

+ notizie per star meglio +

UNA GOCCIA DI SANGUE PUÒ SALVARE LA VITA A TUO FIGLIO!

Lotta alle malattie metaboliche ereditarie

È sufficiente una mutazione in un gene, un piccolo errore nel Dna, perché una proteina non funzioni come dovrebbe e perché, di conseguenza, la reazione chimica che la vede coinvolta non avvenga a dovere. Si blocca così un flusso di reazioni essenziali per il funzionamento delle cellule, di uno o più organi, o dell'intero organismo. È quello che succede con le malattie metaboliche ereditarie: gli enzimi necessari per trasformare i nutrienti in energia sono difettosi e quindi non ci si alimenta nella maniera giusta. Di conseguenza l'organismo non si sviluppa adeguatamente e il primo organo a risentirne è il sistema nervoso: la maggior parte di questi difetti genetici produce infatti danni neurologici, spesso irreversibili. Per questo l'Aismme, l'**Associazione italiana studio malattie metaboliche ereditarie onlus**, si fa parte attiva nella "Campagna di sensibilizzazione per estendere lo screening neonatale metabolico allargato" a tutte le Regioni italiane. In pratica si preleva una

Molti bambini muoiono ogni anno, o subiscono seri danni cerebrali, a causa di malattie che potrebbero essere identificate e trattate, denuncia l'Aismme. Ma basta un semplice test per diagnosticarle. Un'iniziativa per estendere la cultura della prevenzione.



sola goccia di sangue dal tallone del piccolo e si analizza alla ricerca di eventuali malattie genetiche del metabolismo, per poterle diagnosticare prima che comincino a manifestarsi i sintomi. In questo modo è possibile trattarle immediatamente con diete speciali, adeguate al tipo di carenza che si manifesta nella specifica patologia, così da consentire una crescita

e uno sviluppo normali per il piccolo.

Le forme più severe si manifestano già nei primi giorni di vita, dopo che il neonato ha iniziato ad alimentarsi, con sintomi molto generici come sonnolenza, vomito, debolezza nella suzione, movimenti anomali e convulsioni, fino ad arrivare al coma. Ma trattandosi di sintomi comuni, spesso vengono imputati ad altre cause, ritardando così il momento della scoperta della patologia. Contro questo particolare tipo di malattie croniche altamente invalidanti il primo passo è infatti la diagnosi, non sempre così facile e immediata, trattandosi di malattie rare se considerate singolarmente che richiedono un alto livello di "sospetto clinico". Ma, considerati nel complesso, questi difetti ereditari possono riguardare un bambino ogni 1.500 nati: questa infatti la probabilità che il test dia un risultato positivo per una delle oltre 40 malattie metaboliche finora identificate. Attualmente nella nostra Penisola lo screening neonatale è regolamenta-

to per legge solo per 4 malattie, di cui 2 metaboliche. Solo la Regione Toscana (presso l'Ospedale Meyer) mette a disposizione uno screening allargato per circa 40 malattie metaboliche ereditarie, mentre progetti pilota sono attivi anche in Lazio e Liguria. Ma non basta, denuncia l'Aismme: 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 tra le Regioni. Ma siamo anche convinti, prosegue l'associazione, che ci sia l'esigenza di creare informazione e una "cultura della prevenzione" tra la popolazione relativamente allo screening metabolico allargato. Per questo sono in distribuzione, per ora solo nel territorio del Triveneto ma presto l'iniziativa sarà allargata a tutta la Penisola, 250 mila opuscoli informativi su queste patologie e sul ruolo dello screening neonatale metabolico allargato.