

MALATTIE RARE E SCREENING NEONATALE “IL MIRAGGIO DELLA PREVENZIONE”

Martedì, 26 giugno 2007
Aula Giulio Cesare del Palazzo Senatorio
Piazza del Campidoglio, Roma

SCREENING NEONATALE E PREVENZIONE: REALTA' O MIRAGGIO?

Giovanni Neri, Istituto di Genetica Medica, Università Cattolica del S. Cuore, Roma

Secondo i canoni tradizionali, lo screening neonatale di malattie genetiche rare viene eseguito, e di fatto reso obbligatorio, quando ricorrono le seguenti condizioni: a) il test di screening è di facile esecuzione e basso costo; b) è altamente specifico e sensibile; c) conduce ad una terapia efficace. Gli esempi più noti, e quelli in cui l'efficacia dello screening è ampiamente dimostrata, riguardano la fenilchetonuria e l'ipotiroidismo congenito. In entrambi i casi il test è di tipo “metabolico” e riconosce solo i soggetti affetti, non eventuali portatori sani del gene mutante che causa la malattia.

La recente introduzione di test genetici basati sull'analisi diretta del DNA ha ampliato enormemente il numero delle malattie genetiche potenzialmente “screenabili” già al momento della nascita, anche in assenza di una sintomatologia clinica che potrebbe manifestarsi solo in un secondo momento. A titolo di esempio, cito un caso attualmente molto dibattuto, cioè quello della sindrome X fragile, una forma ereditaria di ritardo mentale, evidente soprattutto nei maschi. Al momento della nascita i bambini affetti in genere non mostrano caratteristiche particolari che facciano pensare a questa sindrome e quindi lo specifico test genetico somministrato a tutti i neonati porterebbe subito ad una diagnosi che generalmente non viene fatta prima dei due anni di vita, quando la condizione di ritardo psicomotorio diventa chiaramente riconoscibile. Gli aspetti positivi di una diagnosi fatta subito dopo la nascita sono: a) la possibilità di avviare subito un percorso abilitativo, mirato agli specifici bisogni del bambino; b) la possibilità di informare subito la famiglia del rischio genetico, che è il primo passo verso la possibile prevenzione di altri casi. Ma vi sono anche dei potenziali effetti negativi da considerare: a) il rischio di compromettere il “bonding” (legame) fra madre e bambino nel momento in cui viene rivelato che il bambino, del tutto normale agli occhi dei genitori, avrà un serio handicap; b) il rischio che la famiglia si senta stigmatizzata ed emarginata; c) l'inevitabilità di diagnosticare anche portatori sani che ovviamente non hanno potuto dare un consenso informato.

Queste, ed altre problematiche simili, meritano approfondimento e discussione non solo fra medici, ma anche fra esperti di bioetica e rappresentanti delle associazioni familiari, che sempre più vogliono e meritano di avere voce in questo complesso dibattito.