

## “Non sospendete quell’esame sui neonati”

**Pubblicato:** Martedì 6 Ottobre 2015



**Si è conclusa lo scorso 30 settembre la sperimentazione di un test per prevenire l’insorgenza di malattie genetiche nei neonati.**

Il problema viene sollevato da **Benedetto e Maria Chiara**, che hanno scritto a VareseNews per lanciare un appello in favore di questo test: «lo scorso 28 Marzo nasce la nostra seconda figlia Anna all’ospedale Filippo del Ponte di Varese; viene quindi effettuato l’obbligatorio **test di Guthrie**, un test di screening metabolico indispensabile per evidenziare in epoca neonatale **cinque patologie genetiche** che, curate precocemente, possono evitare o limitare i danni della malattia stessa. Il test di Guthrie viene eseguito per legge a tutti i neonati italiani e si effettua prelevando dal tallone una goccia di sangue nel secondo o terzo giorno di vita. Ci viene anche chiesto se vogliamo procedere gratuitamente con **uno screening neonatale allargato**, per diagnosticare, oltre alle possibili malattie rilevabili dal test di Guthrie, **circa altre 40 malattie genetiche**, con la stessa metodologia di cui sopra. Questa seconda possibilità è concessa grazie ad un **progetto della Regione Lombardia partito il 1° Marzo 2015**, finanziando la possibilità di rendere lo screening neonatale allargato gratuito al fine di valutare l’impatto benefico che questa soluzione può avere sulla popolazione (altrimenti costerebbe sui 60-70 € ma spesso comunque non se ne è a conoscenza).

Dopo un primo momento di incertezza, accettiamo per togliere ogni dubbio e torniamo a casa. Trascorrono un paio di giorni in cui ci sembra che la bambina sia molto sonnolenta e con inappetenza evidente, mia moglie riceve una telefonata dall’ospedale dove viene informata della presenza di un valore molto alto tra quelli analizzati tramite lo screening neonatale allargato, per cui viene richiesto il ricovero della piccola Anna all’ospedale San Gerardo di Monza, centro d’eccellenza per le malattie

metaboliche.

Lo screening neonatale allargato ha identificato la presenza nella piccola Anna di **una malattia metabolica rara** (dal tetro nome di Metilmalonica Aciduria con Omocistinuria) **dovuta alla mancanza di un enzima nel sangue che rischia di portare la bimba al coma e potenzialmente alla morte precoce.**

Le risparmio i dettagli successivi allo spavento e il dramma vissuto in un mese di ricovero, ma la informo con sollievo che le cure ricevute da un personale altamente qualificato e da una struttura all'avanguardia hanno permesso ad Anna di avere un trattamento medico che le ha salvato la vita e che al momento prevede la somministrazione quotidiana di un paio di medicine via orale e un'iniezione intramuscolare (farmaci salvavita). Fino ad oggi fortunatamente sta bene e può godere del nostro affetto, dei familiari e di tanti amici che ci hanno sostenuto e accompagnato in questa avventura.

Il progetto di screening neonatale allargato purtroppo finisce il 30 Settembre 2015 e non sembra che possa essere rinnovato per motivi economici.

Le scrivo perché il suo seguitissimo giornale possa fare da megafono a questa lettera che vuole sottolineare l'importanza di questi progetti per la salute di bambini, salvando vite innocenti ed evitando enormi drammi alle famiglie che decidono di mettere al mondo figli».

**L'indagine sperimentale è di fatto terminata ma ci sono buone probabilità che venga riattivata.** In Regione stanno valutando i benefici ottenuti con questo ulteriore screening: dato l'approccio sperimentale, **prima di proseguire occorre valutarne i risultati.** Gli specialisti condividono il giudizio dei due genitori e sperano che l'indagine allargata possa presto diventare stabile.

Redazione VareseNews  
redazione@varesenews.it