



FONDAZIONE  
SIGMA-TAU

Prof. Nicola Longo

*Divisione di Genetica Medica. Dipartimento di Pediatria e Patologia e ARUP Laboratories, University of Utah, Salt Lake City, UT, Stati Uniti*

*Intervengono:*

Prof. Bruno Dallapiccola

*Direttore Scientifico Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma*

Dott. Carlo Dionisi Vici

*Responsabile U.O.C. di Patologia Metabolica e Coordinatore area di ricerca di Malattie metaboliche, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma*

Roma, 26 Gennaio 2015 ore 11 – Aula Salviati, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù

Roma, 21 gennaio 2015 – Trentadue centri specializzati per lo screening neonatale sul territorio italiano ma venti diverse “letture” regionali di questo servizio indispensabile per la salute da parte del SSN. Com'è noto, lo screening neonatale è l'attività di sanità pubblica finalizzata all'individuazione precoce di malattie per le quali un intervento tempestivo può portare all'eliminazione o alla riduzione della mortalità, morbilità e disabilità. Gli esami vengono effettuati su gocce di sangue raccolte tramite una piccola puntura del tallone alla seconda – terza giornata di vita. Da una decina d'anni a questa parte, è disponibile uno screening allargato, per permettere di identificare alla nascita l'eventuale presenza di un buon numero di queste malattie (in genere 20-40, a seconda dei pannelli utilizzati per la ricerca), in aggiunta alle tre – fenilchetonuria, fibrosi cistica ed ipotiroidismo congenito – che da tempo vengono cercate in ogni neonato italiano.

Un aggiornamento di alto profilo scientifico, su questi temi e le problematiche in corso, sarà offerto dalle tre Lectures italiane del genetista in ambito pediatrico Nicola Longo dell'Università dello Utah – all'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù il 26 gennaio a Roma, all'Ospedale Pediatrico Meyer di Firenze il 27 e infine al Dipartimento di Pediatria dell'A.O.U. di Padova il 29 gennaio. Ideate e organizzate da Fondazione Sigma-Tau in collaborazione con le rispettive istituzioni, le Lectures vogliono essere un momento di confronto scientifico con riflessi utili anche per la comunità.

“La tecnologia della spettrometria di tandem massa - sottolinea il Dr. Carlo Dionisi Vici dell'Ospedale

Pediatico Bambino Gesù di Roma - ha modificato in modo sostanziale l'approccio allo screening, rendendo possibile attraverso il cosiddetto "Screening Neonatale Esteso", l'individuazione di un ampio gruppo di malattie metaboliche suscettibili di un sostanziale miglioramento della prognosi se precocemente trattate all'interno di specifici percorsi di cura di tipo dietetico e farmacologico. In Italia lo Screening Neonatale Esteso è già attivo in alcune regioni, ma è indispensabile che a livello nazionale questo programma operi in un sistema di rete che integri le competenze e le attività del territorio. Il Ministero della Salute, l'Agenas, le Società Scientifiche, le Associazioni dei Pazienti e i grandi istituti pediatrici come l'Ospedale Bambino Gesù sono oggi attivamente coinvolti nella programmazione di un sistema che renda finalmente disponibile lo Screening Neonatale Esteso a tutti neonati italiani superando le disparità territoriali".

"Con l'avvento della spettrometria di massa tandem, in grado di misurare aminoacidi e acilcarnitine - ricorda a sua volta il professor Nicola Longo - nei primi anni Duemila lo screening neonatale si è esteso infatti a più di 30 malattie metaboliche come le aminoacidopatie, le acidemie organiche e i disturbi dell'ossidazione degli acidi grassi. Più di recente, i centri di ricerca degli Stati Uniti hanno aggiunto malattie come la fibrosi cistica e l'immunodeficienza combinata grave, e ne stanno prendendo in considerazione altre, come la malattia di Pompe".

"L'identificazione precoce e il trattamento dei pazienti affetti da tirosinemia di tipo 1 - continua Longo - possono prevenire le malattie epatiche, il cancro e la necessità di un trapianto di fegato. Presso il nostro centro a Salt Lake City, nei pazienti affetti da acidemia glutarica di tipo 1 individuati con lo screening neonatale, sono stati ottenuti miglioramenti al 75 per cento rispetto ai controlli storici di tre fattori: la capacità di mangiare per via orale, la capacità ambulatoriale e la mancanza di movimenti distonici, con un rischio relativo di eventi avversi dello 0,25-0,28. Ancora: il deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media è il difetto di ossidazione degli acidi grassi più spesso rilevato dallo screening, con una frequenza di un neonato su diecimila. È stato così possibile ridurre drasticamente l'incidenza di morte improvvisa nei bambini affetti da questa malattia, anche se nel periodo neonatale ci sono stati ancora casi di mortalità prima che fossero disponibili i risultati dello screening".

Il contributo scientifico del professor Longo prosegue poi valutando altre patologie precocemente individuate o individuabili. "Per quanto riguarda il deficit di carnitina primaria, lo screening neonatale è in grado di individuare i neonati e le madri che ne soffrono, consentendo di avviare immediatamente la terapia. Delle malattie più rare sappiamo di meno. La nostra esperienza personale dimostra che nei pazienti affetti da deficit di carnitina palmitoil transferasi 1 è possibile prevenire le crisi metaboliche e normalizzare la crescita, prevenire gravi episodi di acil-CoA deidrogenasi, 3-idrossi acil CoA deidrogenasi a catena lunga, deficit di proteina trifunzionale e deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga, anche se abbiamo avuto casi di morte nel periodo immediatamente neonatale, prima che fossero disponibili i risultati dello screening. In tutti i casi, l'effetto dello screening sugli esiti a lungo termine di queste malattie rimane ignoto. Attualmente è in corso un dibattito sulla necessità di aggiungere allo screening le malattie rare da accumulo lisosomiale (malattie di Pompe, Fabry, Gaucher, sindrome di Hurler-Hunter). L'identificazione precoce e la terapia tempestiva potrebbero migliorare le condizioni dei pazienti che ne sono affetti. Tuttavia, esistono ancora dubbi sull'efficacia complessiva delle terapie esistenti, sul loro costo e sull'individuazione di varianti per le quali la terapia potrebbe non essere necessaria. Di recente, abbiamo valutato la fattibilità dello screening neonatale per il deficit di guanidinoacetato metiltransferasi (GAMT), una malattia metabolica con conseguente deficit di creatina cerebrale. Un intervento precoce potrebbe prevenire la disabilità intellettuale e le convulsioni. Con

appropriate modifiche e l'aggiunta di test di secondo livello, questa malattia potrebbe essere inserita nella lista già esistente con costi aggiuntivi minimi e potenziali grandi vantaggi per i pazienti che ne sono affetti”.

Di seguito, la locandina dell'evento:

[Loc LongoRomaLogobluTIPOGRAFIA](#)

*fonte: ufficio stampa*