

Disegno di legge alla Camera, si vuole decuplicare il numero di patologie testate

Per la diagnosi in culla

Screening allargato a quaranta malattie

Roma - BRIGIDA STAGNO

Indagini diagnostiche neonatali per quelle malattie genetiche rare per le quali è disponibile una terapia efficace, da aggiungere a quelle già obbligatorie e gratuite: lo chiede il disegno di legge presentato lo scorso giugno alla Camera in favore della ricerca, prevenzione e cura di queste patologie. La possibilità di agire sulla malattia in fase presintomatica è infatti la chiave per prevenire l'handicap che ne deriva. Finora in Italia, malgrado l'invito della Commissione europea agli stati membri, lo screening è stato regolamentato per legge solo per quattro malattie: ipotiroidismo congenito, fibrosi cistica, galattosemia e fenilchetonuria.

L'eccezione Toscana

Fa eccezione la Toscana, che da quattro anni ha stabilito l'obbligatorietà dei test per 40 difetti metabolici (tra cui la malattia di Gaucher, le malattie da accumulo lisosomiale, la malattia di Fabry, le malattie del metabolismo intermedio, la glicogenosi tipo II, le mucopolisaccaridosi tipo I, II e IV), di cui oggi si conosce storia naturale ed evoluzione positiva dopo trattamento farmacologico o nutrizionale. «Il Disegno di legge ha lo scopo di focalizzare l'importanza di uno screening neonatale allargato anche alle patologie metaboliche - afferma la senatrice Ombretta Fumagalli Carulli in un incontro, organizzato in Campidoglio dall'Associazione culturale Dossetti (di cui è presidente). «Con questo convegno abbiamo ribadito anche la richiesta di potenziare l'attenzione delle istituzioni sulle malattie rare, che riguardano nella penisola circa un milione di perso-

ne». La recente introduzione dei test genetici basati sull'analisi diretta del Dna ha ampliato enormemente il numero delle patologie potenzialmente "screenabili" già al momento della nascita, anche in assenza di una sintomatologia clinica

che potrebbe manifestarsi solo in un secondo momento. «Nella sindrome dell'X fragile, per esempio, una forma ereditaria di ritardo mentale, il test somministrato a tutti i neonati porterebbe precocemente alla diagnosi, che generalmente non viene fatta prima dei

due anni di vita, quando il ritardo psicomotorio diventa evidente», spiega Giovanni Neri, direttore dell'Istituto di Genetica Medica dell'università del Sacro Cuore di Roma.

Pro e contro la strategia

«Gli aspetti positivi di una diagnosi precoce? Da una parte, la possibilità di avviare tempestivamente un percorso riabilitativo mirato agli specifici bisogni del piccolo paziente, dall'altra quella di informare subito la famiglia del rischio genetico per prevenire eventuali altri casi. Quanto agli svantaggi, ci sono il rischio di compromettere il legame tra madre e bambino portatore di un handicap, quello di rendere la famiglia emarginata e stigma-

tizzata, ma anche l'inevitabilità di diagnosticare portatori sani, che non hanno potuto dare il consenso informato».

SPETTROMETRIA DI MASSA SU UNA GOCCIA DI SANGUE

OGGI È POSSIBILE eseguire uno screening neonatale a poche ore dalla nascita del bambino per diagnosticare 40 malattie genetiche. La procedura è la stessa usata per lo screening standard: una goccia di sangue prelevata dal tallone del neonato viene intrisa in una speciale carta assorbente, chiamata "spot", che poi viene fatta asciugare e inviata al laboratorio di analisi del "Centro screening neonatali".

Attraverso la tandem spettrometria di massa, un'apparecchiatura utile per la determinazione strutturale delle molecole, lo screening permette di identificare le malattie metaboliche genetiche (aminoacidopatie, acidurie organiche, difetti del ciclo dell'urea, difetti della beta ossidazione degli acidi grassi, malattie da accumulo lisosomiale) per la maggior parte suscettibili alla terapia farmacologica o dietetica. Grazie alla diffusione della tandem-mass spettrometria, diversi paesi (come la Germania, gli Usa e l'Australia) hanno iniziato negli ultimi anni programmi di screening neonatale allargato a molte malattie metaboliche.

