

[HOME](#) | [MAPPA DEL SITO](#) | [CHI SIAMO](#) | [MISSIONE ED OBIETTIVI](#) | [GUIDA AI SERVIZI](#) | [NEWSLETTER](#) | [REGISTRATI](#) | [MODIFICA DATI](#)[| FORUM](#) | [CONTATTACI](#) | [SEGNALA IL SITO](#)[SCLEROSI MULTIPLA](#)[FERTILITA'](#)[DERMATOLOGIA/PSORIASI](#)[ENDOCRINOLOGIA PEDIATRICA](#)[MALATTIE RARE](#)[Cosa sono](#)[Farmaci orfani](#)[Domande Frequenti](#)[Glossario](#)[Testimonianze ed interviste](#)[Normativa](#)[Lecture consigliate](#)[Materiale Divulgativo](#)[Download](#)[News](#)[Pubblicazioni scientifiche](#)[Eventi](#)[Links](#)[NEWS DALLA FONDAZIONE](#)[DOWNLOAD](#)[MATERIALE DIVULGATIVO](#)[SPORT E SOLIDARIETA](#)[torna alla pagina precedente](#)

## News

### Malattie rare: Lo screening neonatale allargato potrebbe salvare la vita di molti bambini

L'importanza di una diagnosi precoce delle malattie rare al fine di ridurre l'invalidità e migliorare la qualità di vita dei pazienti. Questo è stato il tema del convegno che si è svolto lo scorso 26 giugno a Roma dal titolo "Malattie rare e screening neonatale, il miraggio della prevenzione". L'incontro, organizzato dall'Associazione Culturale Giuseppe Dossetti, ha visto confrontarsi pediatri, ricercatori ed associazioni di pazienti; tutti concordi sull'importanza della diagnosi precoce come elemento fondamentale per salvare la vita di tanti bambini affetti da gravi patologie.

Attualmente in Italia lo screening neonatale è previsto solo per quattro malattie: fenilchetonuria, galattosemia, fibrosi cistica ed ipotiroidismo. Recentemente è stato presentato alla Camera dei Deputati un disegno di legge per consentire uno screening neonatale allargato, obbligatorio e gratuito.

Il rapporto costo-beneficio è nettamente favorevole e per attuarlo sarebbe sufficiente un prelievo di sangue dal tallone del bambino, lo stesso che avviene per lo screening già

NAVIGARE IN INTERNET

ACCESSO FACILITATO

AMICI DELLA FONDAZIONE

FOR KIDS

FEED RSS/XML

previsto dalla legge.

Solo in Toscana da quattro anni è stato attivato un progetto per uno screening “tandem massa” che consente di individuare 40 malattie metaboliche. Staticamente a questo tipo di esame risulta positivo un paziente su 2000.

La diagnosi tempestiva di alcune malattie genetiche rare di evoluzione seriamente degenerativa, e soprattutto di quelle che oggi non sono più orfane di un trattamento efficace, potrebbe determinare risultati fondamentali per la ricerca.

Come ha sottolineato la stessa Ombretta Fumagalli Carulli, presidente dell'Associazione Dossetti, c'è ancora poca sensibilità verso queste patologie rare ma i progressi della scienza permettono di affrontare subito quelle curabili; per poter fare questo però è necessario che siano diagnosticate per tempo. L'augurio della presidente Fumagalli Carulli è che il disegno di legge sia approvato in breve tempo e che anche l'Italia segua l'esortazione che la Commissione Europea ha fatto già da tre anni a tutti gli Stati membri: quella cioè di garantire test genetici.

Fonti: ***Avvenire 27/06/07; Sanihelp.it 21/06/07; Cybermed.it 20/06/07***

(Sbrize 04/07/2007)

powered by Sosinel