

Venerdì 22 giugno

Malattie rare: l'importanza dello screenign neonatale

Sanihelp.it - 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. È 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.

Secondo l'associazione che promuove il convegno quindi 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.

