

SCREENING NEONATALE ESTESO E MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE

MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE (LSD) COSA SONO?

- Malattie croniche di origine genetica che si manifestano nei primi anni di vita.
- Sono causate da difetti di enzimi localizzati nei lisosomi.
- Se non trattate, possono avere conseguenze gravi e irreversibili.

Le LSD sono oltre 50, molto variabili per esordio, sintomi, decorso e gravità.

DIAGNOSI PRECOCE: PERCHÉ È IMPORTANTE?

Anche per le LSD, una diagnosi precoce può migliorare le aspettative di vita e, in alcuni casi, salvarla.



OBIETTIVO: ESTENSIONE DELLO SCREENING NEONATALE



L'inserimento delle LSD nel programma nazionale di screening neonatale esteso viene richiesto da famiglie, gli specialisti e Associazioni Pazienti.



Veneto e Toscana hanno già adottato un "panel" più ampio nello screening neonatale che comprende anche queste malattie attraverso leggi regionali o progetti pilota.