

**Malattie metaboliche** Per ora 3 screening alla nascita. La Toscana li ha già ampliati

# Test genetici a tutti i neonati

La diagnosi precoce garantirebbe le cure, spesso salvavita

**T**est obbligatori - e gratuiti -, alla nascita, per tutte quelle malattie genetiche che oggi è possibile scoprire ancor prima che si manifestino e che si possono curare. E quanto chiede un disegno di legge, presentato mercoledì scorso alla Camera dei deputati. Attualmente soltanto per tre malattie genetiche (ipotiroidismo congenito, **fibrosi cistica**, fenilchetonuria) è previsto lo screening neonatale a livello nazionale. Ma oggi la scienza mette a disposizione test per tante altre patologie genetiche, in particolare quelle metaboliche, alcune delle quali sono curabili con terapia farmacologica, o con la dieta e con buoni risultati.

Soltanto una regione, la Toscana, ha dato una risposta a questo problema, stabilendo, già da 4 anni, che tutti i neonati siano sottoposti a un test in grado di identificare 40 difetti metabolici analizzando una sola goccia di sangue, consentendo così il trattamento precoce della malattia e un'esistenza migliore ai piccoli che ne sono affetti.

Dell'opportunità di sottoporre tutti i neonati ai test metabolici si parlerà martedì 26 giugno, in Campidoglio, per iniziativa dell'**Associazione culturale Giuseppe Dossetti**, che ha riunito famiglie, associazioni, esperti e istituzioni per sensibilizzare il Parlamento a varare la normativa proposta.

«Il disegno di legge — dice la presidente dell'Associazione, la senatrice Ombretta Fumagalli Carulli — è un passo importante per il percorso che l'associazione segue ormai da anni, ottenendo, però, fino ad ora, soltanto promesse, nonostante la Commissione Europea abbia invitato i Paesi dell'Ue a garantire l'offerta dei test genetici».

L'estensione dei test - dicono i sostenitori - realizzerrebbe in concreto il diritto alla salute di molti bambini portatori di anomalie genetiche, che oggi rischiano di non essere curati affatto. Non sempre, infatti, le patologie di carattere genetico si manifestano alla nascita; l'esordio può avveni-

re anni dopo, con grande disperazione dei genitori che spesso faticano per arrivare alla diagnosi. Si tratta, infatti, a volte, di malattie che gli stessi medici conoscono poco, o che non hanno mai visto nel corso della loro professione.

Enrico Zammarchi, professore di pediatria dell'Università di Firenze e promotore dello screening neonatale «allargato» della Toscana, racconta: «Da quando è entrato in funzione il protocollo toscano per le malattie metaboliche, su 126mila test effettuati abbiamo individuato 60 bambini con malattie metaboliche (un caso ogni 2.000 nati) e oggi questi bambini stanno bene. Così non sarebbe, invece, se solo fossero nati oltre i confini della regione, o qualche giorno prima dell'entrata in vigore del provvedimento. Con le nostre apparecchiature, peraltro, saremmo in grado di rispondere anche alle necessità delle regioni vicine».

Per Giovanni Neri, direttore dell'Istituto di genetica medica all'Università Cattolica di Roma, l'indagine genetica potrebbe riguardare anche le malattie genetiche non trattabili (vedi tabella), nonostante le implicazioni di ordine etico.

**Edoardo Stucchi**

## QUESTE LE INDAGINI DISPONIBILI

### OBBLIGATORI

da eseguirsi alla nascita, (Legge del 1992, gratuiti), per malattie trattabili

- Ipotiroidismo congenito
- Fibrosi cistica
- Fenilchetonuria

### NON OBBLIGATORI, MA UTILI

per malattie trattabili (terapia farmacologica o dietetica); di questi si auspica l'obbligatorietà (gratuita) alla nascita

- **Malattie del metabolismo a piccole cellule (40 malattie)**
  - Amminoacidopatie (per es. tirosinemia, leucinosi, omocistinuria)
  - Acidurie organiche
  - Difetti di produzione energetica cellulare
- **Alcune malattie del metabolismo ad accumulo lisosomiale** (per es. Glicogenosi di tipo II o **malattia di Pompe**, **malattia di Gaucher**, mucopolisaccaridosi di tipo I, II e III; malattia di Fabry)

### VOLONTARI

principali test disponibili per malattie finora senza cure specifiche

- Distrofia muscolare di Duchenne
- Sindrome X fragile
- Malattia di Huntington
- Distrofia miotonica (muscolare)
- Malattie cromosomiche (per es. sindrome di Down)

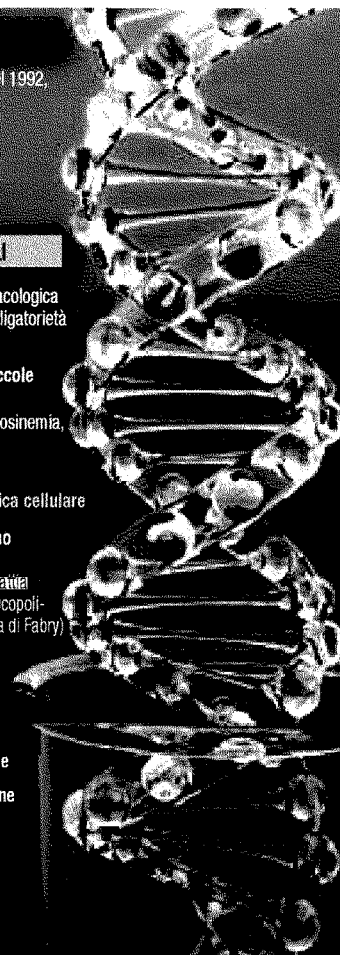


Foto CORBIS / FASSLER

