

---

## **Malattie rare: Memo (Sip), "il 72% ha origine genetica, lo screening neonatale è fondamentale. Auspichiamo che nel panel vengano presto inserite altre 6 patologie"**

“Le malattie rare (Mr) sono definite come patologie con una prevalenza nella popolazione inferiore a 5 casi ogni 10mila abitanti: il 72% delle Mr ha un’origine genetica e di queste il 70% è già presente già alla nascita e tra i malati rari uno su cinque è un bambino”. A sottolinearlo Luigi Memo, segretario del Gruppo di studio qualità delle cure della Società italiana di pediatria (Sip), in occasione della XV edizione della Giornata mondiale delle malattie rare che si celebra oggi con l’obiettivo di sensibilizzare l’opinione pubblica e i decisori politici sulle malattie rare e il loro impatto sulla vita dei pazienti. Lo screening neonatale attualmente rappresenta uno dei sistemi di prevenzione più importanti per il nostro Paese, perché permette di diagnosticare precocemente, dopo la nascita, alcune di queste Mr e di iniziare, prima che si manifestino i sintomi, specifiche terapie o diete speciali che consentono uno sviluppo normale o che migliorano lo stato di salute del bambino. “Il panel di screening neonatale esteso italiano, che comprende 40 patologie, è fra i migliori al mondo - spiega il segretario del GdS Sip - ma potrebbe essere ulteriormente ampliato inserendo almeno altre 6 condizioni. Innanzitutto la Sma (atrofia muscolare spinale), che è già inserita nel panel delle Regioni Lazio e Toscana e poi le malattie da accumulo lisosomiale: le mucopolisaccaridosi, la malattia di Fabry, la malattia di Gaucher e la malattia di Pompe, patologie che sono già inserite nel panel di Toscana e Veneto. A queste si aggiungono l’Ada-Scid ed altre immunodeficienze congenite, e l’adrenoleucodistrofia”. Oggi “abbiamo grandi speranze che il panel possa essere ampliato grazie a un emendamento alla legge di Bilancio, firmato dalla senatrice Annamaria Parente, presidente della Commissione XII, e dalla senatrice Donatella Conzatti, membro della Commissione V, che abroga l’obbligo di effettuare specifici studi di Hta (Health Technology Assessment) prima dell’inserimento di nuove patologie nel panel- aggiunge Memo- perché l’Health Technology Assessment è certamente uno strumento importante ma nel caso specifico si era rivelato un ostacolo in quanto rallentava il lavoro di aggiornamento. Inoltre le società scientifiche, la Sip e la Sin (Società italiana di neonatologia) e Uniamo stanno collaborando attivamente con il ministero della Salute affinché il panel si ampli, dunque siamo speranzosi al riguardo”.

Giovanna Pasqualin Traversa