



Chieti, 2 febbraio 2018

## COMUNICATO STAMPA

### La d’Annunzio laboratorio regionale per lo Screening Neonatale Esteso (SNE).

La Giunta Regionale ha individuato e scelto il Laboratorio di Screening Neonatale per il Centro Regionale di Screening. Questo Laboratorio, già attiva presso la Endocrinologia dell’Università di Chieti-Pescara diretta dal Prof. Giorgio Napolitano, collaborerà con il Laboratorio di Biochimica diretto dal Prof. Vincenzo De Laurenzi, mentre l’identificazione dei difetti genetici verrà effettuata dal laboratorio di Genetica diretto dal Prof. Liborio Stuppia. Il centro di coordinamento regionale per le malattie rare è stato affidato all’U.O.C. di Pediatria del P.O. “Santo Spirito” di Pescara. La L. 167/2016 prevede l’inserimento nei LEA (Livelli Essenziali di Assistenza) dello screening neonatale esteso (SNE).

*<Lo screening neonatale - spiega il prof. De Laurenzi - rappresenta un’importante strumento di prevenzione, gratuito ed obbligatorio. Nei primi giorni di vita, l’analisi di alcune gocce di sangue del neonato (prelevate dal tallone) può indirizzare al sospetto di rare patologie metaboliche in fase ancora asintomatica. Le malattie metaboliche sono malattie genetiche ereditarie rare, causate dall’alterato funzionamento di una delle tante vie indispensabili per metabolizzare zuccheri, proteine o grassi, rendendoli utilizzabili dal nostro organismo. Questi processi sono indispensabili per creare l’energia necessaria al funzionamento delle cellule e garantire la crescita dell’organismo. Se alterati, come si verifica in queste malattie, possono causare la mancata produzione di sostanze importanti per lo sviluppo oppure determinare l’accumulo di alcuni composti con effetti tossici sulle cellule. Le conseguenze, nella maggior parte dei casi non adeguatamente trattati, sono gravi con danni a carico di vari organi ed apparati. I sintomi - prosegue il prof. de Laurenzi - possono manifestarsi in forma acuta nelle prime fasi di vita, o comparire negli anni successivi, eccezionalmente anche in età adulta. In queste malattie, una diagnosi e una terapia corretta fin dai primi giorni di vita sono determinanti non solo in termini di prognosi quoad vitam, ma anche per garantire un normale sviluppo psico-fisico dei soggetti affetti. L’identificazione del difetto genetico responsabile della patologia, inoltre, permette di mettere in atto una prevenzione della ricorrenza della malattia nella famiglia attraverso la diagnosi della condizione di portatore sano in familiari a rischio riproduttivo. Oggi, con l’avvento di nuove tecnologie diagnostiche come la Spettrometria di Massa Tandem, è stato possibile un ulteriore ampliamento del pannello di screening neonatale con l’inclusione di oltre 40 patologie che presentano un’incidenza complessiva di circa 1:2000. Tale ampliamento è stato denominato “Screening Neonatale Esteso” e rappresenta un’opportunità preventiva di grande rilievo rivolta a tutti i neonati>.*

Segreteria Rettore e Rapporti con la Stampa

Maurizio Adezio