

MALATTIE METABOLICHE

La salvezza nascosta in una goccia di sangue: diecimila bebè già sottoposti all'esame precoce

A 48 ore dalla nascita si viene a sapere l'esistenza di una malattia e si può iniziare la terapia



L'ASSOCIAZIONE COMETA ASMME

«Una speranza in più»

(F.Capp.) «Siamo felicissimi di aver potuto salvare due bambini da danni gravi grazie alla celerità di intervento e a investimenti dedicati. Speriamo - commenta Annamaria Marzenta, presidente dell'associazione Cometa Asmme, che tanto si è battuta nel tempo per lo screening allargato - che questo sia l'inizio

di un percorso migliore per molte famiglie». In 20 anni Cometa Asmme ha donato all'ospedale di Padova presidi per 1,6 milioni di euro. L'ultimo tandem-mass acquistato servirà anche ad approfondire la malattia di Niemann-Pick, sindrome ereditaria di cui esistono appena 1.700 casi al mondo. In più la onlus, che

conta 3.500 soci, sta finanziando con 70mila euro borse di studio per pagare i tecnici impegnati nei test neonatali, e sovvenzionando molteplici progetti di ricerca. Un grande sforzo collettivo, nato per stare vicino ad Enrico che vive a Legnaro, l'unico uomo adulto al mondo (oggi ha 31 anni, secondo i medici non avrebbe superato i 5) a convivere con il deficit del piruvato deidrogenasi, malattia del metabolismo dei carboidrati.

Due neonati salvati dallo screening

Grazie alle analisi introdotte dall'1 gennaio scorso, scoperti casi di pericolose patologie rare

Federica Cappellato

La loro malattia genetica rara è stata intercettata a velocità sprint 48 ore dopo la nascita, e loro, due bebè originari di Venezia e di Treviso, sono stati messi subito in terapia. Se in Veneto non fosse stato introdotto, dal primo gennaio scorso, lo screening metabolico allargato, molto probabilmente per questi due piccoli l'orizzonte sarebbe ora molto diverso. La salvezza, se non altro per quanto riguarda l'estrema celerità di cura, è tutta racchiusa nell'analisi di una goccia di sangue. Che ha rilevato nel primo la fenilchetonuria (patologia del metabolismo degli aminoacidi che, in mancanza di trattamento, determina ritardo mentale di grado variabile, da



PADOVA Riferimento per Venezia, Treviso, Belluno

lieve a grave, con prevalenza di un bimbo colpito ogni 10mila nati), nel secondo un ben più grave difetto nella captazione

della carnitina, patologia che affligge circa un bimbo ogni 100mila e comporta una serissima miocardiopatia dilatativa progressiva.

Oltre diecimila i bebè sottoposti a test in questi sei mesi tra Padova, Venezia, Treviso, Belluno e Trento: a coordinare i lavori la nostra Azienda ospedaliera universitaria con l'Unità operativa di malattie metaboliche ereditarie diretta da Alberto Burlina. «Abbiamo finora individuato due casi positivi, di cui -

conferma Burlina - uno molto importante perché si tratta di una malattia silente che può evolvere negativamente nei primi mesi di vita. Le "patologie rare", dalla nostra esperienza, colpiscono un paziente ogni 5 mila, e tanto rare dunque non sono. Tutte le apparecchiature in nostra dotazione sono a pieno regime e il primo bilancio è veramente positivo».

La strategia, in sintesi, è affilare le armi della diagnosi per giocare d'anticipo nella terapia. Quattromila nel corso del 2014 i bambini nati all'ospedale di Padova che verranno sottoposti al primo test della loro vita, 26 mila tra le cinque province sudette. Dopo tre anni di attesa, finalmente all'alba di quest'anno ha preso il via la rivoluzione,

che ha nell'ospedale civile della città del Santo il suo fulcro. La novità è stata resa possibile dal concreto contributo dell'associazione Cometa Asmme, che mesi fa ha donato al reparto di Malattie metaboliche ereditarie un nuovo spettrometro (210 mila euro), andato ad aggiungersi a un gioiello analogo da 300 mila, rimasto per 36 mesi inutilizzato in attesa del via dello screening. La causa, un'estenuante storia di campanilismi scossa da più polemiche, fino ad una risolutiva delibera regionale che ha sbloccato la situazione, prevedendo che a Padova venga realizzato il test su oltre la metà del territorio veneto, e nella città scaligera quello sui bimbi venuti al mondo tra Verona, Vicenza e Rovigo (19.000/anno).