

MALATTIE NEONATALI: ABRUZZO SECONDO PER SCREENING, “REGIONE ALL’AVANGUARDIA CON TECNOLOGIE AVANZATE”

17 Ottobre 2024



MONTESILVANO – “Il pannello di malattie rare oggetto di screening neonatale è in aggiornamento periodico da parte del ministero della Salute, ma nell’attesa di indicazioni nazionali sul nuovo pannello dello Sne, alcune regioni hanno già autonomamente esteso lo screening e, da giugno 2022, anche il laboratorio abruzzese ha promosso un progetto per l’inclusione di ulteriori malattie ancora non obbligatorie, tra le quali la Sma. Grazie al progetto pilota, il pannello Sne in Abruzzo comprende oggi 56 malattie e questo rende la regione seconda in Italia per numero di malattie sottoposte a screening neonatale”.

Lo evidenzia il professor Vincenzo De Laurenzi, dell’Università “G.D’Annunzio” di Chieti-Pescara, responsabile scientifico e presidente del 14esimo congresso SIMMESN in corso al Pala Dean Martin di Montesilvano (Pescara).

Il congresso SIMMESN “è un appuntamento annuale che riunisce tutti i professionisti coinvolti nello screening neonatale, nello studio, nella diagnosi, nella cura delle malattie metaboliche ereditarie” e quest’anno si tiene in Abruzzo, una regione all’avanguardia nel settore: è la seconda in Italia per numero di malattie sottoposte a screening. La regione Puglia si conferma prima della classe in materia di screening neonatale esteso, con 61 patologie in tutto.

Le parole chiave del Congresso, spiega De Laurenzi durante la sessione inaugurale “sono innovazione tecnologica (ruolo della medicina omica che consente una caratterizzazione completa delle malattie per lo sviluppo di terapie mirate), percorsi clinici (confronto di esperti nell’ottica di un costante miglioramento, armonizzazione e uniformità degli interventi assistenziali), inclusione (le sfide in una società multietnica per una gestione clinica che tenga conto delle differenze genetiche, sociali e culturali delle malattie in popolazioni diverse), transizione (gestione delle malattie metaboliche dall’età pediatrica all’età adulta e durante la gravidanza), terapia e dietetica (nuove prospettive e sfide)”.

Sul valore dell’evento per l’Abruzzo, spiega il presidente del congresso SIMMESN: “È il riconoscimento all’impegno dei professionisti abruzzesi, il laboratorio di screening e i centri clinici regionali, coinvolti nello screening neonatale, nella diagnosi e cura delle malattie metaboliche ereditarie”.

In Abruzzo, lo screening neonatale era stato attivato dagli anni ’90 per due sole malattie, poi nel 2018, con delibera della giunta regionale, si è arrivati a 49 malattie, in applicazione della legge 167/2016 (screening neonatale esteso-Sne).

Il programma è affidato al laboratorio di biochimica analitica-proteomica-endocrinologia e genetica medica, nel centro di studi e tecnologie avanzate (Cast) dell’Università “G. d’Annunzio” di Chieti-Pescara.

© 2026 AbruzzoWeb Enfasi srl - Quotidiano digitale registrato presso il Tribunale dell'Aquila con decreto n°501 del 2 settembre 2003
“Lo screening neonatale- conclude De Laurenzi- è il primo passo di un percorso complesso che porta alla diagnosi, alla presa in carico e alla gestione clinica dei neonati affetti”, coinvolgendo punti nascita, centri clinici di riferimento e medicina territoriale all’insegna di “un esempio virtuoso di ricerca traslazionale”.