

## Screening neonatale delle Immunodeficienze Severe Combinata (SCID)

AIP Onlus, l'Associazione che riunisce i pazienti italiani affetti da immunodeficienze primitive ed IPOPI, la federazione internazionale delle varie associazioni nazionali, con il supporto dei medici che si occupano di queste gravi patologie rare riuniti in un network nazionale (IPINet) che permette la sinergia tra le migliori competenze del settore in Italia, hanno voluto rivolgersi al Ministro della Salute Beatrice Lorenzin affinché si adoperi al fine di porre essere nel nostro paese la pratica dello screening neonatale delle immunodeficienze severe combinate (SCID).

Come noto, tale metodologia di indagine applicata indistintamente a tutti i nuovi nati è l'unico mezzo che permette di individuare immediatamente patologie rare che altrimenti si manifestano solamente più avanti nel tempo, quando ormai, nella maggior parte dei casi, non vi è purtroppo più nulla da fare.

Le SCID fanno parte proprio di questo tipo di malattie poiché il difetto genetico che sta alla loro origine permette lo sviluppo di infezioni che conducono rapidamente all'insufficienza respiratoria, a gravissima distrofia ed infine a morte; gli strumenti per combatterle tuttavia esistono, ma risulta fondamentale potervi ricorrere prima possibile. Ecco quindi che lo screening neonatale diviene la discriminante tra la vita e la morte.

In questo momento in cui la politica e gli organi di governo della sanità nazionale discutono sulla realizzazione un sistema di controllo neonatale di un certo numero di patologie di matrice metabolica con l'uso di particolari metodologie di controllo (tandem mass), si è voluto far presente come questi mezzi siano altrettanto validi per l'indagine delle SCID, per cui, nel momento in cui venissero attuate tali procedure, si potrebbe, con un incremento irrisorio dei costi di esecuzione, ottenere un ulteriore allargamento della disponibilità di screening su malattie genetiche rare, ma curabili.

L'evidenza dell'utilità di questo approccio è risultata anche dal dibattito che si è sviluppato nell'ambito del convegno tenutosi il 29 settembre scorso presso la Biblioteca del Senato, in presenza di esponenti del Ministero della Salute, di numerosi Medici, di Autorità politiche e rappresentanti delle Associazioni dei pazienti AIP ed IPOPI che lo hanno fortemente voluto e promosso.

L'auspicio è che la nota sensibilità del Ministro Lorenzin nei confronti dei temi della salute dell'infanzia permetta di favorire l'attuazione di misure che siano realmente ed oggettivamente utili a salvare la vita di chi altrimenti non avrebbe alcuna speranza.

Brescia, 6 novembre 2015