85 a. 2019

Verona, 28 novembre 2019

Comunicato stampa

**Screening neonatale esteso, un diritto per tutti i neonati**

Open day di sensibilizzazione all’Ospedale della Donna e del Bambino giovedì 28 novembre

**Le malattie metaboliche, chiamate anche errori congeniti del metabolismo, sono malattie genetiche che impediscono al corpo di** **produrre alcune tra le sostanze essenziali per l’organismo, oltre ad ostacolare la produzione e il flusso di energia all'interno delle cellule. Grazie allo screening neonatale esteso (Sne) è possibile oggi arrivare ad una diagnosi più tempestiva già nei primi giorni dopo la nascita, in modo da instaurare precocemente la terapia che previene molte, se non tutte, le conseguenze spesso irreversibili che caratterizzano la storia clinica di queste gravi malattie. Per diffondere l’importanza dello screening, giovedì 28 novembre all’Ospedale della Donna e del Bambino si è tenuto un Open day promosso dall’ateneo e dall’azienda ospedaliera, insieme alla Federazione italiana malattie rare (Uniamo Firm), con le Associazioni Mitocon, Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali Onlus, e Aismme, Associazione italiana sostegno malattie metaboliche ereditarie.**

La mattinata si è aperta con i saluti istituzionali del rettore **Pier Francesco Nocini**, che ha evidenziato l’importanza di quest’iniziativa di sensibilizzazione nell’ambito dell’impegno profuso dall’ateneo nei confronti del territorio e della cittadinanza, per la formazione di una genitorialità più informata e consapevole.

Al centro dell’incontro la descrizione dello Screening neonatale esteso (Sne), introdotto sul territorio nazionale dalla legge 167 del 2016 e dal decreto ministeriale del 13 ottobre 2016, ma attivo nel centro veronese già dal 2014. Il test è uno degli strumenti più avanzati di prevenzione secondaria in pediatria in quanto permette, attraverso il prelievo di alcune gocce di sangue dal tallone del neonato, di **identificare precocemente e in modo tempestivo circa 40 patologie genetiche metaboliche altrimenti difficili da diagnosticare**. Sono malattie per le quali esistono trattamenti e cure che, se applicate nei primi giorni di vita del bambino prima che si manifestino i sintomi, possono migliorare in modo significativo la qualità della vita, o impedirne la morte.

È intervenuto **Giorgio Piacentini**, docente di Pediatria generale e specialistica al dipartimento di Scienze chirurgiche odontostomatologiche e materno-infantili dell’università di Verona: “È fondamentale spiegare alla cittadinanza il significato dello screening, il cui obiettivo è intercettare la malattia prima che si manifesti e monitorarne l’evoluzione o, in alcuni casi, anche curarla. Prendendo ad esempio il caso della fibrosi cistica, non si guarisce dalla malattia, ma è possibile controllarla meglio grazie alla sua identificazione precoce”.

Prima della legge 167 del 2016 veniva effettuato su quasi tutti i nuovi nati in Italia uno screening regionale per identificare solo tre patologie (fenilchetonuria, ipotiroidismo congenito e fibrosi cistica). Ad oggi si conoscono oltre 1000 malattie genetiche metaboliche. Se nel 2016 il tempo medio per arrivare a una diagnosi era di 7 anni, con conseguenze pesanti, oggi per 40 di esse la **diagnosi è immediata**. Si calcola che in Italia nasca affetto di queste patologie un neonato ogni 1500, cioè oltre 300 bambini all’anno. Bimbi che oggi possono essere identificati subito grazie al test di screening neonatale esteso, e avere una vita migliore.

L'evento è organizzato nell'ambito del Progetto NS2 — Nuove sfide, nuovi servizi, promosso da Uniamo Firm (Federazione italiana malattie rare) in partenariato con le associazioni Mitocon — Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali Onlus, e Aismme — Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Aps, e co-finanziato dal Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali. Il progetto si propone di stimolare il processo di empowerment delle associazioni di pazienti con incontri di formazione e con il potenziamento di help-line associative per le persone con malattia rara, nonché di sensibilizzare l'intera cittadinanza sui temi dei malati rari.

**Ufficio Stampa e Comunicazione istituzionale**

Direzione Comunicazione e Governance

Telefono: 045.8028015 - 8717

M. 335 1593262

Email: ufficio.stampa@ateneo.univr.it