



*Dott. Andrea Pession*

Roma, 28 febbraio 2024 - “Sappiamo dell’impegno preso dal ministro Schillaci e dal sottosegretario Gemmato per l’aggiornamento del panel nazionale degli screening neonatali, ci auguriamo ora che i decreti di aggiornamento siano pubblicati il prima possibile, in modo che in tutta Italia ci possa essere omogeneità per tutti i nati che oggi possono essere sottoposti a screening neonatale per 59 malattie metaboliche ereditarie. Ci auguriamo, inoltre, che alla ripresa dei lavori della Commissione ministeriale la SIMMESN sia inserita, come richiesto, tra i componenti effettivi del panel”. A dirlo il presidente della Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale (SIMMESN), Andrea Pession, oggi a Roma in occasione della sua partecipazione al convegno dal titolo “Giornata Mondiale delle Malattie Rare”.

L’evento, che si è svolto presso la Sala del Refettorio di Palazzo San Macuto, è stato organizzato dal vicepresidente della Camera dei Deputati, Giorgio Mulè. A partecipare, tra gli altri, il sottosegretario alla Salute, Marcello Gemmato, il presidente della Commissione Affari sociali della Camera, Ugo Cappellacci e la presidente della Fondazione Uniamo (che raccoglie il mondo dei pazienti con patologie rare) Annalisa Scopinaro.

L'Italia, intanto, è leader in Europa sugli screening neonatali e con l'ultimo aggiornamento in arrivo sarà tra i primi Paesi al mondo come numero di patologie screenate. "Adesso - ha sottolineato Pession - diventa di fondamentale importanza inserire annualmente nel panel le patologie che hanno una terapia approvata. Continua infatti a esserci troppo disallineamento tra i passi avanti della ricerca e l'attivazione dei programmi nelle diverse regioni. Da parte nostra, stiamo per varare i primi indicatori di performance dei 19 centri di screening oggi attivi sul territorio nazionale, anche per monitorare con attenzione l'efficienza del sistema di presa incarico clinica che ad oggi ci preoccupa sempre di più, considerando gli 'acciacchi' del nostro sistema sanitario, che per primi dobbiamo sostenere".

L'attuale programma di screening neonatale è stato recentemente esteso a 59 Malattie metaboliche ereditarie, ma c'è da chiedersi se sia sostenibile per il nostro Paese "in misura equa e universale, senza sacrificarne i necessari livelli di qualità".

A seguito dei recenti progressi tecnologici nel campo del sequenziamento genomico, il potenziale di incorporazione di queste tecnologie nei programmi di screening neonatale è "molto promettente - fa sapere il presidente SIMMESN - ma aggiunge costi da comparare e comporta implicazioni etiche che devono essere attentamente considerate per evitare di compromettere il soddisfacente livello di fiducia raggiunto nel nostro Paese relativamente a questo intervento di prevenzione secondaria. Noi riteniamo sia nostro dovere avviare un'analisi attenta e sistematica delle prestazioni attualmente erogate, valutando con attenzione le tante possibilità di efficientamento che un coordinamento potrebbe offrire". Da considerare, ancora, è la difficoltà della ricerca clinica nelle malattie rare, spesso "lunga, costosa e con alti tassi di fallimento".

Pession, clinico e professore universitario presso l'Alma Mater-Università di Bologna, con una lunga esperienza nel campo delle malattie rare, racconta infine in che modo è cambiata la ricerca in questo settore: "Delle circa 10mila malattie rare, solo poco più di 100 hanno una specifica terapia a disposizione, la ricerca è quindi fondamentale per poter arrivare a terapie che possano permettere una qualità di vita migliore. È importante continuare ad investire in ricerca e poter usufruire di incentivi in questo settore, ponendo particolare attenzione al reclutamento di giovani ricercatori".

Inoltre, ha concluso, bisogna continuare con la strada intrapresa anni fa, cioè con "collaborazioni pubblico-privato, per promuovere la ricerca anche insieme alle aziende del pharma".