



Malattie rare, Uniamo: «Innovazione tecnologica fondamentale, aggiornare panel Sne»•

Descrizione

(Adnkronos) «In occasione della XIII edizione della European Biotech Week, iniziativa di divulgazione scientifica promossa e coordinata a livello nazionale da Assobiotec-Federchimica, Uniamo Federazione italiana malattie rare ha organizzato il webinar «Genetica e screening neonatali, quali opportunità?». Continua così l'impegno di Uniamo per tenere alta l'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 sono spieghi Uniamo in una nota «offrono opportunità e allo stesso tempo sollevano alcune questioni etiche che sono state approfondite durante l'incontro».

«È necessario trovare uno strumento legislativo che renda tempestivo e sistematico l'aggiornamento del panel Sne: solo così possiamo salvare la vita ai bambini», afferma Annalisa Scopinaro, presidente di Uniamo, introducendo l'evento online sui canali della Federazione. «Il caso della leucodistrofia metacromatica (Mld), sul quale stiamo conducendo un'azione di sensibilizzazione da mesi, è emblematico: sottolinea che 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 è già a regime in tutti i punti nascita del nostro Paese: è 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, suggerisce che 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 farlo».

Il Centro di coordinamento dello screening neonatale esteso, istituito presso l'Istituto superiore di sanità, svolge un ruolo fondamentale nella gestione, monitoraggio e promozione di quello che è un programma di diagnosi e presa in carico di eccellenza in ambito europeo, ricorda Uniamo. «A 8 anni dall'istituzione del centro il bilancio è positivo», dice il direttore generale dell'Iss, Andrea Piccioli. «È stato fatto molto, in termini di confronto con i referenti regionali, allineamento delle attività e confronto su un'organizzazione complessa e sugli strumenti a disposizione nei diversi territori. Sanità pubblica, equità, coerenza, competenza ed evidenza scientifica sono le cinque parole chiave che hanno guidato in questi anni le attività del centro. Molti passi ancora vanno fatti».

precisa ?? ma le prioritÃ su cui lavorare sono chiare. E ?? indubbio che in questi anni l ?? attivitÃ 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 arriverÃ con l ?? approvazione dei livelli essenziali di assistenza (Lea) ?? 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 ?? attivo un progetto per inserire la Mld nello Sne, pur con modalitÃ 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 Lombarda, evidenzia che ?? il progetto ha giÃ 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 possibilitÃ 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 affinchÃ© nessun neonato sia privato di questa opportunitÃ ??•. In Puglia ?? 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 SocietÃ italiana di genetica umana (Sigu) ?? Si aprono opportunitÃ terapeutiche e riabilitative per moltissime malattie e non solo quelle metaboliche, perchÃ© non dovremmo impegnarci in questo ambito? Il progresso va gestito avendo chiaro l ?? ampio beneficio che ne deriverebbe ai cittadini?•.

Queste potenzialitÃ devono perÃ² 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 ?? universitÃ degli Studi dell ?? Insubria. Sullo stesso tema, a conclusione del webinar, si esprime Simona Bellagambi, vicepresidente di Eurordis e delegata estero di Uniamo: ??E ?? indubbio che siamo giÃ in una nuova era ?? riflette ?? Le opportunitÃ che la genetica ci offre in termini di diagnosi precoci sono preziose e rappresentano un grande valore per tutta la cittadinanza. Allo stesso tempo, perÃ², 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 ?? puntualizza Bellagambi ?? oggi puÃ² diagnosticare solo patologie per le quali esiste giÃ un trattamento e sulle quali un intervento precoce puÃ² ridurre o anche eliminare gli effetti della malattia a insorgenza in etÃ neonatale e infantile (i cosiddetti Criteri di Wilson e Jungner). Con l ?? avvento di strumenti e metodi innovativi dello screening genomico, giÃ 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 È solo un test diagnostico, ma È un sistema che necessita di una coerente e qualificata presa in carico. È?? necessario dunque che a un ampliamento di malattie diagnosticate con lo screening genomico, anche la Rete dei centri di riferimento si faccia trovare pronta?•.

È??Quello che È certo È?? conclude È?? È 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 È??Genetica e screening neonatali, quali opportunità? È?? È disponibile sul canale Youtube di Uniamo.

È??

salute

webinfo@adnkronos.com (Web Info)

Categoria

- 1. Comunicati

Tag

- 1. Ultimora

Data di creazione

Ottobre 2, 2025

Autore

redazione

default watermark