

Lo screening neonatale diverso a seconda di dove si nasce

Regionalizzazione sanitaria malata

di Ilaria Donatio

Giulia Ferrari racconta in un lungo *post* su Facebook la malattia rara e devastante di sua figlia: «Lei è Gioia, nata a Modena tre anni fa. Fino a 17 mesi cresceva come tutte le bambine, poi i primi problemi a camminare e, a settembre 2024, la diagnosi: leucodistrofia metacromatica». La donna denuncia il paradosso più sconvolgente: la terapia genica esiste, è efficace e sicura, ma funziona solo se somministrata prima dei sintomi. E così la figlia «non può più essere salvata perché alla nascita non viene fatto un esame apposito per la Mld».

Lo *screening* neonatale in Italia è iniziato nel 1992 per tre patologie e ha fatto il salto di qualità nel 2016 con la legge 167, che ha ampliato a 40 il numero di malattie considerate. Da allora però è tutto fermo: «Una commissione ministeriale ha dato parere favorevole all'inserimento di nuove patologie, ma l'aggiornamento non c'è mai stato» ricorda Ilaria Ciancaleoni Bartoli, direttrice di Osservatorio malattie rare. «Alcune Regioni hanno ampliato l'elenco, altre no: il risultato è una grande difformità».

Il quadro è confermato da Giancarlo la Marca, direttore del laboratorio di Screening neonatale dell'ospedale "Meyer" di Firen-

ze: «Il sistema italiano è tra i più efficienti al mondo, ma la sua estensione a oggi non è uniforme». In Toscana, includendo la leucodistrofia metacromatica (Mld), il totale considerato supera le 60 malattie, la metà in più rispetto a quello nazionale. Lombardia e Puglia hanno avviato programmi parziali di *screening* per la Mld, ma oggi è pienamente attivo soltanto quello toscano.

Non ci sono più alibi. I progetti pilota sono stati completati, la validazione clinica è arrivata, i risultati scientifici parlano da soli. La Mld ha un'incidenza di un caso ogni 60-80mila nascite: in Italia cinque-sei bambini l'anno. In Germania, su 380mila neonati testati, otto casi sono già stati individuati: i due che sono stati trattati subito non svilupperanno mai la malattia: «I risultati sono impressionanti perché quando la terapia genica viene somministrata prima dei sintomi, i bambini diventano pressoché normali» precisa la Marca. «È devastante invece dover dire a una madre che ormai è troppo tardi, pur sapendo che c'era un modo per salvarli».

Il *test* costa circa 5 euro a neonato: «È l'esempio perfetto di un investimento che fa risparmiare» insiste la Marca. «Un bambino con quella malattia nasce comunque: se lo intercetti tardi, il peso sanitario ed economico è immensamente più alto. La prevenzio-

ne fa risparmiare già l'anno dopo». La differenza è che i decisori guardano a quanto spendono subito, non a quanto si risparmierà dopo. Qui sta il cuore del problema. Da una parte la regionalizzazione mostra il suo limite: «Come spiegarlo a una madre? A Firenze il figlio si salva, a Reggio Emilia no» osserva la Marca. Dall'altra parte, la vera questione è la volontà politica: «La tecnologia c'è, i protocolli esistono, le competenze sono pronte. Ciò che manca è la decisione di aggiornare il decreto, inserire la Mld, finanziare i centri».

Il caso di Gioia rende evidente la posta in gioco. Una bambina condannata perché non era nata nella Regione giusta, mentre la scienza offriva una possibilità concreta. Ogni giorno senza una scelta nazionale è un giorno perso per altri neonati che potrebbero vivere una vita normale. La scienza ha fatto il suo passo, ora tocca alla politica dimostrare di essere all'altezza.



Peso: 26%



Peso:26%