

Quella goccia di sangue che salva la vita

Diagnosi neonatali precoci: intervenire subito può fare la differenza

Purtroppo sono molto pochi i genitori che sono a conoscenza che a poche ore dalla nascita è obbligatorio per legge eseguire al bambino uno screening neonatale, grazie al quale si può scoprire



se è affetto da una malattia genetica ereditaria (ipotiroidismo, fibrosi cistica, galattosemia o fenilchetonuria) malattie frequenti e gravi che se diagnosticate precocemente possono dare una buona speranza di vita. Ancor meno si sa che oggi è possibile eseguire uno screening neonatale per diagnosticare, invece, molte più malattie genetiche. Con la stessa metodica con cui si esegue lo screening "standard". Una goccia di sangue vie-

ne intrisa in una speciale carta assorbente chiamata "spot", che viene poi fatta asciugare e inviata al laboratorio analisi del "Centro screening neonatali".

Con l'ausilio invece di una speciale apparecchiatura scientifica denominata Tandem Mass, tale screening consente l'individuazione spesso in fase preclinica di circa quaranta malattie metaboliche ereditarie, per la maggior parte suscettibili di terapia farmacologica e/o semplicemente dietetica.

La diagnosi nei primi giorni di vita può fare la differenza tra la vita e la morte, tra l'invalidità e un normale sviluppo fisico poiché consente un precoce trattamento e quindi migliori speranze di vita e di benessere. Lo screening non comporta per bambini o geni-

tori alcun tipo di impegno. Infatti viene utilizzata una sola goccia di sangue, prelevata dal tallone del bambino tra la 48esima e la 72esima ora di vita.

Lo screening neonatale metabolico allargato in Tandem Mass non solo permette di individuare fin dalle prime ore dalla nascita queste patologie, salvando vite umane, ma anche di effettuare prevenzione in ambito familiare, mediante consiglio genetico e/o diagnosi prenatale. Si tratta di malattie metaboliche ereditarie rare - se ne conoscono più di 600 tipi - che proprio tanto rare non sono, visto che si stima la nascita di un bambino affetto ogni 500 nati. Le malattie metaboliche ereditarie, poco conosciute dalla popolazione, ma anche da medici e pediatri, sono disturbi dovuti da alterazioni geniche che portano a deficit totale o parziale di una proteina con funzione enzimatica o assimilabile. Hanno gravi conseguenze su diversi organi e sul sistema nervoso centrale, causando handicap neurologico e intellettuale. Spesso richiedono diagnosi lunghe e complicate, che, se

mancano, hanno come conseguenza in alcuni casi persino la morte o nascita di altri soggetti affetti dalla medesima patologia nella stessa famiglia. Un bambino con una di queste malattie può anche apparire in perfetta salute fino a quando i sintomi non sono visibili: i danni a quel punto saranno irreparabili, danni quali ritardo mentale o la morte.

Lo screening neonatale metabolico allargato, ad oggi in Italia, è veramente possibile da attuare: già nella Regione Toscana viene eseguito per legge su tutti i nuovi nati.

Inoltre sarà di prossima programmazione anche in Liguria e nel Lazio. Ma non basta.

L'AIMSME Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus si fa promotrice della Campagna nazionale di sensibilizzazione per estendere lo screening neonatale metabolico allargato. Partita dal Nord Est, con il patrocinio della Regione Veneto,

sono stati distribuiti c.a. 360.000 opuscoli informativi che invitano a compilare e spedire un coupon di adesione all'iniziativa.

La raccolta dei coupons consentirà all'Aismme di farsi promotrice con le istituzioni sanitarie nel richiedere l'introduzione dello screening metabolico allargato a tutto il territorio del Triveneto.

Per estendere la prevenzione. L'opuscolo-coupon si può trovare in questi giorni nelle Farmacie della Regione Veneto e distribuito attraverso varie catene commerciali. Il coupon per aderire si può scaricare anche dal sito di AISMME a www.aismme.org. Sostengono la campagna di sensibilizzazione personaggi dello sport e dello spettacolo come Dino Baggio, Beppe Braidà, Cheryl Porter, Fabrizio Voghera, il Maestro Diego Basso. Per informazioni: tel. 049-936.61.29 www.aismme.org

LO SCREENING NEONATALE METABOLICO ALLARGATO: PER ESTENDERE LA PREVENZIONE

Con il Patrocinio della Regione Veneto

L'AIMSME Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus, costituita da alcuni mesi, ha tra i suoi scopi principali quello di sostenere le famiglie con un figlio affetto da una malattia metabolica ereditaria e la diffusione della conoscenza di questo particolare gruppo di patologie croniche ed altamente invalidanti. La diagnosi di queste malattie non è sempre immediata, poiché richiede un alto livello di "sospetto clinico", non facile trattandosi di malattie rare se considerate singolarmente. Attualmente in Italia, lo screening neonatale è regolamentato per legge solamente per 4 malattie, di cui 2 metaboliche (fenilchetonuria e galattosemia). Solo la Regione Toscana (Ospedale Meyer) è l'unica dove è possibile effettuare per legge lo SCREENING NEONATALE METABOLICO ALLARGATO per circa 40 malattie metaboliche ereditarie. Progetti pilota sono attivi anche in Liguria e Lazio. Ma non basta. Dal momento che una diagnosi precoce e il trattamento tempestivo di queste patologie possono fare la differenza tra la vita e la morte, tra l'invalidità e un normale sviluppo fisico, occorre appianare le disparità di trattamento fra regioni. Per questo è necessario estendere la prevenzione a tutto il territorio nazionale, affinché tutti, nessuno escluso, abbiano a beneficiare dello screening. Aismme, Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus - con il parere favorevole della Comunità Medico Scientifica Metabolica - si fa parte attiva nella "Campagna di sensibilizzazione per estendere lo screening neonatale metabolico allargato" anche alle regioni che attualmente non lo attuano. Siamo anche consapevoli del fatto che questo non sia sufficiente. Siamo convinti che ci sia l'esigenza, innanzitutto, di creare informazione e una "cultura della prevenzione" tra la popolazione relativamente allo screening metabolico allargato, affinché ci possa essere una maggior conoscenza e presa di coscienza della importanza di queste specifiche analisi che possono veramente salvare la vita o prevenire l'handicap a molti bambini che ogni anno vengono si screenati, ma in modo del tutto insufficiente vista l'evoluzione che la tecnologia applicata a queste analisi ha sviluppato e continua costantemente a sviluppare. Un solo esempio: negli ultimi 15 giorni abbiamo avuto notizie che è ora possibile screenare con il metodo "allargato", oltre alle circa 40 malattie metaboliche ereditarie - aminoacidopatie, acidosi organiche, difetti di beta-ossidazione mitocondriale - anche altre 7 malattie lisosomiali, fin'ora mai trattate a livello di screening neonatale. Il livello di conoscenza aumenta, la tecnologia si adegua per questo problema che è in fase di applicazione in quasi tut-

te le nazioni industrializzate del mondo a causa dell'alta frequenza con la quale queste patologie si manifestano. Per sensibilizzare maggiormente l'opinione pubblica del Triveneto sullo screening neonatale metabolico allargato, AISMME ha trovato in validi partner quali la Federfarma Veneto (Associazione Farmacisti), Pittarello Calzature, Mazzorato Moda, Ascom Commercianti di Castelfranco Veneto, Quaggiotto Panifici, il Gruppo panificatori dell'Ascom di Padova e altri, il significativo sostegno nella diffusione di 280.000 opuscoli informativi, che informano essenzialmente cosa sono le malattie metaboliche ereditarie e l'importanza dello screening neonatale metabolico allargato. Inoltre la frequenza stimata per queste malattie sta diventando importante e le persone hanno il diritto di sapere e conoscere la gravità e la drammaticità di queste patologie, ma anche la possibilità di una precoce identificazione per tutelare la salute del bambino e per dare la possibilità di una prevenzione primaria nell'ambito della famiglia che, in certi casi, vede nascere il secondo figlio (malato) quando il primo (anch'egli malato) dev'essere ancora diagnosticato.

L'opuscolo distribuito è composto da un coupon che l'associazione invita a compilare e a restituire all'associazione stessa. L'argomento screening nei bambini appena nati può essere un argomento di vasto interesse poiché coinvolge emotivamente coppie giovani, mamme, ma anche nonni e zii per i loro futuri nipoti, essendo di fondamentale importanza la salvaguardia della vita e della salute dei propri piccoli appena nati. Per questo motivo la compilazione e l'invio del coupon hanno lo scopo di responsabilizzare maggiormente le persone affinché si possano considerare parte attiva di questa iniziativa di interesse comune.

Da parte nostra tutto l'impegno e la dedizione che queste malattie ancora sconosciute meritano, nella speranza che anche le Istituzioni sanitarie si responsabilizzino all'estensione e all'applicazione dello screening neonatale metabolico allargato a tutte le regioni italiane, a tutti i neonati per dare delle risposte concrete alle nostre nuove generazioni.

Presidente di AISMME
Cristina Vallotto



Questo opuscolo, distribuito in 360.000 copie in tutto il Nord-Est, spiega in maniera chiara e diretta cosa sono le malattie metaboliche ereditarie e l'importanza dello screening neonatale metabolico allargato. L'opuscolo è composto da un coupon che l'Associazione invita a compilare e a restituire. Parte dal Nord-Est, con il patrocinio della Regione Veneto, la campagna nazionale di sensibilizzazione dell'AIMSME Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus per estendere lo "screening neonatale metabolico allargato".