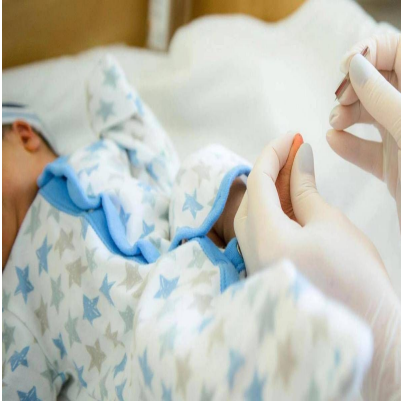




Malattie rare: screening neonatale e genomica, neonatologi-Uniamo per diagnosi e cure precoci

Descrizione

(Adnkronos) La Società italiana di neonatologia (Sin) e Uniamo Federazione italiana malattie rare, in occasione della Giornata mondiale delle malattie rare che si celebra il 28 febbraio, richiamano l'attenzione sull'evoluzione degli screening neonatali e sulle prospettive aperte dall'introduzione del sequenziamento genomico per garantire diagnosi precoci e percorsi di cura tempestivi, appropriati ed equi, fin dai primi giorni di vita.

Le malattie rare sono oltre 7mila e colpiscono 300 milioni di persone nel mondo, circa il 70% ha un'origine genetica e una quota significativa interessa l'età pediatrica, spiegano Sin e Uniamo in una nota. Lo screening neonatale rappresenta una delle più rilevanti conquiste della medicina preventiva. Grazie a un semplice prelievo effettuato nei primi giorni di vita, oggi è possibile diagnosticare precocemente diverse malattie metaboliche, endocrine e genetiche rare, consentendo trattamenti tempestivi che cambiano radicalmente la storia naturale di queste patologie e migliorano in modo significativo la qualità e l'aspettativa di vita dei bambini. Le nuove tecnologie di sequenziamento genomico potrebbero ampliare ulteriormente questo scenario, permettendo l'identificazione rapida di centinaia di malattie genetiche gravi, ma potenzialmente trattabili in epoca neonatale. Accanto alle opportunità, emergono anche importanti questioni etiche e cliniche, sottolineano gli esperti. Il sequenziamento esteso può infatti individuare varianti genetiche di significato incerto o associate a malattie a esordio tardivo e non trattabili, generando ansia e incertezza nelle famiglie e ponendo complessi problemi interpretativi. Non tutte le mutazioni identificate si traducono necessariamente in manifestazioni cliniche, e il rischio di sovradiagnosi è concreto.

Si tratta di una prospettiva scientifica di grande rilievo, che potrebbe rafforzare il ruolo dello screening come strumento di prevenzione e di equità su tutto il territorio afferma Massimo Agosti, presidente Sin. Insieme a Uniamo riteniamo indispensabile una cabina di regia nazionale. Il principio guida deve restare il migliore interesse del minore e della sua famiglia. Lo screening neonatale deve offrire un beneficio diretto e concreto al neonato, limitandosi alle condizioni per le quali esiste un trattamento efficace. Ogni estensione deve essere valutata con rigore scientifico e responsabilità etica. Fondamentali risultano, inoltre, il consenso informato dei genitori, la tutela dei dati genetici e la garanzia di equità di accesso su tutto il territorio nazionale, per evitare nuove disuguaglianze in un ambito

cos'è delicato?». La genomica neonatale può rappresentare una straordinaria opportunità per la salute pubblica e per le famiglie colpite da malattie rare, ma la sua introduzione deve avvenire all'interno di un quadro normativo chiaro, condiviso e trasparente, affinché resti uno strumento di prevenzione e cura orientato al bene del bambino, ovunque nasca.

Gli screening sono programmi di salute pubblica pensati per migliorare la salute e la qualità di vita del neonato, e non devono trasformarsi in strumenti di raccolta indiscriminata di dati o di sorveglianza genetica. L'evidenza Luigi Memo, segretario del Gruppo di studio di genetica clinica neonatale della Sin. La sfida è coniugare innovazione tecnologica, tutela dei diritti e responsabilità sociale. La combinazione tra diagnosi precoce, terapie innovative e interventi non farmacologici appropriati può realmente cambiare la storia naturale di molte malattie rare, ma questo è possibile solo se l'accesso alle cure è equo, continuo e strutturato?.

Negli ultimi anni lo sviluppo delle terapie geniche ha aperto scenari fino a poco tempo fa impensabili per alcune malattie rare di origine genetica, soprattutto quando il trattamento viene avviato in epoca precoce. Accanto alle terapie farmacologiche e avanzate, è per questo essenziale garantire anche l'accesso a percorsi assistenziali, riabilitativi, nutrizionali e di supporto multidisciplinare, che rappresentano una parte integrante della presa in carico della persona con malattia rara, precisano Sin e Uniamo. Lo screening neonatale esteso è uno straordinario strumento per individuare fin dalla nascita patologie che possono essere trattate prima che compaiano i sintomi. dice Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo. I trattamenti possono essere non solo farmacologici, ma anche, nella nostra visione, abilitativi e riabilitativi. Bisogna considerare la diagnosi un momento dal quale parte una presa in carico olistica che riguarda tutti gli stakeholders ed è preceduto da tanta informazione. I bambini e le loro famiglie devono essere accompagnati in un percorso di supporto e di cura che non li lasci mai da soli. Dobbiamo essere cauti e coesi rispetto a tutta una serie di tematiche che hanno risvolti etici importanti: come affrontare, nel caso degli screening genetici, varianti ancora non conosciute e le possibili influenze sul fenotipo; genotipi e fenotipi non congruenti; patologie cosiddette late onset, cioè a insorgenza tardiva. Dovremmo scegliere le patologie da screenare con ampio consenso da parte di tutte le comunità coinvolte: scientifica, istituzionale, associativa?.

Per trasformare questa visione in realtà conclude la nota occorre un'azione sinergica tra istituzioni, medici specialisti (biologi, genetisti, neonatologi, psicologi, ecc.) e associazioni delle persone con malattia rara e familiari come Uniamo. L'obiettivo deve essere l'attuazione di un programma di screening che elimini le barriere all'accesso, assicurando a ogni neonato il diritto a una diagnosi precoce e alle migliori cure disponibili, indipendentemente dalla propria regione di nascita.

?

salute

webinfo@adnkronos.com (Web Info)

Categoria

1. Comunicati

Tag

1. Ultimora

Data di creazione

Febbraio 23, 2026

Autore

redazione

default watermark