



Fenilchetonuria, la generazione dello screening Ã adulta, âcure per tutta la vitaâ?

Descrizione

(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 puÃ 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.

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