

«Screening neonatale per le malattie rare»

«Alcune patologie

– spiega l'associazione

Dossetti – sono curabili

se scoperte presto»

sociazione, "Siamo rari, ma tanti".

ROMA. «Una diagnosi precoce per le malattie rare è fondamentale per ridurre l'invalidità che queste comportano e migliorare la vita dei malati». E' quanto sostiene Dorina Bianchi, vicepresidente della Commissione Affari Sociali della Camera, intervenuta ieri a Roma al convegno "Malattie rare e screening neonatale, il miraggio della prevenzione". L'incontro, organizzato dall'associazione culturale Dossetti che da anni si impegna per tutelare il diritto costituzionale alla salute, ha dato voce a pediatri, ricercatori ed associazioni di pazienti. Ma il messaggio è unanime. La diagnosi precoce di malattie genetiche rare dall'andamento degenerativo e di quelle con una terapia efficace determinerebbe risultati di grande portata. Sarebbe possibile non solo salvare la vita dei bambini affetti da patologie più gravi, ma anche limitare l'handicap e consentire una qualità di vita migliore. Uno screening neonatale allargato, obbligatorio e gratuito, è oggi tecnicamente possibile, con un rapporto costo-beneficio vantaggioso. E quello che viene chiesto in un disegno di legge appena presentato alla Camera dall'onorevole Bianchi. Oggi in Italia lo screening neonatale è previsto per legge solo su quattro malattie (fenilchetonuria, galattosemia, fibrosi cistica e ipotiroidismo). Solo la regione Toscana ha attuato da quattro anni screening "tandem massa", in grado di identificare 40 malattie metaboliche. E risultano positivi 1 su 2000 pazienti. «Parlare di queste malattie - ha concluso la parlamentare - stimolare la ricerca delle possibili cure e incentivare lo screening neonatale, rappresentano un modo per supportare i malati e le loro famiglie, rendendo meno gravoso il decorso della malattia».

Della stessa idea Ombretta Fumagalli Carulli, presidente dell'associazione Dossetti.

«Attualmente la scienza ci permette di affrontare subito malattie rare curabili, se scoperte in tempo. Il disegno di legge è un passo importante per il percorso che l'associazione segue da anni, ottenendo solo promesse, nonostante la Commissione Europea abbia invitato a garantire test genetici». Non c'è sensibilità adeguata perché queste malattie si considerano, appunto, rare. Senonché, come recita lo slogan dell'as-

