
Malattie rare: Pession (Aou Bologna), "screening neonatale importante per diagnosi precoce. Fiduciosi in allargamento panel"

“Lo screening neonatale è uno strumento importante per la diagnosi precoce di malattie che, altrimenti, potrebbero portare a un esito infausto o a gravi disabilità. L'Italia, insieme agli Stati Uniti, è il Paese dove si ricercano più patologie, ben 48, ma siamo fiduciosi nell'arrivo dei decreti di allargamento del panel, così che si possa dare questa opportunità anche a bimbi affetti da ulteriori malattie”. Così Andrea Pession, direttore Uo di Pediatria dell'Irccs Aou di Bologna e presidente della Simmesn - Società italiana malattie metaboliche ereditarie e screening neonatale, ha aperto l'evento di presentazione online del secondo "Quaderno Sne" (Screening neonatali estesi) dell'Osservatorio malattie rare (Omar). “Successivamente – ha aggiunto Pession – bisognerà essere solerti con un costante aggiornamento, perché ci sono altre malattie che grazie al progresso scientifico arriveranno presto ad avere le carte in regola per lo screening, come ad esempio la Asmd, prima nota come malattia di Niemann-Pick, la leucodistrofia metacromatica, il deficit di Aadc e diverse altre forme di mucopolisaccaridosi”. Quelle elencate da Pession sono infatti le patologie che, secondo l'analisi fatta dagli esperti che hanno lavorato al Quaderno, hanno avuto un esito “favorevole con riserva” o in alcuni casi “negativo” per la mancanza, oggi, di un test, di una terapia efficace o magari di esperienze consolidate, ma per le quali questi risultati sono ormai vicini grazie alla ricerca o grazie a progetti pilota già avviati. Ma guardando ad un futuro in cui saranno sempre più le malattie rare ricercate e individuate grazie allo screening neonatale, bisogna anche pensare all'impatto di questo sul Servizio sanitario nazionale e andare quindi verso percorsi più efficienti, così da avere un uso ottimale delle risorse. “Per migliorare il sistema non basta aumentare le malattie ricercate” - ha concluso Pession -. Servono meno centri ma più attrezzati e con personale formato, anche favorendo gli accordi interregionali, e standard di qualità sempre più alti”.

Giovanna Pasqualin Traversa