

MALATTIE RARE: 96 PER CENTO DEI BIMBI EFFETTUA SCREENING NEONATALE

10 Dicembre 2019



ROMA – A soli 3 anni dall'entrata in vigore della legge sugli screening neonatali, la copertura è arrivata al 96% dei neonati, un progresso che consente di diagnosticare e aiutare circa 700 bimbi ogni anno.

A tracciare il bilancio della legge 167, che ha introdotto in Italia lo screening allargato a 40 patologie metaboliche rare, è il convegno "Screening neonatale: dai progetti pilota all'adeguamento del panel", organizzato oggi al Ministero della Salute da Osservatorio Malattie Rare.

"Prima della legge 167 in Italia venivano ricercate solo 3 patologie, pochissime Regioni avevano un panel più ampio, nel 2012 poteva beneficiarne solo 1 neonato su 4, ovvero il 25%", ha detto Giancarlo La Marca, presidente della Società Italiana Malattie Metaboliche e Screening Neonatale (Simmesn).

I dati mostrano la velocità di adeguamento delle regioni: nel 2017 la copertura era già arrivata al 78%, nel 2018 la percentuale era salita all'85% per poi progredire fino all'attuale 96,5%.

A mancare all'appello, prosegue l'esperto, "è solo la Calabria, che non si è adeguata alla Legge e dove i neonati continuano a non accedere a questa importante opportunità".

Vi è ancora molto lavoro da fare, ma "il nostro obiettivo, come Centro di Coordinamento sugli Screening Neonatali", ha precisato Domenica Taruscio direttore Centro Malattie rare dell'Istituto Superiore di Sanità (Iss), "è assicurare uniformità e standard di qualità in Italia, favorendo anche la collaborazione tra le regioni". I progressi però non devono essere un motivo per abbassare la guardia.

Gli esperti guardano infatti già all'ampliamento della lista di malattie da ricercare attraverso lo screening neonatale metabolico.

Toscana e Veneto hanno introdotto i test per 4 malattie lisosomiali e per le immunodeficienze, mentre in Lazio e Toscana è cominciato un progetto pilota sulla SMA.