



## **Primo Piano - Oltre 500 Malattie metaboliche ereditarie: “Solo con lo screening neonatale si riducono handicap e mortalità”**

**Roma - 06 nov 2018 (Prima Pagina News) Stimolare il dibattito per individuare un adeguato percorso gestionale che, a partire dalla diagnosi precoce, consenta un effettivo monitoraggio dei pazienti, dall'età pediatrica all'età adulta, garantendo loro l'accesso alle più opportune soluzioni innovative. Questo l'obiettivo del Convegno “Problematiche comuni di diagnosi tempestiva per le malattie rare metaboliche invalidanti.**

L'esempio di XLH e LSD” organizzato oggi a Roma, su iniziativa di AISMME (Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie), da MA Provider e realizzato grazie al contributo non condizionato di KYOWA KIRIN e SANOFI GENZYME. All'Evento, che si è svolto alla Camera, hanno partecipato istituzioni, clinici e pazienti. “Aismme offre dal 2005 sostegno e assistenza ai malati di patologie metaboliche ereditarie, malattie rare e inizialmente asintomatiche, difficili da diagnosticare, provocando una rapida degenerazione degli organi e quindi gravi disabilità quando non anche la morte. Negli anni abbiamo focalizzato il nostro impegno perché venisse applicato a tutti i nuovi nati in Italia lo Screening Neonatale Esteso, un test che identifica precocemente queste malattie. Solo una diagnosi precoce permette di intervenire in modo tempestivo con diete e trattamenti prima che la malattia progredisca, riducendo i rischi di disabilità e mortalità e migliorando la qualità di vita del paziente”. Ha detto Manuela Vaccarotto, vice presidente AISMME Onlus “Anche grazie al nostro lavoro finalmente la Legge 167/2016 ha reso questo test obbligatorio e gratuito in tutto il territorio italiano per tutti i nuovi nati e per circa 40 patologie, prima nazione in Europa. Oggi in Italia, grazie a questa Legge e attraverso una nuova metodica diagnostica – la spettrometria di massa tandem - vengono identificati precocemente circa 350 neonati. Un presidio di civiltà che abbiamo salutato con soddisfazione, ma che riteniamo debba ulteriormente allargarsi, per premettere di identificare precocemente altre patologie metaboliche ereditarie come le malattie lisosomiali, per le quali attualmente esistono trattamenti adeguati”. “Questo Convegno si propone proprio di accendere l'attenzione dei decisori e del mondo della politica e della medicina sulla necessità di aggiornare il panel dello SNE, offrendo così una nuova qualità di vita a decine di neonati ed identificare percorsi multidisciplinari di presa in carico che queste patologie necessitano. Attenzione anche all'XLH, patologia metabolica dell'osso non diagnosticabile purtroppo con la stessa metodica; in Italia si contano attualmente oltre 200 pazienti ed è allo studio una terapia che, per l'efficacia e la tollerabilità dimostrate, ha ricevuto una positive opinion dall'EMA e sarà presto in commercio come farmaco per patologia orfana”. Ha proseguito e concluso Manuela Vaccarotto “L'ipofosfatemia X-Linked (XLH) è un disturbo a carico del metabolismo del fosfato, caratterizzato da un'eccessiva escrezione di fosforo nelle urine con

conseguente ipofosfatemia. La malattia è legata al cromosoma X, a trasmissione dominante: colpisce sia maschi che femmine. Nella maggior parte dei casi è diagnosticata nei primi anni di vita, salvo se sospettata prima, in base alla storia familiare. Per i gravi sintomi, principalmente ossei, la qualità della vita di questi pazienti è seriamente compromessa. Ad oggi in Italia non è ancora disponibile una terapia che consente di trattare efficacemente questa malattia”. Ha spiegato Francesco Emma, Direttore del Dipartimento Pediatrie Specialistiche e Responsabile Unità Operativa Nefrologia e Dialisi, IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù “Le malattie da accumulo lisosomiale LSD (oltre 50), che determinano un accumulo di macromolecole nei lisosomi con conseguente alterazione della funzionalità cellulare, attualmente non rientrano tra le 40 patologie rare per le quali è previsto lo screening neonatale esteso e con il quale sarebbe possibile diagnosticarle a pochi giorni dalla nascita. Sono malattie progressive e spesso portano a disabilità e talvolta a decesso nei primi anni di vita; sono malattie rare e pertanto poco note e spesso non diagnosticate o diagnosticate tardivamente con un alto costo sociale per i gravi danni neurologici e fisici. Per alcune LSD è oggi disponibile una terapia enzimatica sostitutiva (ERT), un trapianto di cellule staminali ematopoietiche che si è dimostrato efficace nella Mucopolisaccaridosi I ma solo se la diagnosi è precoce, e per quest’ultima malattia oggi è in fase di studio anche una terapia genica. Lo screening neonatale è importante per consentire una terapia precoce ed efficace, consentendo un miglioramento della prognosi e della qualità di vita dei pazienti. Per questo ho portato avanti, come responsabile, un progetto pilota di screening lisosomiale per la malattia di Fabry, la Mucopolisaccaridosi I e la malattia di Pompe dal novembre 2014 che, ha consentito di includere nell’agosto scorso nel pannello obbligatorio in Toscana anche queste malattie. Quindi un’opportunità di salute in più per i nati in Toscana! ”. Ha raccontato Maria Alice Donati, Responsabile Malattie Metaboliche, AOU Meyer Firenze.

*(Prima Pagina News) Martedì 06 Novembre 2018*