AbruzzoWeb
Tutte le notizie d'Abruzzo a portata di click

SCREENING NEONATALE MALATTIE RARE: PROGETTO PILOTA ALL'AVANGUARDIA ALL'UNIVERSITÀ D'ANNUNZIO

13 Dicembre 2022



CHIETI – 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 40 già previste, ulteriori malattie rare metaboliche ereditarie, da accumulo lisosomiale, neuromuscolari genetiche e immunodeficienze congenite gravi.

Il Progetto Pilota, interamente finanziato dalla "d'Annunzio", sarà realizzato nei Laboratori dell'Università degli Studi "Gabriele d'Annunzio" di Chieti-Pescara, diretti dal professor Vincenzo De Laurenzi e dal professor Liborio Stuppia, con il sostegno clinico della Clinica Pediatrica dell'Università di Chieti, diretta dal Prof. Francesco Chiarelli, della UOC di Pediatria Medica dell'Ospedale "Santo Spirito" di Pescara, diretta dal Dr. Maurizio Aricò.

Il Progetto, che ha durata annuale, prevede l'adesione volontaria da parte dei genitori. Il Progetto Pilota di ampliamento dello Screening Neonatale (SNE) è iniziato a 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 adesioni raccolte grazie alla 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.

Dal 12 dicembre 2022 il pannello delle malattie oggetto di screening verrà esteso anche all'Atrofia Muscolare Spinale (SMA) e a tre Malattie da accumulo lisosomiale (la malattia di Fabry, la malattia di Gaucher e la Mucopolisaccaridosi di tipo I). Il Progetto, approvato dal Comitato Etico di Chieti-Pescara, permetterà di sperimentare, almeno per un anno, la fattibilità

dell’ampliamento del pannello di malattie rare oggetto di SNE. I test diagnostici si effettuano su una goccia di sangue e non richiede prelievi aggiuntivi. I neo-genitori sono chiamati a manifestare il consenso all’utilizzo del campione, già in possesso del laboratorio, per effettuare i nuovi test al fine di avere informazioni precise ed affidabili sulla predisposizione del neonato ad ammalarsi precocemente di malattia gravi o addirittura fatali, per cui oggi è disponibile una cura efficace.

“Con questo progetto – dice il professor Vincenzo De Laurenzi – l’Abruzzo diventa la regione italiana che esegue lo screening neonatale sul maggior numero di malattie rare. I bambini identificati come predisposti alla malattia, saranno così immediatamente presi in carico dai due centri clinici di Chieti e Pescara, ove si procederà all’iter diagnostico e si avvierà tempestivamente la terapia”.

“Questo allargamento dello SNE nella Regione Abruzzo – aggiunge il professor Liborio Stuppia – precorre i tempi dell’apposita commissione tecnica insediata dal Ministero della Salute che sta studiando l’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”.

© 2026 Abruzzo Web Enfasi srl - Quotidiano digitale registrato presso il Tribunale dell'Aquila con decreto n°501 del 2 settembre 2003
Iscrizione al ROC n. 26362 - P.IVA 01812420667
Direttore responsabile Berardo Santilli