

# Famiglia perde tre bambini Il quarto salvato da uno screening

*All'ospedale il primo esame del sangue neonatale per una malattia rara*

## LA DIAGNOSI

LA TIROSINEMIA TIPO I PORTA ALL'INSORGERE DI TUMORI E PUÒ RIVELARSI FATALE

## LA SCOPERTA

IL KIT SCOPERTO E BREVETTATO VIENE ADESSO UTILIZZATO PER TUTTI I NEONATI TOSCANI

### CONTROLLI

**I cugini non sono sopravvissuti  
Matteo è stato ricoverato  
poche ore dopo la nascita**

di MAURIZIO LA FERLA

**MATTEO** è vivo grazie a uno screening neonatale che solo da qualche settimana a Firenze è la normalità. Altri tre bambini della stessa famiglia, cugini suoi, non sono invece sopravvissuti. Tutti morti, prima di raggiungere il sesto mese di vita, quasi certamente a causa del medesimo difetto congenito di Matteo (il nome è di fantasia) e che però stavolta si è riusciti a individuare, diagnosticare e tenere a bada per tempo. Fosse nato in qualsiasi altra città d'Italia ora il piccolo Matteo avrebbe sintomi così gravi da dover ricorrere alle cure intensive in ospedale e sulla sua cartella clinica, molto probabilmente, ci sarebbero complicanze severe. La malattia di cui è affetto si chiama Tirozinemia Tipo I. Si tratta di un raro deficit enzimatico che può avere conseguenze gravi, ovvero può causare insufficienza renale ed epatica, capace anche di degenerare in tu-

more. Se però lo si individua immediatamente e lo si affronta con efficaci terapie farmacologiche e una dieta appropriata, chi ne è affetto può avere una vita normale.

Matteo, ricoverato all'ospedalingo a poche ore dalla nascita, è un bambino fortunato perché nei laboratori posti al piano terra è stato possibile sottoporre il suo sangue a uno screening neonatale effettuato con un kit scoperto, sviluppato e brevettato dall'ospedale pediatrico Meyer. L'invenzione porta la firma di Giancarlo la Marca, ricercatore del dipartimento di Farmacologia dell'Università di Firenze e responsabile del Laboratorio di screening neonatale della clinica di Neurologia pediatrica del Meyer. È stato lui, o meglio il kit da lui messo a punto, a trovare nella goccia di san-

gue prelevata poche ore dopo la nascita di Matteo la grave insufficienza enzimatica. Così ben prima che i sintomi emergessero, il neonato è stato immediatamente sottoposto alle cure.

**QUANDO** è nato il piccolo Matteo era un bimbo come tutti gli altri, nulla faceva presagire che il dna del suo piccolo organismo celasse la mutazione che provoca la Tirozinemia Tipo I. Sembrava un piccolo in perfetta salute e non

aveva alcun sintomo. Con lo screening neonatale, che senza questo nuovo marcatore viene già effettuato con la spettrometria di massa già da diversi anni, si riesce nelle prime 48-72 ore a individuare la presenza di circa 40 malattie metaboliche. Tra queste ora c'è pure la Tirozinemia Tipo I. Prima della scoperta del dottor la

Marca, questo deficit era difficilmente individuabile. Quello di Matteo è il primo caso di Tirozinemia Tipo I dopo il deposito del brevetto della scoperta scientifica che porta la firma dell'Azienda ospedaliero-universitaria Meyer della società Perkin Elmer.

La Tirozinemia Tipo I ha generalmente un'incidenza di circa uno su 120mila neonati vivi. Mentre in Canada, dove è particolarmente frequente, l'incidenza raggiunge la percentuale di un caso ogni 1.200, e lì la malattia è già da molti anni oggetto di uno screening neonatale di massa. Se non diagnosticata e trattata precocemente la malattia ha un'evoluzione il più delle volte fatale anche all'esordio; nei pazienti che sopravvivono oltre i due anni di vita risulta, inoltre, particolarmente elevato (18%) il rischio di degenerazione carcinomatosa del fegato, che in alcuni casi può avvenire in epoca anche molto precoce.

