



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, 9 dicembre 2022

Screening Neonatale delle malattie rare: Abruzzo all'avanguardia

Grazie a una goccia di sangue prelevata dal tallone del neonato e depositata su un apposito cartoncino, sarà possibile per tutti i neonati Abruzzesi diagnosticare e trattare in modo rapido e precoce, oltre alle prime 40 già previste dalla Legge 167/2016, ulteriori malattie rare: metaboliche ereditarie, da accumulo lisosomiale, neuromuscolari, immunodeficienze congenite gravi.

Questo avviene grazie ad un Progetto Pilota proposto dai Laboratori: Biochimica Analitica-Proteomica-Endocrinologia, diretto dal Prof. **Vincenzo De Laurenzi** e dal Laboratorio di Genetica Medica, diretto dal Prof. **Liborio Stuppia**, del Centro di Studi e Tecnologie Avanzate (CAST), Università degli Studi "G. d'Annunzio" di Chieti-Pescara, Chieti, in collaborazione con i due centri clinici pediatrici: UOC Pediatria Medica Ospedale "S. Spirito"- Pescara, diretta dal Dr. **Maurizio Aricò**, e Clinica Pediatrica dell'Università di Chieti, diretta dal Prof. **Francesco Chiarelli**.

Il Progetto Pilota di durata annuale, approvato dal Comitato Etico per la Ricerca Biomedica delle Province di Chieti e Pescara e dell'Università degli Studi "G. d'Annunzio" di Chieti – Pescara, prevede l'adesione volontaria da parte dei genitori previo consenso informato e sarà interamente finanziato dall'Università "G. d'Annunzio" di Chieti.

Il Progetto Pilota di ampliamento dello Screening Neonatale (SNE), è iniziato il 6 giugno 2022, ed ha permesso di introdurre nel programma di screening neonatale della Regione Abruzzo l'Immunodeficienza Combinata Grave da Deficit di Adenosina Deaminasi, il Deficit di Decarbossilasi degli L-Aminoacidi Aromatici e la Sindrome Adreno Genitale. In meno di 6 mesi, grazie ad una altissima percentuale di consenso, possibile attraverso la collaborazione di tutti i Punti Nascita della Regione, sono già oltre 4.000 i neonati per i quali è stato possibile effettuare i nuovi test di screening.

Il 12 dicembre 2022 verrà ulteriormente estesa la possibilità di diagnosi precoce attraverso test di screening neonatale anche per l'Atrofia Muscolare Spinale (SMA) e tre Malattie da accumulo lisosomiale quali la malattia di Fabry, la malattia di Gaucher e la Mucopolisaccaridosi di tipo I.

Il Progetto Pilota permetterà di sperimentare, almeno per un anno, la fattibilità dell'ampliamento del pannello di malattie rare oggetto di SNE. Il metodo utilizza il campione di sangue neonatale che si raccoglie obbligatoriamente in ottemperanza alla legge 167/2016. Previo consenso aggiuntivo dei genitori, che da giugno ci è stato regolarmente accordato, i due laboratori di riferimento regionale forniscono la informazione precisa ed affidabile sulla predisposizione del neonato ad ammalarsi precocemente di malattia gravi o addirittura fatali, per cui invece oggi è disponibile una cura efficace.

Con questo progetto l'Abruzzo diventa la regione Italiana che esegue lo screening neonatale per il maggior numero di malattie rare. I bambini identificati come predisposti alla malattia saranno così immediatamente presi in carico dai due centri clinici di Pescara e Chieti, ove si procederà all'iter diagnostico e quindi si avvierà tempestivamente la terapia.



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*

Questo allargamento dello SNE nella Regione Abruzzo precorre i tempi della apposita commissione tecnica insediata dal Ministero della salute, che sta studiando la estensione a livello nazionale di un modello di questo tipo, e mette la Sanità Abruzzese in prima fila per quanto riguarda la attenzione concreta ai neonati di questa Regione.