



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, 29 settembre 2023

Screening Neonatale Esteso(SNE): una diagnosi ultra-precoce

Le malattie metaboliche ereditarie, chiamate anche errori congeniti del metabolismo, costituiscono una categoria di malattie che in passato causavano morbidità, disabilità e a volte anche mortalità precoce, per l'assenza di trattamenti efficaci o per il grave ritardo con cui venivano diagnosticate.

Oggi la ricerca ha fornito la possibilità di utilizzare strumenti di screening per la diagnosi precoce e per intraprendere trattamenti dietetici o terapeutici prima dell'insorgenza dei danni. La ricerca ha permesso anche lo sviluppo di farmaci "intelligenti" che vanno a sostituire ad esempio un enzima mancante. In questi casi, si pone la indicazione a fare la diagnosi prima che la malattia causi danni difficilmente o non più reversibili.

L'Aismme, Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie, promuove nel mese di settembre la campagna di sensibilizzazione al programma di **Screening Neonatale Esteso (SNE)**, che permette di analizzare alla nascita una goccia di sangue e identificare il neonato portatore di una di queste malattie, ma ancora non clinicamente malato. Attraverso una valutazione di laboratorio per la conferma, e quindi anche di un esame genetico del bambino e dei genitori, si arriva ad una diagnosi clinica di malattia che permette di valutare la opportunità di iniziare un trattamento specifico, nel momento più opportuno per il bambino.

È importante per le famiglie conoscere che il richiamo allo screening non è sinonimo di malattia, ma occorre affidarsi con fiducia ai clinici che prendono in carico il neonato e la famiglia e l'accompagnano nel percorso di eventuale conferma e diagnosi.

L'Abruzzo è particolarmente all'avanguardia per aver ampliato da circa un anno il pannello obbligatorio dello SNE (Legge 167 e successivo DM attuativo) con 6 patologie aggiuntive mediante un Progetto Pilota dell'Università di Chieti. Le famiglie dei neonati di tutti i punti nascita regionali stanno dando una risposta ottimale nella quasi totalità dei casi.

Fondamentale nello screening il contributo del Laboratorio di Biochimica, diretto dal Prof. V. De Laurenzi; di Genetica, diretto dal Prof. L. Stuppia di Chieti e la collaborazione di tutti i neonatologi e clinici coinvolti nella presa in carico delle famiglie.

"L'ASL Pescara è fiera di fornire il suo contributo organizzativo e di competenze per il programma SNE, di elevato valore sociale e scientifico", commenta il Direttore Generale Vero Michitelli.