



UOS CUP e Comunicazione Istituzionale Aziendale

Via Paolini, 47- 65124 - PESCARA
Palazzina F Ingresso 1 (Palazzo della Direzione Generale)
Tel. 085.425.3203/04/62
E-mail: info.cup@asl.pe.it
comunicazioneistituzionale@asl.pe.it
cup-comunicazioneistituzionale.aslpe@pec.it

Comunicato stampa

Pescara, 03 ottobre 2023

La buona sanità

Riceviamo dal Direttore della Pediatria di Pescara e ne diamo notizia.

Quando è arrivato in Pediatria – riferisce il dr. **Maurizio Aricò** - aveva un “pancione da commendatore”, camminava a stento, era debole e pallido. Carenza di globuli rossi e piastrine e ingrandimento di fegato e milza, il sospetto era una leucemia.

Esclusa nel giro di poche ore, abbiamo avviato il percorso per la conferma della diagnosi di una malattia metabolica da accumulo, la Malattia di Gaucher. Utilizzando il percorso di diagnosi dello screening neonatale, abbiamo dosato nel bambino l'enzima relativo, che è risultato carente. Abbiamo quindi fatto rapidamente lo studio genetico e confermato la presenza di mutazione nel gene relativo. La diagnosi era fatta. Essendo una malattia familiare, abbiamo chiesto di vedere anche gli altri fratelli e la sorellina ha mostrato gli stessi sintomi e in effetti la stessa malattia.

E' quindi iniziata subito per entrambi la terapia sostitutiva con l'enzima mancante; una “flebo” ogni due settimane, che ha avviato il percorso verso la guarigione dai sintomi.

La collaborazione con l'Università G. d'Annunzio di Chieti-Pescara, in particolare con l'Istituto di Biochimica, diretto dal Prof. **Vincenzo De Laurenzi** e la Genetica Medica, diretta dal Prof.

Liborio Stuppia, oggi anche Magnifico Rettore, ci ha permesso di mettere a punto una nuova metodica di monitoraggio. Per verificare che la cura facesse effetto, abbiamo usato un metodo ultra-raffinato, la spettrometria di massa, che lo stesso gruppo utilizza per lo “Screening neonatale delle malattie endocrino-metaboliche congenite”, per controllare che la sostanza erroneamente accumulata dai bambini ammalati venisse progressivamente “demolita” e quindi i suoi livelli nel sangue continuassero a diminuire. Oggi i bambini sono guariti dalla anemia e dalla piastrinopenia, non hanno più il “pancione”.

Il papà ci ha detto di essersi emozionato quando qualche settimana fa ha visto per la prima volta suo figlio correre.

La comunicazione dell'utilizzo di questa metodica, del tutto innovativa per il monitoraggio durante la terapia enzimatica, è stata accettata per la pubblicazione dalla prestigiosa rivista scientifica “Biomedicine”.

“Si tratta di un approccio innovativo che faciliterà la gestione della cura per la malattia di Gaucher ma anche per altre malattie metaboliche ereditarie da accumulo, malattie rare che necessitano, come in questo caso, di un team multidisciplinare di elevata competenza” commenta il Presidente della Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale (SIMMESN), **Prof. Andrea Pession**, cattedratico di Pediatria della Università di Bologna, che ha guidato di recente uno studio nazionale sulla diagnosi della malattia di Gaucher.

“La pubblicazione di questo lavoro sancisce l'elevato livello della ricerca svolta nella nostra azienda in piena collaborazione con la Università di Chieti-Pescara, che viene quindi messa a disposizione dei bambini e delle loro famiglie che vengono nel nostro ospedale per avere cure per malattie comuni ma talora anche per malattie rare che richiedono trattamenti sofisticati ed avanzati”, commenta il Direttore Generale della ASL Pescara **Vero Michitelli**.