Fenilchetonuria, la generazione dello screening Ã¨ adulta, â??cure per tutta la vitaâ??

Descrizione

default watermark

(Adnkronos) â?? Lo screening neonatale ha cambiato la storia della fenilchetonuria (Pku) e delle altre malattie metaboliche ereditarie: bambini che grazie alla diagnosi precoce e alle cure hanno avuto la possibilitÃ di crescere con prospettive radicalmente diverse rispetto al passato sono oggi adolescenti e adulti. Ma il Servizio sanitario nazionale deve ancora adeguarsi pienamente a questa nuova realtÃ . Transizione dallâ??etÃ pediatrica, centri dedicati allâ??adulto, Ã©quipe multidisciplinari e accesso uniforme alle cure sono le principali sfide da affrontare. Ã? il messaggio di â??Oltre la diagnosi. La generazione dello screening neonatale: una nuova sfida per il Servizio sanitario nazionaleâ?•, il position paper presentato oggi alla Camera dei Deputati su iniziativa dellâ??onorevole Ilenia Malavasi, componente della Commissione XII Affari Sociali. â??Abbiamo investito nella diagnosi precoce e oggi dobbiamo garantire una presa in carico adeguata anche dopo lâ??etÃ pediatrica â?? dichiara Malavasi â?? Lâ??obiettivo deve essere lavorare, insieme al ministero della Salute e alle Regioni, ad un atto che metta ordine in questo percorso, definisca standard omogenei per la presa in carico dellâ??adulto e sia accompagnato dalle risorse necessarie. La diagnosi precoce Ã¨ stata una grande conquista: ora dobbiamo garantire il diritto alla cura e allâ??assistenza per tutta la vitaâ?•.

Il documento Ã¨ il risultato di un anno di lavoro coordinato da Omar â?? Osservatorio malattie rare, che ha riunito le Associazioni italiane di riferimento per la Pku e le malattie metaboliche ereditarie e la Simmesn â?? SocietÃ Italiana per lo studio delle malattie metaboliche ereditarie e lo screening neonatale, coinvolgendo clinici, professionisti sanitari e rappresentanti delle istituzioni. Il progetto Ã¨ stato realizzato grazie al contributo non condizionante di Ptc Therapeutics. Tra le prioritÃ individuate â?? informa una nota â?? la prima Ã¨ rendere strutturale la transizione dallâ??etÃ pediatrica allâ??etÃ adulta, attraverso percorsi formalizzati, centri dedicati e Ã©quipe multidisciplinari stabili. Il position paper chiede inoltre di ridurre le disuguaglianze territoriali, rafforzare le professionalitÃ presenti nei centri e garantire continuitÃ assistenziale lungo tutto lâ??arco della vita.

â??La transizione non puÃ² significare semplicemente arrivare a una certa etÃ e passare dal pediatra a un altro medico â?? sottolinea Niko Costantino, Cometa Asmme â?? Associazione studio malattie metaboliche ereditarie Odv, in rappresentanza delle associazioni â?? Deve essere un percorso programmato e graduale, che garantisca continuitÃ , competenze e multidisciplinarietÃ . Oggi questo

passaggio non Ã¨ garantito nello stesso modo su tutto il territorioâ?•. A testimoniare le carenze che ancora interessano la rete Ã¨ anche lâ??impegno sostenuto negli anni dalle associazioni: i finanziamenti che Ã¨ stato possibile tracciare negli ultimi 25 anni ammontano a circa 5,5 milioni di euro, destinati a screening e ricerca, ma anche a personale medico, dietisti, psicologi e, in alcuni territori, allo sviluppo della presa in carico degli adulti. â??Le associazioni sono intervenute per rispondere a bisogni molto concreti â?? spiega Simonetta Menchetti, Ammec â?? Associazione malattie metaboliche congenite Odv, in rappresentanza delle associazioni â??. Abbiamo sostenuto attivitÃ e professionisti indispensabili nei centri, ma non possiamo sostituirci strutturalmente al Servizio sanitario. Quello che Ã¨ stato costruito in questi anni deve diventare patrimonio stabile del sistemaâ?•.

A rendere ancora piÃ¹ urgente lâ??evoluzione dellâ??assistenza Ã¨ anche lâ??ampliamento delle possibilitÃ terapeutiche per la Pku e per alcune malattie metaboliche ereditarie. Il position paper sottolinea la necessitÃ di accompagnare lâ??innovazione con competenze e modelli organizzativi adeguati e di garantire che le terapie farmacologiche autorizzate e rimborsate siano disponibili in maniera uniforme e tempestiva su tutto il territorio nazionale.

default watermark

â??Lo screening neonatale Ã¨ stato una delle grandi conquiste della sanitÃ pubblica e oggi ci troviamo di fronte alle conseguenze positive di quel successo: una popolazione crescente di persone che raggiunge lâ??etÃ adulta â?? afferma Margherita Ruoppolo, presidente Simmesn â?? Allo stesso tempo stanno evolvendo le possibilitÃ terapeutiche e questo apre nuove prospettive. Anche lâ??organizzazione dellâ??assistenza deve evolvere: servono competenze, Ã©quipe multidisciplinari e percorsi capaci di garantire continuitÃ e accesso appropriato alle diverse opzioni di cura. Lâ??innovazione terapeutica deve trovare un sistema pronto ad accoglierlaâ?•.

Il position paper â?? conclude la nota â?? individua complessivamente cinque direttrici: continuitÃ della presa in carico lungo tutto lâ??arco della vita, multidisciplinarietÃ , equitÃ territoriale, centralitÃ della persona e della famiglia, competenze e sostenibilitÃ del sistema. Il passo successivo indicato dal working group Ã¨ lâ??avvio di un confronto strutturato con il ministero della Salute, attraverso un tavolo permanente che coinvolga istituzioni nazionali e regionali, societÃ scientifiche, professionisti sanitari e associazioni dei pazienti, e accompagni le raccomandazioni del position paper verso interventi concreti.

â??

cronaca

webinfo@adnkronos.com (Web Info)

Categoria

1. Comunicati

Tag

1. Ultimora

Data di creazione
Ottobre 1, 2026

Autore
redazione

default watermark