

# Malattie rare, l'aiuto dallo screening neonatale

## L'azienda ospedaliera in prima linea: una goccia di sangue dal tallone per la diagnosi

**VERONA** Ieri si è celebrata in tutto il mondo la Giornata delle malattie rare. Anche l'Azienda ospedaliera universitaria integrata di Verona ha voluto celebrare la ricorrenza con una serie di eventi per sensibilizzare la cittadinanza. Nella sala mostre del Polo Chirurgico Confortini, dalle 10 alle 18, si è tenuto un info point dal titolo «Rari, mai soli. Insieme in viaggio». Il dottor Andrea Bordugo, direttore dell'Unità Operativa Malattie Metaboliche Ereditarie, e i volontari delle associazioni Aismme, (Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie), e Dba (Anemia Dimond-Blackfan Italia) si sono messi a disposizione della popolazione rispondendo alle do-

mande. Aou Verona è impegnata in prima linea per la cura delle malattie rare, avendo attivato fin da gennaio 2014 lo screening neonatale esteso, facendo del Veneto una delle regioni pilota in Italia. Il Centro regionale per lo Screening, la Diagnosi e la Terapia delle Malattie Metaboliche Ereditarie lavora, infatti, su due versanti: laboratoristico e clinico. Grazie ad apparecchiature sofisticate, il Laboratorio con il team di biologi, biochimici e tecnici coordinato dalla dottoressa Marta Camilot riesce a diagnosticare precocemente da una goccia di sangue prelevata dal tallone dei neonati, malattie potenzialmente gravi ma che, se trattate con farmaci e diete particolari, possono essere

controllate evitando danni permanenti.

E nella Pediatria C, diretta dal professor Giorgio Piacentini, è cresciuta l'Unità Operativa di Malattie Metaboliche Ereditarie coordinata dal dottor Bordugo. Lì, in quasi dieci anni, sono stati diagnosticati 160 neonati con patologie metaboliche ereditarie grazie allo screening neonatale e presi in carico circa 300 pazienti tra adulti e bambini con nuove diagnosi o ancora in cerca di una diagnosi. «Molto spesso i nostri pazienti sono senza voce rispetto ad altre malattie più comuni e conosciute – sottolinea, infatti, Bordugo - La ricerca ha fatto grandi passi in avanti e oggi, quando devo comunicare una diagnosi di malattia

metabolica ereditaria, sono molto più sereno perché esistono terapie nuove. Grazie alle associazioni, alla spinta dei direttori delle aziende sanitarie e dei rettori, la conoscenza e la cura hanno fatto passi incredibili».

**A. Sch.**

© RIPRODUZIONE RISERVATA



### La giornata

Il «team» che ieri era presente all'info point sulle malattie rare al polo Confortini



Peso:20%