

## Comunicato stampa

### Screening neonatale: numeri da record per il Meyer

**Firenze** - Circa 700 mila neonati sottoposti a screening, 630 diagnosi effettuate: sono numeri imponenti quelli che fotografano l'attività di screening neonatale dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer IRCCS.

Dal 2001 la struttura porta avanti un complesso programma di screening a livello regionale per rilevare, nelle prime 48-72 ore di vita di tutti i bambini nati in Toscana, alterazioni biochimiche indicative di determinate malattie prima della comparsa dei sintomi. Attraverso la semplice analisi di poche gocce di sangue del bambino è possibile ottenere una diagnosi tempestiva che, nella maggior parte dei casi, con le terapie oggi a disposizione, consente ai medici di intervenire e salvare la vita dei piccoli o quantomeno, di limitare i danni provocati dalla patologia da cui sono affetti e garantire loro una migliore qualità di vita.

Delle oltre 600 diagnosi effettuate, la maggior parte - 211 - riguarda acidurie organiche e l'altra categoria di patologie riscontrata con maggiore frequenza - 186 casi - risulta quella della aminoacidopatie (fra cui la più frequente la Fenilchetonuria). In 74 casi sono stati rilevati difetti della beta ossidazione degli acidi grassi e in 89 deficit di biotinidasi. Sono state inoltre individuate 9 galattosemie, 40 malattie da accumulo lisosomiale (per questa patologia lo screening al Meyer ha avuto inizio nel 2014, primo progetto in Italia). Sempre un progetto pilota condotto in collaborazione con il Laboratorio di Immunologia del Meyer ha permesso di arrivare alla diagnosi di 22 immunodeficienze, mentre la collaborazione con l'Ospedale romano Gemelli ha consentito di individuare 8 casi atrofia spinale muscolare, di cui 6 trattati con terapia genica.

La Regione Toscana e il Meyer hanno avuto un ruolo pionieristico nella diffusione dello screening in Italia. La Toscana è stata infatti la prima Regione ad aver attivato, nel 2001, questo programma di prevenzione secondaria, che, alcuni anni dopo, è stato reso obbligatorio da una legge nazionale. Questo lungo percorso è iniziato nel 1983 con l'introduzione dello screening per fenilchetonuria (PKU), ipotiroidismo congenito (IC) e successivamente per Fibrosi Cistica (FC); questi programmi sono stati resi obbligatori su tutto il territorio nazionale dopo nove anni. I risultati sono stati così incoraggianti che, grazie alle nuove tecnologie disponibili, la Toscana, a partire dal 2001 con un progetto pilota e dal 2004 per legge regionale, ha esteso lo screening a circa 40 malattie metaboliche ereditarie (SNE-Screening Neonatale Esteso). Sempre il Meyer ha condotto progetti pilota per lo screening neonatale di alcune malattie da accumulo lisosomiale (Malattia di Pompe, la Malattia di Fabry, Mucopolisaccaridosi I) e di alcune immunodeficienze (SCID). L'estensione del programma si è poi allargata all'atrofia muscolare spinale (SMA) nel 2020. Dal 13 marzo 2023, grazie al sostegno dell'Associazione Voa Voa! onlus - Amici di Sofia e della Fondazione Meyer, è attivo il progetto pilota per la diagnosi precoce della Leucodistrofia Metacromatica (MLD), patologia metabolica rara neurodegenerativa che colpisce un bambino su 80.000 (il dato, verosimilmente sottostimato, è solo indicativo e potrà essere aggiornato durante la sperimentazione in corso).

**La storia di Tommaso.** Tommaso, per i medici del Meyer, è un caso speciale. A poche ore dalla nascita, grazie allo screening neonatale, gli fu diagnosticata l'aciduria glutarica di tipo 1, un raro disordine neuro-metabolico che può comportare gravissime crisi encefalopatiche. Oggi, grazie a quella diagnosi precoce – effettuata presso il Laboratorio di screening neonatale del Meyer diretto dal professor Giancarlo la Marca - e alle terapie iniziate tempestivamente, Tommaso è un ragazzo fiorentino di vent'anni, che lavora e fa sport. Segue una dieta e si controlla una volta l'anno, ma la sua è una vita assolutamente normale. “Ci riteniamo fortunati – dice mamma Serena – perché lo screening per la sua patologia era stato introdotto da pochi mesi ed è stato il primo caso di un bambino curato fin dalla nascita”. Il decorso clinico di Tommaso è stato un vero successo. “Un'altissima percentuale di bambini con la forma infantile – spiega la dottoressa Elena Procopio, responsabile del Centro per le malattie metaboliche dell'AOU Meyer IRCCS - presenta crisi encefalopatiche acute che nel 95% dei casi si verificano nei primi 24 mesi di vita. Queste crisi si associano a un danno cerebrale irreversibile e sono seguite dallo sviluppo di un progressivo e complesso disturbo del movimento. Anche le emorragie subdurali, spontanee o indotte da traumi minimi, sono un'altra caratteristica tipica di questa patologia”. Per la famiglia di Tommaso la diagnosi fu un fulmine a ciel sereno. La buona notizia è che la glutarico aciduria è un disordine trattabile: la gestione terapeutica si basa su intervento dietetico (dieta a basso contenuto di lisina), sulla supplementazione di carnitina e sul trattamento intensivo di emergenza durante gli stati catabolici. “Con la disponibilità di uno screening neonatale si è dimostrato che l'inizio del trattamento immediato in pazienti asintomatici si associa a una prognosi molto favorevole, con un'alta percentuale di soggetti che rimangono asintomatici”. E così è stato anche per Tommaso.

Per interviste e approfondimenti:

Mavi Giannotti, ufficio stampa Meyer

348.3161351