

## “Malattie rare e screening neonatale: il miraggio della prevenzione”

clicMedicina - [redazione@clicmedicina.it](mailto:redazione@clicmedicina.it)

Il prossimo 26 giugno a Roma in Campidoglio Istituzioni, Associazioni di Pazienti e Mondo Accademico si confrontano sul tema della diagnosi precoce delle malattie rare

Roma, 5 giugno 2007 – Un importante appuntamento il prossimo 26 giugno a Roma promosso dall'Associazione Giuseppe Dossetti: il convegno “Malattie rare e screening neonatale: il miraggio della prevenzione”.

Nel corso della giornata Istituzioni, Associazioni di Pazienti e Mondo Accademico si confronteranno sul tema della diagnosi precoce delle malattie rare e in particolare sull'opportunità di rendere obbligatorio lo screening neonatale per quelle malattie genetiche rare per le quali è disponibile una terapia farmacologia e/o dietetica di comprovata efficacia.

Oggi lo screening neonatale diagnostica molte delle malattie rare per le quali è disponibile una cura. E' sufficiente un prelievo di sangue dal tallone del bambino, lo stesso che avviene già per lo screening attualmente previsto dalla legge, per arrivare a una diagnosi corretta e per salvare molte vite umane.

La diagnosi precocissima di alcune malattie genetiche rare dall'andamento gravemente degenerativo, e soprattutto di quelle che oggi non sono più orfane di un trattamento efficace, determinerebbe risultati di grande portata.

Tra i più importanti, la possibilità di salvare la vita dei bambini affetti dalle forme più gravi e quello di iniziare la terapia prima che i danni causati dalla malattia ai diversi organi interessati siano irrimediabili nelle forme meno severe.

Uno screening neonatale per diagnosticare le malattie rare per le quali è disponibile una cura riconosciuta è oggi tecnicamente possibile, con un rapporto costo-beneficio straordinariamente vantaggioso.

