



Poste Italiane S.p.A. - Spedizione in abbonamento postale
D.L. 353/03 (conv. in L. 27/02/04 n. 46) art. 1, c. 2-3, CNS PD

Rivista di prevenzione e informazione dell'AIMMME
Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus
info@aismme.org • tel. 049 9900700 • numero verde 800 910 206

Le nuove frontiere dello screening neonatale L'era della "tandem mass"

di Carlo Corbetta*

Il termine "screening neonatale" definisce i programmi di medicina preventiva secondaria, attivati su larga scala nei primi giorni di vita, aventi per obiettivo la selezione precoce ed il tempestivo trattamento di neonati ad alto rischio per alcune patologie congenite, curabili, caratterizzate principalmente da un'importante mortalità precoce e/o da una morbilità severa dei soggetti affetti.

Più di quarant'anni fa, nel 1963, un ricercatore americano, Robert Guthrie, mise a punto il primo esame di laboratorio (che ancora oggi porta il suo nome: "test di Guthrie"), che consentiva di misurare la concentrazione dell'amminoacido fenilalanina in una goccia di sangue, prelevata mediante puntura del tallone del neonato, fatta assorbire e quindi essicare su una speciale carta da filtro ("Guthrie card") (1). Questo esame, a basso costo ed eseguibile facilmente su larga scala, ha consentito di realizzare le prime campagne di screening neonatale per individuare i neonati affetti da fenilchetonuria

(PKU), il più comune errore congenito del metabolismo, caratterizzato da un grave ritardo mentale.

In una successione temporale ormai storica, alla fenilchetonuria si aggiunsero, fra le patologie con indicazione assoluta per lo screening neonatale, l'ipotiroidismo congenito e, nei successivi quarant'anni di sviluppo, altre numerose malattie, principalmente genetiche, quali endocrinopatie, errori congeniti del metabolismo ed emoglobinopatie.

Tradizionalmente, i programmi di screening neonatale utilizzano come indicatori biologici di patologia analiti, principalmente ematici, la cui misura quantitativa o valutazione qualitativa permette, con sufficiente efficienza, la selezione dei soggetti a maggior rischio presenti nella popolazione neonatale. In alcuni programmi, l'analisi di laboratorio è rivolta alla misura di substrati accumulati nei liquidi biologici, con differenti meccanismi:

- alterata utilizzazione o trasformazione, da deficit enzimatico, di un substrato in un processo biochimico (PKU: fenilalanina; galattosemia: galattosio; iperplasia surrenalica congenita: 17- α OH progesterone);
- ostruzione meccanica (fibrosi cistica: tripsina immunoreattiva);
- attivazione fisiologica di un fenomeno di "feedback" (ipotiroidismo: ormone tiroideo-stimolante (TSH).

In altri, è la carenza/riduzione di un substrato l'indicatore di una situazione di rischio (ipotiroidismo: tiroxina) o, ancora, è la presenza di metaboliti anomali, assenti in condizioni fisiologiche (emoglobinopatie).

Infine, lo screening può essere condotto mediante la misura o valutazione qualitativa di una specifica attività enzimatica (galattosemia: attività dell'enzima galattosio-1-P-uridiltrasferasi). Nei primi giorni di vita esiste una "cronologia" delle concentrazioni dei singoli marcatori, che risentono fortemente delle modificazioni biologiche che avvengono, con il passare delle ore, nel delicato periodo perinatale d'adattamento biochimico alla vita autonoma: il momento della raccolta del campione per screening

neonatale deve essere quindi opportunamente scelto in finestre temporali che garantiscano, in presenza della patologia, concentrazioni ottimali per la misura/valutazione dell'analita al fine d'ottenere l'efficienza (sensibilità + specificità) massima del sistema.

Vi è oggi un largo consenso internazionale nel considerare gli screening neonatali di massa come un modello per tutti gli screening di popolazione; per valutazione comune, essi rappresentano un intervento essenziale, insieme ai programmi di prevenzione della malnutrizione e delle infezioni, per assicurare il migliore "outcome", in termini di salute, alla popolazione neonatale.

Vi è sicuramente un parallelismo fra

>> segue a pag. 2

Screening metabolico allargato IL PROGETTO PILOTA IN CAMPANIA PRESENTE E FUTURO

di Prof. Margherita Ruoppolo*

Dal maggio 2007 è iniziato in Campania un progetto pilota per lo screening metabolico allargato.

Il progetto vede impegnato il CEINGE Biotecnologie Avanzate di Napoli, noto a livello nazionale ed internazionale per la diagnostica molecolare delle malattie genetiche ereditarie ed acquisite che già dal 2000 è stato riconosciuto Centro di Riferimento per la Regione Campania per quanto concerne le branche connesse alla Biologia Molecolare Clinica, alla Genetica di Laboratorio e di Diagnostica delle Malattie Congenite del Metabolismo. Il CEINGE - che ha come Coordinatore Scientifico e Presidente il Prof. Francesco Salvatore - ha realiz-

zato un laboratorio di metabolomica e proteomica clinica con le competenze dei Dottori Francesca Catanzano, Daniela Ombrone, Emanuela Scolamiero e Rita Pecce, coordinati dalla prof. Margherita Ruoppolo. Tale laboratorio è dotato di due sistemi LCMSMS, un GCMS, un HPLC ed un analizzatore di amminoacidi. Questi ultimi sistemi sono molto importanti per l'esecuzione di test di conferma diagnostica. Le caratteristiche del CEINGE sono consone a quelle previste dalle "Linee guida per lo screening neonatale esteso e la conferma diagnostica" pubblicate congiuntamente dalla SISMME e dalla SISN nel maggio del 2008. >> segue a pag. 7

*Dipartimento di Biochimica e Biotecnologie Mediche
Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Napoli "Federico II"



importanza dello screening neonatale ed evoluzione economica e sociale: lo screening neonatale è tanto più importante quanto più avanzato è il livello economico e sociale della popolazione e come la struttura familiare evolve da un modello di famiglia di grandi dimensioni, con alta morbilità e mortalità infantile (tipico dei paesi meno avanzati), a modelli di più ridotte dimensioni (basso indice riproduttivo) ed a migliorata sopravvivenza infantile (2).

L'EVOLUZIONE DELLO SCREENING NEONATALE

Alla fine degli anni '60, l'OMS, in un'ottica di valutazione centrata, però, principalmente sulle malattie croniche dell'adulto, definì i principi ed i criteri per le patologie selezionabili come obiettivi dei programmi di screening di massa in età neonatale (3). Questo modello è oggi pressoché universalmente considerato superato: le sue principali criticità sono quelle di non considerare il significato familiare dello screening neonatale, in particolare il valore dell'informazione genetica, e la valenza positiva che la comunicazione precoce postnatale di una malattia, anche incurabile, può avere nel percorso di gestione familiare di una malattia congenita (problema della cosiddetta "odissea diagnostica").

Dagli anni '60, l'evoluzione tecnologica ha offerto sempre maggiori possibilità di ampliare le tecniche di laboratorio applicate allo screening neonatale, fornendo la possibilità d'utilizzare – su larga scala – un numero sempre maggiore di biomarcatori per la selezione di malattie. Dagli anni '90 si afferma progressivamente la possibilità di superare il concetto "un marker, una malattia" per raggiungere il modello tecnico-organizzativo "più marcatori simultanei per molte malattie": una nuova visione multiparametrica o di piattaforma analitica nell'esecuzione laboratoristica dello screening, che tende a modificare la struttura dei programmi di screening neonatale.

La tecnologia che oggi meglio risponde a questa visione è quella di spettrometria di massa ("tandem mass spectrometry"), che fu sviluppata per merito dei ricercatori della Duke University e del "Newborn Screening Laboratory" (North Carolina, USA) sul finire degli anni '80 (4).

UNA NUOVA TECNOLOGIA PER LO SCREENING NEONATALE: LA "TANDEM MASS SPECTROMETRY"

La spettrometria di massa è una tecnica che identifica e quantifica le molecole in base alla loro massa o PM, caratteristica determinata dalla composizione elementare della molecola, mentre alla struttura atomica della molecola sono legate altre caratteristiche fisiche e chimiche della stessa (polarità, pKa, volatilità). Uno spettrometro di massa (MS) è costituito essenzialmente da una camera di ionizzazione o sorgente, un analizzatore di massa ed un rivelatore: l'insieme consente di analizzare le molecole in base al loro rapporto massa/carica (m/z). L'introduzione delle molecole d'interesse nello MS avviene attraverso tecniche (diverse) di ionizzazione: per misurarne la massa, una molecola deve essere presente in fase gassosa (vaporizzazione) e deve possedere, per essere separata e rilevata, una carica. Poiché migliaia di molecole possono essere presenti in miscele complesse (come quelle derivate dai liquidi biologici) e più molecole ionizzate intatte possono presentare lo stesso PM, il sistema analitico deve prevedere un apparato aggiuntivo di separazione, generalmente costituito da un sistema cromatografico, in fase gassosa (GC) o liquida (LC), che consente di ottimizzare l'identificazione degli ioni molecolari e gli ioni "frammento", ossia il risultato della divisione di uno ione molecolare, che si dissocia se sottoposto ad un sufficiente flusso di energia e/o ad un processo di collisione con altre molecole. L'uso associato di due spettrometri di massa (MS/MS o "tandem mass") è un'ulteriore evoluzione delle tecniche di spettrometria di massa e rende possibile il controllo del processo di formazione degli ioni molecolari e degli ioni frammento. Lo strumento misura la massa delle molecole intatte nel primo spettrometro (MS 1), li sottopone a frammentazione nella successiva cella di collisione e quindi misura la massa di questi frammenti nel secondo spettrometro (MS 2), mediante differenti tecniche di valutazione della frammentazione. Tra le più utilizzate, troviamo quelle di "neutral loss scan" (scansione ioni neutri), "multiple reaction monitoring" (MRM) (monitoraggio reazioni multiple ioni frammento) e "parent ion scan" (scansioni ioni precursori) (5).

Lo sviluppo di metodi moderni di ioniz-

zazione delle molecole ha consentito la realizzazione di analizzatori evoluti, fra i quali nei laboratori clinici sono comunemente utilizzati quelli che abbinano la spettrometria di massa in tandem (MSMS) alla ionizzazione cosiddetta "electro-spray ionization" (ESI) (ionizzazione a elettrospray) ed alla separazione in LC: l'acronimo identificativo di tale strumentazione è ESI-LC-MSMS.

Storicamente, le tecniche in LC, GC e gas cromatografia- spettrometria di massa (GC-MS) sono risultate essenziali per la diagnosi biochimica di un errore congenito del metabolismo, in particolare per quelli a carico del metabolismo intermedio (amminoacidopatie, acidoemie organiche e difetti del ciclo dell'urea); la possibilità, inoltre, di misurare le carnitine (totali ed esterificate) con tecniche principalmente radiochimiche ha poi consentito ai laboratori specializzati di migliorare le possibilità di identificazione delle acidoemie organiche e di introdurre una più facile metodologia per evidenziare i difetti dell'ossidazione degli acidi grassi, altro capitolo di patologie di grande interesse e rilievo nell'età infantile e pediatrica.

L'introduzione nei laboratori clinici, avvenuta sul finire degli anni '80, della tecnologia della "tandem mass spectrometry" ha di fatto consentito una relativa semplificazione del processo diagnostico, attraverso la valutazione e/o la misura (simultanea o sequenziale) di amminoacidi ed acilcarnitine nello stesso campione biologico.

Il passo successivo, ossia l'applicazione delle tecniche in ESI-LC-MSMS al campione speciale, già usualmente utilizzato per lo screening neonatale [campione DBS ("dried blood spot") o "Guthrie card"], ha permesso una potenziale drammatica espansione del numero di patologie tecnicamente affrontabili con politiche di screening neonatale, aprendo la possibilità di valutare simultaneamente, con la stessa azione tecnica, gruppi di malattie rare, singolarmente non rispondenti ai criteri di selezione delle patologie per i programmi di screening neonatale.

Si è resa tecnicamente possibile la selezione, in un'unica seduta analitica e su

un unico campione biologico ("Guthrie card"), di numerosi errori congeniti del metabolismo (amminoacidopatie, difetti del metabolismo degli acidi grassi, acidoemie organiche) (6,7). In effetti, molte caratteristiche della tecnologia "tandem mass spectrometry" la rendono particolarmente idonea per la realizzazione di programmi di screening neonatale:

1. elevatissima sensibilità: consente di utilizzare i campioni DBS con volume ematico estremamente ridotto;
2. alta velocità analitica: ciclo analitico di circa 2-4 min/campione;
3. elevata automazione del processo analitico;
4. elevata produttività;
5. ridotto costo per campione analizzato.

LA VISIONE ATTUALE DEI PROGRAMMI DI SCREENING NEONATALE

Questa evoluzione tecnologica, unita alle criticità prima già emerse, ha reso necessario l'aggiornamento dei criteri utilizzati per l'inclusione delle singole patologie in un pannello generale di screening. Numerosi gruppi di lavoro internazionali ("National Academy of Sciences", USA; "Human Genetics Society of Australasia"; "Health Technology Assessments Programme", UK) hanno proposto successive revisioni ed integrazioni del contesto iniziale, definito sul finire degli anni '60, al fine di renderlo più adeguato al progresso tecnologico e scientifico, alla nuova definizione



di salute (stato di completo benessere fisico, psichico e sociale e non solo mera assenza di malattia), alla migliore conoscenza di molte malattie metaboliche geneticamente determinate, alle migliorate opzioni di trattamento terapeutico efficace e alle nuove possibilità di diagnosi prenatale nelle famiglie a rischio.

Screening

I punti principali di questa nuova visione possono essere così riassunti (8):

- lo screening neonatale è una responsabilità essenziale del sistema sanitario pubblico ed è un fattore critico per migliorare lo stato di salute del bambino ammalato;
- le politiche di screening neonatale dovrebbero essere prioritariamente guidate dalla valutazione di quale sia il miglior interesse per il bambino ammalato, con considerazione secondaria per gli interessi degli altri soggetti coinvolti (neonati "sani", famiglie, aree professionali, autorità politico-sanitaria);
- le raccomandazioni circa l'appropriatezza di una patologia per una sua inclusione in un programma di screening neonatale dovrebbero essere basate su criteri d'evidenza scientifica e di largo consenso professionale.



Nel 2002, negli USA, gli uffici governativi di "Maternal and Child Health Bureau" (MCHB), "Health Resources and Services Administration" (HRSA), "United States Department of Health and Human Services" (DHHS) hanno affidato all'"American College of Medical Genetics" (ACMG), in collaborazione con l'"American Academy of Pediatrics" (AAP), il compito di condurre un'analisi globale sull'efficacia dei programmi di screening neonatale (9). Il gruppo di lavoro interdisciplinare (che si è avvalso di una cooperazione internazionale) ha concentrato la propria azione sui seguenti punti:

- raccogliere le migliori evidenze della letteratura sull'idoneità, rispetto allo screening, di specifiche patologie;
- elaborare raccomandazioni per la costituzione di un pannello uniforme di patologie idonee per lo screening neonatale;
- analizzare tutte le altre componenti di un "sistema" di screening neo-

natale, che risultino critiche per il raggiungimento di esiti positivi nei soggetti interessati dai programmi stessi.



Per ogni condizione o patologia conosciuta e rilevata in età neonatale e pediatrica sono quindi stati definiti alcuni criteri fondamentali, sostitutivi di quelli dell'OMS, raggruppabili in tre principali categorie di classificazione:

- la disponibilità e le caratteristiche dell'esame di screening;
- la disponibilità e la complessità dei servizi diagnostici necessari;
- la disponibilità e l'efficacia dei trattamenti terapeutici relativi alle singole condizioni.

Ogni condizione è stata considerata in funzione di:

- caratteristiche cliniche:
 - incidenza della condizione,
 - segnali e sintomi clinicamente identificabili nelle prime 48 ore di vita,
 - sviluppo della patologia (storia naturale in assenza di trattamento);
- disponibilità e caratteristiche analitiche dell'esame di screening:
 - disponibilità di un algoritmo analitico sensibile e specifico,
 - applicabilità dell'esame sui campioni neonatali ("Guthrie card") o in tipologie alternative di campione o attraverso procedure semplici, di facile applicazione nelle "nursery";
 - applicazione dell'esame in una piattaforma analitica che offre alte capacità di volume analitico,
 - costo economico contenuto,
 - analisi multiple per singola condizione, effettuabili nello stesso ciclo analitico,
 - possibilità d'identificare condizioni secondarie multiple o altre condizioni;
- diagnosi, "follow-up", trattamento e

gestione medica complessiva:

- disponibilità di trattamento,
- costo del trattamento,
- efficacia potenziale dei trattamenti disponibili,
- beneficio individuale dell'intervento precoce,
- benefici familiari e sociali dell'identificazione precoce,
- prevenzione della mortalità per diagnosi e trattamento precoce,
- gestione in fase acuta,
- semplicità dell'intervento terapeutico.

In base ai risultati di questa prima fase d'analisi, ognuna delle condizioni valutate è stata assegnata ad una delle seguenti categorie:

- pannello principale di condizioni ("core panel");
- condizioni secondarie ("secondary targets"): condizioni che nel processo di screening sono parte della diagnosi differenziale di una condizione del pannello principale;
- condizioni non appropriate (allo stato attuale delle conoscenze) per un programma di screening neonatale: inesistenza di un esame di screening idoneo ed affidabile, punteggio di valutazione insufficiente per altri criteri di valutazione.

Per essere inclusa nel pannello principale ogni condizione deve rispondere ai seguenti criteri minimi:

- deve essere possibile l'identificazione in un periodo di tempo (24-48 ore di vita) nel quale non è comunemente individuabile clinicamente;
- è disponibile un esame sensibile e specifico;
- vi sono dimostrati benefici, derivanti da una precoce identificazione della condizione, da un tempestivo intervento medico, da un efficace trattamento.

Sono state considerate 84 condizioni congenite (endocrinopatie, emoglobinopatie, malattie infettive, amminoacidopatie, alterazioni del metabolismo dei carboidrati, difetti dell'ossidazione degli acidi grassi, malattie lisosomiali, acidemie organiche, altre condizioni genetiche), candidate potenziali per un programma di screening neonatale e, ad ognuna di esse, è stato attribuito un punteggio di valutazione, derivante dalla somma dei punteggi attribuiti dal gruppo di lavoro, in base al grado di corrispondenza della singola condizione ai criteri prima rappresentati. Ogni

condizione che raggiunga un punteggio finale (validato, in termini d'evidenza scientifica) pari o superiore a 1200 punti può essere selezionata come appropriata per un programma di screening neonatale. In base a ciò, sono state selezionate 29 condizioni costitutive il pannello principale, ognuna delle quali, a giudizio degli esperti ed in base alle evidenze scientifiche disponibili, è caratterizzata da:

- esame di screening specifico e sensibile;
- ben conosciuta storia naturale della malattia;
- disponibilità di un efficace trattamento terapeutico.

Il pannello principale (punteggio >1200) comprende 9 acidemie organiche, 5 difetti dell'ossidazione degli acidi grassi, 6 amminoacidopatie, tutte identificabili attraverso le nuove tecnologie basate sull'utilizzazione della "tandem mass", a cui si associano 3 emoglobinopatie e 6 altre differenti condizioni (ipotiroidismo congenito, deficit di biotinidasi, iperplasia surrenalica congenita, galattosemia classica, sordità, fibrosi cistica), identificabili con tecnologie analitiche differenti (Tabella 1).

Il pannello secondario comprende 25 patologie (punteggio 1000-1200) derivate come "secondary targets" dalla diagnosi differenziale delle patologie precedentemente elencate ed è costituito da 6 acidemie organiche, 8 difetti dell'ossidazione degli acidi grassi, 8 amminoacidopatie, un'emoglobinopatia e due altre galattosemie (Tabella 1).

Le raccomandazioni conclusive, relative alla costituzione di un pannello di condizioni per lo screening neonatale, da applicarsi in ogni singolo stato americano, sono sintetizzabili nei seguenti quattro punti finali:

- screening obbligatorio per tutte le condizioni elencate nel pannello principale;
- obbligo di selezione per tutte le condizioni del pannello secondario e vincolo di segnalazione per ogni altro risultato anomalo (non negativo) di potenziale rilevanza clinica (inclusa la condizione di "carrier" genetico);
- massimizzazione dell'uso di piattaforme analitiche multiparametriche (quali le tecnologie MSMS per lo screening degli errori congeniti del metabolismo);
- considerazione che l'insieme dei

benefici realizzabili attraverso politiche di screening neonatale si estende anche ad azioni o trattamenti che vanno oltre la valutazione della mortalità o morbilità infantile.

LA DIFFUSIONE DEI PROGRAMMI DI SCREENING METABOLICO ALLARGATO

La "tandem mass spectrometry" ha introdotto un progresso rivoluzionario nello screening e nella diagnosi degli errori congeniti del metabolismo consentendo a molti laboratori di screening nel mondo di estendere i pannelli in uso, sia includendo ex novo i difetti dell'ossidazione degli acidi grassi e le acidemie organiche, sia aumentando enormemente il numero di amminoacidopatie selezionabili con il programma. E' quindi iniziata l'era dei cosiddetti programmi di screening neonatale "esteso" o "allargato".

I dati della letteratura internazionale evidenziano un'ampia diffusione di questi nuovi programmi in molte aree geografiche. In Australia, lo screening neonatale mediante MSMS è stato progressivamente introdotto dal 1998, con estensione successiva anche alla Nuova Zelanda (10). Negli USA (l'area geografica a maggiore e più rapida affermazione), per effetto delle politiche federali che hanno reso obbligatoria l'introduzione progressiva di un pannello uniforme di screening neonatale esteso in tutti gli stati, l'indice di copertura della popolazione neonatale con programmi estesi ("core panel" >30 patologie) è passato dallo 0% dell'anno 2000 al 63% dell'anno 2006 (11) e, più recentemente (maggio 2008), solo in due stati non risultano ancora applicate politiche di screening neonatale esteso. In Europa, già nel 2003, i primi risultati dell'esperienza tedesca, condotta per 42 mesi in oltre 250.000 neonati, evidenziavano l'affidabilità della strategia basata sull'uso della "tandem mass", con dimostrazione sia di un'elevata prevalenza complessiva delle patologie (1:2.400) nella popolazione studiata, sia (dato d'estrema importanza) di un'elevata efficienza diagnostica: 94,2% per le amminoacidopatie (incluse le varianti) e 100% per i difetti dell'ossidazione degli acidi grassi e le acidemie organiche (12). La positività di questi risultati era confermata anche dal livello di specificità, evidenziato da un indice di falsa positività dello 0,33%.

Più recentemente, la situazione dei programmi di screening neonatale europei è stata analizzata in due lavori scientifici (13,14). Pur con importanti differenze e disomogeneità per quanto attiene al numero di patologie incluse nei singoli pannelli di screening, emerge una progressiva diffusione della pratica dello screening neonatale esteso in Europa, che è ormai presente in più aree geografiche con programmi a copertura nazionale o regionale. Nel 2007, non meno del 33% dei neonati europei, nati in oltre 10 nazioni, è stato sottoposto ad un programma di screening neonatale degli errori congeniti del metabolismo con uso della tecnologia MSMS.

In Italia, la legislazione nazionale in vigore (legge 104/1992, DPCM 09.07.1999) rende obbligatorio lo screening neonatale solo per PKU, ipotiroidismo congenito e fibrosi cistica, ma con possibilità per le singole regioni di attivare programmi integrativi per endocrinopatie congenite ed errori congeniti del metabolismo. In base a questa apertura normativa, negli ultimi anni sono state attivate iniziative regionali di screening neonatale esteso, a carattere istituzionale (Toscana) o come programmi pilota ad estensione geografica variabile (Liguria, alcune province venete, Lazio) (15). I dati raccolti dalla Società Italiana per gli Screening Neonatali evidenziano che dal 2005 al 2007 sono stati selezionati complessivamente mediante programmi estesi oltre 32 casi di errore congenito del metabolismo in oltre 148.000

neonati, con un'incidenza complessiva di acidemie organiche, difetti dell'ossidazione degli acidi grassi ed amminoacidopatie (iperfenilalaninemie PKU escluse) nei nati vivi pari a 1:4.632 (16). Per una prima valutazione d'efficacia dei programmi di screening esteso in Italia, questo dato è confortante se confrontato con i risultati dello studio retrospettivo nazionale condotto negli anni 1985-1997, in cui la selezione clinica per sintomi evidenziava un'incidenza delle stesse patologie pari a 1:6.200 (17). Anche in termini di economia sanitaria, l'analisi dei primi risultati ottenuti con i programmi di screening neonatale esteso sembra avere un'indirizzo complessivamente favorevole. Alcuni autori evidenziano, in termini di analisi costo/benefici, che i programmi basati sulla tecnologia MSMS per errori congeniti del metabolismo possono

determinare un risparmio economico complessivo, se comparati agli alti costi assistenziali per i soggetti, a lunga sopravvivenza, diagnosticati in assenza di screening (18) e che l'uso della tecnologia MSMS (in confronto a quello di altre tecnologie) ha la capacità di determinare un maggiore livello di risparmio economico, proprio in funzione della caratteristica intrinseca di essere in grado di rilevare un pannello di patologie in un unico esame (19). Va segnalato, tuttavia, che altre valutazioni hanno invece evidenziato benefici economici minori e riservati a programmi limitati nel numero di patologie sottoposte a screening (20).

Nonostante il prevalente favore nei confronti dei programmi di screening neonatale esteso, non deve però essere sottovalutata l'esistenza di problemi ancora aperti, connessi con l'attivazione di tali programmi. I principali punti di riflessione sono di seguito sinteticamente elencati in un ordine prioritario:

- la possibile selezione di patologie in cui l'intervento terapeutico, anche se precoce ed iniziato in un periodo pre-sintomatico, non modifica la storia naturale - infausta per morbilità e mortalità - della malattia;
- l'individuazione di varianti biologiche, a basso impatto clinico, o di patologie ad esordio tardivo, in cui non vi sono evidenze della necessità o dell'utilità di un intervento terapeutico;
- l'inevitabile, anche se contenuto, incremento di falsi positivi (soprattutto in particolari categorie, come ad esempio i soggetti prematuri), con potenziali ripercussioni negative (psicologiche, sociali, economiche) nell'ambito familiare;
- il rischio che, in situazioni di falsa negatività (che, seppur rare, sono comunque presenti anche in program-

mi ad alta efficienza), il falso senso di sicurezza determinato dall'esistenza di un programma di screening mirato rallenti ulteriormente la diagnosi clinica della malattia.

GLI SCENARI FUTURI

I percorsi di diagnosi e cura delle malattie "rare" (le patologie con prevalenza di soggetti affetti, presenti nella popolazione, inferiore a 5 casi su 10.000) riscuotono oggi, nei sistemi sanitari più avanzati, grande attenzione sociale e politica. Le potenzialità tecniche ed applicative offerte dalla "tandem mass" ed il sostanziale successo internazionale dei programmi di screening neonatale esteso (rivolto in gran parte a patologie "rare") determinano una costante pressione, anche nell'opinione pubblica, per un'ulteriore espansione del numero di patologie considerate nei pannelli di screening. Oggi la categoria di maggior interesse è rappresentata dalle malattie da accumulo lisosomiale (LSD), un gruppo di oltre 40 patologie ereditarie, con una prevalenza stimata in ~1 caso su 40.000, per alcune delle quali nell'ultimo decennio si sono resi disponibili interventi curativi innovativi, quali il trapianto midollare e la terapia enzimatica sostitutiva. In effetti, i vantaggi potenziali di una diagnosi precoce ed in condizioni asintomatiche rendono queste patologie delle candidate preferenziali per lo screening neonatale (21).

Anche se esistono alternative biochimiche per la misura delle attività enzimatiche specifiche nelle "Guthrie cards" per singola malattia (22-24), l'uso della tecnologia MSMS presenta il vantaggio di poter rilevare, mediante l'analisi di differenti substrati (con differenti e specifici rapporti m/z) più difetti enzimatici simultaneamente (25).

Recenti segnalazioni rendono possibile una nuova applicazione della



Screening

tecnologia ESI-LC-MSMS anche per lo screening (sempre con uso di "Guthrie card") della malattia di Wilson, disordine genetico del metabolismo del rame che si manifesta principalmente con un complesso quadro di epatopatia in età pediatrica o adulta (26,27).

CONCLUSIONI

Per molti errori congeniti del metabolismo, la diagnosi precoce postnatale è lo strumento più efficace di prevenzione o riduzione sia del rischio di mortalità che dei danni da morbidità grave. Questo elemento tecnico deve inoltre essere associato alla considerazione che, per molte patologie congenite rare, negli ultimi anni sono molto migliorati l'approccio e la possibilità d'intervento terapeutico. L'introduzione della tecnologia MSMS, ancor più che l'applicazione delle tecniche di biologia molecolare, ha rivoluzionato la visione dello screening neonatale, consentendo di realizzare nuovi scenari di medicina preventiva rivolti a queste malattie, singolarmente rare ma valutabili, in termini di screening, con l'uso di biomarcatori correlati ad un gruppo di (e non a singole) patologie.

In un contesto così vasto di potenzialità applicative, nella società civile e nel mondo sanitario può affiorare la tentazione (intesa anche come risposta a legittime istanze sociali di gruppi laici di sostegno alle differenti patologie) verso un approccio globale di screening neonatale per un numero sempre più vasto di patologie congenite, anche al di fuori di criteri di scelta ben ponderati e condivisi, costantemente basati su forti evidenze scientifiche, epidemiologiche e di economia sanitaria. Deve inoltre essere considerata la possibilità che gli interessi legati all'introduzione di terapie, sì innovative ma ad elevato costo economico, possa determinare un'indebita pressione verso scelte operative efficaci da un punto di vista di selezione e diagnosi, ma non sostenute da successivi interventi terapeutici, che siano vantaggiosi per l'individuo ed economicamente ed eticamente sostenibili per la società. La scienza dello screening neonatale non è esente dalla generale considerazione (o preoccupazione) che conoscenza e tecnologia avanzino oggi ad una velocità tale da superare ampiamente la capacità dei sistemi sanitari di usufruirne con sicurezza, efficienza ed efficacia (28). In particolare, occorre,

Tabella 1

Pannello principale e secondario di patologie per screening neonatale allargato (fonte rif. 9)

Identificabili mediante "tandem mass"		Identificabili mediante altre tecnologie		
Acilcarnitine		Aminoacidi		
Acidemie (Ac.) organiche	Difetti dell'ossidazione acidi grassi	Amminoacidopatie	Emoglobinopatie	Altre patologie
Pannello principale ("core panel")				
Ac. Isovalerica	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a media catena	Fenilchetonuria (PKU)	Anemia a cellule falciformi	Ipotiroidismo congenito
Ac. glutarica tipo I	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a lunghissima catena	Malattia delle urine a sciroppo d'acero	Emoglobinopatia da HbS/β-Talassemia	Deficit di biotinidasi
Ac. 3-idrossi 3-metil glutarica	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a lunga catena	Omocistinuria	Emoglobinopatia da HbS/HbC	Iperplasia surrenalica congenita
Deficit multiplo di carbosilasi	Deficit di proteina trifunzionale	Citrullinemia		Galattosemia da deficit di galattosio-uridiltransferasi
Ac. Metilmalonica (mutasi)	Deficit di captazione di carnitina	Arginin-succinico aciduria		Sordità congenita
Deficit di 3-metilcrotonil-CoA carbosilasi		Tirosinemia tipo I		Fibrosi cistica
Ac. Metilmalonica (Cbl A,B)				
Ac. propionica				
Deficit di β-chetotiolasi				
Pannello secondario ("secondary targets")				
Ac. Metilmalonica (Cbl C,D)	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a corta catena	Iperfenilalaninemia non PKU	Altre varianti emoglobine (HbE)	Galattosemia da deficit di galattochinasi
Ac. Malonica	Ac. glutarica tipo II	Tirosinemia tipo II		Galattosemia da deficit di galattoepimerasi
Deficit di isobutiril-CoA deidrogenasi	Deficit di 3-idrossi acil-CoA a media/corta catena	Iperfenilalaninemia da deficit dei cofattori di biosintesi		
Ac. 2-metil 3-idrossibutirrica	Deficit chetoacil-CoA tiolasi a media catena	Argininemia		
Deficit di 2-metilbutiril-CoA deidrogenasi	Deficit di carnitina palmitoil-transferasi II	Tirosinemia III		
Ac. 3-metil glutaconica	Deficit di carnitina/acilcarnitina translocasi	Iperfenilalaninemia da deficit dei cofattori di rigenerazione delle biopterine		
	Deficit di carnitina palmitoiltransferasi IA	Ipermetioninemia		
	Deficit di dienoil-CoA riduttasi	Citrullinemia tipo II		

senza eccezione, considerare che nella nuova visione dei programmi di screening neonatale, l'attività di "testing" laboratoristico rappresenta solamente la parte iniziale di un processo complesso, che deve assicurare sempre per ogni risultato non negativo l'adeguato e tempestivo percorso di definizione diagnostica e, se richiesto, di assistenza sanitaria e terapeutica.

Va certamente a merito delle società scientifiche italiane [Società Italiana per gli Screening Neonatali (SISN) e Socie-

tà Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie (SISMME)], più coinvolte con lo screening e la diagnosi degli errori congeniti del metabolismo, aver elaborato - in una fase ancora iniziale d'affermazione in Italia dei programmi di screening neonatale esteso - un utile ed aggiornato documento di consenso per lo screening e la conferma diagnostica degli errori congeniti del metabolismo, con uso della tecnologia MSMS (29). L'applicazione di tale strumento potrà positivamente contribuire

alla realizzazione di efficaci programmi di screening neonatale esteso, in cui i benefici complessivi (per l'individuo, la famiglia e la società) risultino prevalenti rispetto ai rischi, anche parziali, sempre presenti in qualsiasi azione o intervento medico.

Articolo pubblicato su Biochim Clin 2009;33:205-12. Viene qui ripubblicato con il permesso dell'Editore di Biochimica Clinica e della Società Italiana di Biochimica Clinica e Biologia Molecolare Clinica (SIBioC).

Le nuove frontiere dello screening neonatale. L'era della "tandem mass".

BIBLIOGRAFIA

1. **Guthrie R, Susi A.** *A simple phenylalanine method for detecting phenylketonuria in large population of newborn infants.* Pediatrics 1963;32:338-43.
2. **Pollitt RJ.** *Introducing new screens: Why are we all doing different things.* J Inher Metab Dis 2007;30:423-9.
3. **Wilson JM, Junger G.** Principles and practice of screening for diseases. Bol Oficina Sanit Panam 1968;65:281-393.
4. **Millington DS, Kodo N, Norwood DL, et al.** *Tandem mass spectrometry: a new method for acylcarnitine profiling with potential for neonatal screening for inborn errors of metabolism.* J Inher Metab Dis 1990;13:321-4.
5. **Chace DH, Kalas TA.** *A biochemical perspective on the use of tandem mass spectrometry for newborn screening and clinical testing.* Clin Biochem 2005;38:296-309.
6. **Chace DH, Kalas TA, Naylor EW.** *Use of tandem mass spectrometry for multianalyte screening of dried blood specimens from newborns.* Clin Chem 2003;49:1797-817.
7. **Rinaldo P, Tortorelli S, Matern D.** *Recent developments and new applications of tandem mass spectrometry in newborn screening.* Cur Opin Pediatrics 2004;16:427-33.
8. **American Academy of Pediatrics Newborn Screening Task Force.** *Serving the family from birth to medical home. Newborn screening a blue print for the future. A call for a national agenda on state newborn screening programs.* Pediatrics 2000;106(Suppl 2):389-422.
9. **American College of Medical Genetics Newborn Screening Expert Group.** *Newborn screening: toward a uniform screening panel and system. Executive Summary.* Pediatrics 2006;117: S296-307.
10. **Wilcken B, Wiley V, Hammond J, et al.** *Screening newborns for inborn errors of metabolism by tandem mass spectrometry.* N Engl J Med 2003;348:2304-12.
11. **Rinaldo P, Zafari S, Tortorelli S, et al.** *Making the case for objective performance metrics in newborn screening by tandem mass spectrometry.* MRDD Researchs Reviews 2006;12:255-61.
12. **Schulze A, Lindner M, Kohlmüller D, et al.** *Expanded newborn screening for inborn errors of metabolism by electrospray ionization-tandem mass spectrometry: results, outcome and implications.* Pediatrics 2003;111: 1399-406.
13. **Loeber JG.** *Neonatal screening in Europe: the situation in 2004.* J Inher Metab Dis 2007;30:430-8.
14. **Bodamer OA, Hoffmann GF, Lindner M.** *Expanded newborn screening in Europe 2007.* J Inher Metab Dis 2007;30:439-44.
15. **Cerone R, Cassanello M, Caruso U, et al.** *Screening neonatale esteso per gli errori congeniti del metabolismo mediante tandem mass: l'esperienza italiana.* Minerva Pediatr 2007;59:488-9.
16. **Cerone R, Caruso U.** *SISN - Rapporto tecnico sui programmi di screening neonatale in Italia anno 2007.* <http://www.sismme.it/sisn/documents/rapporto2008.pdf>
17. **Dionisi-Vici C, Rizzo C, Burlina AB, et al.** *Inborn errors of metabolism in the Italian paediatric population: a national retrospective survey.* J Pediatr 2002;140:321-7.
18. **Feuchtbaum L, Cunningham G.** *Economic evaluation of tandem mass spectrometry screening in California.* Pediatrics 2006;117: S280-6.
19. **Carroll AE, Downs SM.** *Comprehensive cost-utility analysis of newborn screening strategies.* Pediatrics 2006;117:S287-95.
20. **Pandor A, Eastham J, Beverley C, et al.** *Clinical effectiveness and cost-effectiveness of neonatal screening for inborn errors of metabolism using tandem mass spectrometry: a systematic review.* Health Technol Assess 2004;8:1-121.
21. **Millington DS.** *Newborn screening for lysosomal storage disorders.* Clin Chem 2005;51:808-9.
22. **Chamoles NA, Blanco M, Gaggioli D.** *Fabry disease: enzymatic diagnosis on dried blood spots on filter paper.* Clin Chim Acta 2001;308:195-6.
23. **Chamoles NA, Blanco M, Gaggioli D, et al.** *Gaucher and Niemann-Pick diseases - enzymatic diagnosis in dried blood on filter paper: retrospective diagnoses in newborn screening cards.* Clin Chim Acta 2002;317:191-7.
24. **Chamoles NA, Blanco M, Gaggioli D, et al.** *Tay-Sachs and Sandhoff diseases: enzymatic diagnosis in dried blood on filter paper: retrospective diagnoses in newborn screening cards.* Clin Chim Acta 2002;318:133-7.
25. **Millington DS.** *Rapid and effective screening for lysosomal storage disease: How close are we?* Clin Chem 2008;54:1592-3.
26. **Gahl WA.** *Newborn screening for Wilson disease: Does liquid chromatography-tandem mass spectrometry provide the solution?* Clin Chem 2008;54:1941-2.
27. **deWilde A, Sadilkova K, Sadilek M, et al.** *Tryptic peptide analysis of ceruloplasmin in dried blood spots using liquid chromatography-tandem mass spectrometry: application to newborn screening.* Clin Chem 2008;54:1961-8.
28. **Price CP, Christenson R.** *Evaluating new diagnostic technologies: Perspectives in the UK and US.* Clin Chem 2008;54:1421-3.
29. **Antonozzi I, Burlina A, Caruso U, et al.** *SISMME SISN - Linee guida per lo screening neonatale esteso e la conferma diagnostica 2008.* <http://www.sismme.it/it/documents/GLEXPNS2008.pdf>



Screening metabolico allargato IL PROGETTO PILOTA IN CAMPANIA: PRESENTE E FUTURO

>> segue da pag. 1

IL PROGETTO: L'AVVIO

Il progetto è stato caratterizzato da una serie di fasi iniziali ben definite come la messa appunto del metodo analitico e degli analiti da dosare, l'analisi di circa 5000 campioni di neonati campani al fine di individuare i valori di riferimento della popolazione neonatale, l'analisi retrospettiva su pazienti affetti da malattie metaboliche ereditarie in precedenza diagnosticati, l'organizzazione di diverse riunioni con i responsabili dei punti nascita che partecipano al progetto ed il personale medico ed infermieristico per presentare il progetto e preparare il consenso informato da consegnare ai genitori del nascituro. Il CEINGE ha stipulato un contratto con le poste italiane tramite un servizio di corriere posta celere che prevede il ritiro dei cartoncini da analizzare nel primo pomeriggio e la consegna degli stessi al CEINGE il mattino successivo. I centri nascita che partecipano al progetto sono riportati in tabella I.

IL LAVORO A REGIME

Il successo del progetto è in buona parte dovuto alle validissime competenze del gruppo di operatori coordinati dalla Dr. Cristina Di Stefano dell'Ospedale Umberto I di Nocera Inferiore (Sa). I centri nascita offrono ai genitori la possibilità di scegliere in maniera informata lo screening neonatale metabolico allargato per i loro bambini, ottengono il consenso ed informano i genitori assicurandosi che essi comprendano l'importanza

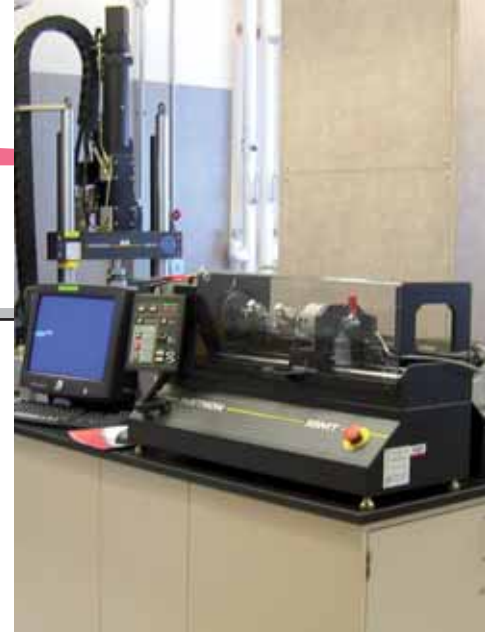
dello screening fornendo il loro consenso. Ottima è stata anche la risposta delle famiglie: di buon grado i genitori hanno accettato le procedure di ripetizione del test e di conferma diagnostica o meno. Quando la positività è confermata nel referto contenente i risultati analitici è indicata l'opportunità di rivolgersi al Centro di Riferimento Regionale Clinico sulle Malattie Metaboliche Rare (Responsabile: Prof. Generoso Andria), con cui il CEINGE è in stretta collaborazione. Una volta effettuata la valutazione clinica della patologia del neonato, che porta all'istituzione di un'eventuale terapia e alla programmazione del follow-up, viene contattato il Servizio di Diagnostica Molecolare Avanzata dello stesso CEINGE coordinato dallo stesso Prof. Franco Salvatore - contatto: Prof. Giulia Frisso - per effettuare l'indagine molecolare finalizzata alla diagnosi genomica della malattia individuata. Tutti i casi diagnosticati mediante lo screening neonatale sono analizzati anche a livello molecolare, per identificare le mutazioni responsabili della patologia, inizialmente nei probandi e conseguentemente nei loro familiari, iniziando uno screening a cascata che permette di identificare i portatori asintomatici.

IL RISULTATI E I CASI

La tabella II riporta i dati ottenuti dal 2007 per lo screening metabolico allargato in Campania. A partire dal 1 maggio 2007 - data di inizio del progetto - al 31 marzo 2010 abbiamo eseguito lo screening metabolico allargato su

11.695 neonati campani. Le patologie sottoposte a screening sono a tutt'oggi circa 40 raggruppabili in aminoacidopatie, acidemie organiche e difetti della beta-ossidazione di acidi grassi. L'incidenza nella nostra regione delle malattie metaboliche ereditarie risulta essere in accordo con i dati riportati a livello nazionale.

Nel 2007 abbiamo identificato 1 caso di Deficit dell'acil CoA deidrogenasi a catena media (MCAD). Il deficit di MCAD è il difetto più comune nella ossidazione degli acidi grassi (incidenza 1:6000 in Europa) ed è tra le cause principali di SIDS (sindrome della morte improvvisa del lattante). Grazie agli esami di laboratorio effettuati presso il CEINGE la diagnosi di tale patologia è stata subito chiara. Fin dai primi giorni di vita, la neonata è stata sottoposta alle terapie del caso consistenti in una dieta ad hoc e le sue condizioni sono subito migliorate. In seguito a tale diagnosi è stato allargato lo studio ai familiari del paziente consentendo di individuare la stessa patologia nel fratello di 15 mesi. Anche per il fratello si è iniziata una terapia alimentare appropriata. Su tutti i membri della famiglia, è stata inoltre eseguita l'analisi molecolare del gene ACADM codificante per la proteina deficitaria. Tali studi hanno mostrato che i bambini sono entrambi omozigoti per la mutazione c.A985G nel gene ACADM mentre i genitori sono eterozigoti per la stessa mutazione. Tale mutazione rende conto di circa l'80% dei casi di MCAD diagnosticati. E' stata inoltre condotta



un'analisi dei portatori sui consanguinei dei genitori che ha evidenziato come alcuni di essi siano eterozigoti per la stessa mutazione e quindi di utilità elevata per consulenza familiare.

Nel 2008 abbiamo effettuato la diagnosi di 1 caso di deficit di vitamina B12 materna in un neonato, la cui alimentazione è stata supplementata precocemente con la vitamina carente, cosa che ha evitato deficit neurologici importanti nel piccolo. Inoltre, è stato identificato in un altro neonato 1 caso di deficit di beta chetotilasi, responsabile di un particolare tipo di acidemia organica di cui sono descritti solo 50 casi in tutto il mondo. In seguito a tale diagnosi è stato allargato lo studio ai familiari del paziente consentendo di individuare la stessa patologia nella sorellina di 20 mesi. Tale lavoro è stato recentemente pubblicato su Journal of Inherited Metabolic Disease 2010, Feb 16, Epub ahead of print

Nel 2009 abbiamo effettuato la diagnosi di 1 caso di MCAD, 1 caso di acidemia propionica ed 1 caso di deficit di 2-metilbutiril-CoA deidrogenasi. Quest'ultimo è un errore congenito del metabolismo caratterizzato da età di insorgenza variabile, con episodi di decompensazione metabolica ("ketoacidotic attacks") fino al coma, in genere scatenati da banali episodi infettivi, digiuno o un pasto ricco di proteine.

Lo studio molecolare effettuato per 2 casi di MCAD, 1 caso di deficit di beta chetotilasi, uno di deficit di 2-metilbutiril-CoA deidrogenasi ed uno di acidemia propionica ha permesso anche l'identificazione di mutazioni finora non descritte in letteratura, per le quali si sta procedendo ad analisi funzionale, nel tentativo di stabilire correlazioni genotipo-fenotipo.

LE COLLABORAZIONI E GLI SVILUPPI

Il progetto prevede la partecipazione al programma collaborativo "MS/MS data project" nell'ambito del "Region 4 Genetics Collaborative" (<http://www.>

CENTRI NASCITA COINVOLTI NEL PROGETTO PILOTA CON IL CEINGE DOVE VIENE EFFETTUATO LO SCREENING ALLARGATO DELLE MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE.

Centro Nascita	Responsabile/Referente
Ospedali Riuniti "San Giovanni di Dio e Ruggi D'Aragona" - Salerno	Dott.ssa Corbo
Ospedale "Umberto I" - Nocera Inferiore (Sa)	Dott.ssa Di Stefano
Ospedale "M. Scarlato" - Scafati (Sa)	Dott. Ferraro
Presidio Ospedaliero "Martiri del Villa Malta" - Sarno (Sa)	Dott. Siano
Ospedale Santa Maria Incoronata dell'Olmo - Cava de' Tirreni (Sa)	Dott. Malamisura
Ospedale Maria SS. Addolorata - Eboli (Sa)	Dott.ssa Norma
Ospedale Amico "G. Fucito" - Mercato Sanseverino (Sa)	Dott. ssa Pellicchia
Presidio Ospedaliero "San Francesco D'Assisi" - Oliveto Citra (Sa)	Dott. Mazzeo
Ospedale "San Luca" - Vallo della Lucania (Sa)	Dott. Speranza e Dott.ssa Rossi
Presidio Ospedaliero dell'Immacolata - Sapri (Sa)	Dott. Pierucci
Presidio Ospedaliero "Luigi Curto" - Polla (Sa)	Dott. Ippolito
Ospedale Monaldi Via Leonardo Bianchi, Napoli	Prof. Giliberti

Screening

region-4genetics.org/msms-data-project/data_project_home.aspx) che gestito dalla Mayo Clinic (Rochester MS, USA) nella persona del Prof. Piero Rinaldo raccoglie e condivide dati sullo screening metabolico allargato di 37 Paesi consentendoci l'uniformità del pannello analitico e la minimizzazione del numero di falsi positivi. Il progetto prevede anche l'incontro ogni sei-dodici mesi di tutti i partecipanti allo studio. Ed è per questo che nel

Giugno 2008 vi è stato il primo incontro presso l'Ospedale Umberto 1 di Nocera Inferiore (SA). Da quest'anno l'esperienza dell'incontro e del confronto è stata attuata su un più largo territorio. Infatti il Congresso "Screening Metabolico Allargato in regione Campania" ha visto la partecipazione di circa 200 persone provenienti da tutta la Regione Campania, e la presenza di importanti relatori. L'incontro articolato in due giornate ha ricevuto l'interesse di tutta la platea. È

emersa la disponibilità di tutti gli operatori a collaborare per un progetto comune, che vede in primo piano il benessere psico-fisico del neonato.

L'IMPORTANZA DELLO SCREENING

Vi è stata la conferma che lo Screening Metabolico Allargato è uno dei più importanti programmi di salute pubblica attuato in questi ultimi anni, e che è compito di tutti noi affrontare un problema così importante anche alla luce

Numero di neonati esaminati	
2007	1066
2008	2853
2009	6179

dei risultati ottenuti. La necessità di migliorare e rendere più incisivi gli interventi è l'unico denominatore comune delle malattie metaboliche. L'inequità derivante dalla rarità delle malattie e dall'assenza di un mercato appetibile ad esse correlato può essere superata solo da azioni pubbliche capaci di supportare ed orientare gli interventi verso un'iniziativa, già avviata in altre Regioni, che garantisca anche ai nuovi nati in Campania l'obbligatorietà di tale screening.

Utility

Come prestare l'assistenza domiciliare alle persone con grave disabilità

Quante ore di assistenza domiciliare sarebbero necessarie ad esempio in un caso di grave cerebrolesione o di gravi patologie neurologiche che comporti un'effettiva necessità per ventiquattr'ore su ventiquattro? Chiaramente ventiquattro, adottando una formula quasi tautologica. Ma mediando tra necessità e possibilità reali, vediamo quali dovrebbero essere le più ragionevoli caratteristiche per avere un valido servizio di assistenza domiciliare a una persona con disabilità grave o gravissima, esaminando in particolare il quadro di complessità assistenziale della persona stessa

«La forma di relazione d'aiuto più avanzata e più gradita sia dalla persona interessata che dalla sua famiglia»: così nel nostro sito Giorgio Genta, della Federazione Italiana ABC (Associazione Bambini Cerebrolesi), aveva definito l'assistenza domiciliare, nell'ambito di una relazione presentata a un convegno in Liguria sul tema. Cinque erano state «in base all'esperienza delle nostre famiglie», le caratteristiche peculiari individuate da Genta, per «un valido servizio di assistenza domiciliare» e vale a dire che «1. Dovrebbe essere svolto da personale idoneo, debitamente qualificato, ben motivato e di numero sufficiente ad assicurare una corretta turnazione. 2. Dovrebbe operare in empatia con la famiglia e naturalmente con la persona con disabilità grave assistita. 3. Dovrebbe operare con puntualità, senza soluzioni di continuità e chi coordina il servizio dovrebbe essere facilmente reperibile dall'utenza e saper

fronteggiare situazioni impreviste (malattie e assenze straordinarie del personale ecc.). 4. Andrebbe prestato per un numero di ore congruo alla gravità e alla complessità assistenziale della persona assistita. 5. L'ente che sostiene il costo del servizio dovrebbe essere in grado di monitorare costantemente il gradimento di esso presso l'utenza, in modo tale da correggerne tempestivamente eventuali distorsioni e manchevolezze e assicurare il buon utilizzo dei mezzi finanziari impiegati. Invece, la mancanza pressoché generalizzata di tale controllo non è estranea, a nostro parere, alla forbice talora esistente tra il relativamente elevato costo della prestazione e la qualità non adeguata della medesima».

Il quarto punto indicato («modalità congrue in relazione alla complessità assistenziale della disabilità»), merita senz'altro, a nostro avviso, un ulteriore approfondimento, del quale qui di seguito si occupa lo stesso Genta. Un valido servizio di assistenza domiciliare per la persona con disabilità grave - si diceva - dovrebbe essere prestato con modalità congrue in relazione alla complessità assistenziale della disabilità. Ciò va considerato sotto una serie di diversi aspetti.

IL PROFILO MEDICO

La persona assistita dovrebbe fruire dell'assistenza domiciliare integrata a carico del Servizio Sanitario Nazionale: il medico di scelta dovrebbe recarsi domiciliariamente a visitare il paziente con cadenza settimanale anche in

assenza di fatti morbosi contingenti. Tale frequenza di controllo è fondamentale per mantenere nel miglior stato di salute possibile persone con impossibilità o grave difficoltà di comunicazione che quindi non sono in grado di manifestare o manifestano con difficoltà le proprie sensazioni.

IL PROFILO INFERMIERISTICO

L'assistenza domiciliare dovrebbe assicurare con la cadenza necessaria tutte le prestazioni di carattere infermieristico: terapie iniettive, cateterismi, prevenzione e trattamento di decubiti ecc.

IL PROFILO FISIOTERAPICO

Assai importante nelle persone immobili, allettate o comunque con ridotta mobilità, il trattamento fisioterapico dovrebbe mirare a mantenere la miglior mobilitazione delle articolazioni, a prevenire nel possibile ritrazioni tendinee e dolori muscolari. Parimenti importante è la fisioterapia respiratoria, attuabile con maschere tipo PEP o con apparecchiature per la tosse assistita.

IL PROFILO ASSISTENZIALE

Esso va qui considerato nel senso lato del termine: il personale dovrebbe possedere la qualifica professionale e l'esperienza necessaria a trattare casi complessi. Il personale impiegato con un singolo paziente, poi (ma non esclusivamente con lui!), dovrebbe essere di quattro-cinque persone, in modo da assicurare turnazione e copertura di assenze impreviste, ma evi-

tando un numero eccessivo di addetti e di continui cambiamenti. Ma quante ore di assistenza domiciliare sono necessarie, ad esempio in un caso di grave cerebrolesione o di gravi patologie neurologiche che comportino un'effettiva necessità assistenziale ventiquattr'ore su ventiquattro?

Effettivamente ne sarebbero necessarie ventiquattro al giorno, ma mediando tra necessità e possibilità reali, diciamo che potrebbero essere ragionevoli le seguenti prestazioni:

- medico di scelta: visita settimanale;
- infermiere professionale: un'ora al giorno;
- fisioterapista: un'ora tre volte alla settimana;
- operatore con qualifica OSA (Operatore Socio-Assistenziale), OSS (Operatore Socio-Sanitario) o simile: otto ore al giorno;
- assistente sociale: visita domiciliare una volta al mese, con compiti di "controllo di qualità" sull'assistenza prestata, rilevamento di suggerimenti e reclami dell'utenza, nonché di ausilio al disbrigo di pratiche di carattere burocratico in relazione alla disabilità.

Con tali prestazioni, dunque, si assicurerebbe alla famiglia circa un terzo dell'assistenza complessiva necessaria alla persona con disabilità gravissima, considerando anche che l'apporto dei familiari permarebbe indispensabile anche in parte delle ore coperte da assistenza domiciliare e in particolare per tutte quelle operazioni che richiedono l'intervento di più persone.

NOTIZIE DALLE REGIONI

UMBRIA

Dalla Toscana esteso lo screening alla regione Umbria dal 2010

di Elisabetta Pasquini* e Maria Alice Donati**

Presso la Sezione Malattie Metaboliche e Muscolari Ereditarie dell' AOU Meyer è stata avviata l'attività di screening neonatale in LC-MS/MS, prima come progetto pilota sui neonati delle province di Firenze, Prato e Pistoia, poi dal 1 novembre 2004 (delibera regionale n°800 del 02/08/2004) lo screening neonatale allargato in LC-MS/MS è stato reso obbligatorio ed esteso a tutti i nati in Toscana. Dal 1° gennaio 2006 è stato effettuato presso il nostro Centro anche per i nati nell'area ASL 1 Umbria e dal 1 gennaio 2010 è esteso a tutto il territorio della Regione Umbria, circa 8000 nati/anno, con una previsione di circa 45000 neonati/anno.

Nell'ambito dell'accordo già operante fra la Regione Toscana e la Regione Umbria, l'Azienda Ospedaliera Meyer che è centro di riferimento della rete regionale Toscana dei servizi pediatrici e la Rete Regionale Umbra dei servizi pediatrici (Dipartimento) hanno stipulato un protocollo di intesa nell'intento di migliorare la qualità dell'assistenza pediatrica nelle due Regioni. Lo screening neonatale viene effettuato oltre che per le 40 malattie metaboliche, anche per ipotiroidismo congenito e fibrosi cistica presso i laboratori AOU Meyer dei rispettivi Centri di riferimento regionale per malattie metaboliche ereditarie e per fibrosi cistica.

Relativamente alle malattie metaboliche è possibile in futuro un ampliamento ad altre patologie per le quali è disponibile un trattamento (ad esempio malattie da accumulo lisosomiale, sindrome adrenogenitale).

Il 18 dicembre 2009 è stata organizzato a Perugia un incontro con tutti gli operatori dei 9 punti nascita umbri per parlare della modalità di gestione dello Screening Neonatale Metabolico Allargato, Ipotiroidismo, Fibrosi Cistica; poiché l'obiettivo è di eseguire la diagnosi in epoca precoce, possibilmente presintomatica, sono importanti il momento del prelievo, fissato dalla 48a alla 72a ora di vita, e la rapidità con cui questo

viene inviato dal punto nascita al Centro per l'analisi (spedizioni giornaliere). La AOU Meyer ha stipulato un nuovo contratto con il corriere SDA "servizio di ultimo miglio" per il prelievo dai punti nascita Toscana/Umbria e consegna presso AOU Meyer, nell'arco di 24 ore.

I CASI

Al dicembre 2009 sono stati analizzati oltre 216.000 neonati che ci hanno consentito di diagnosticare 47 iperfenilalaninemie (9 forme classiche), 32 acidurie organiche, 15 difetti della beta ossidazione, 10 aminoacidopatie (compresi i difetti del ciclo dell'urea), 13 difetti di biotinidasi di cui 3 difetti totali. I dati disponibili confermano l'individuazione di circa 1 neonato affetto su circa 1900 sottoposti a screening.

Dalla nostra attuale esperienza emerge più elevata incidenza di alcune patologie ritenute molto rare o inesistenti nella popolazione italiana; un esempio è dato dal difetto di MCAD (difetto della beta-ossidazione degli acidi grassi a catena media), che può essere responsabile di esordio acuto con exitus per SIDS (morte improvvisa del lattante, "la morte in culla") o per S. di Reye (encefalopatia acuta con epatopatia); pertanto è possibile ipotizzare diagnosi omesse in caso di exitus improvviso in pazienti non sottoposti a screening. Abbiamo a tutt'oggi identificato 7 neonati affetti da difetto MCAD, attualmente il più grande ha circa 5 anni e il più piccolo 9 mesi; stanno tutti bene con una semplice dieta con pasti regolari e prevenzione di digiuni prolungati specie in corso di infezioni intercorrenti.

Pochi giorni dopo l'avvio dello screening (19 gennaio), in un bambino nato nella Regione Umbria abbiamo effettuato la diagnosi di Citrullinemia, una patologia che può manifestarsi con grave iperammoniemia. La positività allo screening neonatale per livelli molto elevati di citrullina ha consentito il richiamo del neonato con conferma diagnostica urgente ed inizio imme-

diato del trattamento specifico. Il bambino è stato molto fortunato perché nato a 41 settimane, se fosse nato alla 38a sett, quindi nel mese di dicembre, non avrebbe effettuato lo screening metabolico allargato! probabilmente avrebbe avuto uno scompenso metabolico con iperammoniemia ... problemi neurologici, etc...La diagnosi di citrullinemia tipo I è stata effettuata in fase presintomatica, il piccolo è in trattamento e ha sempre avuto livelli normali di ammonio!

La citrullinemia tipo I da difetto dell'enzima argininosuccinico sintasi è un errore congenito del metabolismo del ciclo dell'urea ad ereditarietà autosomica recessiva, che si può manifestare in epoca neonatale con grave iperammoniemia, o con manifestazioni più tardive (anoressia, vomito, ipotonia, ritardo della crescita, ritardo psicomotorio e convulsioni); il trattamento precoce evita il danno neurologico legato alla iperammoniemia ed i pazienti possono avere uno sviluppo psicomotorio perfettamente normale.

LA FALSA POSITIVITÀ

E' possibile falsa positività allo screening per goccia di sangue non correttamente eseguita (es gocce sovrapposte), alterazioni transitorie legate per esempio ad immaturità, disidratazione, alimentazione parenterale, uso di alcuni antibiotici etc. Nel nostro centro protocolli di prelievi speciali per alcune categorie di neonati (ad esempio neonati di basso peso, neonati in alimentazione parenterale) e la messa a punto di nuove analisi aggiuntive su spot neonatale hanno consentito di ridurre sensibilmente le false positività. Negli ultimi 2 anni presso il laboratorio di screening neonatale sono state messe a punto metodiche che consentono su spot neonatale l'identificazione di metaboliti markers di malattie metaboliche ereditarie (ad esempio 3-idrossipropionato, metilmalonato) per ridurre il numero di falsi positivi. Ciò ha consen-

tito di ridurre lo stress familiare dovuto al richiamo per un secondo test e cosa più importante di ridurre il numero dei falsi negativi. Altri dosaggi su spot (dosaggio succinilacetone per tirosinemia, dosaggio biotinidasi) sono stati messi a punto per l'individuazione di malattie che, anche dai dati della letteratura, possono sfuggire al classico screening neonatale allargato.

CONCLUSIONI

Questo screening neonatale necessita di un grande impegno organizzativo



ed esperienza clinico laboratoristica: l'analisi positiva in LC-MS/MS su spot neonatale deve essere rapidamente seguita da una rapida presa in carico del neonato sia dal punto di vista laboratoristico, per gli esami di conferma disponibili solo in alcuni Centri, sia clinico-terapeutica da parte di medico esperto in malattie metaboliche. Nel nostro centro l'attività laboratoristica e clinica (24ore su 24, in presenza o reperibilità) sono fortemente integrate tra loro; la discussione e l'interpretazione dei dati analitici sono il risultato di una stretta e continua cooperazione tra il laboratorista (chimico, biologo e tecnico di laboratorio) e il personale medico.

*Responsabile Screening Neonatale Ospedale Meyer Firenze

**Responsabile Sez. Malattie Metaboliche e Muscolari Ereditarie Ospedale Meyer Firenze

EMILIA ROMAGNA

Lo Screening neonatale esteso a 24 patologie

La Regione Emilia-Romagna ha disposto l'allargamento ad altre 19 patologie dello screening neonatale per la diagnosi precoce delle malattie metaboliche ereditarie (delibera 107/2010). Alle cinque già presenti (fenilchetonuria, ipotiroidismo congenito, fibrosi cistica, iperplasia surrenalica congenita, galattosemia) si aggiungono dunque le malattie congenite (che rientrano nelle famiglie delle aminoacidopatie, delle acidurie

organiche, nei difetti di ossidazione degli acidi grassi) per le quali l'evidenza scientifica dimostra la validità dello screening neonatale. L'avvio sperimentale dello screening neonatale per le 19 patologie individuate partirà il primo ottobre prossimo. L'analisi del campione di sangue verrà effettuata dal Laboratorio centralizzato del Policlinico S.Orsola-Malpighi di Bologna, il quale è dotato di una "Tandem mass". L'esito viene poi valutato per

la formulazione della diagnosi dal Centro screening neonatale, che ha sede all'Unità operativa di pediatria dello stesso ospedale, il quale svolge, per tutta l'Emilia-Romagna, un ruolo di riferimento e di coordinamento di tutti gli interventi per la presa in carico del neonato.

Assieme alla definizione del percorso di diagnosi, la delibera esplicita la necessità di garantire un percorso di assistenza al neonato e di sostegno alla famiglia che sappia coinvol-

gere tutte le realtà del territorio - il pediatra di famiglia, i Servizi della neuropsichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza, i gruppi operativi distrettuali per l'assistenza ai bambini con malattia cronica... - in modo da assicurare continuità assistenziale e accesso ai diritti e ai benefici correlati alla situazione di patologia del neonato. Con una successiva delibera, la Regione individuerà i Centri per la presa in carico dei bambini rispetto a ognuna delle 19 patologie.

LE REAZIONI

Le associazioni dei malati contro la decisione di limitare lo screening a poche patologie

AISMME (Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus), ANFFAS (Associazione Nazionale Famiglie di Persone con disabilità intellettiva e/o relazionale Onlus Bologna), ANGSA (Associazione Nazionale Genitori Soggetti Autistici di Bologna, OdV), FEDERAMRARE (Federazione di Associazioni Malattie Rare Emilia-Romagna, OdV), FISH (Federazione Italiana Superamento Handicap Onlus) ed il Tribunale della Salute OdV hanno dato mandato agli Avv.ti Gian Carlo e Giorgio Muccio di esperire ricorso al TAR dell'Emilia Romagna contro la recente deliberazione assunta dalla precedente Giunta Regionale, che ha disposto che la spettrometria di massa "Tandem Mass", sulle malattie metaboliche rare, sia limitata a 23 patologie, buttando via l'informazione su altrettante patologie. "Il provvedimento regionale - ha commentato il Prof. Carlo Hanau, Presidente di Federazione di FEDERAMRARE e Componente della Consulta Nazionale Malattie Rare del Ministero della Salute - è molto grave perché limita, per pretesi ed errati motivi etici (quelli di non creare "ansie alle coppie") detto screening a un ristretto numero di patologie mentre la costosa, apposita apparecchiatura collocata presso l'Ospedale Sant'Orsola-Malpighi di Bologna e il relativo

software, consentono di eseguirne un numero molto maggiore e di gestirne i risultati, come avviene, ad esempio, in Toscana, Umbria, Veneto e Liguria". La limitazione posta dalla Regione Emilia Romagna è inammissibile e ingiusta, secondo i ricorrenti perché:

- espropria le coppie genitoriali dal diritto inalienabile e costituzionalmente garantito di conoscere la diagnosi, che è strettamente legato al diritto alla salute di cui all'art. 32 della Costituzione, di essere informate delle eventuali patologie rare riscontrate nei loro neonati;

- toglie alle coppie la facoltà di determinarsi liberalmente e consapevolmente nella procreazione di nuovi figli, che avrebbero probabilità maggiori dell'ordinario di essere portatori della stessa malattia che presenta quel nato;

- provoca, al momento che la malattia si manifesterà, la necessità di effettuare indagini diagnostiche esplorative, non mirate, potenzialmente inutili e costose, con disagi e costi supplementari per le famiglie e per lo stesso Servizio Sanitario;

- limita, per effetto della così provocata compressione della conoscenza della base epidemiologica delle patologie, la stessa ricerca medica e biomedica sulle terapie farmacologiche nel campo delle malattie rare.

In declino la partecipazione del cittadino nella Sanità dell'Emilia Romagna

di Carlo Hanau*

Pareggio del bilancio ad ogni costo, "paternalismo medico" che non consente di far rispettare il diritto dei malati a conoscere la propria diagnosi, eclissi della presenza di rappresentanti politici e affermarsi del potere dei funzionari, sia in Regione che nelle AUSL. È preoccupante, in Emilia Romagna, il declino della partecipazione dei cittadini e delle loro associazioni alle scelte sanitarie, dopo un percorso virtuoso iniziato negli anni Settanta, che aveva portato ad ottimi risultati nei primi anni Novanta

La priorità che si afferma è il pareggio del bilancio e ogni mezzo è utile pur di raggiungere lo scopo. I dirigenti medici e non medici sono giudicati su questa base e perciò seguono con diligenza la politica dei tagli, a partire dal massimo dirigente che riduce i posti letto, fino all'assistente sociale che propone alla famiglia di pagare in proprio tutte le spese dell'RSA per molti mesi, almeno finché l'AUSL non sarà in grado di cominciare a prendersi carico della metà dei costi totali, mentre la legge prescrive che ciò debba avvenire da subito. Ma non vi sono soltanto i noti problemi economici che riducono i diritti del malato, vi è anche un ritorno di fiamma del paternalismo medico. Fra i diritti dei malati più recentemente calpestati,

dobbiamo infatti annoverare anche quello a conoscere la diagnosi della propria malattia. La Delibera di Giunta Regionale dell'Emilia Romagna n.107/2010, concernente lo screening delle malattie metaboliche rare nei neonati della Regione, contro l'esplicito parere delle associazioni dei malati espresso nell'aprile del 2008 e riaffermato nel novembre del 2009, segue pedissequamente le indicazioni dei suoi "medici paternalisti". Questi ultimi hanno impiegato ben diciannove mesi per discutere - ovviamente escludendo deliberatamente la partecipazione delle associazioni e del CCRQ - e rispetto allo screening che avviene da ben sei anni in Toscana su quaranta patologie metaboliche rare, ne hanno tolte diciassette.

*Presidente del Tribunale della Salute di Bologna





Screening

Se vuoi lanciare un appello per cercare famiglie con le quali condividere il tuo problema e la tua esperienza, AISMME Onlus ti mette a disposizione questo spazio. Inoltra la richiesta a info@aismme.org e dai il tuo consenso alla pubblicazione in questa pagina.

SOS Appelli dalle famiglie

■ Sono la mamma di un bambino di 7 anni che ha un problema metabolico non ancora diagnosticato. I problemi sono iniziati quando aveva 11 mesi con riscontro di glicosuria e iperglicemia e ritardo della crescita. Dopo vari controlli è stato escluso il diabete, ma con una cromatografia degli zuccheri è emerso nelle urine oltre al glucosio il galattosio. Dopo altri esami hanno escluso la galattosemia e un deficit della citrina. Il bambino adesso è sotto terapia di insulina perché continuava ad avere sbalzi glicemici. La situazione è invariata: glicosuria elevata, fegato ingrossato, reni dilatati e pesa solo 17 kg. Abbiamo girato vari ospedali e tutti hanno detto le stesse cose: è un caso particolare non è il classico diabete e neanche un diabete genetico (mody). Non sappiamo più a chi rivolgerci anche perché il bambino sta perdendo peso e prima il fegato e reni erano nella norma. Non sono intenzionati a studiare il dna ed il metabolista che lo segue ha detto che è una malattia nuova. Mi rivolgo a genitori che hanno situazioni simili, cioè bambini che presentano glicosuria, sbalzi glicemici, galattosuria, fegato ingrossato e reni dilatati. Contattateci!
sereni.insegne@libero.it

■ Ciao, mi chiamo Rosanna ed ho 60 anni. Da 40 anni convivo con la calcolosi di cistinuria che mi ha provocato la perdita del rene destro, oggi sono monorene con molteplici interventi sia di URS che di litotrissia. Da circa tre anni sono seguita da una bravissima d.ssa presso l'ospedale di Bergamo. Se qualcuno ha bisogno di informazioni su come gestisco la malattia può scrivermi,

sarò felice di condividere la mia esperienza di circa 40 anni di malattia. Un saluto. Rosanna
lamorter@alice.it

■ Mi chiamo Riccardo, sono il papà di Beatrice: dopo un anno e mezzo di esami e ricoveri, le è stata diagnosticata la IGS / Sindrome di Imerslund Grasbeck / Sindrome da malassorbimento selettivo vitamina B12. Non abbiamo notizie di altri casi: se avete altre notizie Vi prego di contattarmi
mcr1997@alice.it

■ Sono la mamma di una bambina di 15 mesi alla quale è stata diagnosticata, con screening neonatale un errore metabolico: deficit da acil-CoA-deidrogenasi a catena lunga (VLCAD). Vorrei mettermi in contatto con mamme che hanno figli con lo stesso problema per scambio di informazioni ed esperienze. GRAZIE! scrivere a
alessia_ordano@fastwebnet.it

■ Salve, mi chiamo Mario e da qualche anno ho scoperto di avere un deficit di carnitina (miopatia metabolica) e sono in cura presso l'ospedale Policlinico di Milano. Le crisi si manifestano con debolezza muscolare diffusa ed urine scure. Da qualche giorno ho iniziato ad assumere L-carnitina come i dottori mi hanno consigliato. Avrei piacere di condividere le mie informazioni su questa "malattia rara" con qualcuno che ha il mio stesso problema. Prego scrivere a
mario1609@libero.it

■ Salve a tutti, soffro di cistinuria, vorrei poter scambiare informazioni con persone che hanno la mia stessa diagnosi. A 41 anni, ho subito un intervento per calcolo molto grosso che causando idronefrosi ha fatto perdere il 70% di funzionalità al rene sinistro ed ho avuto la diagnosi. Grazie. La mia mail è
lucina.mor@libero.it

Salve, sono la madre di un bimbo affetto da isovalerico acidemia, malattia metabolica diagnosticata con screening neonatale. Vorrei mettermi in contatto con altre famiglie con lo stesso problema. Prego scrivere a
lenorma@hotmail.com

■ Mi chiamo Valeria e scrivo dalla provincia di Vicenza. Sto cercando di entrare in contatto con famiglie che abbiano qualcuno affetto da Berardinelli-Seip Congenital Lipodistrophy. Mio figlio ha 4 anni e l'anno scorso abbiamo avuto la diagnosi dal Gaslini di Genova (per fortuna ha la forma più lieve). Avrei piacere di scambiare opinioni, consigli e contatti a riguardo. La mia e-mail è
corradin73@gmail.com

■ Salve, ho un bimbo di quasi 2 anni al quale hanno diagnosticato un DEFICIT DI GLICOSILAZIONE DELLE PROTEINE (SINDROME CDG) ma non è stato ancora identificato il tipo. Mi piacerebbe mettermi in contatto con qualcuno che conosce questa malattia. Potete contattarmi all'indirizzo e-mail
narzisse@inwind.it

2009 2010

10 novembre
Successo per la terapia genica contro l'adrenoleucodistrofia

10 novembre
USA - Staminali geneticamente modificate contro la sindrome di Hurler

12 novembre
Seattle (USA): semplice e veloce il test di diagnosi per le malattie mitocondriali
Successo la terapia genica per guarire la leucodistrofia

18 novembre
Consulta Malattie Rare: Quasi 300 Associazioni di Malati Rari si mobilitano per non essere più invisibili

30 dicembre
Umbria: dal 1° gennaio 2010 a tutti i neonati verrà eseguito lo screening allargato. Appoggio al Meyer di Firenze

● **7 gennaio**
Napoli: bimba ha urgente bisogno di un farmaco prodotto solo negli USA per combattere malattia genetica metabolica

● **9 gennaio**
Campania: Regione si prende carico delle spese per curare la piccola con malattia metabolica

● **9 gennaio**: per bimba con malattia metabolica interviene il Ministro Fazio

● **26 gennaio**
Emilia Romagna: Commissione, si a screening neonatale in età pediatrica

● **2 febbraio**
Roma: Convegno, "Malattie rare e accesso alle cure. Come assicurare il diritto al trattamento?"

● **3 febbraio**
Roma Convegno Malattie Rare: Bianchi (UDC), agevolazioni fiscali per la ricerca

● **3 febbraio**
Roma Convegno Malattie Rare: senatrice Laura Bianconi della Commissione Igiene e Sanità del Senato: entro l'anno ci sarà una legge quadro sulle Malattie Rare

● **11 febbraio**
Emilia Romagna: Screening neonatale per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie esteso a 24 patologie

● **14 febbraio**
Corriere della Sera: AISMME: Le disparità iniziano in culla

● **25 febbraio**
Roma - Convegno "Figli di un male minore?" Fazio: malattie rare, nei nuovi LEA 109 classi in più

● **25 febbraio**
Roma - Convegno "Figli di un male minore?" Dorina Bianchi chiede anche al governo di assicurare la prevenzione attraverso screening neonatali o terapie tempestive

● **25 febbraio**
Messina: Malattia di Pompe: le cure possibili illustrate ad un congresso

● **25 febbraio**
Roma - Associazione "Giuseppe Dossetti": Malattie Rare: finora solo fiumi di parole e sprechi pubblici

● **26 febbraio**
Roma - Uniamo F.I.M.R. Malattie Rare: le famiglie vogliono più sostegno

● **27 febbraio**
Nocera Inferiore - Prevenzione delle malattie genetiche ereditarie nei neonati: incontro sullo Screening Metabolico Allargato

● **28 febbraio**
In tutta Italia si celebra la Giornata Mondiale Malattie Rare

● **10 marzo**
La Regione Lombardia investe 4 milioni di Euro sulle malattie rare

NEWS

● **27 marzo**
Leucodistrofia metacromatica: il San Raffaele avvia la sperimentazione con le cellule staminali.

● **6 aprile**
Napoli - bimba affetta da malattia rara: il farmaco americano viene ora prodotto dalla farmacia centralizzata del Policlinico.

● **14 aprile**
Napoli: Comunicare le Malattie Rare - Margherita De Bac Giornalista Corriere della Sera presente al Ceinge.

● **17 aprile**
Napoli: Il Ceinge è una delle poche strutture italiane in grado di offrire servizi di diagnostica molecolare per alcune centinaia di malattie genetiche ereditarie ed acquisite.

● **4 maggio**
L'Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi e Malattie Affini organizza, a livello nazionale, la nona edizione della manifestazione "MPS LIFEDAY: i colori della Vita".

Gli articoli completi delle notizie si possono trovare nel sito di AISMME all'indirizzo: www.aismme.org alla pag NEWS

28 febbraio 2010: si celebra la Giornata mondiale sulle malattie rare. Molte le iniziative in tutta Italia per sensibilizzare l'attenzione dell'opinione pubblica e delle istituzioni. Importante occasione per fare il punto sulla situazione il convegno 'Figli di un male minore? Il diritto alla cura è un dovere sociale', organizzato dalla Fondazione Barbareschi, in collaborazione con Farmindustria il 25 febbraio a Roma. Giornate intense che hanno offerto alcuni spunti interessanti e prese di posizione da parte di rappresentanti delle Istituzioni.

Ottimismo sull'approvazione del Ddl entro il 2010

Una legge sulle malattie rare entro il 2010 per garantire una diagnosi tempestiva, cure sull'intero territorio nazionale, incentivi alla ricerca e fondi ad hoc per assicurare l'accesso ai farmaci. È questo l'obiettivo a cui puntano Maggioranza e Opposizione per dare risposte certe ai due milioni di persone affette da patologie rare e colmare un vuoto legislativo che sani le tante troppe criticità esistenti. Ma servono 100 milioni di Euro, per questo i parlamentari si appellano al Governo e invitano l'opinione pubblica a fare quadrato intorno all'iniziativa. A giudicare da quanto emerso nel corso del convegno "Malattie rare e accesso alle cure. Come assicurare il diritto al trattamento?" organizzato presso la sala Capitolare al Senato lo scorso 2 febbraio l'obiettivo potrebbe realmente essere conquistato. Ne sono convinti il presidente della Commissione Igiene e Sanità Antonio Tomassini, uno dei sostenitori del Ddl "Incentivi alla ricerca e accesso alle terapie nel settore delle malattie rare", la senatrice Laura Bianconi (Pdl) relatrice del provvedimento ed anche il senatore dell'Opposizione Daniele Bosone, vicepresidente della commissione parlamentare. "Il simposio del 2 febbraio ha segnato un utile passaggio verso il superamento dello scoglio che frena la nuova legge: la copertura finanziaria valutata in 100 milioni di euro per l'avvio dei provvedimenti. Questo sembrerebbe essere l'unico ostacolo per una Legge accolta bipartisan dal mondo politico, dalle Associazioni di pazienti, dalla Rete che deve crearsi e sostenere il mondo dei Malati Rari" ha commentato Flavio Bertoglio, Segretario Generale della Consulta Nazionale delle Malattie Rare. "Bisogna vincere le differenze regionali con regole chiare e condivise - ha detto Tomassini - e questo nel

Ddl è delineato. Dobbiamo sciogliere il nodo della disponibilità di farmaci, il 50% farmaci non è disponibile sul mercato. Un mercato al quale bisogna dare un diverso orientamento. Il Governo è in ritardo e la legge è fondamentale e non costa molto. Soprattutto è un provvedimento condiviso pienamente anche dall'opposizione. Abbiamo bisogno di 80/100 milioni di Euro per cominciare. Non dobbiamo commuoverci solo quando sentiamo le storie di chi ci racconta la sofferenza dei malati e delle famiglie, ma offrire aiuti concreti. Invito tutti a battersi per questo. Se ho responsabilità me le prendo, ma mi batterò fino in fondo perché la legge passi". Sulla stessa linea d'onda Bosone: "Le Regioni procedono a diverse velocità non tutte garantiscono l'accesso ai farmaci e uguali cure. Su questo dobbiamo aprire una riflessione costruttiva". Per Bosone le soluzioni si arenano nelle secche del conflitto di competenze tra Stato e Regioni e nell'assenza di coperture economiche. "Dobbiamo riprenderci in mano il pallino della sanità. Trovo assurdo che non si trovino i soldi necessari per le malattie rare. Bisogna allargare lo screening neonatale e i percorsi terapeutici personalizzati, servono fondi di garanzia ad hoc per le regioni, così come servono fondi per la ricerca. Propongo l'apertura di un tavolo comune con la commissione Bilancio e il Governo per quantificare le risorse necessarie a far decollare una legge bipartisan come quella per le cure palliative. Discuteremo sugli emendamenti, ma i fondi devono essere certi". Per la senatrice Bianconi: "Questa legislatura ha il compito di colmare un vuoto legislativo che dura ormai da troppi anni e il Senato è a buon punto. Lo Stato si deve fare garante che

sia consentito un accesso uguale alle cure su tutto il territorio. E lo spirito per trovare i fondi c'è". Soprattutto, ricorda Bianconi, serve un finanziamento dedicato per quelle Regioni che non avendo preventivato nei propri bilanci la spesa non riescono a garantire l'accesso a farmaci innovativi apparsi sul mercato nell'anno

successivo alla previsione di bilancio. "Credo - ha detto Bianconi - che riusciremo ad avere la deliberante in Commissione e se il provvedimento come penso riceverà il placet alla Camera oltre che l'assenso positivo del Ministero, dell'Iss e delle Associazioni, avremo finalmente una legge di civiltà entro la fine dell'anno".

21 aprile: Bianconi presenta un nuovo disegno di legge

In Commissione Igiene la senatrice Bianconi (Pdl) ha presentato una nuova stesura del testo unificato n.52 riguardante gli incentivi alla ricerca e accesso alle terapie per le malattie rare e la produzione di 'farmaci orfani'. Il termine per la presentazione di emendamenti è stato fissato per l'11 maggio. L'articolato prevede, tra l'altro, che questi malati abbiano diritto alla esenzione della partecipazione alla spesa per tutte le prestazioni sanitarie incluse nei LEA, la istituzione di una specifica rete regionale per l'attuazione del piano di assistenza, la istituzione di un Fondo nazionale per la ricerca nel settore e la creazione, a questo fine, di Consorzi regionali, di un Comitato e di un Centro nazionale. "Partendo dal testo del Senatore Tomassini ho cercato di realizzare un nuovo DDL che contenesse tutte le osservazioni pervenute dagli emendamenti presentati dai colleghi, dal tavolo Stato Regioni, dall'ISS e dal Ministero. Sono convinta che si avrà la massima condivisione nel lavoro che la Commissione si accinge a svolgere". Così la senatrice Laura Bianconi vicepresidente del gruppo del Pdl. "Pur riaprendosi il dibattito in Commissione - puntualizza - sono convinta che i tempi saranno brevi proprio perché si parte da un testo

condiviso da tutte le parti interessate e che comprendono l'importanza di dare presto una risposta alle tante persone che soffrono di una patologia rara". "Non è ben chiaro se sia una nuova battuta d'arresto o il punto di partenza per il rush finale, ma per il DDL sulle malattie rare sembra si debba ricominciare tutto da capo - si legge nel sito partecipasalute.it. - Nella sua dichiarazione, citando quelle che a suo parere sono tutte le parti in causa, la senatrice Bianconi non ha però fatto cenno alle obiezioni sollevate dalle associazioni dei pazienti al DDL. Non si sa quindi se verranno accolte, per esempio, quelle avanzate in maniera critica ma costruttiva, già da parecchio tempo, da Fabrizio Seidita, pediatra, presidente dell'Associazione Italiana Glicogenosi e membro della Consulta ministeriale delle Associazioni di malattie rare. "In tutti i disegni di legge attualmente in discussione al Senato non si fa cenno agli aspetti sociali - commenta Seidita - all'accesso alle terapie, particolarmente costose. Occorrerebbe attivare un Fondo nazionale integrativo, per il quale non c'è copertura, che dovrebbe anche finanziare adeguatamente la ricerca. Trascurato anche l'aspetto della formazione dei medici".



20 milioni per le malattie rare

Venti milioni di Euro saranno stanziati negli obiettivi di piano del Fondo sanitario nazionale come finanziamento vincolato per progetti sulle malattie rare. Parola di Ministro della Salute Ferruccio Fazio, che ha anche detto che un Ddl ad hoc all'esame della commissione Bilancio al Senato potrebbe presto essere approvato per passare alla Camera. I 20 milioni saranno stanziati a seguito di un'intesa in sede di Conferenza Stato-Regioni. Le Regioni potranno farne richiesta e ottenere il 70% del finanziamento subito e il 30% a verifica del progetto".

La Consulta Malattie Rare chiede l'aggiornamento dell'elenco MR

La Consulta nazionale delle malattie rare, cui aderiscono 278 associazioni, ha scritto una lettera al Ministro della Salute per chiedere l'aggiornamento dell'elenco ufficiale delle patologie rare riconosciute dal Servizio sanitario nazionale, un provvedimento senza il quale migliaia di ammalati rischiano di restare "invisibili". L'elenco, stilato nel 2001, comprende circa 600 malattie rare, per le quali è prevista l'esenzione per tutte le prestazioni sanitarie. Da allora sono passati nove anni e la conoscenza in questo campo si è evoluta.

Fazio: oltre 109 malattie nella lista dei LEA

"I nuovi Livelli essenziali di assistenza (Lea), attualmente all'esame del ministero dell'Economia dopo un vaglio preliminare da parte delle Regioni, comprenderanno 109 nuove malattie rare". Lo ha annunciato il ministro della Salute Ferruccio Fazio, intervenendo a Roma al convegno 'Figli di un male minore?' in occasione della Giornata mondiale sulle malattie rare il 28 febbraio.

"Nei nuovi Lea - ha aggiunto Fazio - saranno anche previste modalità diverse per l'erogazione dell'assistenza domiciliare integrata e residenziale, dividendo i pazienti autosufficienti e non autosufficienti e rendendo più semplice e diretto l'accesso e l'erogazione delle cure. Ci auguriamo che, una volta accertata la sostenibilità economica, il provvedimento possa diventare esecutivo al più presto".

Provincia di Bolzano Farmaci gratis

La Provincia di Bolzano ha dato il via libera alla disponibilità gratuita di medicinali necessari a curare le malattie rare. "La decisione si muove in senso opposto rispetto al resto del Paese, dove il Servizio sanitario non prevede il rimborso", ha detto l'assessore Richard Theiner. E' stata predisposta un'apposita lista di medicinali gratuiti, alla compilazione della quale hanno partecipato i medici altoatesini specializzati in questo settore di cura.

farmaci&ricerca

MR: incentivi fiscali per aziende che fanno ricerca

Defiscalizzazione e allungamento dei brevetti per le aziende farmaceutiche: sono queste le misure su cui si basa il progetto di legge in discussione al Senato che mira a incentivare la ricerca sulle malattie rare. "In cambio di questi incentivi fiscali - spiega la Senatrice Bianconi - il mondo politico si attende un "surplus di etica" da parte delle aziende farmaceutiche, che devono ridurre i prezzi dei medicinali per renderli accessibili a tutti".

Ricerca: Italia al top con 433 centri specialistici

L'Italia è tra i primi Paesi al mondo per la ricerca sulle malattie rare grazie alla presenza di 481 laboratori diagnostici, 433 centri specialistici e la disponibilità di 3.382 test diagnostici per identificare questi disturbi. Non è tutto: dei 300 farmaci attualmente in via di sviluppo contro le malattie rare, 39 sono prodotti da aziende italiane. Sono i dati che emergono da Orphanet, il portale europeo sulle malattie rare e i farmaci orfani. La ricerca clinica resta tuttavia da potenziare, "perché rappresenta il punto di parten-

za per la cura di queste patologie", osserva Bruno Dallapiccola, direttore scientifico dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma e presidente di Orphanet. "L'Italia - ha affermato Sergio Dompè, presidente di Farmindustria - ha anche un altro primato: il 10,8% delle pubblicazioni scientifiche sono dedicate alle malattie rare, la percentuale più alta al mondo".

Farmaci orfani in un ricco mercato

Un'inchiesta della rivista finanziaria Forbes sui farmaci più costosi negli Stati Uniti infrange il mito della carestosità dei nuovi antitumorali a bersaglio selezionato. Le più care invece sono le medicine contro le malattie rare: di solito, più rara è la malattia, più caro è il farmaco. I nove farmaci più costosi curano tutti malattie che affliggono meno di 10mila persone negli Stati Uniti. Si tratta di malattie per le quali non esiste altro trattamento, e quindi le aziende possono - in un certo senso - fare il prezzo che vogliono. Né hanno bisogno di promozione e marketing. Così, una cura con Soliris - un anticorpo monoclonale che combatte una malattia che colpisce 8.000 americani l'anno, l'emoglobinuria parossistica notturna - costa 409.500 dollari l'anno (6.851,69€ la fiala in Italia). Il fatturato annuo negli USA di Soliris nel 2009 è stato di 295 milioni di dollari. Il trattamento con Elaprase (contro la rarissima Sindrome di Hunter) costa

negli Stati Uniti 375mila dollari l'anno. Ma come mai le costosissime targeted therapies non entrano nel novero dei trattamenti più cari? Triste dirlo, ma il loro utilizzo spesso non dura un anno intero. Perché i pazienti muoiono prima. Se negli anni del boom farmaceutico le aziende concentravano i propri sforzi nel mettere sul mercato solo molecole in grado di curare milioni di persone, adesso il trend è l'inverso: c'è una corsa al farmaco orfano. Tutto sommato, il prezzo unitario di un blockbuster capace di curare milioni di malati è sempre più contenuto: la cura con una statina generica "vale" 1.500 dollari l'anno per paziente, mentre quella con Naglazyme, farmaco che cura una rarissima alterazione metabolica, renderà 365 mila dollari a paziente nei soli Stati Uniti.



Le vostre storie



Francesco

Mi chiamo Nadia e sono la mamma di Francesco, 4 anni, affetto da glicogenosi di tipo II.

Mio figlio ed io ci rechiamo all'Ospedale Annunziata di Napoli ogni 15 giorni e lì Francesco si sottopone ad una terapia enzimatica sostitutiva con il Miozyme, così come stabilito dal Prof. Parenti del secondo policlinico di Napoli. Abbiamo aderito con speranza alla nuova ricerca del Prof. Andria e del Prof. Parenti (Miglustat). Dopo circa un anno dalla nostra adesione finalmente grazie a Telethon sono arrivati i fondi e da circa un mese è partita la sperimentazione su Francesco.

Il 27 aprile scorso il primario dell'Ospedale Annunziata di Napoli Prof. Correrà ci ha comunicato che, avendo il Direttore sanitario dell'Ospedale trasferito una delle due infermiere del reparto e non avendola sostituita con personale idoneo, sarebbe stato costretto a sospendere la terapia enzimatica già dalla successiva, prevista per martedì 11 maggio 2010. E' inutile sottolineare l'importanza vitale di tale terapia per Francesco e la mia grande preoccupazione non solo per l'evolversi della situazione, ma anche per l'effetto che tutto ciò avrebbe avuto su di lui. Da ormai più di un anno mio figlio effettua la terapia (ci tengo a specificare che si tratta di un lavaggio di 4 ore e più) presso l'ospedale Annunziata; all'inizio non è stato facile ma con il tempo Francesco ha stabilito con la Dottoressa e le infermiere del reparto un rapporto di grande fiducia e di affetto ed io vorrei sinceramente che questo continuasse.

La terapia enzimatica è l'unica cura per ora prevista per la malattia di Pompe; ogni 15 giorni ci si sottopone ad una infusione che dura circa 4 ore e mezza. Mio figlio Francesco si sottopone a questa terapia da quando aveva due anni e mezzo.

Siamo passati per ricoveri, visite mediche ed indagini che sono invasive anche per un adulto (elettromiografia) giungendo alla terapia con la difficoltà di far capire al nostro bambino che quelle persone che incontriamo ogni 15 giorni sono nostri amici. Francesco che aveva il terrore solo a vedere un camice bianco, oggi ha instaurato con l'infermiera un rapporto affettivo.

La terapia enzimatica non è un lavag-

gio comune prendere la vena ad un bambino già provato, gestire eventuali reazioni allergiche ed anche preparare il farmaco richiede grande professionalità da parte dell'infermiera. A tutto questo si aggiungono le ansie e le aspettative di noi genitori.

Dopo un anno e mezzo che ci era stata prospettata la possibilità di sperimentare una nuova cura, cui subito abbiamo aderito, finalmente sono arrivati i fondi e da due settimane mio figlio ha iniziato a sperimentare lo Zavesca che va preso prima durante e dopo la terapia enzimatica. Si può capire bene quali sensazioni abbiamo potuto provare quando ci è stato comunicato dal Primario dell'Annunziata che sarebbe stato costretto a sospendere l'attività del reparto.

A fatica abbiamo costruito in questi anni per far in modo che Francesco vivesse le infusioni nel modo più sereno possibile e tutto questo non è stato tenuto in avuto alcuna considerazione nelle decisioni prese dall'Ospedale.

Francesco è un bambino molto forte, come tutti i bambini costretti ad uno stretto rapporto con l'ospedale, ma ciò non toglie che i cambiamenti, anche quelli che possono sembrare banali, siano per lui fonte di grande disagio. Mi domando e vorrei domandare a tutti, ma mio figlio non vive già troppi disagi?

Vanessa

Sono Stefania mamma di Vanessa, 11 mesi. La mia piccola è nata il 18 maggio 2009 all'ospedale Buzzi di Milano. Ho deciso di far nascere lì Vanessa perché pensavo fosse l'ospedale migliore di Milano. Il 20 maggio siamo state dimesse. Vanessa aveva ricevuto il massimo punteggio di Apgar e, come tutte le mamme, ero felicissima che la mia bambina fosse sana e che potevamo tranquillamente tornare a casa.

Dopo circa un mese Vanessa ha iniziato ad avere problemi ad alimentarsi. Io allattavo al seno ma lei riusciva a tirare sempre meno e del biberon neanche a parlarne. Poi, quando riusciva a mangiare si strozzava, tossiva, vomitava, piangeva... insomma un incubo!

Mi sono rivolta al pediatra di base che mi ha liquidato dicendo: "Vedrò che quando ha fame mangerà!". Sono an-

data ben quattro volte al pronto soccorso dove sono stata trattata molto superficialmente come una mamma ansiosa! Io sapevo che c'era qualcosa che non andava ma non sapevo cosa. Ero alla mia prima maternità, totalmente abbandonata da pediatri di base e da Consultori vari!

Ad agosto il crollo: Vanessa non mangiava quasi più e dormiva quasi tutto il giorno. Eravamo in vacanza perché uno dei tanti medici da me consultati mi aveva consigliato di cambiare aria! Mi trovavo in Toscana (per fortuna!).

Quando sono andata all'ospedale di Montepulciano (ormai avvilita pensando che neanche qui mi avrebbero ascoltato) i medici hanno ritenuto opportuno ricoverare la bambina per accertamenti. Era in un evidente stato di ipotonia generale e con assenza totale di reattività. Il primario, Prof. Giani, ci ha consigliato di andare al Meyer di Firenze perché la situazione era alquanto grave.

Il 26 agosto siamo stati trasferiti in ambulanza a Firenze dove Vanessa è arrivata quasi in stato vegetativo. Lì è stata letteralmente salvata dalle mitiche dottoresse delle malattie metaboliche!

Ora siamo in cura all'ospedale San Gerardo di Monza. A dicembre abbiamo ricevuto la diagnosi: Vanessa ha una mutazione genetica (di cui io e mio marito siamo portatori sani, ovviamente inconsapevoli fino ad oggi) del gene MTHFR. Fino a gennaio ha avuto il sondino nasogastrico per nutrirsi e ora, per fortuna, mangia le sue pappe normalmente anche se dovrà seguire una dieta vegetariana a basso contenuto di proteine. Adesso, grazie alla cura che ha iniziato dal momento del ricovero, la mia piccola sta apparentemente bene (dico apparentemente perché non si sa come sarà il futuro) anche se è un po' indietro rispetto alla sua età. Comunque è una bambina molto forte e sta recuperando il tempo perso con grande grinta! Sono stata catapultata in questo mondo delle malattie metaboliche a me totalmente sconosciute e mi sono resa conto dell'ignoranza che le circonda... a partire dai medici pediatri di base! Ora mi chiedo: perché la mia bambina

è stata dimessa come sana quando non lo era? Dove è nata avrebbero potuto individuare subito che qualcosa non andava visto che il macchinario per questi esami ce l'hanno! Cosa c'è dietro a questo "intoppo"? con chi dovrei prendermela? Qualcuno mi ha detto che è la Regione che mette i bastoni tra le ruote agli ospedali. E' vero? Devo forse credere che la politica gioca sulla pelle dei bambini? Bambini che poi saranno comunque curati e diventeranno adulti che dovranno essere curati, per tutta la vita. Quindi dov'è il risparmio di denaro?

Vanessa è stata ricoverata per più di un mese. Ora fa un day hospital ogni due mesi, due sedute di fisioterapia a settimana e una logopedica. Tutto questo



lo paga lo Stato. Non sarebbe forse stato meglio investire in un piccolo esame in più alla nascita?

So che i medici non c'entrano nulla e spesso sono proprio loro a mettersi in prima fila per cambiare le cose. So anche che io non conosco per niente la situazione così aggrovigliata che riguarda le malattie metaboliche, lo screening, la sanità, i finanziamenti, la politica, ecc... Il mio non vuole essere un attacco verso coloro che potevano ma non hanno fatto perché so che spesso i medici vorrebbero ma non possono fare.

Spero solo che ad oggi lo screening allargato si faccia in più Regioni possibili e che ci sia più informazione soprattutto tra i pediatri di base e gli addetti al settore (Consultori, ambulatori, gine-

Le vostre storie

cologi, ecc...).

So che voi state combattendo questa battaglia ed io sono sicuramente con voi! La mia testimonianza sarà una delle tante, immagino, ma voglio ringraziarvi perché sarà solo grazie a voi se si smuoverà qualcosa!

Un ringraziamento speciale a tutte le dottoresse che hanno curato e che continuano a curare Vanessa, dal team della dott.sa Donati del Meyer a quello della dott.sa Parini del San Gerardo.

Mattia

Mattia è un bimbo di tre anni, e questi suoi anni di vita li ha conquistati lottando con tutte le sue forze. Ci sono stati momenti in cui i medici pensavano che non avrebbe potuto superare le

crisi, ed invece, lui con il nostro aiuto è riuscito a lottare per la vita.

Ad una settimana dalla sua nascita gli fu diagnosticata una malattia metabolica chiamata "iperglicinemia non chetotica" che lo ha portato al coma per un intero mese. Lo stato comatoso ha provocato gravi danni cerebrali, con crisi epilettiche resistenti a qualsiasi farmaco e costringendolo a 23 ricoveri ospedalieri.

Noi genitori abbiamo avuto momenti di abbattimento e di sconforto, ma mai abbiamo perso la voglia di lottare per poter donare al nostro bimbo un futuro migliore. Per avere maggiori informazioni abbiamo preso contatto altri ospedali, altri specialisti ricevendo pareri completamente diversi relativamente alla terapia e alla dieta da seguire. Purtroppo e nostro malgrado la scelta terapeutica può essere solo no-

stra, solleva i medici che propongono la terapia da ogni responsabilità anche a fronte di pareri contrastanti e opposti, gettando su noi genitori il fardello della responsabilità.

Importante è stato sapere che la patologia di cui è affetto Mattia ad oggi non ha certezze, giacché non è stata ancora individuata la mutazione genetica che permette di definirla malattia metabolica.

Intanto, nonostante tutto, il piccolo Mattia è migliorato, le crisi epilettiche si sono ridotte di numero e di durata e la sua relazione con l'ambiente è progredita in meglio.

Nonostante non sia in grado di muoversi e di parlare, se desidera qualcosa ha un suo modo di farsi capire, mangia la pappa con il cucchiaino (con meraviglia da parte dei medici), è attento alla musica e alle persone che gli parlano.

A due anni e mezzo ha incominciato a sorridere. Ricordo la nostra emozione e la gioia nell'apprezzare anche il più piccolo passo avanti e nel constatare la sua forza, la sua volontà che lo porta a fare da solo le sue piccole e grandi conquiste.

Nonostante i medici ci sconsigliassero qualsiasi terapia riabilitativa, abbiamo programmato una riabilitazione motoria presso centri convenzionati e privati, utile non solo per la riabilitazione motoria ma soprattutto importante per il suo sviluppo generale, in particolare grazie allo stimolo dei giochi e della lettura di favole.

Noi genitori siamo orgogliosi di Mattia e lottiamo con lui amandolo e coccolandolo, perché possa avere un futuro migliore qualsiasi possa essere la sua condizione di vita di sofferenza e disabilità.

Community

Aeroporti di Roma

ROMA

6 DICEMBRE 2009-6 GENNAIO 2010

In occasione delle festività natalizie la società Aeroporti di Roma ha rinnovato impegno e attenzione verso l'etica della solidarietà. Aismme Onlus ha partecipato alla raccolta fondi organizzata da ADR nell'Aeroporto di Fiumicino dal 9 dicembre al 6 gennaio con un proprio punto di raccolta e distribuzione materiale informativo situato in una zona ad alto transito di passeggeri.

CASTELFRANCO VENETO (TV)

7 DICEMBRE 2009

All'estimazione dell'Albero di Natale di cinque metri nella via principale del Centro Commerciale Iper - I Giardini del Sole - con l'utilizzo degli addobbi preparati dai bambini metabolici, dai loro genitori e volontari di AISMME Onlus.

CASTELFRANCO VENETO (TV)

8 DICEMBRE 2009

Al Teatro Accademico, concerto natalizio con gli allievi e gli inse-

gnanti dell'Accademia VoceArteComunicazione diretta dal Maestro Diego Basso. Presenti alla serata il Sindaco e l'Assessore alla Cultura di Castelfranco Veneto. Sono stati raccolti fondi a favore di AISMME.



SALVAROSA DI CASTELFRANCO VENETO (TV)

6 GENNAIO 2010

Concerto con il Coro Polifonico di Salvarosa e la Banda Musicale di Cortina d'Ampezzo, un meraviglioso connubio giunto alla 3° edizione che vede sempre il tutto esaurito. Durante la serata sono stati raccolti fondi per sostenere le attività dell'associazione.

CAMPODARSEGO (PD)

6 FEBBRAIO 2010

In occasione della II° Giornata Mondiale delle Malattie Rare AISMME Onlus ha organizzato



"Danzare la Vita... Per non venire alla luce e poi ricadere nel buio" con il Gruppo Scotia Shores che ha presentato musica e canti Irlandesi e Scozzesi e danze tradizionali. Si ringrazia la Banca di Credito Cooperativo Alta Padovana per l'importante sostegno prestato per la manifestazione.

COPPARO (FE)

20 FEBBRAIO 2010

In occasione della II° Giornata Mondiale delle Malattie Rare, serata benefica a sostegno delle Malattie Metaboliche Ereditarie. Concerto dei Londoncafe. Presenti le Autorità cittadine. Raccolta fondi a sostegno attività AISMME Onlus.



PIOMBINO DESE (PD)

24 APRILE - 2 MAGGIO 2010

Nel'ambito della 3° Mostra del Libro, presentazione del libro "Poesie per la Vita - Solidarietà oltre la speranza" di Davide Zannoni, alla presenza dell'autore.

Nel corso della 26° Sagra di S.Giuseppe (11-28 marzo), esibizione del Gruppo Los Massadores per raccogliere fondi a parziale favore di AISMME Onlus.

BORGORICCO (PD)

20-30 MARZO 2010

26° Mostra del libro: AISMME Onlus partecipa con la distribuzione di materiale informativo ai circa 30.000 visitatori della Mostra.



CAMPOSAMPIERO (PD)

6-8 MAGGIO 2010

Concorso Pianistico Internazionale "Guido Alberto Fano" International Piano Competition presso l'Auditorium dei

Santuari Antoniani di Camposampiero (PD). Partecipano i migliori talenti pianistici di tutto il mondo. La serata conclusiva di sabato 8 maggio ha visto il gemellaggio tra l'Accademia e l'AISMME Onlus. Un momento di grande e raffinata musica durante il quale è stato distribuito materiale informativo dell'Associazione.

GRAZIE A...

...all'Agenzia Arca con Elena e Tiziana per la disponibilità e la sensibilità dimostrata nei confronti delle tematiche dei malati metabolici e dell'impegno di AISMME Onlus a favore dei malati e delle famiglie. La collaborazione attiva ha visto concretizzarsi spettacoli teatrali a Marghera (VE), Treviso e Belluno.

...a Sky che ha trasmesso lo spot video della nostra campagna nazionale di sensibilizzazione sui suoi canali.



www.aismme.org

CENTRO DI AIUTO ASCOLTO

un supporto importante per malati e famiglie

Molte sono le richieste di informazioni o di aiuto che ogni giorno arrivano al Centro aiuto-ascolto, una linea telefonica dedicata ed una mail che sono diventati un supporto importante per famiglie o malati alla ricerca di informazioni o contatti con altre famiglie per condividere e scambiare esperienze.

L'argomento che viene più toccato, grazie anche alla campagna nazionale su cui l'Aismme sta attualmente lavorando, è lo "screening neonatale metabolico allargato", il test attivo solamente in poche zone d'Italia. Molte poi le telefonate - anche dall'estero - di neo genitori (solitamente i papà) al cui bambino è stata diagnosticata una malattia metabolica ereditaria. Spesso si tratta di malattie gravi il cui esito, a detta dei medici, sarà probabilmente infausto. "Questi sono i contatti più difficili - spiega Manuela Pedron - Sono persone già duramente provate dalla malattia e in ansia per la sorte del proprio bambino tanto felicemente atteso. Persone che hanno bisogno sì della nostra comprensione e solidarietà, ma anche e soprattutto di un messaggio di speranza. Dopo telefonate come queste ci confermiamo nella consapevolezza di quanto ancora ci sia da fare per queste malattie, troppo spesso prive di cure, che non possono certo essere risolte su piccola scala e in modo

semplice ma che obbligatoriamente stanno seguendo un percorso di risoluzione genetico globale".

Il lavoro di assistenza telefonica e via Internet viene svolto da genitori a favore di altri genitori, in collaborazione anche con medici dei centri screening, medici dei centri di cura MME e dei centri di diagnosi e screening; per quanto riguarda le richieste inerenti le malattie rare vengono consultati medici o laboratori di analisi su tutto il territorio. L'obiettivo è quello di contribuire a rompere l'isolamento in cui vivono molte delle famiglie con figli affetti da MME e Malattie Rare, spesso escluse ed emarginate dal contesto sanitario, lasciate senza una diagnosi definitiva o senza farmaci che possano curare queste patologie. Ma anche favorire il dialogo tra le famiglie dei pazienti che può essere prezioso, in quanto consente di trovare risposte ai problemi quotidiani, ma anche di sentirsi meno soli, di alleviare il peso psicologico che spesso è connesso a queste malattie.

"Ringraziamo quanti sinora si sono rivolti al nostro Centro - conclude Manuela - e chiediamo scusa se qualche volta ci può essere un ritardo nelle risposte o se non riusciamo immediatamente a fornire le informazioni richieste. Le problematiche che trattiamo spaziano anche tra le malattie rare, di cui quelle metaboliche sono

solo una piccola parte. Grazie per i vostri apprezzamenti, cerchiamo di portare avanti questo importante lavoro giorno per giorno con molta umiltà, passione e voglia di dare un aiuto concreto alle famiglie in difficoltà. E magari cercando di risolvere problemi che, prima di noi, altri non sono stati in grado di cogliere".

CENTRO DI AIUTO ASCOLTO

da lunedì a venerdì
dalle ore 14.00 alle 17.00



e-mail: info@aismme.org

Devolvi il tuo 5X1000 ALL'AISMME

Carissimi Amici di AISMME Onlus, sono stati recentemente pubblicati i dati relativi alle scelte del 5 per mille per i redditi 2008. La nostra associazione è stata indicata come beneficiaria nella dichiarazione dei redditi di 1.888 contribuenti per un totale di 48.816,39 Euro!

Si tratta di un successo straordinario che migliora di molto i dati del 2006 con 378 preferenze e un contributo di 10.052,71 Euro; del 2007 che registravano 538 preferenze per un totale di 14.015,70 Euro.

Utilizzeremo questi soldi, una volta che li avremo ricevuti, per sostenere le nostre campagne informative, per fornire aiuto e supporto alle famiglie attraverso lo sportello Aiuto-ascolto e per finanziare progetti di carattere

scientifico come borse di studio o l'acquisto di apparecchiature scientifiche.

Di fronte ad una tale dimostrazione di vicinanza, non possiamo che ringraziare tutti coloro che attraverso la destinazione del loro 5 per mille hanno espresso fiducia nell'attività di AISMME Onlus e solidarietà nei confronti delle persone affette da malattie metaboliche ereditarie e delle loro famiglie. Queste offerte ci permetteranno di aumentare i nostri sforzi per rendere ancora più efficace il nostro lavoro.

NEL PROSSIMO NUMERO come destineremo il vostro 5X1000

AIUTACI AD AIUTARE

► Se 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** 
IBAN: IT 93 X 05018 12101 00 00 00 121810
specificando la causale: contributo

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

► Indica il codice fiscale di AISMME nella tua dichiarazione dei redditi per assegnare il tuo 5 per mille:

92181040285



Dal 2005 le persone fisiche nelle loro dichiarazioni annuali dei redditi possono destinare una parte delle imposte sui redditi a favore di Onlus autorizzate dall'Agenzia delle Entrate.

Anche AISMME Onlus può essere destinataria del 5 x mille. È sufficiente riportare nei modelli della dichiarazione (CUD, 730, Modello Unico) il codice fiscale di AISMME Onlus **92181040285** ed apporre a fianco la propria firma.

Attenzione:
il 5 per mille non è un versamento aggiuntivo e non determina alcuna maggiorazione sulle imposte da pagare!

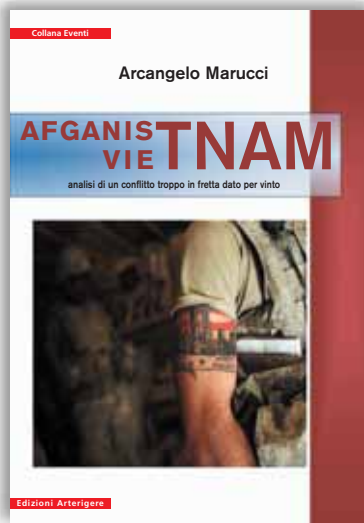
Libri per AISMME

AfghanisTNAM di Arcangelo MARUCCI

Arcangelo Marucci è un ufficiale dell'esercito che lavora allo Stato Maggiore della Difesa. Il libro "AfghanisTNAM" è un'analisi geopolitica sul conflitto afgano con parallelismi con la guerra in Vietnam (Chiarotto editore, Varese) e ha deciso di destinare la sua quota derivante dalla vendita del volume all'AISMME.

"Essere nati fortunati, ovvero nel lato del mondo che funziona - commenta Marucci - ha reso tutti un po' più cinici, il consumismo ha preso il sopravvento e le necessità di base sono state così ben soddisfatte che la scala di valori si è spostata ad un livello spesso non comprensibile. Aiutare chi soffre è semplice e giusto. Con le donazioni alle associazioni onlus o con il volontariato è possibile cambiare più di una vita, curando malattie debilitanti che si diffondono rapidamente e che non lasciano neanche la speranza di un futuro migliore. Sono atti spinti da molti motivi. Si dona per un forte desiderio personale o mossi da un sentimento di compassione. A volte è il credo religioso, altre è solo la volontà di favorire il cambiamento ed affrontare una sfida, altre ancora è per affrancare il proprio spirito, la propria coscienza e, perché no, il proprio ego. Tuttavia, non importa quali siano le spinte motivazionali, ciò che conta è credere nell'azione intrapresa ma con il cuore, senza ipocrisie, senza imposizioni e secondi fini. Ma è anche necessaria la trasparenza da parte della moltitudine di associazioni, organizzazioni, fondazioni, affinché tale gesti siano sempre più in grado di alzare l'asticella della nostra propensione ad essere generosi. Non sempre infatti la cronaca riferisce di iniziative di donazione e beneficenza andate a buon fine. In un'Italia ricca di persone altruiste e sensibili, occorre allora sforzarsi sempre più di diffondere la giusta fiducia quale meritato premio per coloro che si impegnano in tali opere caritatevoli. L'Aismme appartiene a buon diritto a quella dimensione di trasparenza in quanto ha fatto della propria sofferenza l'inusitata forza per la continua lotta contro patologie così difficili da arginare. Uomini e donne che soffrono e combattono dedicando ogni loro energia. Ed è in queste peculiarità che anche io credo e per cui, nel mio piccolo, ho deciso di contribuire. Non solo la circostanza di avere nella mia famiglia un bambino simile, ma soprattutto la voglia di esserci, di contribuire perché un bambino, anche uno solo, domani possa aspirare ad un futuro in cui ci sia posto per i suoi sogni ed i suoi sorrisi. Perché ogni bambino merita una favola".

Il libro, reperibile nelle librerie Feltrinelli, è stato presentato il 21 maggio scorso presso la Campus University of Malta a Roma, nel corso di una tavola rotonda, moderata dal professor Paniccia (professore di Studi Strategici ed Economia Internazionale presso l'Università di Trieste). Al tavolo la giornalista di RAI Uno Tiziana Ferrario; il dottor Mantici (collaboratore per il comparto sicurezza del Sindaco di Roma), la professoressa Piacentini Fiorani dell'Università Cattolica di Milano (una delle massime autorità internazionali sul mondo arabo musulmano); il Generale Calligaris (Capo Reparto Operazioni del Comando di Vertice Interforze - COI).



POESIE PER LA VITA - Solidarietà Oltre la Speranza a cura di Davide ZANNONI

Mi chiamo Davide Zannoni. Ho conosciuto AISMME onlus partecipando ad un concerto dei Londoncafe (Dire Straits Tribute Band, www.londoncafe.it) a Trebaseleghe (Pd) nel marzo 2009, un'iniziativa benefica a sostegno di Aismme. Mi hanno colpito la complessità e la proporzione del "problema", ma anche l'urgenza di applicare lo

screening neonatale metabolico allargato a tutti i neonati italiani. Durante il concerto ho pensato a quanto io, la mia famiglia ed i miei amici, siamo fortunati per la nostra qualità della vita, ed ho avvertito un impulso a fare qualcosa. Poi è finalmente maturata l'idea: replicare la serata a Copparo (FE), il mio paese, per dare un nuovo spazio alla voce di Aismme. Nel frattempo si accendono nuove amicizie: Barbara Canè (oggi compagna nella vita oltre che di avventure e di passioni) e la redazione di Gocce di Poesia (www.goccedipoesia.it), uno dei più importanti siti di poesie d'Italia e oggi anche una associazione culturale le cui opere vengano destinate a sostegno di cause benefiche. Comincia poi a rendersi sempre più manifesta una personale ed apprezzata vena poetica che mi porta all'edizione del mio primo libro di poesie 'Dialoghi tra le nuvole - Pensieri per Zoe' (Este Edition, Ferrara, 2009) dedicato ad una bambina coppedese, e dopo l'estate alla preparazione di un secondo libro, "Poesie per la vita" (Rovescio Editore, Roma), una raccolta di poesie a mia cura i cui ricavi vanno a favore delle attività di Aismme e

concorrono a finanziare i progetti dell'associazione stessa. Il 16 febbraio il libro è stato presentato a Copparo e sabato 20 il concerto dei Londoncafe "Noi per AISMME - Musica per la Vita" patrocinato dal Comune di Copparo, Provincia di Ferrara e Regione Emilia-Romagna con una entusiasta partecipazione di pubblico. Il 24 aprile è stato presentato nella Mostra del Libro organizzata dal Comune di Piombino Dese (Pd).

Acquistando una copia di Poesie per la vita (10 Euro) si dà un sostegno concreto a chi ogni giorno è impegnato con ostinata speranza nella informazione, sensibilizzazione, prevenzione e cura di queste malattie. La mia speranza è che l'espressione poetica possa essere o diventare una risorsa per fare la differenza, aiutando chi oggi è meno fortunato di noi... Il libro è acquistabile nelle librerie elencate nel sito web di Aismme. Ringrazio fin d'ora quanti condivideranno il progetto, con il "passaparola" o facendolo conoscere nelle scuole, nelle biblioteche, librerie, edicole e cartolerie, aumentando così la visibilità e la capillarità (e magari il successo) di questa iniziativa.



Dalla redazione

La redazione di AISMME NEWS è disponibile per quanti desiderassero far conoscere la loro storia e la loro esperienza nell'ambito delle Malattie Metaboliche Ereditarie che potrebbe essere di esempio o di aiuto ad altre famiglie o persone.

Ci scusiamo sin d'ora per le eventuali inesattezze contenute in questa pubblicazione. Saremo lieti di riprendere l'argomento e pubblicare le eventuali modifiche o correzioni nella prossima pubblicazione.

Ringraziamo vivamente i Medici che hanno dato il loro supporto, determinante per poter dare una corretta informazione nell'ambito della prevenzione, diagnosi e trattamento delle Malattie Metaboliche Ereditarie.

AISMME NEWS rivista di prevenzione ed informazione

Editore e redazione: AISMME Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus - Sede Legale: Via N. Tommaseo, 67-c 35131 PADOVA tel. 049-9900700 fax 049-9900700

info@aismme.org - www.aismme.org - Cod. Fisc. 92181040285
Iscritta al Registro Volontariato Regione Veneto: PD0704

Direttore Responsabile: Giuliana Valerio
Fotografie: dall'archivio di AISMME Onlus
Progetto grafico: Studio Colibrì - Ponte S. Nicolò (PD)
Impaginazione: Espodesign - Limena (PD)
Stampa: Graficart Arti Grafiche Srl - Resana (TV)

Comitato di Redazione: il Consiglio Direttivo di AISMME Onlus e Giuliana Valerio
Tiratura: copie 12.500, pubblicazione semestrale
Chiuso in redazione il 10 maggio 2010
Registrata al Trib. di Padova n. 2.078 del 13.4.2007

I dati necessari per l'invio della rivista sono trattati elettronicamente e utilizzati dall'editore AISMME Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus per la sola spedizione della rivista. Ai sensi del decreto legislativo 30-06-2003 n. 196 è possibile in qualsiasi momento chiedere l'annullamento dell'invio o modificare o cancellare i dati o semplicemente opporsi al loro utilizzo scrivendo a: AISMME Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus Via N. Tommaseo, 67-c - 35131 Padova o a mezzo e-mail all'indirizzo: info@aismme.org



Voi, donne della politica, vi rassegnereste o lottereste come noi?

Lettera aperta al Ministro per le Pari Opportunità Carfagna, al sottosegretario alla Salute Roccella e a tutte le "donne della politica"

"Come associazione che si occupa di sostenere, aiutare e difendere i diritti delle famiglie con a carico un figlio disabile gravissimo, siamo sconfortati e molto preoccupati per come tali nuclei familiari vengono sostenuti a livello sanitario e assistenziale.

In Italia abbiamo delle buone Leggi (104/92, 162/98, 328/00) le quali spesso, però, rimangono tali solo sulla carta. Abbiamo una Costituzione Italiana, una Costituzione Europea e ora anche una Convenzione ONU sui Diritti delle Persone con Disabilità, oltre alle varie Leggi Regionali e Comunali che affermano come le persone disabili debbano essere sostenute con appositi piani personalizzati di cure sanitarie e assistenziali, anche per ventiquattr'ore al giorno - quando si tratta di gravissima disabilità - e che si debbano inoltre prevedere e realizzare sostegni per permettere alle persone con disabilità di rimanere a casa propria con il proprio nucleo familiare. Ma oltre a confortare chi le legge, queste normative si rivelano una pura utopia e molte sono le motivazioni che vengono presentate alle famiglie per giustificare tali mancanze:

1. non ci sono le risorse economiche;
2. la situazione è troppo complessa;
3. viene sostenuta velatamente - tramite parole, atteggiamenti e comportamenti - la non opportunità di impegnarsi in un progetto completo e soddisfacente perché, stando alle statistiche, la vita di una persona con gravissima disabilità, molto spesso bambino, è piuttosto breve e perciò...

Alle donne delle nostre Istituzioni, dunque, molto impegnate a battersi per le Pari Opportunità tra uomini e donne, vorremmo chiedere di battersi anche per le Pari Opportunità da donna a donna e di immedesimarsi nelle mamme che da un giorno all'altro, dalla gioia più grande dell'attesa di un bimbo, sprofondano nella disperazione per la nascita della loro creatura con gravi malformazioni o malattie genetiche (in forte aumento), sovente con pluripatologie che comportano anche l'inserimento di un ventilatore polmonare, di alimentazione tramite PEG, cateterismi ecc. Queste creature vengono dimesse dagli ospedali e consegnate nelle braccia di quelle mamme senza un progetto definitivo. Esse devono

quindi improvvisamente diventare infermiere (senza avere preso il diploma), imparare a destreggiarsi con il respiratore, a somministrare l'alimentazione con la PEG, a valutare il momento di cambiare il "bottoncino", a mettere il catetere, a dormire pochissimo e così via.

Non hanno altra scelta: oltre al dolore di vedere la loro creatura soffrire, oltre a dover trascurare gli altri figli dopo avere usufruito dei due anni di congedo retribuito previsto dalle leggi - l'unica forma di sostegno veramente messa in pratica in tutta Italia - devono lasciare il lavoro e diventare le infermiere dei loro figli. Le ASL non costruiscono progetti sanitari allo scopo specifico, i Servizi Sociali attuano progetti carenti sia in qualità che in quantità, quasi sempre con la motivazione che le risorse economiche sono carenti.

Cosa fareste voi donne della politica? Voltereste le spalle alle vostre creature? Vi rassegnereste a una situazione da "reclusa" impegnata al 100% nel permettere a vostro figlio o figlia una vita il più lunga possibile, il più dignitosa e serena possibile, anche trascurando gli altri figli, ciò che sovente

succede, oppure vi impegnereste e vi battereste per il riconoscimento dei vostri diritti di donna, di madre e di essere umano? Loro non hanno questa forza o l'hanno perduta, dopo mesi o anni sono esauste e il diritto alla salute e alla qualità di vita viene loro negato così come ai loro figli.

La nostra associazione continua a inoltrare richieste e a incontrare responsabili delle ASL e dei Servizi Sociali, ma ogni volta è una lotta immane e faticosa. Bisogna proprio sempre ricorrere alle denunce sui giornali o alle vie legali per salvaguardare il benessere fisico e mentale di queste famiglie? Quando il diritto di queste famiglie a condurre una vita "normale" verrà veramente riconosciuto e garantito? Oppure saremo condannate per sempre ad espiare la "colpa" di aver dato vita a una creatura disabile? Servono stanziamenti economici a livello nazionale riconosciuti come diritto non negoziabile e per questo attendiamo segnali di effettiva attenzione, non solo parole.

Marina Cometto

Presidente Ass. "Claudia Bottigelli"

Difesa dei Diritti Umani e Aiuto alle Famiglie con Figli Disabili Gravissimi

Assistere chi ha una malattia rara cambia la vita delle famiglie Il 15% è in stato di povertà

Il 46% delle madri e il 32% dei padri che si prendono cura di un figlio malato sono costretti a modificare la propria situazione occupazionale. Il 38% dichiara di aver bisogno di un sostegno psicologico e di un aiuto maggiore nella vita di tutti i giorni. Il 45% delle famiglie dichiara di dover affrontare spese mediche per assistenza sanitaria e cure fino a 500 Euro al mese. Sono i risultati di uno studio pilota realizzato dai ricercatori dell'Istituto per gli affari sociali in occasione della Giornata delle malattie rare. La ricerca è stata condotta su un campione di 392 famiglie facenti

parte di 10 associazioni di malati, in collaborazione con la Federazione italiana delle malattie rare, Uniamo onlus, Orphanet Italia e Farmindustria.

Dall'indagine risulta che nel 45% dei casi il centro clinico di riferimento è fuori dalla regione di residenza dei malati e circa il 20% delle famiglie deve spostarsi dalla propria città per raggiungere i presidi dove curarsi. Inoltre, il 13% dei malati non ha ancora individuato una struttura specifica per il trattamento della propria patologia. Ma dallo studio sono emerse anche notizie positive. I tempi di attesa

della diagnosi si sono notevolmente abbreviati nel corso degli anni: se nel 1975 bisognava aspettare 10 anni prima di conoscere la propria malattia, nell'ultimo quinquennio il periodo si è abbassato in media a 5 mesi. Inoltre, è dal 2005 che la maggior parte dei pazienti (80%) ha avuto come prima diagnosi quella definitiva (prima degli anni '70 erano 3 le diagnosi errate che venivano fatte prima di individuare la malattia).

Sempre secondo lo studio, dal 2001 in poi, anno della norma sull'esonazione parziale dalla partecipazione ai costi per le malattie rare, le cose

sono migliorate: le spese necessarie alla prevenzione si sono ridotte del 30%. Ma una volta ottenuta la diagnosi, il 61% delle famiglie intervistate dichiara di dover affrontare spese per l'assistenza e la cura che nell'11% dei casi vanno dai 500 ai 1000 Euro al mese e nel 5% superano i mille Euro. Accade così che il 22% delle famiglie di un malato ha avuto bisogno di un aiuto finanziario, che in più della metà delle volte è stato offerto dai parenti. Il 15,4% delle famiglie con un membro affetto da una malattia rara si trova in fascia di povertà.

da *superabile.it*