



Bologna, 23 aprile 2024 - “Rivedere le malattie metaboliche ereditarie che sottoponiamo a screening neonatale, proponendo una revisione del pannello di riferimento in rapporto all'esperienza che abbiamo maturato da 8 anni a questa parte”: lo annuncia il prof. Andrea Pession, presidente della SIMMESN (Società italiana per lo studio delle malattie metaboliche ereditarie e screening neonatale), al termine della seconda edizione delle 'Giornate SIMMESN' 2024, appena conclusa a Bologna.

L'evento ha visto la partecipazione di 150 esperti suddivisi in 15 gruppi di lavoro che hanno dialogato su studi scientifici pubblicati sulle riviste internazionali. SIMMESN ha lavorato sugli indicatori dello screening neonatale e quindi della qualità delle prestazioni di laboratorio, puntando sulla necessità di avviare in tutta Italia un servizio di prevenzione sempre più qualificato. Con l'obiettivo - in particolare - di riuscire ad evitare le false positività, che per le famiglie rappresentano un problema non da oggi (visto che magari si viene richiamati comunque in ospedale, dopo un test sul proprio bimbo).

Indicatori di qualità e performance

“Sono state giornate illuminanti - tira le somme Pession - con un grande spirito collaborativo tra centri coinvolti e gruppi di lavoro. Abbiamo registrato una grande partecipazione alle due Giornate, con molti giovani e una nuova generazione di colleghi che ci fan ben sperare sul futuro. E ci rassicura sulla possibilità di lavorare con un approccio sistematico, con una collaborazione di rete che funzioni sempre più e sempre meglio. C'è stato ad esempio un cambio di coordinamento di alcuni gruppi di lavoro, che ha rivitalizzato le attività, e in particolare nel gruppo Screening”.

Sulle false positività, approfondisce il presidente della SIMMESN, “abbiamo esaminato i primi indicatori di qualità e performance dei vari centri screening, sviluppando idee per ulteriori approfondimenti. Rivedremo l'opportunità di continuare con un pannello così largo di malattie. Per alcune di queste - entra nel merito Pession - è necessario rivedere i criteri, dopo 8 anni di esperienze e raccolta di indicatori e ulteriori informazioni: mi riferisco alle malattie non clinicamente rilevanti, la cui diagnosi crea più problemi che vantaggi per il paziente”.

Ancora sulla falsa positività, “come SIMMESN ci siamo dati metodi per ridurla: abbiamo parlato - spiega ancora il prof. Pession - del ruolo della genetica non solo nella conferma diagnostica, ma anche come metodo di secondo livello (second-tier test) per l'eventuale conferma immediata dello screening. C'è quindi la necessità di continuare a lavorare condividendo 'cut-off', sulle soglie di livelli diagnostici critici”.

In tutto questo hanno contribuito alle Giornate SIMMESN le relazioni, su vari aspetti, dei due ospiti stranieri, “New insights into the pathophysiology of methylmalonic acidemia” di Charles Venditti (National Human Genome Research Institute, National Institutes of Health-NIH, Bethesda, Usa), e “Can physicians trust laboratory results?” di Christine Vianey-Saban (Centre Hospitalier Universitaire, Lione, France).

Il contributo degli psicologi

Ma sono tanti gli spunti offerti dai singoli di gruppi di lavoro SIMMESN, come - ad esempio - quello degli psicologi. Evidenzia la dott.ssa Chiara Cazzorla (psicologa e psicoterapeuta presso l'Uoc malattie metaboliche ereditarie, Azienda ospedale Padova) citando la pubblicazione di un lavoro interno al gruppo: “La possibilità di poter offrire ai genitori di neonati richiamati per positività allo screening un supporto psicologico è un elemento fondamentale nella presa in carico della famiglia fin dal primo contatto al centro metabolico di riferimento. Tale lavoro ci ha permesso di evidenziare nuovamente l'importanza dell'equipe multidisciplinare nella gestione di pazienti affetti da malattie croniche”.

Tra gli altri obiettivi raggiunti alla due giorni di Bologna, Cazzorla cita l'allargamento del proprio gruppo alla rete nazionale coinvolgendo “le colleghe e i colleghi che si occupano di malattie metaboliche ereditarie e screening neonatale al di fuori dei confini del nostro paese”, per scattare una fotografia delle risorse psicologiche a livello europeo, creando di fatto una rete internazionale di specialisti.

Dietetica e nutrizione

Altri contributi al convegno di Bologna sono arrivati dal gruppo di lavoro su “Dietetica e nutrizione”, che ha compiuto 10 anni dalla sua nascita e conta ad oggi più di 30 componenti a livello nazionale.

Puntualizza in questo ambito Juri Zuvadelli (dietista presso ASST Santi Paolo e Carlo Milano), dopo le giornate SIMMESN: “Recentemente, il gruppo ha portato a termine un lavoro pubblicato sul primo numero del *Journal of Innate Metabolism* (Jim) che approfondisce la gestione dietetica della fenilchetonuria in Italia. Pone le basi per costruire un approccio condiviso, uniforme e semplice per il paziente, riconoscendo anche aspetti su cui, ad oggi, le evidenze scientifiche sono limitate e devono quindi essere da stimolo per programmare studi futuri”.

Microbiota e patologie metaboliche

Altri spunti interessanti li ha segnati il gruppo “Malattie metaboliche ereditarie e microbiota”, caratterizzato peraltro da una “forte multidisciplinarietà: medici pediatri e neuropsichiatri infantili, dietisti, psicologi e laboratoristi microbiologi collaborano al fine di migliorare la gestione clinico-assistenziale e la salute dei pazienti”, spiegano la prof.ssa Elvira Verduci, professore associato presso la Statale di Milano e la collega Maria Teresa Carbone, pediatra presso l’Ospedale Santobono di Napoli.

Aggiunge in particolare Verduci: “Tra gli obiettivi a breve termine del gruppo c’è la realizzazione di studi clinici per distinguere meglio l’impatto della patologia metabolica e della terapia dietetica personalizzata sulla composizione del microbiota intestinale, nonché quello di poter meglio valutare la presenza di sintomatologia gastrointestinale strettamente correlata allo stato di disbiosi intestinale”.

In conclusione, il gruppo 'Microbiota' mira a identificare quali miglioramenti del trattamento dietetico-nutrizionale, in termini di alimenti naturali, alimenti a fini medici speciali e supplementi, risultano “efficaci - rimarca la professoressa - per modulare positivamente la composizione del microbiota e quindi migliorare lo stato di salute generale dei pazienti, superando il concetto di mero controllo metabolico

della patologia”.

Nuove terapie

Infine alle giornate SIMMESN ha portato un importante contributo anche il gruppo sulle “Nuove terapie”, coordinato da Simona Fecarotta, specialista interno di Pediatria presso AOU Federico II di Napoli: “Il nostro scopo- sottolinea Fecarotta- è quello di favorire la partecipazione alle terapie nuove da parte dei pazienti italiani, con un accesso anticipato nell'ambito di sperimentazioni cliniche internazionali, sia di tipo industriale sia di tipo indipendente” tra trial clinici e uso compassionevole di molecole, arrivando alla terapia prima che venga commercializzata.

“Il nostro gruppo - prosegue la dottoressa - è un osservatorio della ricerca, il quale può censire le sperimentazioni aperte che stanno arruolando pazienti diffondendole tra i vari portatori d'interesse. Ma vogliamo anche facilitare la ricerca indipendente, indipendentemente da big pharma”.

Dopo il primo anno di lavoro, segnala Fecarotta, “abbiamo condotto un sondaggio per censire la popolazione italiana colpita da gangliosidosi Gm1 e Gm2. C'è una molecola di interesse di possibile efficacia, per la cura di questa malattia, e siamo fiduciosi che un programma di uso compassionevole possa essere attivato in Italia per i pazienti affetti. Inoltre, abbiamo identificato 21 sperimentazioni italiane che al momento stanno arruolando pazienti, in studi interventistici di tipo terapeutico per diverse malattie metaboliche ereditarie ed abbiamo prodotto un database che è disponibile nel sito della SIMMESN con le principali informazioni.