**Screening neonatale per le Malattie da accumulo?**

Giovanni V. Coppa
Istituto di Scienze Materno-Infantili
Università Politecnica delle Marche, Ancona

La Malattie da accumulo sono dovute al deficit di specifici enzimi deputati allo smaltimento di diverse sostanze prodotte in tutte le cellule dell'organismo. Il deficit di uno di tali enzimi comporta a livello delle singole cellule un sovraccarico di materiale non degradato che determina a sua volta una sofferenza a carico di vari organi ed apparati. Si tratta di malattie ereditarie, piuttosto rare, prese singolarmente, a decorso progressivamente ingravescente, e ad evoluzione spesso fatale. La loro diagnosi si basa su criteri clinici e ben definite indagini biochimiche.

In questa sede viene presentata una ampia casistica che mette chiaramente in evidenza la storia naturale di questo gruppo di affezioni. Fino a pochj anni fa non era disponibile alcun intervento terapeutico specifico in grado di modificarne la grave prognosi. Di recente, invece, grazie al trapianto di cellule staminali ematopoietiche ed alla disponibilità della terapia enzimatica sostitutiva è possibile, per alcune delle Malattie da accumulo, modificare il decorso clinico delle stesse.

I risultati fino ad oggi riportati in letteratura si riferiscono essenzialmente a pazienti in cui il trattamento è stato iniziato a malattia per lo più in fase abbastanza avanzata, in cui i vari organi ed apparati hanno subito danni di diversa entità. L'efficacia del trattamento è, quindi, strettamente correlata alla situazione clinica di partenza. Da ciò emerge l'importanza di una diagnosi precoce.

Viene portata l'esperienza del trattamento con terapia enzimatica sostitutiva iniziato nei primi mesi di vita, in fase preclinica, in un bambino affetto da Mucopolisaccaridosi tipo 1. Si tratta del primo paziente al mondo ad aver iniziato la terapia in epoca così precoce, in cui il follow up clinico-metabolico fino all'attuale età di oltre 4 anni, mette in evidenza l'efficacia del trattamento nel prevenire lo sviluppo della malattia.

Vengono proposte per la discussione le strategie per l'attuazione di un programma di screening neonatale per le Malattie da accumulo.