



la Repubblica

# Salute

Settimanale di chi vuole vivere bene

- Radiografia del torace ●
- Elettrocardiogramma ●
- Autopalpazione e Mammografia ●
- Controllo del peso ●
- Glicemia ●
- Autopalpazione della pancia ●
- Colonscopia ●
- Test del sangue occulto nelle feci ●

## Check-up a 40 anni

A questa età bastano pochi e semplici test per poter cogliere i segnali di patologie che possono dare disturbi nel decennio successivo

da pagina 9 a 12

Settimanale, Supplemento gratuito al numero odierno de la Repubblica - Sped. Abbon. Post - articolo 1 legge 48/04 del 27/02/2004

### CONVEGNO

Sull'alimentazione un gran consulto insieme a "Salute"

alle pagine 6 e 7



### MEDICINA

E ora il vaccino contro i virus dell'influenza

alle pagine 18 e 19



### SPORT

Tennis d'inverno, così si migliorano le performance

alle pagine 42 e 43

L'APPELLO DELLA AISMMME AI MINISTRI TURCO, BINDI E ALLE REGIONI. DIAGNOSTICABILI 40 MALATTIE. COME RIDURRE I COSTI

# “Test genetici gratuiti ai neonati: ora si può”

di Anna Mirabile

**T**est gratuiti alla nascita per tutte quelle possibili malattie genetiche che oggi si possono individuare e trattare prima che insorgano. Si tratta dello screening neonatale esteso, una particolare analisi che si esegue sui bambini, fra la quarantottesima e la settantaduesima ora di vita, con una goccia di sangue prelevata dal tallone, per scoprire un elevato numero di errori congeniti del metabolismo. È quanto chiede la lettera aperta promossa dalla Onlus Aismme (Associazione italiana malattie metaboliche ereditarie) con le Associazioni unite, tra queste anche l'Associazione culturale Giuseppe Dossetti e la sua Presidente, la senatrice Ombretta Fumagalli Carulli, che ha tentato più volte di sollecitare in Parlamento una nuova normativa per le diagnosi precoci e le cure delle patologie pediatriche.

L'appello è rivolto ai ministri della Salute, Livia Turco, delle Politiche per la Famiglia, Rosy Bindi, e agli Assessorati alle politiche sanitarie regionali. In Italia un bambino su duemila nasce affetto da una malattia metabolica ereditaria e oggi solo uno su quattro viene riconosciuto in tempo. L'attuale normativa in vigore nel nostro paese obbliga le Regioni ad effettuare lo screening neonatale solo per la fenilchetonuria, l'ipotiroidismo congenito e la fibrosi cistica. La scienza e la tecnologia hanno fatto passi da gigante dal '73, anno in cui la Regione Liguria, prima in Italia, promulgò l'obbligatorietà dello screening per le patologie più conosciute. Ora, il test genetico consente un'estensione del campo d'indagine a oltre quaranta malattie ereditarie metaboliche e richiede un cambiamento nella sua applicazione sul territorio nazionale. Al momento esistono soltanto una legge regionale in Toscana e due progetti pilota con copertura totale nella Regione Liguria e con copertura parziale nel Lazio. All'estero è



Il prelievo sanguigno, dal tallone, va eseguito tra la 48ª e la 72ª settimana

diverso, gli Usa, la Svizzera, la Germania, la Gran Bretagna, l'Australia e il Canada sono all'avanguardia nella cultura della prevenzione e con buoni risultati.

«I dati raccolti al 31 maggio 2007 dalle tre Regioni che effettuano lo screening ampliato hanno evidenziato un'incidenza delle malattie metaboliche, escludendo la fenilchetonuria, di un neonato affetto ogni 4000 nati vivi» dichiara Roberto Cerone, Presidente della Società italiana per gli screening neonatali.

L'esame metabolico allargato permetterebbe una diagnosi an-

tipata in grado di evitare al bambino gravi handicap e in alcuni casi la morte. La malattia non sempre si manifesta alla nascita o nei primi anni, spesso esplose nel periodo dell'adolescenza e quando si arriva alla diagnosi è già troppo tardi, il danno cerebrale è irreparabile. Il riconoscimento neonatale della patologia, dicono i sostenitori e gli esperti, consentirebbe il trattamento immediato del paziente per evitare che si ammali. La tempestività dell'intervento medico, la terapia farmacologica, abbinata a una dieta speciale sono fondamentali per tutelare la salute dei bambini

con alterazioni geniche e la qualità del loro avvenire.

Screenare i neonati a largo spettro rappresenta spese aggiuntive per i centri specialistici e le istituzioni, ma sono costi proibitivi oppure no?

Pasquale Di Pietro, direttore del Dipartimento Urgenze e Emergenze dell'ospedale pediatrico Gaslini di Genova e Presidente della Sip (Società italiana di pediatria) chiarisce la situazione. «Come ex neonatologo, che ha promosso e attuato fra i primi in Italia lo screening neonatale, sostengo questa battaglia. Io stesso ho salvato dei bambini con la diagnosi precoce dei difetti metabolici, ma credo che sia necessario essere razionali. Le società scientifiche, coordinate dalla Sip, come è emerso dal nostro congresso nazionale, hanno elaborato delle linee guida per aprire un confronto con il Ministero della Salute per superare le sperimentazioni e valutare il rapporto costi-benefici. Una volta che i servizi verranno istituiti per legge, dovranno operare con continuità, garantendo attrezzature e personale di comprovata esperienza. Confermo che i test positivi vanno ripetuti per evitare eventuali falsi, anche se ce ne sono pochi. Il costo delle apparecchiature si aggira attorno ai 300.000 euro. Accoppiare le Regioni grandi a quelle dove ci sono poche nascite sarebbe indispensabile per creare laboratori efficienti e meno onerosi».

«Le apparecchiature potrebbero essere prese in leasing, e non acquistate per ridurre la spesa a 5 o 6 euro a neonato», suggerisce Manuela Pedron, vice presidente Aismme e mamma di due bambini con gravi patologie metaboliche, di cui uno salvato in tempo con lo screening neonatale e curato precocemente e l'altro defunto perché non diagnosticato in tempo.

Una campagna di sensibilizzazione per il diritto alla vita e al benessere dei piccoli portatori di anomalie genetiche, che merita attenzione immediata. ♦

## Prevenzione

### Per chi sono opportuni

**LE MALATTIE metaboliche ereditarie si distinguono in grandi gruppi in base al tipo di composti che non vengono metabolizzati. Vi sono quelle che riguardano gli aminoacidi (fenilchetonuria), gli zuccheri (glicogenosi), i grassi (ipercolesterolemia familiare), i metalli (emocromatosi) e così via per tutte le specie chimiche presenti nel corpo umano. Se si desidera fare un test genetico al proprio figlio, è bene rivolgersi ad un consultorio genetico, meglio se pubblico. Solo il genetista medico sa valutare se ne vale la pena, caso per caso. La maggior parte delle malattie metaboliche è talmente rara che la probabilità di incorrere in un "falso positivo", e il conseguente incubo che si vive, e i soldi che si spendono, per avere la certezza che il risultato era sbagliato, è anche migliaia di volte maggiore di fare una diagnosi precoce. Inoltre i test oggi riguardano solo alcune decine delle oltre 5.000 malattie ereditarie conosciute, per le quali non vi è alcuna possibilità di prevenzione.**