



## Malattie rare, Uniamo: â??Innovazione tecnologica fondamentale, aggiornare panel Sneâ?•

### Descrizione

(Adnkronos) â?? In occasione della XIII edizione della European Biotech Week, iniziativa di divulgazione scientifica promossa e coordinata a livello nazionale da Assobiotec-Federchimica, Uniamo â?? Federazione italiana malattie rare ha organizzato il webinar â??Genetica e screening neonatali, quali opportunità?â??. Continua cosÃ¬ lâ??impegno di Uniamo per tenere alta lâ??attenzione di politica, istituzioni e stakeholder del mondo della salute sul tema dello screening neonatale esteso (Sne). Lo screening genetico e le tecniche di analisi innovative che lo caratterizzano â?? spiega Uniamo in una nota â?? offrono opportunità e allo stesso tempo sollevano alcune questioni etiche che sono state approfondite durante lâ??incontro.

â??Eâ?? necessario trovare uno strumento legislativo che renda tempestivo e sistematico lâ??aggiornamento del panel Sne: solo cosÃ¬ possiamo salvare la vita ai bambiniâ?•, afferma Annalisa Scopinaro, presidente di Uniamo, introducendo lâ??evento online sui canali della Federazione. â??Il caso della leucodistrofia metacromatica (Mld), sul quale stiamo conducendo unâ??azione di sensibilizzazione da mesi, Ã¨ emblematico â?? sottolinea â?? Rischiamo di avere a disposizione terapie efficaci e di non poterle utilizzare per mancanza di diagnosi prima della comparsa dei sintomi. Il programma dello Sne Ã¨ giÃ a regime in tutti i punti nascita del nostro Paese: Ã¨ necessario che, fatte le dovute verifiche con il gruppo nominato dal ministero, la procedura successiva sia snella e immediata. E dove questo sia comunque troppo lungo â?? suggerisce â?? si proceda con progetti pilota come per la prima messa in opera dello screening. La politica ha un ruolo fondamentale in questo, specialmente in vista della legge di Bilancio. Non servono fondi stratosferici per farloâ?•.

Il Centro di coordinamento dello screening neonatale esteso, istituito presso lâ??Istituto superiore di sanitÃ , svolge un ruolo fondamentale nella gestione, monitoraggio e promozione di quello che Ã¨ un programma di diagnosi e presa in carico di eccellenza in ambito europeo, ricorda Uniamo. â??A 8 anni dallâ??istituzione del centro il bilancio Ã¨ positivo â?? dice il direttore generale dellâ??Iss, Andrea Piccioli â?? Eâ?? stato fatto molto, in termini di confronto con i referenti regionali, allineamento delle attivitÃ e confronto su unâ??organizzazione complessa e sugli strumenti a disposizione nei diversi territori. SanitÃ pubblica, equitÃ , coerenza, competenza ed evidenza scientifica sono le cinque parole chiave che hanno guidato in questi anni lâ??attività del centro. Molti passi ancora vanno fatti â??

precisa che le priorità su cui lavorare sono chiare. È indubbio che in questi anni l'attività del Centro di coordinamento degli screening neonatali, mirata all'attuazione della legge 167 del 2016, ha posto le basi per la definizione di processi uniformi per l'effettuazione dei programmi di screening neonatale e l'implementazione di strumenti efficaci del loro monitoraggio.

In attesa dell'aggiornamento nazionale che arriverà con l'approvazione dei livelli essenziali di assistenza (Lea) che analizza la Federazione, alcune Regioni si stanno muovendo in autonomia. La Toscana, con una recente delibera, ha inserito diverse nuove patologie nel proprio panel Sne regionale tra cui la leucodistrofia metacromatica, come spiega Giancarlo La Marca, professore ordinario di Biochimica clinica e biologia molecolare clinica presso l'azienda ospedaliera universitaria Meyer di Firenze. Anche Lombardia è attivo un progetto per inserire la Mld nello Sne, pur con modalità differenti rispetto a quelle sperimentate in Toscana. A questo proposito Stefano Benvenuti, Public Affairs Manager di Fondazione Telethon, sull'iniziativa di sensibilizzazione avviata da Telethon, Uniamo e ospedale dei Bambini Vittore Buzzi di Milano nei punti nascita della Lombardia, evidenzia che il progetto ha già consentito a quasi 28mila neonati di sottoporsi ai test. Tuttavia, diversi punti nascita della regione ancora non aderiscono al progetto pilota, con il rischio che un neonato sfugga allo screening e perda la possibilità di essere trattato, pur essendo in una delle poche regioni dove il test della Mld viene effettuato. Fondazione Telethon e gli altri partner del progetto stanno quindi promuovendo una campagna di sensibilizzazione dei punti nascita lombardi affinché nessun neonato sia privato di questa opportunità. In Puglia è partito da 1 anno l'innovativo programma di screening neonatale con metodo genetico Genoma Puglia, con l'obiettivo di analizzare un gruppo di 388 geni dal Dna prelevato da un piccolo campione di sangue alla ricerca delle alterazioni in grado di causare circa 500 patologie rare, come illustra Mattia Gentile, direttore Uoc Genetica medica dell'ospedale Di Venere di Bari e responsabile del programma.

Le tecnologie per uno screening neonatale genomico sono largamente disponibili sul territorio nazionale e i costi paragonabili all'insieme degli screening neonatali che oggi vengono fatti. Rimarca Paolo Gasparini, presidente della Società italiana di genetica umana (Sigu). Si aprono opportunità terapeutiche e riabilitative per moltissime malattie e non solo quelle metaboliche, perché non dovremmo impegnarci in questo ambito? Il progresso va gestito avendo chiaro l'ampio beneficio che ne deriverebbe ai cittadini.

Queste potenzialità devono però essere bilanciate da una grande attenzione alle implicazioni etiche che queste tecniche innovative inevitabilmente generano, precisa nella seconda parte del webinar Silvia Ceruti del Centro di ricerca in etica clinica dell'università degli Studi dell'Insubria. Sullo stesso tema, a conclusione del webinar, si esprime Simona Bellagambi, vicepresidente di Eurordis e delegata estero di Uniamo: È indubbio che siamo già in una nuova era che riflette le opportunità che la genetica ci offre in termini di diagnosi precoci sono preziose e rappresentano un grande valore per tutta la cittadinanza. Allo stesso tempo, però, come federazione di pazienti ci preme sottolineare quanto sia importante confrontarsi su come utilizzarle e valutare l'impatto che queste tecniche possono avere dal punto di vista etico sulla vita delle famiglie.

Lo Sne può puntualizza Bellagambi oggi può diagnosticare solo patologie per le quali esiste già un trattamento e sulle quali un intervento precoce può ridurre o anche eliminare gli effetti della malattia a insorgenza in età neonatale e infantile (i cosiddetti Criteri di Wilson e Jungner). Con l'avvento di strumenti e metodi innovativi dello screening genomico, già utilizzati in programmi e progetti pilota in Italia e all'estero, dobbiamo interrogarci se necessitano di una evoluzione. Non

dobbiamo dimenticare, inoltre, che lo Sne non Ã solo un test diagnostico, ma Ã un sistema che necessita di una coerente e qualificata presa in carico. E' necessario dunque che a un ampliamento di malattie diagnosticate con lo screening genomico, anche la Rete dei centri di riferimento si faccia trovare pronta•.

Quello che Ã certo conclude Ã che, grazie anche a queste nuove tecniche, non alternative ma complementari all'attuale screening biochimico, potremo arrivare a una diagnosi tempestiva per un sempre maggior numero di malattie rare•. Il webinar "Genetica e screening neonatali, quali opportunitÃ " Ã disponibile sul canale Youtube di Uniamo.

••

salute

webinfo@adnkronos.com (Web Info)

### Categoria

1. Comunicati

### Tag

1. Ultimora

### Data di creazione

Ottobre 2, 2025

### Autore

redazione

default watermark