



Servizio Sanitario Nazionale
Regione Marche
Azienda Ospedaliera
Ospedali Riuniti Marche Nord
Presidio Ospedaliero San Salvatore
Stabil. Centrale
Piazzale Cinelli, 1 - 61121 Pesaro
**UFFICIO RELAZIONI
CON IL PUBBLICO**

Coordinatore
Dott.ssa Marilena Alessi

Tel: 0721.362203
Tel: 0721 362204
Fax: 0721 362464

Mail to:
urp@ospedalimarchenord.it

Fano, 7 luglio 2014

Malattie rare: da Atlanta arriva la professoressa Joanne Mei

Dopo l'arrivo della Tandem Massa, continuano le azioni propedeutiche per l'attivazione dello screening regionale allargato che consentirà di individuare circa 50 malattie rare metaboliche sui neonati. Il 14 luglio corso di formazione tenuto da un membro del Centers for Disease Control and Prevention (CDC)

Entro il 2015 a tutti i neonati della regione Marche verrà effettuata l'indagine per individuare circa 50 malattie rare metaboliche. La Neuropsichiatria Infantile dell'azienda Marche Nord, che da 40 anni effettua lo screening sui circa 14mila neonati della Regione Marche per individuare fenilchetonuria, l'ipotiroidismo congenito e la fibrosi cistica, allargherà l'indagine a malattie molto gravi, invalidanti e spesso mortali, ma che se riconosciute per tempo - attraverso lo screening - possono essere trattate annullando gli esiti fortemente invalidanti. La struttura fanese, dopo il via libera della Regione, è il centro di riferimento per lo *Screening Allargato di malattie metaboliche*. Le Marche entreranno a far parte delle poche regioni che hanno attivato lo screening. "La più longeva è la Toscana - spiega Vera Stoppioni, direttore della Neuropsichiatria Infantile di Marche Nord - che ha rilevato un neonato malato su 1750. Secondo questo dato le malattie rare non sono proprio così rare".

Nell'ambito delle azioni propedeutiche ad attivare lo screening allargato, dopo l'arrivo della Tandem massa lo scorso novembre, strumento del valore di 250mila euro acquistato grazie ai finanziamenti che il Direttore della Clinica Pediatrica di Ancona, Orazio Gabrielli, ha destinato al Santa Croce, da tempo sono partite le procedure per consolidare le modalità di raccolta e invio dei campioni da tutti gli ospedali delle Marche, e per creare una rete che dalla diagnosi porti all'individuazione dei centri di riferimento per la cura. Nell'ambito di queste azioni si inserisce l'incontro in programma per il 14 luglio, presieduto dalla Dott.ssa Joanne Mei, PhD, Team Leader Newborn Screening Quality Assurance Program del CDC di Atlanta (Centers for Disease Control and Prevention), struttura mondiale per il controllo e la prevenzione delle malattie. La lezione riguarderà il controllo di qualità per i programmi di screening neonatale e si inserisce nelle iniziative di formazione del Centro Screening Neonatale per l'avviamento dello screening esteso nella Regione Marche.

"Solo nelle Marche - conclude la dottoressa Stoppioni - vengono seguiti 7mila pazienti con malattia rara. L'obiettivo è individuare precocemente e su tutti i bambini della Regione la malattia rara in modo da poterli curare e modificare radicalmente la storia della loro crescita". Segue un primo intervento economico della Regione per gli esami ed un supporto della Fondazione Carifano per l'attivazione di una borsa di studio e l'acquisto del software che consentirà la messa in rete di tutti i punti nascita delle Marche. Ed entro la fine del 2014, il futuro dei nuovi nati sarà un po' meno misterioso.