

PERSAPERNE DI PIÙ
www.simmesn.it
www.iss.it/cnmr

Malattie metaboliche. Esteso

lo screening da 3 a 30 esami, come già in Toscana, Sardegna ed Emilia. Occorre evitare lacune e sprechi

Patologie rare I test neonatali in tutta Italia

FLASH

Frax

La carta Frax, che quantifica il rischio che abbiamo di fratturarci per fragilità in dieci anni, non viene utilizzata a sufficienza dai medici. Per prevenire le fratture da osteoporosi utilizzando la Frax servirebbero campagne di comunicazione e linee guida istituzionali, dicono gli esperti.

Fibrosi

Il 64% degli italiani ha sentito parlare della fibrosi cistica ma non conosce altro della malattia, che colpisce in Italia circa 5.000 persone, con 200 nuovi casi ogni anno. Appena uno su 5 sa che è una patologia ereditaria che si manifesta nell'infanzia. Sono i dati dell'indagine Doxa promossa dall'associazione lombarda fibrosi cistica.

Celiachia

È in fase avanzata di sperimentazione la procedura con la quale l'Isa-Cnr di Avellino detossificherà le farine in modo che possano essere utilizzate anche dai celiaci. Una scoperta sostenuta dal gruppo Lo Conte, che produce farine, che ha già investito in impianti pilota e nuove attrezzature in modo da cominciare la produzione al più presto.

Respiro

Le malattie dell'apparato respiratorio sono la prima causa di assenza scolastica e lavorativa. Nasce l'alleanza tra medici di famiglia, pneumologi e pazienti e si chiama Alleanza malattie toraco polmonari (Atp). Si occuperà di tutte le malattie respiratorie.

MARIA PAOLA SALMI

LO SCREENING neonatale per alcune malattie rare come le patologie metaboliche, è stato introdotto dal ministero della Salute nei Livelli essenziali di assistenza (Lea), e d'ora in avanti chi, per esempio, nasce in regioni dove ancora non si fa lo screening esteso a circa 30 malattie metaboliche, avrà gli stessi diritti di chi nasce in Toscana, in Emilia Romagna o in Sardegna dove già si esegue.

Un tassello importante in uno scenario disomogeneo dello screening neonatale. Il test consiste in un prelievo di poche gocce di sangue dal tallone che permette di individuare fin dai primi giorni di vita la presenza di una malattia metabolica. Sinora lo screening neonatale obbligatorio prevedeva solo tre malattie: la fenilchetonuria, l'ipotiroidismo congenito e la fibrosi cistica. Da una decina di anni è stato introdotto in Italia quello "allargato", o esteso a una trentina di malattie tra cui la fenilchetonuria, le aminoacidopatie, le organi-

Un confronto tra esperti internazionali organizzato dalla Fondazione Sigma Tau

coacidurie e i difetti della beta ossidazione. Di come funziona il percorso diagnostico-terapeutico in Italia e in altri paesi, dei trattamenti e dei nuovi filoni di ricerca, hanno parlato la settimana scorsa i maggiori esperti del settore durante tre incontri (Roma, Padova e Firenze) organizzati dalla Fondazione Sigma Tau.

In Italia nel 2013 secondo il report annuale di Simmesn, la Società italiana per lo studio delle malattie metaboliche ereditarie e lo screening neonatale, il 31% dei nuovi nati ha ricevuto lo screening esteso. «Di fatto quello esteso in Italia è partito da tempo, ma bisogna renderlo efficiente perché esistono ancora troppe disomogeneità tra le diverse regioni, ed eccessi come i 32 centri per lo screening obbligatorio quando ne sarebbero sufficienti una decina — afferma il pediatra Carlo Dionisi Vici, responsabile UOC di patologia metabolica e coordinatore dell'area di ricerca di malattie metaboliche dell'ospedale pediatrico Bambino Gesù di Roma — andrebbero invece sanate alcune gravi lacune per evitare quel che accade con la fibrosi cistica che lascia scoperto un 20% di nuovi nati».

Paesi come la Francia, con politiche restrittive, stanno molto più indietro di noi. Ben integrato, invece, il sistema negli Stati Uniti. «Dove lo screening — dice Nicola Longo, Divisione di genetica medica del dipartimento di pediatria, patologia e Arup laboratories dell'Università di Utah — è omogeneo in tutti gli Stati e per circa una sessantina di malattie. Un grosso passo avanti è stato l'introduzione della spettrometria di tandem massa che ha modificato l'approccio allo screening rendendo possibile attraverso il cosiddetto "screening neonatale esteso", ossia l'individuazione di un ampio gruppo di malattie metaboliche per le quali trattamenti dietetici o farmacologici riducono mortalità e complicanze».

In attesa che lo screening neonatale esteso diventi operativo, qualora venga approvato il Disegno di legge 998 che stabilisce tra le altre cose un finanziamento di 25 milioni di euro, si cercano i fondi. Il Decreto della legge di stabilità 2014 prevede per ora lo stanziamento di 10 milioni di euro.

CENTRI DI SCREENING ESTESO



SCREENING NEONATALE

Serve ad individuare precocemente malattie per cui un intervento tempestivo può portare all'eliminazione o alla riduzione della mortalità, morbilità e disabilità

CENTRI DI SCREENING OBBLIGATORIO

Presenza di centri italiani ogni nuovi nati, 2013



IL PERCORSO ASSISTENZIALE



RICERCA.

Le nuove cure funzionano soltanto se la diagnosi è precoce

LE MALATTIE metaboliche sono patologie genetiche, ereditarie, ognuna non frequente, ma numerose quando considerate tutte insieme, rappresentando il 10 per cento di tutte le malattie rare. Sono migliaia nel nostro paese i bambini portatori di una malattia metabolica, uno su 2.500 nati, causata dall'alterato funzionamento di origine genetica di una delle tante vie metaboliche che trasformano in condizioni normali il cibo in energia. Quando si instaura un difetto metabolico certe sostanze si accumulano, altre invece addirittura vengono a mancare. E dei due effetti patologici, spesso è l'accumulo a determinare i danni maggiori, per il deposito negli organi di sostanze che il metabolismo non riesce a smaltire.

«Oggi dietro a molti difetti metabolici si prospettano nuovi scenari di cura — sottolinea il dottor Carlo Dionisi Vici del Bambino Gesù di Roma — la ricerca è orientata a scoprire nuovi farmaci, a migliorare i trapianti d'organo, come quello di fegato

indicato nella tirosinemia, e sulla terapia genica che ha conseguito incoraggianti successi proprio in Italia».

La fenilchetonuria, la più frequente, che non tollera le proteine, si tratta solo con la dieta. Ma è in sperimentazione un enzima, la fenilalanina ammonio-liasi, che degrada le scorie delle proteine e permette al paziente di seguire una dieta quasi normale. Disponibile solo un farmaco per il trattamento precoce della tirosinemia che usato precocemente evita epatopatie e tumore epatico che richiederebbe un trapianto d'organo. Per i difetti di ossidazione degli acidi grassi, malattia dell'insufficienza epatica acuta, morte improvvisa o gravi ipoglicemie che si combattono con soluzioni di glucosio, si raccomanda di evitare i digiuni prolungati. La ricerca spera di trovare presto una cura per le malattie da accumulo lisosomiale che comportano gravi danni a livello cerebrale.

(mp. s.)