



## ilSOMMARIO

### Le Malattie Metaboliche Ereditarie: più sconosciute che rare!

Le Malattie Metaboliche Ereditarie sono gravi condizioni morbose classificate tra le Malattie Rare di cui rappresentano il gruppo maggiore (se ne conoscono più di 600 tipi diversi). Sono malattie poco conosciute, anche tra la classe medica, quindi...

■ continua a pag. 2

### Una nuova tecnica per i test neonatali: la spettrometria di massa tandem

Negli anni '90 è stata sviluppata una nuova tecnologia d'analisi che ha creato nuove importanti possibilità nella diagnostica delle Malattie Metaboliche Ereditarie: la spettrometria di massa tandem.

■ continua a pag. 3

### Situazione in Italia: centri regionali

Mentre negli Stati Uniti sono coinvolti da anni non solo la classe medica ma anche gli enti governativi nell'allargamento dei programmi di screening neonatali per le malattie metaboliche ereditarie in tutti gli stati dell'Unione, nel nostro Paese siamo ancora in una fase iniziale di valutazione.

■ continua a pag. 4

### Aismme: servizi ed esperienza a supporto di malati e famiglie

L'AIMME è stata costituita nel novembre 2005 da un gruppo di genitori con figli affetti da malattie metaboliche ereditarie.

■ continua a pag. 7

### L'Aismme si rivolge al ministro Turco

Una lettera appello al Ministro della Salute Livia Turco e delle Politiche per la Famiglia Rosy Bindi oltre che agli Assessorati alle Politiche sanitarie regionali per ribadire la necessità di ampliare lo screening metabolico allargato a tutti i nuovi nati in tutte le regioni italiane e di stimolare la ricerca, l'assistenza ad ammalati e famiglie e la sensibilizzazione sulle malattie metaboliche ereditarie.

■ continua a pag. 8

### Il parlamento si mobilita per le malattie rare.

Malattie rare: una nuova legge per garantire l'accesso alle cure e incoraggiare la ricerca. Presentata in Parlamento una proposta di Legge lo scorso 20 giugno. Prevede vantaggi economici, sgravi fiscali e presidi pratici per le famiglie, incentivi alla ricerca, interventi di screening su tutti i nuovi nati in Italia.

■ continua a pag. 14

## La prevenzione neonatale: un diritto alla salute del bambino

### Con lo screening neonatale identificate quattro malattie

Lo screening neonatale per le malattie rare del metabolismo è iniziato negli anni '50 in Europa, quando si scoprì che la terapia dietetica precoce della Fenilchetonuria poteva prevenire il ritardo mentale tipico di questa affezione.

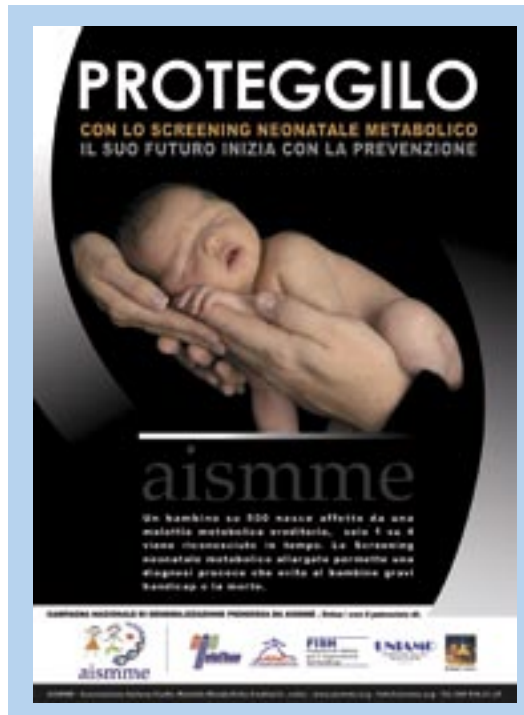
In Italia i programmi di screening neonatale sono iniziati a partire dal 1975 estendendosi poi progressivamente a tutto il territorio nazionale e raggiungendo velocemente livelli eccellenti di copertura della popolazione neonatale. Dal 1995 la totalità dei nati in Italia viene sottoposta a screening grazie all'esistenza di 26 Centri di Screening regionali o interregionali dislocati su tutto il territorio nazionale. Pressochè in tutte le

Regioni le autorità sanitarie hanno emanato normative specifiche mirate alla identificazione ed alla istituzione dei Centri di Screening

per la diagnosi precoce dell'Ipotiroidismo Congenito, della Fibrosi Cistica, della Fenilchetonuria e della Galattosemia, queste ultime

sono malattie metaboliche ereditarie. Alcune Regioni hanno esteso lo screening per periodi di tempo variabili per poche altre malattie metaboliche (deficit di biotinidasi, leucinosi, favismo).

L'attuazione su scala nazionale di tali programmi di prevenzione ha comportato uno stretto collegamento tra reparti neonatali, centri di screening e strutture di riferimento per la cura ed il follow-up dei bambini affetti dalle patologie screenate, con la necessità di realizzare anche un coordinamento nazionale e di un registro per quanto riguarda l'ipotiroidismo congenito.



### Ma si può fare di più con lo screening allargato

La diagnosi nei primi giorni di vita può fare la differenza tra la vita e la morte, tra l'invalidità e un normale sviluppo fisico poiché consente un precoce trattamento e quindi maggiori speranze di vita e di benessere. Lo sviluppo della scienza medica ha fatto sì che oggi sia possibile effettuare la diagnosi precoce su oltre 50 malattie metaboliche ereditarie (screening neonatale metabolico allargato), permettendo di attuare un immediato programma di prevenzione e cura delle

complicanze, ritardando il più possibile l'evoluzione della

► In Italia lo screening allargato viene applicato solamente nella Regione Toscana, che ha lanciato una vera sfida a queste gravi patologie. Già da anni viene attuata nei maggiori paesi industrializzati d'Europa, negli Stati Uniti, in Australia e perfino in India.

malattia e quindi il danno irreversibile di organi ed apparati,

preservando il bambino da gravi handicap psico-fisici, se non dalla morte. In molti casi la tempestività dell'intervento terapeutico gioca un ruolo determinante e decisivo. Oltre a determinare benefici per i pazienti, lo screening neonatale metabolico allargato riduce lo stress emozionale dei genitori e permette anche di fornire informazioni più tempestive ed accurate sulle basi genetiche della malattia, fornendo informazioni sulla diagnosi pre-natale in una futura gravidanza.

## Cos'è lo screening neonatale metabolico allargato?

In tutte le strutture neonatali italiane è già da tempo eseguito sui neonati obbligatoriamente lo screening neonatale, che individua quattro malattie genetiche ereditarie: ipotiroidismo, fibrosi cistica, fenilchetonuria e, in alcuni casi, la galattosemia. L'analisi viene effettuata su una goccia di sangue, prelevata dal tallone di ogni neonato tra le 48esima e la 72esima ora di vita, che intriso su una speciale cartoncino (carta bibula) detto "spot",

viene fatto essiccare e inviato al Centro regionale di screening di riferimento.

Con lo stesso cartoncino e senza ulteriori prelievi si potrebbero diagnosticare, oltre alle quattro ma-

lattie suddette, anche altre malattie genetiche utilizzando la nuova tecnica di screening spettrometria di massa tandem. Nell'arco di pochi minuti il test è in grado di determinare la presenza o meno di oltre 50

tipi di deficit enzimatici.

Il risultato di un test di screening non costituisce però ancora una diagnosi definitiva: se il risultato è positivo indica il sospetto della malattia e in questo caso il centro di screening segnala il paziente al centro di cura il qua-

le provvederà ad eseguire ulteriori analisi biochimiche e molecolari a conferma o meno della patologia.

L'importanza di disporre di un test precoce adatto a uno screening è legato al fatto che solitamente per i

primi mesi di vita i neonati non manifestano sintomi, che compaiono invece quando le cellule iniziano a essere eccessivamente "intasate" dalle sostanze che gli enzimi difettosi non sono stati in grado di demolire. Nelle poche Regioni italiane dove è attivo lo screening allargato, pressoché tutti i pazienti affetti dalle malattie metaboliche ereditarie screenate vengono identificati e avviati alle terapie più idonee con un miglioramento del decorso clinico che consente una riduzione della morbilità precoce, delle ospedalizzazioni e della mortalità precoce (morte in culla), nonché una riduzione delle nascite di altri familiari affetti poiché viene offerta alle famiglie la possibilità dello screening genetico.

**Si stima che un bambino su 500 nasca affetto da una malattia metabolica ereditaria. Con lo screening allargato viene diagnosticato un disordine metabolico congenito ogni 1.500 neonati circa.**



## Le Malattie Metaboliche Ereditarie: più sconosciute che rare!

Le Malattie Metaboliche Ereditarie sono gravi condizioni croniche classificate tra le Malattie Rare di cui rappresentano il gruppo maggiore (ne sono state individuate finora più di 600 tipi diversi). Sono malattie poco conosciute non solo tra la popolazione ma anche tra la classe medica, quindi fortemente sottostimate nella loro incidenza. Costituiscono un gruppo di malat-

tie genetiche particolari: una mutazione genetica (un errore nel nostro DNA) in un gene (informazione genetica) codificante per un enzima (prodotto del gene), ne induce il malfunzionamento o l'assenza totale dell'attività enzimatica, cioè reazioni chimiche che trasformano i nutrienti (come le proteine o i grassi) in energia. Quando un bambino è affetto da uno di que-

sti deficit enzimatici, una di queste reazioni chimiche non può aver luogo, con conseguente accumulo di una sostanza tossica (a monte della reazione bloccata) o mancanza di una sostanza essenziale per l'organismo (a valle della reazione bloccata). Per questo la maggior parte di questi difetti enzimatici causa un danno neurologico, spesso irreversibile.



### L'importanza di una diagnosi precoce

Per almeno una parte di queste malattie una terapia dietetica e farmacologica adeguata può evitare i gravi danni neurologici. Il problema principale sta nel riconoscere la malattia in tempo, prima che lo stato di "intossicazione" (coma) in cui l'individuo affetto si presenta, causi danni permanenti al cervello. La diagnosi di queste malattie non è sempre immediata, perché richie-

de un alto livello di "sospetto clinico", non facile trattandosi di malattie rare e di bambini appena nati. Le forme più severe si presentano nei primi giorni di vita, dopo che il neonato ha iniziato ad alimentarsi, con sintomi molto generici come sonnolenza, vomito, debolezza nella suzione, movimenti anomali, convulsioni e coma. Questi sintomi sono spesso imputati a patologie

più comuni come le infezioni, per cui vi è spesso un ritardo diagnostico. Infatti la diagnosi delle MME si fa soltanto mediante analisi biochimiche speciali, che non fanno parte della diagnostica di laboratorio di prima istanza.

Vi sono però anche molte forme intermedie e lievi, che non si presentano in età neonatale bensì più tardi, nel lattante o nel bambino;

i primi sintomi si manifestano al momento dello svezzamento, oppure in corso di infezioni febbrili o di scarsa alimentazione (gastroenterite). Altre forme più rare si possono manifestare senza sintomi acuti, ma con un ritardo di sviluppo instauratosi lentamente o con sintomi neurologici degenerativi (perdita delle capacità acquisite) lentamente progressivi.

## Screening



# Perché estendere lo screening neonatale allargato a tutti i nuovi nati



Si stima che nasca 1 bambino affetto ogni 500 nati e soltanto un bambino su quattro malati venga riconosciuto in tempo.

Pochissimi sono i centri e i medici specialisti nella diagnosi e trattamento delle Malattie Metaboliche Ereditarie. I medici e i pediatri ne hanno quasi sempre scarse conoscenze per cui chi ne è affetto, viene relegato ad una situazione di immediato svantaggio, poiché la gravità della malattia e la difficoltà di diagnosi portano quasi sempre il paziente a non ottenere le cure migliori conosciute per la sua malattia.

Non bisogna dimenticare inoltre che quando una patologia rara viene sottoposta ad un programma di

screening di massa dimostra un'incidenza reale ben superiore di quella attesa.

Su larga scala ci si aspetta in generale un beneficio dallo screening neonatale allargato: aumentando i casi diagnosticati si potrà infatti conoscere e seguire nel tempo questi malati ed apprendere da loro la storia naturale della malattia. La possibilità di agire sulla malattia in fase pre-sintomatica è la chiave della prevenzione. A lungo termine, pertanto, le conoscenze aumenteranno così come le possibilità di cura dell'handicap, soprattutto neurologico che deriva da queste malattie. Questo ha un innegabile valore sia per il singolo che per la società.

## Il ruolo della ricerca e le nuove terapie

Negli ultimi anni, il crescente interesse dei ricercatori nel campo delle malattie rare in tutto il mondo ha permesso l'identificazione di numerose malattie metaboliche ereditarie e la definizione di nuove strategie non più basate solo sul trattamento dietetico o farmacologico.

La terapia enzimatica sostitutiva, i trapianti d'organo e cellule staminali, e, nel prossimo futuro, la terapia genetica sono i trattamenti terapeutici che hanno maggiormente beneficiato delle innovazioni biotecnologiche e sono ora disponibili anche per pazienti affetti da alcune malattie metaboliche ereditarie.

## Tandem-Mass



# Una nuova tecnica per i test neonatali: la spettrometria di massa tandem

La possibilità di screenare come campione una sola goccia di sangue, di identificare molti tipi diversi di malattie, la rapidità nell'analisi e nella diagnosi e l'alta affidabilità: sono questi i vantaggi della spettrometria di massa tandem, una nuova tecnologia di analisi sviluppata negli anni '90 che ha creato importanti possibilità nella diagnostica delle Malattie Metaboliche Ereditarie.

L'introduzione di questa tecnica analitica ha rappresentato una vera e propria rivoluzione nel campo dello studio degli errori congeniti del metabolismo e soprattutto nello screening neonatale delle malattie metaboliche ereditarie, cambiando la filosofia diagnostica che passa dal concetto "uno spot, un test, una malattia" al concetto "uno spot, un test, molte malattie".

La spettrometria di massa Tandem, la cui configurazione convenzionale prevede un sistema di campionamento ed un sistema di HPLC accoppiati a uno spettrometro di massa a triplo quadruplo, è in grado di individuare i metaboliti critici, markers di molte patologie metaboliche, utilizzando una piccola quantità di sangue raccolta ed essiccata su speciali cartoncini.

In un solo campione è possibile identificare fino a 50 metaboliti in tempi estremamente rapidi ottenendo informazioni preziose per la diagnosi di diversi tipi di patologie: amminoacidopatie, acidurie organiche, betaossidazione acidi grassi, malattie lisosmiali, ecc.

Numerosi Paesi, come la Germania, gli USA e l'Australia, grazie alla diffusione della spettrometria di massa tandem, hanno

ampliato negli ultimi anni i programmi di screening neonatale estendendoli ad oltre 50 malattie metaboliche ereditarie.

La continua evoluzione scientifica in questo campo della diagnostica documentata dalla bibliografia e la presentazione ai congressi fanno prevedere che, con apparecchiature simili, ma ancor più sofisticate, nei prossimi anni il numero di patologie sottoposte a screening potrà **notevolmente** aumentare.



## Perché ci preoccupiamo del nostro bimbo solo quando è nel pancione?

L'esperienza di 1691 mamme raccolte attraverso i questionari della rivista dei consumatori Altroconsumo parla chiaro: la gravidanza oggi è eccessivamente medicalizzata, con una prescrizione in eccesso di esami, ecografie e integratori, ben oltre la necessità e l'utilità dimostrate. Tante attenzioni, in caso di maternità fisiologica, sono da evitare. Pensiamo un po' di più, invece, alla salute di nostro figlio dopo il parto!

# Lo screening neonatale metabolico allargato

## La situazione in Italia

"A partire dal primo di gennaio 2008 tutti i bambini che nasceranno in Italia (circa 600.000 l'anno) avranno una opportunità di salute in più. E' da quella data infatti che inizierà a tappeto in tutto il territorio nazionale lo screening neonatale metabolico allargato. Attraverso l'utilizzo di una apparecchiatura

speciale, la spettrometria di massa tandem sarà possibile accertare se i bambini sono affetti da malattie metaboliche ereditarie (ad oggi se ne possono individuare oltre 50) spesso gravi e con conseguenze anche mortali se non precocemente diagnosticate". E' questo un ipotetico articolo che vorremmo già

leggere sul giornale di domani mattina ma, purtroppo, ahinoi!, ci vorrà ancora molto tempo prima di vederlo campeggiare tra le pagine dedicate alla salute. Mentre negli Stati Uniti sono coinvolti da anni non solo la classe medica ma anche gli enti governativi nell'allargamento dei

programmi di screening neonatale per le malattie metaboliche ereditarie in tutti gli Stati dell'Unione, nel nostro Paese siamo ancora in una fase iniziale di valutazione. Attualmente lo "screening neonatale metabolico allargato" viene eseguito per legge solo nella Regione Toscana - Ospedale Meyer.

### Liguria (11.957 nati\*)

U. O. Clinica Pediatrica - Laboratorio per lo studio degli errori congeniti del metabolismo - Ospedale Gaslini: sono stati da poco presentati i dati relativi al progetto pilota "Nuove tecnologie e nuove strategie per lo screening neonatale di massa", progetto di rilevanza Regionale finanziato dalla Regione Liguria, realizzato in collaborazione con i centri nascita della Regione. Iniziato a dicembre 2004 e terminato a dicembre 2006,

il programma di screening esteso è proseguito al termine del progetto ed è tuttora in corso con le stesse modalità.

Per l'attività di screening è stata utilizzata la LC-ESI-MS-MS (spettrometria di massa Tandem). Sono state definite come potenzialmente diagnosticabili in epoca neonatale circa 30 patologie, 16 aminoacidopatie, 8 acidosi organiche, 6 difetti di beta-ossidazione.

Dal 13 giugno 2005 al 16 marzo 2007 sono stati sottoposti a screening

neonatale esteso 21.497 neonati. Di questi 228 (1,06%) hanno presentato un profilo che ha richiesto un controllo, 46 per sospetto di iperfenilalaninemie (HPA) e 182 per altre patologie metaboliche. Per 31 si è reso necessario un ricovero in regime di day Hospital. Sono state poste 13 diagnosi, confermate a livello biochimico e/o molecolare e tutti i pazienti sono in follow-up presso il Centro. In un gruppo familiare (madre) è stato diagnosticato un Difetto di Trasporto di carnitina (CUD) sulla base del

profilo biochimico del neonato. La paziente è attualmente in follow-up e in trattamento presso il Centro. L'incidenza complessiva della patologia metabolica secondo questi dati risulta pari a 1:1654 neonati (includere le iperfenilalaninemie).

(Con il contributo di: Dr.ssa Michela Cassanello, Responsabile attività screening esteso, Ubaldo Caruso, Coordinatore LABSIEM Laboratorio per gli Studi degli errori congeniti del metabolismo, Prof. Roberto Cerone, Responsabile Clinico - Ospedale Gaslini di Genova).

### Lazio (50.833 nati\*)

Dip. Medicina Sperimentale e Patologia dell'Azienda Policlinico Umberto I°: vi si effettua lo screening per fenilchetonuria, galattosemia, ipotiroidismo congenito e fibrosi cistica ma già da tre anni è attivo uno studio preliminare anche per lo "screening allargato" su parte dei neonati della Regione, attraverso due tandem mass spettrometria. Nel corso degli anni in cui è stato applicato lo screening allargato, escludendo i pazienti affetti da iperfenilalaninemia, sono stati identificati 4 pazienti affetti

su un totale di 16871 neonati (più un caso ancora da confermare), che indicano un'incidenza complessiva stimata delle patologie identificabili con lo screening allargato di 1:2812 nati. I pazienti identificati come positivi sono stati sottoposti ai test di conferma e all'analisi molecolare ed inviati all'équipe clinica. Il secondo centro screening si trova presso il Laboratorio Centrale della Croce Rossa Italiana ed esegue lo screening su: fenilchetonuria, ipotiroidismo congenito, fibrosi cistica, leucinosi, ipermetioninemia, galattosemia.

### Veneto - A cui fanno capo la Regione Friuli Venezia Giulia e Provincia Autonoma di Trento (67.066 nati\*)

Nel Centro Regionale Malattie Metaboliche Neonatali del Policlinico G.B. Rossi di Verona attualmente viene eseguito lo screening su: fenilchetonuria, ipotiroidismo congenito, galattosemia, favismo, malattia dello sciroppo d'acero (leucinosi), deficit di biotinidasi, iperplasia surrenalica su c.a. 60.000 nati/anno complessivamente.

L'Azienda Ospedaliera di Padova - Dipartimento di Pediatria e' stato il

primo centro a proporre e realizzare in Italia lo "screening neonatale metabolico allargato" come programma pilota già nel 1997.

Il programma sperimentale è tutt'ora attivo e ad esso partecipano solo alcuni ospedali del Veneto le cui Usls hanno stipulato una convenzione con l'Azienda Ospedaliera di Padova. Il Laboratorio, che è fornito di due strumenti analitici Tandem Mass, ha inoltre sviluppato diversi test atti ad implementare la propria capacità diagnostica ai fini dello screening neonatale. (Con il contributo del Prof. Zacchello - Dipartimento Pediatria Az. Osp. Padova).

### Provincia Autonoma di Bolzano

Dall'ottobre 2006 su tutti i nuovi nati della Provincia Autonoma di Bolzano viene eseguito lo "screening neonatale metabolico allargato" grazie ad una convenzione stipulata con la Clinica Pediatrica - Università di Vienna. In precedenza, per molti anni, lo screening sulle 3 malattie genetiche (Ipotiroidismo c., fibrosi cistica e fenilchetonuria) veniva eseguito presso il Centro Regionale di Screening della Regione Veneto.

### Sicilia (50.791 nati\*)

Centro Regionale di Riferimento per la cura e la diagnosi delle malattie metaboliche ereditarie - Dipartimento di Pediatria Policlinico di Catania: un primo passo è stato fatto dal centro che da qualche mese si è dotato di una tandem-mass spettrometria per poter iniziare lo screening metabolico allargato su tutti i bambini che ogni anno nascono nell'Isola, presentando il lavoro in un convegno dedicato il

14 aprile scorso presso il Dipartimento di Pediatria di Catania. Nel frattempo si sta istruendo il personale e si conta di iniziare a screenare i bambini entro la fine dell'anno in attesa di un provvedimento ad hoc da parte della Regione che si è già presa a cuore del problema. Qui vengono eseguiti gli screening per fenilchetonuria e fibrosi cistica. Negli altri centri screening di Palermo e Caltanissetta vengono eseguiti gli screening per fenilchetonuria, ipotiroidismo congenito, fibrosi cistica. A Messina inoltre il favismo.

### Toscana (31.390 nati\*)

Lo "screening neonatale metabolico allargato" viene eseguito per la Regione Toscana nell'Ospedale Meyer (delibera regionale n. 800 del 02.08.2004) per tutti i bambini nati.

\*(Istat al 31.12.2005)

## Centri regionali

### Piemonte e Valle d'Aosta (38.412 nati\*)

Il Centro Screening Neonatali dell' Azienda Sanitaria Ospedaliera O.I.R.M. - S.ANNA Ospedale Infantile Regina Margherita di Torino ha come bacino d'utenza sia il Piemonte che la Valle d'Aosta. Attualmente i neonati vengono sottoposti a screening per: ipotiroidismo congenito, fenilchetonuria, galattosemia, iperplasia surrenalica congenita, deficit di biotinidasi e fibrosi cistica. I neonati screenati sono circa 38.000 all'anno, con strumentazione completamente automatizzata che impegna poche persone.

Con lo stesso personale si è affrontato, primi a livello internazionale, il problema dello screening delle patologie lisosomiali, anch'esse malattie genetiche del metabolismo a decorso progressivo e di difficile interpretazione diagnostica ma attualmente curabili, come la malattia di Fabry. Lo studio preliminare, unico pubblicato a livello internazionale, ha dimostrato che la patologia di Fabry risulta avere un'incidenza di circa 1:3000, a differenza di quanto riportato dalla letteratura internazionale che la pone fra 1:40.000 e 1:60.000, dimostrando la reale incidenza ottenuta mediante il primo programma di screening di massa per questa

malattia. Altre patologie potrebbero trarre un forte beneficio da questo screening, tipo la malattia di Pompe ( deficit di maltasi acida), la malattia di Gaucher (deficit di beta glucosidasi) e le mucopolisaccaridosi tipo I (deficit di 1-iduronidasi - sindrome di Hurler), tutte patologie curabili e clinicamente sottodiagnosticate, inoltre questo approccio alle patologie lisosomiali presenta un basso costo: è molto economico (ogni test costa meno di 1 euro); non richiede strumentazione sofisticata (o personale super addestrato) perché necessita di un normale lettore di fluorescenza e richiede pochissimo impegno di personale tecnico in

quanto la procedura è fortemente automatizzata. Si possono gestire più di 1.000 test al giorno con l'impiego di un solo borsista. La procedura presenta un basso numero di falsi positivi (ordine dello 0,12%) e nessun falso negativo. Malgrado le premesse favorevoli all'attuazione dello screening delle patologie lisosomiali, la Regione Piemonte non ha ancora riconosciuto questo importante lavoro annoverandolo tra i programmi di screening regionale. (Con il contributo del Dr. Severo Paggiardini - Centro Screening Neonatali dell' Azienda Sanitaria Ospedaliera O.I.R.M.- S.ANNA Ospedale Infantile Regina Margherita-Torino).

### Lombardia (92.480 nati \*)

Il Laboratorio di Riferimento regionale per lo screening neonatale - Ospedale dei Bambini V. Buzzi - esegue lo screening su fenilchetonuria, ipotiroidismo congenito, fibrosi cistica iperplasia surrenalica, sindrome adrenogenitale. Ha lanciato una campagna per finanziare l'acquisto di una Tandem Mass per estendere lo screening allargato a tutti i nuovi nati.

### Emilia-Romagna (38.518 nati \*) e Repubblica di S. Marino

Il Centro Regionale per lo Screening Neonatale delle Malattie Endocrine-Metaboliche - U.O. Laboratorio Centralizzato - S. Orsola Malpighi di Bologna - esegue lo screening neonatale su fenilchetonuria, ipotiroidismo congenito, fibrosi cistica, Iperplasia surrenalica, galattosemia.

### Marche (13.440 nati\*)

L'U.O.C. Neuropsichiatria Infantile Centro di Screening Neonatale dell'Ospedale di Fano esegue lo screening per fenilchetonuria, ipotiroidismo congenito e fibrosi cistica. Da oltre due anni le autorità sanitarie regionali sono state informate dell'intenzione di estendere lo screening mediante Tandem Massa ad altre patologie. Importante convegno regionale sull'allargamento dei programmi di screening regionali si è tenuto l'11 maggio scorso a Fano.

### Sardegna (13.226 nati\*)

Nel "Servizio di screening malattie del metabolismo del bambino" - Ospedale Microcitemico di Cagliari, si esegue lo screening per la fenilchetonuria e ipotiroidismo congenito. Numerose, e purtroppo inutili, sono state le richieste in questi ultimi anni alle autorità sanitarie regionali di attivare lo screening allargato.

### Umbria (7.732 nati \*)

Per lo screening neonatale si appoggia alla Regione Lazio.

### Abruzzo (11.200 nati\*)

Il Centro regionale Screening Malattie Endocrino Metaboliche Congenite di Chieti esegue lo screening su fenilchetonuria e ipotiroidismo congenito.

### Molise (2.527 nati \*)

Per lo screening neonatale si appoggia alla regione Lazio.

### Puglia (38.715 nati\*)

Presso il Centro Regionale di Riferimento per le Malattie Metaboliche e di Screening neonatale per PKU - Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII° di Bari, e in altri laboratori della Regione, viene eseguito lo screening per la fenilchetonuria e l'ipotiroidismo congenito. Nel maggio scorso l'A.ME.GE.P. Associazione Malattie Metaboliche e Genetiche Puglia Onlus ha presentato istanza all'Assessore Regionale alle Politiche Sanitarie volta ad ottenere l'attivazione dello "screening neonatale metabolico allargato" anche per la Regione Puglia.

### Basilicata (4.908 nati\*)

Il Centro Screening presso l'Az. Ospedaliera Ospedale S. Carlo di Potenza esegue lo screening su: fenilchetonuria, leucinosi, ipotiroidismo congenito.

### Campania (62.599 nati\*)

I due centri screening esistenti (Ospedale S. Anunziata e ASL NA 1 distr. 47 di Napoli) eseguono lo screening su fenilchetonuria e ipotiroidismo congenito.

### Calabria (18.228 nati\*)

L'Unità Operativa di Chimica Clinica - Centro regionale di Screening Neonatale del Policlinico Mater Domini di Catanzaro esegue lo screening per la fenilchetonuria, l'ipotiroidismo congenito e la fibrosi cistica.

\*(Istat al 31.12.2005)

## Le vostre storie

### Nostro figlio salvo grazie allo screening metabolico allargato.

Mio figlio Samuel è nato alle 8,59 del 2 aprile 2007 al Policlinico Umberto I° di Roma.

Eravamo arrivati all'ospedale alle 8,35, appena pochi minuti prima del parto poichè ho dovuto fare 80 chilometri di autostrada sulla corsia di emergenza, tra un traffico caotico a quell'ora, con mia moglie in preda a forti doglie.

Un bellissimo bambino, nato con parto spontaneo, non sembrava ci fosse nessun problema.

Il 12 aprile, a pochi giorni dalla dimissione dall'ospedale, mia moglie ha ricevuto una telefonata dal Policlinico

Umberto I° che ci avvertiva che nostro figlio era risultato positivo al primo "screening neonatale metabolico allargato". La malattia sospettata era la "beta ossidazione degli acidi grassi a lunga catena". La stessa diagnosi è stata, purtroppo, confermata con altre analisi approfondite eseguite sempre al Policlinico Umberto I° dal Prof. Leuzzi e riconfermate in un secondo momento dal Dr. Dionisi dell'Ospedale Bambin Gesù di Roma.

Il bambino, che inizialmente prendeva il latte dalla mamma, è stato subito trattato invece con un latte speciale che è il suo "alimento salvavita" che, insieme ai farmaci prescritti aiuteranno nostro figlio a crescere e

ad alleviare i rischi di gravi danni.

Attualmente il nostro bambino è seguito dal Dr. Dionisi e i suoi colleghi. Stiamo facendo tutto quello che i medici ci consigliano di fare e le cose sembra vadano bene: il bimbo ora pesa più di sei chili. Ci hanno spiegato che con questa malattia la diagnosi arriva a volte dopo molti mesi dalla nascita, ad esempio in occasione ad episodi febbrili, con gravi danni agli organi e al sistema nervoso. A volte capita perfino che i bimbi, a causa della malattia non riconosciuta, muoiano in culla durante il sonno. Il nostro bambino è così solo grazie alla tempestività della diagnosi mediante lo screening allargato

che già da tempo viene eseguito al Policlinico Umberto I° dall'equipe del Prof. Antonozzi. Io e mia moglie siamo molto grati a questi medici che hanno scoperto la malattia e la stanno ora trattando e ci sentiamo fortunati di vivere nel Lazio, dove è già attivo questo screening. Non nascondiamo la preoccupazione per il futuro del nostro bambino. Speriamo tanto che lo stesso screening, che ha salvato la vita a nostro figlio, possa essere presto attuato in tutta Italia per risparmiare a molti bimbi e a molte famiglie tante sofferenze.

*Papà di Samuel*

### Mi chiamo Donata e sono una mamma in attesa, ormai vicinissima

al termine di gravidanza. Del tutto casualmente ho letto il trafiletto uscito sulla rivista "Sapere & Salute" del mese di aprile, presa in farmacia, riguardante "Un test per le malattie genetiche". Ho subito consultato il sito dell'Aismme, cercando informazioni più approfondite: con grande sconforto ho scoperto che nella regione in cui vivo, il Piemonte, non esistono Ospedali in cui sia stato avviato questo tipo di screening allargato a ben 40 patologie metaboliche.

In seguito, parlando con una gentilissima

operatrice dell'Associazione, ho scoperto che per i futuri genitori non residenti nelle regioni Liguria, Toscana e Lazio, dove il programma è stato avviato, non esiste alcuna possibilità, neppure sfidando le inevitabili, elefantiche trafale burocratiche, di poter inviare, ovviamente pagando tutto di tasca propria, il campione di sangue del proprio bambino ad uno di questi centri ospedalieri.

Il mio bimbo, perciò, sarà sottoposto al test solo per quanto riguarda 4 di queste malattie e, per le restanti, devo sperare nella sua buona stella. Tutto questo mi indigna e mi addolora ancora di più se penso che, in sé,

l'esame non sarebbe costoso. Costoso sì, questo è vero, è l'acquisto del macchinario, ma mi chiedo anche: sul lungo termine questa ingente spesa iniziale quanto farebbe risparmiare da un lato al SSN, in termini di farmaci e degenze ospedaliere relative a questi malati, dall'altro in termini di disagio, dolore e costi economici alle famiglie colpite da una tragedia di questo tipo. Senza contare che, credo, l'unico modo di fare ricerca seria sia proprio quello di avere dei dati oggettivi in mano e si possono creare anche dati solo operando degli screening.

Auguro a mio figlio e a tutti i futuri

nati come lui di avere una grande dose di fortuna fino a che in Italia il diritto alla salute, sancito per tutti dalla Costituzione, resterà belle parole solamente sulla carta.

Grazie per aver accolto questo mio sfogo. Buon lavoro e buona fortuna anche a voi che mettete in luce questo tipo di problemi e di carenze.

*Donata, Serravalle Sesia Vc.*



## I casi clinici

*Dott. Franco Lilliu (II° Clinica Pediatrica – Ospedale Microcitemico, Cagliari)*

Bambino nato a termine, buone condizioni generali alla nascita, con difficoltà nell'alimentazione fin dai primi giorni di vita per cui viene alimentato mediante sondino naso-gastrico. Ad un mese di vita alimentazione spontanea. E' presente ipotonia e il peso è inferiore alla norma per l'età. E' comunque dimesso dall'ospedale. A casa il quadro clinico anziché migliorare peggiora e all'età di un mese e mezzo, S.P. torna in Clinica in quan-

to presenta sempre difficoltà ad alimentarsi, scarso accrescimento, sonnolenza, torpore, polipnea, febbre. All'esame clinico, al ricovero in ospedale, è evidente un quadro di ipotonia, aumento di dimensioni di fegato e milza (epatoplenomegalia), con un quadro di severa sofferenza respiratoria. La prima diagnosi è stata quella di sepsi ed infezione respiratoria e anche gli esami di laboratorio di routine, indirizzano verso questa diagnosi.

Gli esami di I livello nell'ipotesi di malattia metabolica sono invece negativi, non vi è acidosi, normale il lattato, normale l'ammoniemia e la glicemia.

Con la diagnosi di sepsi passa un'altra settimana mentre la terapia antibiotica non porta ad alcun miglioramento clinico anzi le condizioni peggiorano ulteriormente.

Solo in questo momento giunge il risultato del dosaggio degli acidi organici urinari che mette in evidenza

la presenza di acido metilmalonico. La diagnosi di metilmalonico aciduria con omocistinuria è raggiunta a due mesi di vita. Iniziata la terapia specifica le condizioni generali migliorano, ma i danni al SNC (Sistema nervoso centrale, ndr) sono ormai importanti come evidenziato dalla RMN (Risonanza Magnetica Nucleare, ndr) eseguita successivamente. La conferma diagnostica è raggiunta successivamente mediante lo studio sui fibroblasti.

Bambino nato a termine, anche V.G. ha presentato importante difficoltà nell'alimentazione fin dai primi giorni di vita con importante perdita di peso senza altri sintomi clinici specifici di malattia. In questo caso non sono stati eseguiti

solo gli esami metabolici di I livello ma è stato chiesto immediatamente il dosaggio degli acidi organici urinari che ha evidenziato la presenza di acido metilmalonico. La conferma diagnostica di metilmalonico aciduria con omocistinuria

è avvenuta a due settimane di vita. Iniziata la terapia, le condizioni cliniche sono migliorate velocemente. La RMN eseguita ad un mese di vita non ha evidenziato lesioni al SNC. Anche in questo caso la conferma diagnostica è raggiunta suc-

cessivamente mediante lo studio sui fibroblasti.

Due storie cliniche simili nell'esordio della malattia, due tempi diagnostici differenti, due diagnosi clinicamente difficili, la necessità di uno screening per tutti i neonati.

# Aismme: servizi ed esperienza a supporto di malati e famiglie

## CI PRESENTIAMO

**L'AIMMME** è stata costituita nel novembre 2005 da un gruppo di genitori con figli affetti da malattie metaboliche ereditarie.

In questi pochi mesi di attività l'associazione ha allestito un sito Internet ([www.aismme.org](http://www.aismme.org)) dove vengono riportate le attività dell'associazione e le news dal mondo relative alle malattie metaboliche ereditarie ed una linea telefonica a disposizione di chi desidera informazioni e consigli pratici (Tel. **049-936.61.29 tutti i giorni dalle 10 alle 18**). Tra queste, le informazioni relative ai centri di cura e diagnosi sulle malattie metaboliche ereditarie. Informazioni particolarmente preziose in quanto le famiglie si trovano spesso in grande difficoltà per la scarsità di notizie. Un ul-

teriore supporto viene fornito alle mamme e ai papà che incontrano problemi relativi all'aspetto socio-sanitario nella gestione del loro figlio malato metabolico.

Si tratta di servizi gratuiti e, soprattutto, offerti da genitori con esperienza di figli metabolici.

"Nel giro di pochi mesi sono state talmente tante le richieste, provenienti da tutta Italia, che oramai possiamo definire questo servizio un Centro di aiuto/ascolto, oltre a un supporto psicologico, di scambio di esperienze a volte molto dolorose - ha spiegato Cristina Vallotto, presidente di

**AIMMME** - E' una grande ricchezza, un bagaglio di esperienze e di informazioni che riceviamo e diamo, ma anche un'esperienza che ci ha dato la consapevolezza che molto

poco è stato fatto finora e molto c'è ancora da fare per migliorare la condizione di isolamento e solitudine che queste famiglie affrontano. Non solo nei confronti delle istituzioni sanitarie e sociali, ma anche verso l'opinione pubblica".

Per questi motivi, a cinque mesi dalla costituzione, nell'aprile del 2006, **L'AIMMME** ha avviato una grande campagna di informazione e sensibilizzazione

per far prendere coscienza dell'esistenza di queste malattie che non fanno ancora parte del piccolo "bagaglio culturale sanitario" di ogni persona, nonostante la frequenza con la quale si presentano stia diventando effettivamente degna di maggior considerazione medico-scientifica.

"Il futuro continuerà a vederci impegnati nel proseguimento della campagna di sensibilizzazione per l'attuazione dello screening neonatale metabolico allargato, estendendola a tutte le Regioni italiane - ha concluso Cristina Vallotto - Contestualmente ci impegneremo a richiamare le autorità sanitarie ad una maggiore attenzione al problema della prevenzione, diagnosi e trattamento di queste patologie.



aismme®

## COSA STIAMO FACENDO

### Raccolte nel Nord est 7.500 firme per proteggere il futuro di ogni neonato

*La campagna ora si estende a tutto il territorio nazionale*

Rendere obbligatorio nel Nord-est lo screening neonatale allargato per tutti i nuovi nati: è questo l'obiettivo della massiccia campagna di informazione e sensibilizzazione promossa dall'AIMMME nel corso del 2006.

Una campagna che ha visto il contributo della Regione Veneto, di Federfarma, della stampa e della televisione, ma soprattutto ha raggiunto le famiglie ed i genitori che hanno a cuore la sorte dei loro figli nati e che nasceranno.

Partita dal Nord-est ad aprile 2006 con il patrocinio della Regione Veneto, l'iniziativa ha vi-

sto la distribuzione di 300.000 opuscoli informativi sulle malattie metaboliche ereditarie e sulla necessità di diagnosticar-

**L' AIMMME ha promosso una iniziativa di sensibilizzazione affinché in tutte le Regioni italiane sia possibile effettuare lo screening neonatale metabolico allargato a oltre 40 malattie metaboliche ereditarie.**

ne alcune precocemente attraverso un test alla nascita.

Test che, favorendone un trattamento immediato, può evitare gravissimi handicap o la morte, salvando la vita a numerosi bambini.

Grazie alla FEDERFARMA Federazione dei Farmacisti veneti, gli opuscoli sono stati distribuiti capillarmente in tutte le 1.260 farmacie della Regione Veneto e, con l'aiuto di numerose catene di distribuzione commerciali e moltissimi altri è stato possibile dare un'ampia diffusione alla campagna informativa.



### Alessia Merz: la nostra testimonial



E' una delle neo-mamme più famose d'Italia, quella che ha prestato la sua fama all' AIMMME Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus - a sostegno di un'importante campagna nazionale di sensibilizzazione.

Sono infatti la voce ed il sorriso di Alessia Merz i protagonisti degli spot audio e video che AIMMME Onlus ha distribuito a numerose emittenti radiotelevisive che diffonderanno l'importante messaggio registrato da Alessia per promuovere l'allargamento dello screening neonatale.

# L'AISMME SI RIVOLGE AL MINISTRO TURCO

## Una lettera appello per ampliare lo screening metabolico allargato

Una lettera appello al Ministro della Salute Livia Turco e delle Politiche per la Famiglia Rosy Bindi oltre che agli Assessorati alle Politiche sanita-

rie regionali per ribadire la necessità di ampliare lo screening metabolico allargato a tutti i nuovi nati in tutte le regioni italiane e di stimolare la

ricerca, l'assistenza ad ammalati e famiglie e la sensibilizzazione sulle malattie metaboliche ereditarie. E' questa l'iniziativa dell'AISMME,

che, con questo gesto ha voluto invitare le autorità a mobilitarsi per difendere il diritto alla salute di tutti i bambini.

### ► Il testo inviato al ministro

*"Un bambino su 500 nasce affetto da una malattia metabolica ereditaria, solo 1 su 4 viene riconosciuto in tempo. Lo Screening neonatale metabolico allargato permette una diagnosi precoce che evita al bambino gravi handicap o la morte.*

*Solo nella Regione Toscana, attualmente, viene eseguito per legge lo Screening Neonatale Metabolico Allargato con l'ausilio di una speciale apparecchiatura - Tandem-mass spettrometria - che consente di individuare, a poche ore dalla nascita, circa 40 malattie metaboliche ereditarie, suscettibili di trattamento dietetico o farmacologico, ritardando così il più possibile l'evoluzione della malattia e quindi il danno irreversibile di organi ed apparati.*

*Il riconoscimento precoce attraverso lo screening neonatale metabolico allargato permette:*

*Il riconoscimento in fase pre-clinica di una delle oltre 40 malattie metaboliche ereditarie che oggi è possibile screenare; il trattamento immediato della patologia metabolica; evita l'insorgere dello scompenso metabolico acuto che rappresenta la principale causa di morte di queste patologie. Oggi l'Italia può contare, in quasi tutte le regioni, su un numero sempre più significativo*

*di centri altamente qualificati per lo screening neonatale regolamentato per legge attualmente solo per tre malattie genetiche: ipotiroidismo, fibrosi cistica e fenilchetonuria, patologie nelle quali la tempestività dell'intervento terapeutico gioca un ruolo decisivo per la sopravvivenza del paziente. L'allargamento dello screening neonatale a oltre 40 malattie metaboliche ereditarie rappresenta un avanzamento importante nell'ambito della prevenzione di massa di un folto gruppo (più di 600) di malattie metaboliche ereditarie tra le malattie rare (più di 6.000) e diventa l'unico vero atto di prevenzione che al momento si può utilizzare per queste malattie.*

*All'applicazione dello screening neonatale metabolico dovrà seguire un maggior interesse culturale per le malattie metaboliche ereditarie, sia in termine di conoscenze generali del pediatra o del medico di famiglia sia di Centri specialistici che sappiano curare i pazienti metabolici. Con questo processo lo screening rivestirà il vero ruolo di indagine di prevenzione delle patologie metaboliche ereditarie fornendo quelle informazioni genetiche ed epidemiologiche fondamentali nello stimare il peso sociale di queste patologie".*

### ► Le azioni proposte nella lettera appello

1. l'ampliamento dello "screening neonatale metabolico allargato" a tutti i nuovi nati in tutte le regioni d'Italia, ed appianare le disparità esistenti tra regione e regione;
2. il Follow-up dei pazienti diagnosticati mediante test di conferma diagnostica (enzimatici e molecolari);
3. di promuovere programmi di ricerca atti a migliorare le conoscenze cliniche e di base delle malattie metaboliche ereditarie per aggiornare la possibilità di prevenzione, nonché la diagnosi precoce, il trattamento e la riabilitazione;
4. di rivolgere l'attività diagnostica a pazienti affetti da ritardo mentale di età pediatrica e non, ambulatoriali o ricoverati presso le strutture sanitarie, considerando che il ritardo mentale è definito da una incidenza di circa il 3% della popolazione generale;
5. La necessità di Centri ad alta specializzazione per la cura delle malattie metaboliche ereditarie, anche alla luce di nuove possibilità terapeutiche, con équipe medica specializzata ed aggiornata, sufficiente a garantire una disponibilità 24h/24h per le emergenze

6. L'inserimento di tutte le analisi di laboratorio valide per il controllo della malattia nel nomenclatore-tarifario nazionale;
7. L'inserimento nei LEA di tutte le prestazioni necessarie ai malati affetti da Malattie Metaboliche Ereditarie;



8. L'inserimento di tutte le Malattie Metaboliche Ereditarie finora conosciute nella lista delle patologie rare in esenzione ticket;

9. Campagne d'informazione e corsi di aggiornamento rivolti ai medici e ai pediatri di base;

10. Di provvedere alla preparazione ed all'aggiornamento professionale del

- personale socio-sanitario addetto;
11. I centri regionali di riferimento devono provvedere alla cura e alla riabilitazione dei malati metabolici, sia in regime ospedaliero, sia in regime ambulatoriale e di day-hospital, sia a domicilio.

12. Il riconoscimento sanitario e sociale del paziente affetto da malattia metabolica ereditaria per favorirne la cura, la riabilitazione, l'inserimento sociale, scolastico e lavorativo.

### ► Le associazioni che hanno aderito:

- > **Aismme** Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus – Presidente Cristina Vallotto - Padova
- > **Cometa Sardegna Associazione** per la ricerca e la prevenzione delle malattie metaboliche ereditarie e delle malattie rare onlus – Presidente Dr.ssa Luisa Molinas – Quartu SE (CA);
- > **A.ME.GE.P. Domenico Campanella** - Associazione Malattie Metaboliche e Genetiche Puglia Onlus – Presidente Porzianna Caliano – Monopoli (BA);
- > **A.b.m.** Associazione per la Tutela dei Bambini Metabolici – Presidente Luca Zini – Milano;
- > **Associazione Italiana Gaucher** – Presidente Fernanda Torquati

- Reggello (FI);
- > **Associazione Italiana Niemann Pick** Onlus – Presidente Luigi Bonavita – Lanzo T.se (TO);
- > **Progetto Grazia Associazione Italiana** onlus per la ricerca sulla Leucodistrofia di Krabbe – Presidente Rosaria Barbagallo – Acireale CT
- > **AMMeC** Associazione Malattie Metaboliche Congenite Onlus – Presidente Simonetta Menchetti – Firenze
- > **AIG** Associazione Italiana Glicogenosi – Presidente Fabrizio Seidita – Milano
- > **DIAGEM** Associazione per la diagnosi precoce e la cura delle malattie genetiche metaboliche dell'età pediatrica – Presidente Mauro

- Lazio – Genova;
- > **Federazione Italiana Malattie Rare** Onlus Uniamo F.I.M.R. – Presidente Renza Barbon Gallupi – Venezia.
- > **AIF** Onlus Associazione Italiana Fruttosemia – Vice Presidente Giorgio Pioli – Napoli
- > **U.M.A.R.** Onlus Unione Malattie Rare – Resp. Comunicazione Dr. Claudio Cigliano – Napoli
- > **IRIS** Associazione Siciliana Malattie Ereditarie Metaboliche Rare Onlus – Presidente Carmen Salamone – Palermo
- > **PKU** Cometa Sicilia Onlus Associazione Siciliana Malattie Metaboliche Ereditarie – Presidente Antonio M. Caputo - Catania

### ► Inoltre aderiscono:

- FIMMG** Federazione Italiana Medici di Medicina Generale – Presidente Dr. Giacomo Milillo - Roma
- Fondazione ARMR** Fond. Internazionale Aiuti per la Ricerca sulle Malattie Rare al Centro di Ricerche Cliniche Aldo e Cele Daccò - Istituto Mario Negri – Presidente Dott.ssa Daniela Gennaro Guadalupi – Zanica BG;
- FISH** Federazione Italiana per il Superamento dell'Handicap – Presidente Pietro Vittorio Barbieri – Roma
- Associazione Claudia Bottigelli** – Presidente Marina Cometto – Torino
- Osservatorio sui Diritti dei Minori** - Presidente Dott. Antonio Marziale - Milano
- Associazione Giuseppe Dossetti**: i Valori - Presidente Sen. Ombretta Fumagalli Carulli - Roma



## L'AIMSME AL LAVORO



**3 e 4 marzo 2007**

Al Centro Congressi Alta Forum di Campodarsego (PD) "ROMEO E GIULIETTA, THE MUSICAL" con la Compagnia Teatrale Rosso Porpora.



**11 aprile 2007**

Partita di campionato Antonveneta Vs. M. Roma Volley. L'Antonveneta nell'occasione era gemellata ad AISMME.



**4-6 maggio 2007**

Partecipazione a Civitas – salone europeo no profit a Padova fiere.



**24 e 30 giugno 2007**

3° edizione di NOTE A PENNELLO a Castelfranco Veneto (TV). Gran finale con concerto in Piazza Giorgione.



**4 febbraio 2007**

Nello splendido scenario del Teatro Accademico di Castelfranco Veneto (Tv), si è tenuto "Un Concerto per la Vita". L'Orchestra di 35 elementi diretta dal M° Diego Basso accompagnava Fabrizio Voghera e Ilaria De Angelis, direttamente dal Musical "Il Gobbo di Notre Dame"



**17 febbraio 2007**

Al Centro Congressi Alta Forum di Campodarsego (Pd), spettacolo comico composto da due atti unici di Dario Fò: "Non tutti i ladri vengono per nuocere" e "I cadaveri si spediscono e le donne si spogliano"

## COME AIUTARCI



### ▶ DIVENTA SOCIO

Se vuoi associarti per condividere le finalità dell'associazione e realizzarle, puoi farne richiesta all'associazione. L'ammissione ad "aderente Socio" sarà decisa dal Consiglio Direttivo, come da statuto dell'associazione.

La quota annuale è la seguente:

- > Con un versamento inferiore a 25 € aderisci come Socio simpatizzante;
- > Con un versamento di 25 € aderisci come Socio ordinario;
- > Con versamenti superiori a 25 € aderisci come Socio Sostenitore;

La quota sociale non è fiscalmente detraibile da parte dell'aderente. Pertanto l'associazione non rilascerà ricevuta ma soltanto una semplice dichiarazione.

Potrai trovare maggiori informazioni, Statuto e Regolamento generale nel sito di AISMME alla pagina "Aiuta AISMME".

Per ulteriori informazioni scrivi a: [info@aismme.org](mailto:info@aismme.org) o telefona allo **049-936.61.29**.

### ▶ IL 5 PER MILLE AD AISMME

Anche il prossimo anno, con la dichiarazione dei redditi 2007, sarà possibile devolvere il **5 per mille** dell'Irpef a sostegno delle associazioni e degli enti no profit e di ricerca scientifica.

Il 5 per mille non sostituisce l'8 per mille e non costituisce nessun costo aggiuntivo per il contribuente: si tratta di una quota di imposta a cui lo Stato rinuncia per destinarla agli enti accreditati a sostegno della loro opera sociale, culturale, e di ricerca scientifica.

Anche l'AIMSME è fra le realtà che possono beneficiarie della quota del 5 per mille sulla dichiarazione dei redditi.

Se vuoi sostenere le nostre attività bastano due gesti:

**1. Indicare il codice fiscale:**

**9 2 1 8 1 0 4 0 2 8 5**

**2. Firmare il riquadro dedicato alle Organizzazioni Non Lucrative (Onlus)**

### ▶ AIUTACI AD AIUTARE

Se invece vuoi sostenere direttamente i progetti dell'associazione puoi versare un tuo contributo libero su:

- sul Conto Corrente Postale N° **68.59.58.34** *prestampato che trovi allegato al giornale*

- sul Conto Corrente Bancario

**BANCA ETICA**  
**ABI 05018**  
**CAB 12101 - CIN X**  
**CONTO 121810**

specificando la causale: **contributo**.

I contributi liberali da te versati sono fiscalmente detraibili come stabilito e nei limiti di legge. L'associazione rilascerà la relativa ricevuta e la tessera di aderente.



## Lavorare in rete



**L'AIMSME aderisce ad Uniamo**, Federazione Italiana Malattie Rare Onlus, un'alleanza nazionale tra associazioni di pazienti fondata nel 1999, con lo scopo di coordinarle a livello nazionale, difendere i diritti e migliorare la qualità di vita di tutte le persone affette da malattie rare. Rappresenta circa 60 associazioni e oltre 600 patologie.

La Federazione **UNIAMO FIMR** si è sempre impegnata a livello istituzionale per promuovere azioni in difesa dei Malati Rari, ricerca, informazione e formazione sulle problematiche in cui sono coinvolti. Gli obiettivi già raggiunti sono:

- la promozione del DDL 1388 "Incentivi alla ricerca e accesso alle terapie nel settore delle malattie rare" nella precedente legislatura
  - l'applicazione dell'art. 9 del Regolamento CE n. 141/2000 del 16/12/99
  - la partecipazione come membro della Commissione Ministeriale relativa al DM 06/06/03 nel biennio 2002-2003
  - la promozione dell'emendamento "Provvedimenti a favore dei pazienti affetti da MR" delle Finanziarie 2004, 2005 e in quella 2006
  - la promozione del libro "Malattie Rare - Associazioni in Italia" prodotto da Orphanet Italia e Farminindustria e dell'"Annuario delle MR" (2005).
- Oggi la Federazione è impegnata per un'efficace co-progettazione delle Politiche Locali con lo sviluppo della cultura della "presa in carico" del pro-

getto globale di vita dei singoli (L.n. 162/98 e dell'art. 14 L.n. 328/99: Livelli Essenziali di Assistenza, Piani di Zona e progetti individuali).

Più specificatamente sull'attuazione di politiche inclusive e di interventi coordinati e continuativi, capaci di valorizzare le attitudini e le abilità delle persone per il conseguimento di una pari opportunità di condizioni tra i cittadini, eliminando le discriminazioni sociali e culturali, le limitazioni e gli ostacoli alla fruizione dei diritti, consapevole che nello specifico delle malattie rare è richiesta un'assistenza continuativa e specialistica di tale complessità ed intensità, che non può essere sostenuta solo dalla famiglia ed è pertanto essenziale un importante intervento pubblico, non tralasciando quelle prestazioni socio-sanitarie atte a soddisfare, mediante i percorsi assistenziali integrati, azioni di cura e riabilitazione nonché una tempestiva diagnosi, e una giusta individuazione dell'eventuale invalidità.

Questi i primari progetti nazionali sui quali UNIAMO Fimr è impegnata nel 2007:

**Progetto "Insieme"** - finanziato dal Ministero della Solidarietà e delle Politiche Sociali; si tratta della possibilità di attivare un protocollo comune fra associazioni federate, per contatti transitivi tra pazienti affetti dalle stesse patologie.

**Progetto "Pollicino"** - finanziato dal Ministero della Solidarietà e delle Politiche Sociali; si propone una banca dati dove possano emergere tutte le difficoltà dei pazienti affetti da malattie rare nella totalità dei loro per-

corsi assistenziali.

Uniamo Fimr è anche impegnata in progetti europei grazie alla sua caratteristica di alleanza nazionale di associazioni di pazienti affetti da patologia rara.

In atto il **progetto EuOrphan**: database europeo sui farmaci orfani in commercializzazione. In avvio il **progetto CAPOIRA** avente l'obiettivo di far familiarizzare i rappresentanti delle organizzazioni d'utenza con il vocabolario, i concetti e le tematiche chiave della ricerca clinica. Entrambi i progetti sono finanziati dalla U.E.

Infine, Uniamo partecipa al **progetto pilota di Eurordis**, presentato alla C.E. dal nome **RAPSODY**: progetto di solidarietà per i pazienti affetti da malattie rare, focalizzato sulla creazione e lo sviluppo di servizi di rete a livello europeo a favore dei pazienti, tra i quali la creazione di una rete di centri di riferimento medico a livello europeo e di una rete di linee telefoniche per le malattie rare.

[www.uniamo.org](http://www.uniamo.org)



**L'AIMSME aderisce ad EURORDIS**, l'Organizzazione Europea per le Malattie Rare. Si tratta di una alleanza di organizzazioni di pazienti e individui attivi nel settore delle malattie rare, guidata dai pazienti.

Raggruppa oltre 260 associazioni dedicate alle malattie rare in più di 30 Paesi, che coprono oltre 1000 patologie. Pertanto, EURORDIS rappresenta la voce di 30 milioni di pazienti affetti da malattie rare in tutta Europa.

Eurordis si propone di costruire una comunità pan-Europea di organizzazioni di pazienti e persone che vivono con le malattie rare, per essere la loro voce a livello Europeo, e direttamente o indirettamente lottare contro l'impatto delle malattie rare sulle loro vite.

[www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)



## Un ringraziamento particolare

Molte sono le persone che sin dall'inizio della vita associativa di AISMME hanno dato il loro supporto e il loro personale contributo. Vogliamo stringerle tutte in un abbraccio e ringraziarle.

Tra queste, in modo particolare, il **Dr. Claudio Dario**, Direttore della Azienda Unità Locale Socio Sanitaria 9 di Treviso. Grazie al suo personale interessamento è stato possibile fornire una concreta risposta alle famiglie con figli affetti da malattie metaboliche ereditarie.



Se volete far conoscere la Vostra opinione o raccontare la Vostra esperienza e quella di Vostro figlio, potete contattare la segreteria dell'associazione allo: **049-936.61.29 - info@aismme.org**  
o scrivere ad: **AIMSME Onlus - Via N. Tommaseo n. 67-C - 35131 PADOVA - Sarà rispettata la Vostra privacy.**

## ► Proposta di legge per il pre-pensionamento di genitori che seguono figli disabili gravi e gravissimi

Il Comitato promotore della legge per il prepensionamento dei disabili gravi e gravissimi ha presentato l'8 novembre 2006 un progetto di Legge (n. 1092/2006) che porta come primo firmatario l'Onorevole Katia Belillo, e che ha incontrato il favore di molti altri politici dei diversi schieramenti per un totale di 75 deputati. Il Progetto di

legge è stato assegnato il 5 febbraio 2007 alla XI Commissione Lavoro ed esaminato in prima istanza il 29 marzo 2007.

La proposta di legge è volta a dare la possibilità ai lavoratori che si prendono cura di familiari disabili di avvalersi di un prepensionamento, a condizione che la persona assistita abbia una

invalidità pari al 100 per cento e necessità di assistenza continua poiché non in grado di compiere gli atti quotidiani della vita. Il beneficio previdenziale verrebbe inoltre riconosciuto solamente qualora il disabile sia assistito direttamente e totalmente in ambito familiare. La proposta di legge prevede l'estensione ai lavoratori che prestano

assistenza a familiari gravemente disabili dei benefici pensionistici previsti per i lavoratori che svolgono attività usuranti e l'anticipo del pensionamento mediante abbassamento del limite di età pensionabile nella misura di due mesi per ogni anno di attività. La riduzione non potrà comunque superare un totale di 60 mesi.

## ► Somministrazione di farmaci a scuola? Si può

Da sempre la questione della somministrazione di farmaci agli alunni nelle scuole è priva di una normativa specifica di riferimento. Eppure il problema è delicato in quanto il più delle volte coinvolge pazienti che devono assumere un farmaco per una terapia che non può essere interrotta.

Sarebbe assurdo impedire all'alunno la frequenza scolastica solo perché manca una persona che possa compiere un atto che non richiede alcuna specializzazione sanitaria. Non esiste però purtroppo nessuna norma al riguardo, e lo stato di disagio delle famiglie è andato aggravandosi nel tempo. La situazione di insofferenza per l'immobi-

lismo normativo ha cominciato a prendere sbocchi giudiziari, e i genitori si sono rivolti alla Magistratura per vedere tutelato il diritto allo studio e alla salute dei propri figli. In seguito ad un precedente giurisprudenziale e ad alcune "intese" sperimentali stipulate tra Asl e Centri servizi amministrativi (ex Provveditorati agli studi), qualcosa si sta muovendo e l'esperienza delle Intese si è diffusa su tutto il territorio. I Ministeri dell'Istruzione e della Salute hanno pubblicato il 25 novembre 2005 il documento intitolato "Raccomandazioni per la somministrazione di farmaci in orario scolastico". Non si tratta di una Circolare né tanto meno di un

Decreto, come risulta evidente dal fatto che i destinatari non sono i Direttori Generali degli Uffici Scolastici Regionali. Il documento non si presenta quindi come un atto impositivo, ma come una formulazione di importanti raccomandazioni.

Sulla base di queste "raccomandazioni", che comunque non impongono disposizioni formali e vincolanti, i due Ministeri hanno offerto ai Dirigenti scolastici alcuni suggerimenti per favorire il rispetto della sicurezza per gli alunni nella scuola, il rispetto dell'autonomia scolastica e l'applicazione di alcuni "livelli essenziali" delle prestazioni scolastiche. (da [www.superando.it](http://www.superando.it))

## ► Semplificazione degli accertamenti di invalidità: pronto il decreto



Un passo avanti nella semplificazione dei procedimenti di accertamento di invalidità: con un decreto, già previsto nel 2006, i Ministeri dell'Economia e della Salute hanno fissato l'elenco delle patologie e delle menomazioni gravi, stabilizzate o ingravescenti, da non sottoporre a revisione periodica.

Infatti il 2 agosto il Ministro per l'Economia e per la Salute hanno firmato un decreto che individua l'elenco delle patologie escluse dalle visite di controllo per la verifica della permanenza dello stato di invalidità. Il testo del decreto individua dodici voci relative a condizioni patologiche per le quali non saranno più necessari esami di controllo e di verifica per continuare a godere del riconoscimento dello stato invalidante, sulla base di due elementi: la gravità della condizione e l'impossibilità di miglioramento sulla base delle conoscenze mediche attuali. Per garantire la massima aderenza ai bisogni dei cittadini e allo sviluppo delle conoscenze e delle nuove acquisizioni scientifiche e tecnologiche, il decreto prevede che l'elenco delle patologie per le quali non sarà più necessario ripetere visite di controllo o di revisione sia rivisto con cadenza annuale.

## ► Malattie rare, ancora troppi diritti negati

"Illustre ministro ci vogliono sette anni per diagnosticare una malattia rara. Sette anni in cui il malato sente che la sua vita se ne sta andando senza capire il perché; non sa dove cercare la cura e quando, forse, la trova non si può curare perché non c'è chi produce il farmaco giusto. Intanto tutto intorno frana, la famiglia, il lavoro, la vita in generale". E' questo uno stralcio della lettera aperta che la presidente della Federazione italiana malattie rare Uniamo, Renza Barbon Galluppi, ha inviato al Ministro della Salute Livia Turco nello scorso mese di aprile. La lettera, che è stata letta al convegno sulle malattie rare che si è svolta lo scorso mese di aprile al Sanit di Roma, contiene una serie di richieste. Prima fra tutte l'aggiornamento dell'elenco delle malattie rare - che a oggi ne conta 500 - vista la veloce evoluzione delle conoscenze scientifiche e tecnologiche in questo campo.

I malati con patologie rare - si sottolinea nella lettera aperta - non hanno gli stessi diritti. Esistono disparità di trattamento fra le varie Regioni, Province e addirittura all'interno delle stesse città, nonostante sia ovvio e doveroso che tutti i cittadini debbano godere dello stesso livello di prestazioni da parte del Ssn, dalle terapie riabilitative all'assistenza psicoterapeutica, quest'ultima fondamentale. Uniamo chiede al Ministro più ricercatori, più tecnici, incentivi alla prevenzione, centri di eccellenza, formazione e aggiornamento di tutti gli attori coinvolti, accelerazione dei processi di commercializzazione di farmaci nuovi e innovativi, ridefinizione dei componenti delle Commissioni di invalidità e degli stessi indicatori.

Secondo le ultime stime, in Italia sono colpiti da malattie rare 1,5-2 milioni di cittadini, mentre nei paesi dell'Ue i pazienti ammontano a 25-30 milioni.

Il numero delle malattie rare è stimato dall'Organizzazione mondiale della sanità intorno a 6-7.000. Nella Comunità europea sono considerate rare le patologie che hanno una prevalenza non superiore a 5 su 10 mila abitanti, mentre gli Stati Uniti hanno fissato la soglia di 200.000 casi (quindi una malattia con una prevalenza inferiore a circa 7,5 su 10 mila). Le malattie rare interessano pochi pazienti se prese singolarmente, ma nel complesso riguardano una frazione rilevante della popolazione. "Quello delle malattie rare è un importante problema di sanità pubblica anche in relazione al fatto che queste malattie sono caratterizzate da andamento cronico ed esiti invalidanti e che per queste caratteristiche è molto spesso coinvolto l'intero ambito familiare - sostiene Domenico Taruscio, direttore del Centro nazionale malattie rare all'Istituto superiore di sanità".

▶ **11 gennaio**

La Commissione Europea approva il farmaco Elaprased per il trattamento a lungo termine della Sindrome di Hunter

▶ **20 gennaio**

Il Dr. Hugo Wolfgang Moser direttore del Neurogenetics Research Center al Kennedy Krieger Institute e professore di neurologia e pediatria al Johns Hopkins University School of Medicine di Baltimora (Maryland - USA) ricercatore per il trattamento della Adrenoleucodistrofia nei bambini, moriva all'età di 82 anni

▶ **1 febbraio**

Due ricercatori italiani scoprono nuova terapia per la malattia di Pompe (Glicogenosi tipo II<sup>o</sup>)

▶ **7 febbraio**

Anche in Inghilterra tutti i bambini verranno screenati alla nascita per MCADD (Medium Chain Acyl Co A Dehydrogenase Deficiency)

▶ **26 febbraio**

Medici dell'Università del Minnesota (USA) hanno scoperto un trattamento per la forma avanzata di Adrenoleucodistrofia (ALD)

▶ **12 Marzo**

Test dimostrano che le cellule staminali adulte possono trattare le malattie neurodegenerative come la Malattia di Sandhoff e Tay-Sachs

▶ **21 Marzo**

Malattie metaboliche ereditarie: in Liguria possibile maxi-screening per i neonati.

▶ **5 aprile**

Il West Virginia è il 45° Stato degli USA ad applicare lo screening neonatale metabolico allargato

▶ **11 aprile**

La Provincia di Alberta (Canada) ha attivato il programma di estensione degli screening neonatali mediante l'utilizzo della Tandem mass spettrometria ai 42.000 nuovi nati/anno

▶ **14 aprile**

Catania - Dipartimento di Pediatria - imminente attivazione screening metabolico allargato mediante nuova acquisizione della Tandem mass

▶ **20 aprile**

Uniamo Federazione Italiana Malattie Rare: 7 anni per avere una diagnosi, i malati scrivono al Ministro alla Salute Livia Turco

▶ **23 aprile**

Sarà italiano il primo test sull'uomo di terapia genica per combattere la Leucodistrofia metacromatica

▶ **25 aprile**

Il Parlamento Europeo approva il Regolamento sui prodotti medicinali di terapia avanzata per le Malattie Rare

▶ **8 maggio**

Da luglio attivo lo screening neonatale metabolico allargato per più di 42 malattie nel Bangalore (India)

▶ **11 maggio**

Fano: oggi il convegno sui programmi di screening neonatale organizzato dagli operatori del Reparto di Neuropsichiatria Infantile del S. Croce (Centro Regionale Screening Neonatale)

▶ **14 maggio**

Dal 14 al 20 maggio in 20 capitali nel mondo si celebra la 1° settimana mondiale delle Mucopolisaccaridosi

▶ **14 maggio**

Cagliari: II° corso di aggiornamento Errori congeniti del metabolismo, dal neonato all'adulto

▶ **22 maggio**

Genzyme annuncia un nuovo approccio preclinico per la terapia genica per i pazienti affetti da Niemann Pick

▶ **23 maggio**

Malattia di Lafora: svelati i segreti della malattia. Ora sarà possibile trovare un trattamento.

▶ **26 maggio**

Trieste - Ospedale Burlo Garofolo - L'equipe del Dr. Bembi individua possibile trattamento (neurosteroidi) contro la patologia di Niemann-Pick di tipo C

▶ **30 maggio**

Ricercatori della Stanford University di Palo Alto (California - USA) scoprono che il trattamento precoce e simultaneo con più farmaci dona maggiori aspettative di vita ai pazienti con disordini del ciclo dell'urea

▶ **6 giugno**

Roma: presso il Ministero della Salute si insedia la Consulta per le Malattie Rare

▶ **15 giugno**

Sicilia - Sanità: in un decreto i LEA per malattie metaboliche croniche, farmaci e prodotti dietetici salvavita gratuiti ai malati

▶ **20 giugno**

U.S. Food and Drug Administration (FDA), Commissione Europea e European Medicines Agency (EMA) coopereranno nel campo dei medicinali per le malattie rare

▶ **22 giugno**

Usa. Il futuro è nelle cellule staminali geneticamente modificate

▶ **26 giugno**

Roma: Convegno "Malattie rare e screening neonatale: il miraggio della prevenzione" organizzato dall'Associazione Dossetti, presentato progetto di legge su screening allargato

▶ **27 giugno**

Scienziati USA: spegnere enzima per risolvere i sintomi nell'autismo

▶ **28 giugno**

Uniamo F.I.M.R. Progetto Insieme: per conoscere, condividere, agire e migliorare la qualità della vita

▶ **2 luglio**

Pediatria. AISMME a Turco e Bindi: 'allargare' screening neonatale metabolico

▶ **5 luglio**

Seattle (USA): la terapia genica incontra le cellule staminali. Prove cliniche all'orizzonte

▶ **16 luglio**

USA: l'American College of Medical Genetics (ACMG) raccomanda l'applicazione dello screening allargato ai programmi di screening in tutti gli Stati dell'Unione

▶ **22 luglio**

Al Policlinico Gemelli un progetto pilota per l'assistenza alle disabilità congenite

▶ **27 luglio**

La combinazione di due terapie arresta disfunzioni renali nella patologia di Fabry

▶ **17 agosto**

Cagliari: stanziati 2 milioni di euro per programmi di ricerca anche per malattie metaboliche ereditarie

▶ **7 settembre**

La genetica al telefono: primo servizio di consulenza in Italia attivato all'ospedale "Burlo Garofolo" di Trieste

▶ **12 settembre**

SIENA, INDIVIDUATA MUTAZIONE GENETICA MALATTIA MNGIE

▶ **21 settembre**

Uniamo F.I.M.R. e Progetto Insieme: Ambizioso obiettivo di raggiungere tutti i malati affetti da patologie rare

▶ **9 ottobre**

Washington: La terapia d'iniezione di un singolo gene può correggere i gravi problemi neurologici nella malattia di Tay-Sachs

"Gli articoli completi delle notizie si possono trovare nel sito di AISMME all'indirizzo: [www.aismme.org](http://www.aismme.org) alla pag NEWS"



# Guardiamoci Intorno

## TELETHON: la ricerca in Italia sulle Malattie Metaboliche Ereditarie

Questi i progetti finanziati da Telethon

Metabolic/Storage Diseases	N. progetti	Deliberato
tutti i progetti	107	€ 12.907.284,09
Progetti attivi (gennaio 2007)	25	€ 5.906.579,17

TITOLO PROGETTO	Deliberato	Responsabile	ISTITUTO
Creatine administration in creatine deficiency syndromes	€ 124.000,00	Maurizio Balestrino	Dipartimento di neuroscienze, oftalmologia e genetica (Genova)
Genetic determinants of bilirubin encephalopathy	€ 354.750,00	Claudio Tiribelli	Centro studi fegato area science park campus Basovizza (Trieste)
Fabry cardiomyopathy: myocardial gene expression profiling in responders and non-responders to enzyme-replacement therapy	€ 200.500,00	Andrea Frustaci	Dipartimento cuore e grossi vasi (Roma)
Alpha-glucosidase enhancement in pompe disease	€ 29.700,00	Giancarlo Parenti	Dipartimento di pediatria (Napoli)
Identification of novel therapeutic approaches to lysosomal disorders	€ 93.000,00	Giancarlo Parenti	Telethon institute of genetics and medicine - tigem (Napoli)
A new hereditary iron overload disease due to mutations of the slc11a3 gene	€ 251.350,00	Antonello Pietrangelo	Dipartimento di medicina interna (Modena)
Role of the plasma proteins haptoglobin and hemopexin in the pathogenesis of type 1 hemochromatosis	€ 100.000,00	Fiorella Altruda	Dipartimento di genetica biologica e biochimica medica (Torino)
Hemochromatosis: from genes to clinics	€ 99.000,00	Clara Camaschella	Dibit - fondazione centro San Raffaele del Monte Tabor (Milano)
Development and clinical validation of a novel, high-throughput, assay for urinary hepcidin. implications for diagnosis and treatment of genetic hemochromatosis and other iron overload disorders.	€ 60.000,00	Domenico Girelli	Dipartimento di medicina clinica e sperimentale (Verona)
Helper-dependent adenoviral vectors for gene therapy of familial hypercholesterolemia	€ 171.500,00	Lucio Pastore	Ceinge biotecnologie avanzate s.C.A.R.L. (Napoli)
Inhibition of histone deacetylases as a novel approach for the therapy of monogenic familial hypercholesterolemia and the prevention of the associated premature coronary artery disease	€ 141.300,00	Maurizio Crestani	Dipartimento di farmacologia - facoltà di medicina (Milano)
Molecular pathology of mutations of apolipoprotein b and microsomal triglyceride transfer protein genes in familial hypobetalipoproteinemia	€ 96.600,00	Patrizia Tarugi	Dipartimento di scienze biomediche - sezione di patologia generale (Modena)
Hsc-based ex vivo gene therapy of metachromatic and globoid leukodystrophy	€ 195.005,00	Alessandra Biffi	San Raffaele telethon institute for gene therapy - hsr-tiget (Milano)
Combined gene/neural stem cell (nsc) based approaches for globoid cell and metachromatic leukodystrophies (glc and mld)	€ 209.306,00	Angela Gritti	San Raffaele telethon institute for gene therapy - hsr-tiget (Milano)
Lysinuric protein intolerance: molecular and cellular bases of a multi-system inherited disorder	€ 387.342,67	Sperandeo	Dipartimento di pediatria (Napoli)
Clinical trial of gene therapy in metachromatic leukodystrophy	€ 206.000,00	Maria Grazia Roncarolo	San Raffaele telethon institute for gene therapy - hsr-tiget (Milano)
Vector production (was and mld)	€ 2.096.360,00	Luigi Naldini	San Raffaele telethon institute for gene therapy - hsr-tiget (Milano)
Aav-mediated gene transfer in animal models of mucopolysaccharidosis vi	€ 79.797,00	Alberto Auricchio	Telethon institute of genetics and medicine - tigem (Napoli)
Sulfatases and human diseases: insight from multiple sulfatase deficiency	€ 109.677,50	Andrea Ballabio	Telethon institute of genetics and medicine - tigem (Napoli)
Characterization of the mammalian sulfatase modification system	€ 70.000,00	Pia Cosma	Telethon institute of genetics and medicine - tigem (Napoli)
Gene networks in human diseases	€ 106.650,00	Di Bernardo	Telethon institute of genetics and medicine - tigem (Napoli)
Investigating the role of ceruloplasmin and ferroportin in brain iron metabolism. relevance to aceruloplasminemia and other neurodegenerative disorders.	€ 260.230,00	Giovanni Musci	Dipartimento di biologia (Roma)
Biochemical characterization of human enzymes involved in the metabolism of glyoxylate: implications for the treatment of primary hyperoxaluria type 1	€ 60.200,00	Alessio Peracchi	Dipartimento di biochimica e biologia molecolare (Parma)

# Una nuova proposta di legge sulle malattie rare

*Inserito anche lo screening neonatale metabolico allargato*

È approvata in parlamento lo scorso 20 giugno su presentazione dell'Onorevole Dorina Bianchi una nuova proposta di legge che potrebbe portare al tanto atteso riconoscimento del diritto alle prestazioni assistenziali gratuite per i pazienti affetti da malattie rare, e non solo. Una proposta alla quale l'Aismme guarda con speranza come una risposta ai molti problemi che vivono le famiglie con pazienti affetti da malattie metaboliche rare.

“Vantaggi economici, sgravi fiscali e presidi pratici per le famiglie, incentivi alla ricerca, interventi di sensibilizzazione e comunicazione, formazione degli operatori medici e sanitari oltre che l'ormai improrogabile estensione dello screening neonatale allargato a tutti i nati nel nostro Paese: sono questi i punti di forza di una legge che, ci auguriamo, possa arrivare in tempi rapidi alla sua approvazione - spiega la presidente di Aismme Cristina Vallotto - In un contesto in cui il fattore tempo è molto importante. Spesso i malati che soffrono di malattie rare si vedono negare il diritto alla salute: l'attività di ricerca clinica e farmaceutica è molto ridotta, perché, data la scarsa diffusione di queste patologie e la conseguente scarsa remuneratività della produzione di farmaci ad hoc, le risorse dedicate allo studio delle malattie rare sono spesso esigue se non addirittura inesistenti. I pazienti affetti da una malattia rara spesso si trovano poi esclusi dall'accesso alle prestazioni sanitarie gratuite e le fa-

miglie sono costrette a farsi carico di ingenti spese”.

Se la legge sarà approvata dalle due Camere, questi ostacoli saranno definitivamente rimossi. L'articolo 2 della proposta presentata dall'On. Bianchi prevede infatti che le prestazioni concernenti i livelli essenziali di assistenza socio-sanitari e socio-assistenziali siano posti a carico del Fondo sanitario nazionale e del Fondo nazionale per le politiche sociali. La bozza normativa stabilisce quindi l'esenzione per i pazienti dalla parte-



cipazione al costo per le cure. I malati si vedranno inoltre riconoscere il diritto all'assistenza domiciliare integrata, all'assistenza scolastica domiciliare, alle facilitazioni per l'accesso al telestudio o al telelavoro. Per dare impulso alla ricerca sulle malattie rare, la nuova proposta di legge prevede poi l'istituzione di un Fondo per le malattie rare, con una dotazione di 500 milioni di euro all'anno fino al 2009. La gestione del fondo dovrebbe essere affidata al Centro nazionale per le malattie: un nuovo organismo che, oltre a stabilire i criteri per la ripartizione delle risorse, avrebbe fra

l'altro il compito di provvedere all'aggiornamento del registro nazionale per le sperimentazioni cliniche, di promuovere attività di formazione per medici e operatori sanitari, di coordinare i presidi regionali per le malattie rare e di realizzare attività di comunicazione e informazione. Il Centro nazionale sarebbe affiancato dal Comitato, incaricato di elaborare delle proposte per definire i criteri di priorità in base a cui decidere l'assegnazione delle risorse del fondo. All'interno del Comitato è prevista la presenza di cinque membri indicati dalle associazioni dei pazienti affetti da malattie rare, accanto a quella dei componenti designati dal Ministero della solidarietà sociale, dal Ministero delle politiche per la famiglia e dalla Conferenza permanente Stato-Regioni. L'articolo 6 della legge è invece dedicato ai “farmaci orfani”, ovvero quei medicinali che non vengono prodotti perché la loro commercializzazione non è giudicata «remunerativa». Per consentire l'accesso ai “farmaci orfani”, la bozza normativa prevede la defiscalizzazione del 23 per cento delle spese sostenute dalle industrie per la ricerca e lo sviluppo di medicinali per la diagnosi e il trattamento delle malattie rare.

“Ci adopereremo in ogni sede - conclude la Presidente - affinché il Parlamento esamini nel più breve tempo possibile questo testo. Sul nostro sito sarà possibile trovare il testo completo della Proposta di legge ed aggiornamenti sul suo iter”.

## Convegni e congressi Ci siamo anche noi!



All'interno dell'attività di sensibilizzazione dell'AIMME, anche la partecipazione a convegni e congressi su tutto il territorio nazionale. Appuntamenti importanti per la comunità scientifica italiana, nei quali ci vengono concessi spazi per i nostri stand informativi, la possibilità di inserire i nostri materiali nelle cartelline congressuali e di appendere i nostri manifesti.

Tra gli appuntamenti più rilevanti di questi ultimi mesi, la partecipazione a fine settembre a Pisa al **63° Congresso della Società di Pediatria** e a Roma a fine novembre al congresso congiunto **SISMME (Società italiana studio malattie metaboliche ereditarie) - SISN (società italiana screening neonatale) - SIMGEPED (Società italiana malattie genetiche pediatriche)**.

Parteciperemo, infine, con un nostro spazio informativo, anche al convegno della SIMGEPED, una singolare iniziativa che durerà dal 17 al 24 novembre e che si svolgerà in ben 13 città italiane.

## Una campagna dell'Ospedale dei Bambini Buzzi di Milano per acquistare la Tandem mass

Un appello per raccogliere i fondi necessari ad acquistare la Tandem Mass: 300 mila Euro da raccogliere per permettere di iniziare ad effettuare “prove tecniche” per lo screening neonatale allargato sui circa 100 mila bambini che ogni anno nascono in Lombardia.

E' questa l'iniziativa lanciata da OBM Onlus (l'Associazione nata nel 2004 per portare avanti progetti scientifici e di umanizzazione dell'Ospedale Vittore Buzzi di Milano) a favore di uno dei maggiori centri di servizio per la Lombardia per questo tipo di diagno-

si neonatali. “Il Laboratorio di Screening neonatale del Buzzi, infatti - ha spiegato il Dottor Carlo Corbetta, Responsabile del Laboratorio Screening Neonatale - è la struttura più idonea ed il ‘candidato naturale’ per poter potenziare nella nostra regione la dia-

gnosi delle malattie metaboliche rare. La preparazione tecnica e scientifica c'è. Oggi manca ‘solo’ la Tandem Mass che, purtroppo ha un costo molto elevato”. Ecco dunque che la struttura ha lanciato una campagna di raccolta fondi che con piacere riportiamo.

**Se desideri sostenere il progetto ‘Malattie Metaboliche Rare’, sostenendo la diagnosi precoce, è possibile:**

**Effettuare Bonifico Bancario** - intestato a OBM Onlus  
- Banca Regionale Europea- Agenzia: n. 117  
- Numero di conto: 000000000186  
- CIN: I - ABI: 6906 - CAB: 01616

**Oppure emettere un assegno bancario**  
- intestato ad OBM Onlus Via Castelvetro 32 - 20154 Milano  
- Per informazioni: OBM Onlus 02 57995359  
- [www.ospedaledebambini.it](http://www.ospedaledebambini.it)

Opuscolo informativo AISMME, campagna di prevenzione distribuito in 300.000 copie in tutto il Nord-Est, anche attraverso le farmacie del Veneto. Raccolte oltre 7.500 coupons firmati a sostegno dell'iniziativa

The image shows two overlapping documents. The larger one is a brochure with a yellow background and blue DNA helix graphics. It features the text: "Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie - onlus", "aismme", "Lo screening neonatale metabolico allargato puo' salvare la vita a tuo figlio", and "Estendiamo la prevenzione!". It also includes a "Patrocinio Regione del Veneto" logo and a small illustration of a dog. The smaller document is a coupon with the headline "LO SCREENING NEONATALE METABOLICO ALLARGATO PUO' SALVARE LA VITA A TUO FIGLIO" and the sub-headline "Aiutaci a estendere la prevenzione". It contains a form with fields for: NOME, COGNOME, INDIRIZZO, CITTÀ, PROVINCIA, CAP, TELEFONO, and E-MAIL. A privacy notice at the bottom of the coupon reads: "In base alla legge sulla privacy accento al trattamento dei miei dati personali (vedi norme nel sito www.aismme.org)".

### Nel prossimo numero:

▶ LE OPINIONI DEI MEDICI

▶ QUALI SONO LE PATOLOGIE ATTUALMENTE SCREENABILI e i danni derivanti da una diagnosi tardiva – differenza tra presa in tempo e presa in ritardo.

▶ LA PAROLA ALLE ASSOCIAZIONI REGIONALI AFFERENTI AI CENTRI DI CURA

▶ LE VOSTRE IMPRESSIONI



## IL SITO DI AISMME

[www.aismme.org](http://www.aismme.org)

è uno strumento molto importante perché raccoglie e mette a disposizione dei malati, delle famiglie informazioni utili. Attivo da più di un anno, il sito viene aggiornato quotidianamente.

### La mappa del sito:

#### Sezione "AISMME"

Vi vengono descritti:

- gli scopi e le finalità dell'associazione,
- i progetti attuali e futuri,
- le modalità per poter contribuire e sostenere l'associazione,
- i riferimenti dell'associazione.

#### Sezione "MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE"

Contiene:

- una sintetica spiegazione di cosa siano le Malattie Metaboliche Ereditarie;
  - i maggiori "CENTRI DI CURA" in Italia suddivisi per regione con i link ai vari centri regionali di cura e di screening, i listini dietetici regionali, siti di riferimento regionali per le malattie rare.
- "SOS" ossia lo spazio dedicato alle

famiglie dove è possibile trovare appelli di famiglie che cercano altre famiglie con figli aventi lo stesso problema per la condivisione di esperienze.

"LINKS UTILI", dove c'è la possibilità di trovare i collegamenti con i maggiori siti riguardanti le Malattie Metaboliche Ereditarie (associazioni, banche dati, società scientifiche, società farmaceutiche, istituzioni, ecc.) in Italia e nel mondo.

#### Sezione "ATTIVITÀ"

"INIZIATIVE", cioè le manifestazioni organizzate o per sensibilizzare l'Opinione Pubblica e per raccogliere fondi a sostegno dell'associazione stessa,

"RASSEGNA STAMPA", che riporta le pubblicazioni relative alle iniziative dell'associazione e al progetto "screening neonatale metabolico allargato" sui quotidiani e riviste locali e nazionali,

"SUPPORTERS", ossia i sostenitori e partners dell'associazione.

#### Sezione "INFO"

"NEWS" dall'Italia e dal mondo per quanto riguarda farmaci orfani, tipi diversi di malattie, newsletter di altre

importanti associazioni per singola patologia metabolica e per malattie rare.

"CONVEGNI" congressi e meeting di società scientifiche, istituzioni, medici e associazioni di malattie, in Italia e all'estero.

"LEGISLATIVA" tutto ciò che riguarda novità sociali e istituzionali relative ai pazienti affetti da malattie metaboliche e rare, con una attenzione particolare all'aspetto della disabilità (legislazione sulla disabilità),

"LIBRERIA" con un piccolo riassunto dei più importanti testi scientifici che trattano il problema della gestione clinica e trattamenti dei pazienti metabolici.

