*Comunicato stampa*

**TIROSINEMIA DI TIPO 1: “CURABILE A VITA” GRAZIE A SCREENING NEONATALE**

**E MONITORAGGIO TERAPEUTICO**

*In occasione della “Giornata delle Malattie Rare” importante sottolineare il ruolo chiave degli screening neonatali per la diagnosi precoce di oltre 40 malattie metaboliche rare*

*Roma, 29 febbraio 2016* - Si celebra oggi **la nona edizione della** **“Giornata delle Malattie Rare”**, istituita da EURORDIS - la federazione europea che da voce a circa 30 milioni di persone colpite da malattie rare - per sensibilizzare pazienti, istituzioni e cittadini su queste patologie e su ciò che comportano nella vita di chi ne è colpito.

Una malattia rara ha un’incidenza inferiore a una determinata soglia definita dalla legislazione europea. È il caso della ***Tirosinemia di tipo 1*, rara disfunzione del metabolismo degli aminoacidi che colpisce meno di 1 bambino ogni 100.000 nati**. Una patologia che può presentarsi alla nascita o più tardivamente, caratterizzata da un deficit dell’enzima *fumarilacetoacetato idrolasi*, coinvolto nel metabolismo dell’aminoacido tirosina.

«Oltre all’accumulo della tirosina, la malattia porta alla formazione di una sostanza chiamata succinilacetone, molto tossica per il fegato e i reni - spiega il Dottor **Carlo Dionisi Vici**, Direttore del reparto di Patologia Metabolica dell’**Ospedale Pediatrico Bambino Gesù** di Roma e Presidente della SIMMESN (Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale) -. Tossicità che, in caso di diagnosi tardiva, può portare allo sviluppo di un cancro al fegato. In Quebec, dove la malattia è più diffusa, ma anche in un recente studio multicentrico europeo su oltre 150 pazienti, si è visto che più tardiva è la diagnosi e il conseguente trattamento, più è alta la possibilità di sviluppare il tumore, mentre la diagnosi precoce in epoca neonatale azzera quasi del tutto questo rischio».

Per questo, è **fondamentale lo screening alla nascita per le malattie metaboliche**: basta il prelievo di una goccia di sangue del bambino, analizzata tramite spettrometro di massa tandem. «L’innovativo “Screening Neonatale Esteso” è uno strumento che permette di leggere contemporaneamente gli aminoacidi e le acilcarnitine, fornendo una fotografia del profilo metabolico del neonato - continua l’esperto -. È possibile identificare oltre 40 malattie diverse. **Individuare la tirosinemia di tipo 1 precocemente può salvare la vita del bambino**».

Allo screening neonatale esteso delle malattie metaboliche, secondo l’ultimo rapporto pubblicato dalla SIMMESN, accede solo il 40 per cento dei nuovi nati in Italia, con una distribuzione sul territorio nazionale a “macchia di leopardo”. «Lo screening neonatale “tradizionale”, invece, è un’analisi obbligatoria per la fenilchetonuria, l’ipotiroidismo e la fibrosi cistica; in alcune regioni è disponibile quello esteso che permette di indentificare numerose altre malattie tra cui la *Tirosinemia di tipo 1* - spiega ancora Dionisi Vici -. Nel Lazio, per esempio, dei circa 50.000 bambini nati ogni anno, meno della metà vengono sottoposti a questo secondo tipo di screening. A livello nazionale, invece, sono poco più di 200.000 sul mezzo milione di nuovi nati. **Situazione che dovrebbe trovare una soluzione quest’anno grazie a una serie di novità in ambito legislativo che prevedono l’inserimento dello screening neonatale esteso per le malattie metaboliche nei Livelli Essenziali di Assistenza - LEA**».

La *Tirosinemia di tipo 1* è “curabile a vita” grazie ad un trattamento che blocca la produzione del succinilacetone, un composto altamente tossico che favorisce la comparsa del tumore. Si tratta di una terapia «somministrata in combinazione a una dieta a basso contenuto di tirosina - continua il Dottore - che necessita di un monitoraggio costante. I parametri da tenere sotto controllo sono: il livello del farmaco e della tirosina nel sangue e l’eventuale presenza di succinilacetone».

Monitoraggio che, a partire dal 2014, è garantito gratuitamente in Italia,grazie a **un servizio** **offerto dall’Unità Operativa di Patologia Metabolica dell’Ospedale Bambino Gesù.** «Il paziente deve semplicemente porre una goccia di sangue su un foglio di carta assorbente e spedirlo presso i nostri laboratori - continua Dionisi Vici -. Non c’è bisogno di spostare il bambino, una volta svolte le analisi, il referto viene inviato ai colleghi che hanno in cura il paziente per fare i necessari aggiustamenti terapeutici».

Gli esami sono condotti presso il nuovo polo di diagnostica avanzata e ricerca del Bambino Gesù, dotato di strumentazioni all’avanguardia. «Uno dei laboratori è dedicato alle patologie metaboliche ed è lì che viene portata avanti l’attività di monitoraggio - continua l’esperto -. Bisogna investire sulle malattie del metabolismo: il nostro scopo è fare ricerca per mettere a punto nuovi metodi capaci di diagnosticare prima malattie complesse e rare e di monitorare in maniera efficiente i trattamenti».

E di screening neonatali si discuterà anche al **Congresso Internazionale della SSIEM *- Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism***, che quest’anno **si terrà a Roma dal 6 al 9 settembre** prossimi. «È un onore per l’Italia ospitare questo importante appuntamento per la seconda volta. Saranno **presenti 2.500 specialisti provenienti da oltre 70 Paesi** che si confronteranno sul futuro diagnostico-terapeutico delle malattie metaboliche rare. Fra i relatori invitati, abbiamo voluto chiamare alcuni dei più noti ricercatori italiani che da anni lavorano all’estero insieme ad altri attivi in Italia - conclude Carlo Dionisi Vici, Presidente del congresso -. Vogliamo mostrare quello che la comunità medico-scientifica è riuscita a fare in questi anni e valorizzare il contributo fornito dal nostro Paese alla storia delle malattie metaboliche rare».

**Per ulteriori informazioni:**

**Value Relations Srl** - Tel. 02 204249.1

Maria Luisa Paleari - ml.paleari@vrelations.it - 331 6718518

Alessio Pappagallo - a.pappagallo@vrelations.it - 339 5897483