
Malattie rare: Omar, "10 in attesa per lista nazionale screening neonatale". Ciancaleoni Bartoli, "ogni giorno di ritardo può costare la vita di un bambino"

Oggi dieci malattie rare attendono di essere incluse nella lista nazionale per lo screening neonatale. Altre otto sono da monitorare per un inserimento successivo. Oggi sarebbe possibile e utile ricercare alla nascita Sma, Fabry, Gaucher, Pompe, Mps i, Ada-scid, Pnp-Scid e altre immunodeficienze, adrenoleucodistrofia e sindrome adrenogenitale. Nomi difficili per un obiettivo semplice: salvare la vita e la salute di decine di neonati ogni anno. Per tutte queste dieci patologie oggi esistono test facilmente eseguibili, già utilizzati in progetti regionali in Italia, e per tutte si può intervenire efficacemente con terapie farmacologiche, incluse alcune terapie geniche, con il trapianto o una dieta specifica, dando a chi ne è affetto una prospettiva di vita in salute o comunque con un carico di malattia molto più lieve. Per ciascuna di queste patologie ci sono già esperienze di screening neonatale in diverse Regioni italiane che hanno portato nel tempo a salvare la vita a decine di bambini. Solo con un inserimento nel panel nazionale, però, si potrà raggiungere l'uniformità in tutta Italia, e dare così le stesse opportunità ad ogni bambino. Se ne è parlato oggi nel corso della presentazione del secondo "Quaderno Sne" (Screening neonatali estesi) dell'Osservatorio malattie rare (Omar). "Ogni giorno di ritardo nell'implementazione della legge 167/2016 può costare la vita o la salute a uno di loro - ha spiegato Ilaria Ciancaleoni Bartoli, direttrice Omar -. I termini per l'aggiornamento sono scaduti da tempo. Sappiamo che il tavolo tecnico del Ministero ha fatto un grande lavoro in questo ultimo periodo e ci auguriamo che il ministro Schillaci voglia immediatamente prenderne atto e trasporlo in un decreto, e che i successivi aggiornamenti procedano poi in modo più spedito".

Giovanna Pasqualin Traversa