



Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie - onlus

**aismme**

AISMME

Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus

Via Niccolò Tommaseo, 67-C 35131 PADOVA Italy

Tel. 049-936.61.29 [info@aismme.org](mailto:info@aismme.org) [www.aismme.org](http://www.aismme.org)

CCP 68 59 58 34

BANCA ETICA ABI 05018 CAB 12101 CC 121810

Reg. Vol. Regione Veneto: PD 0704

Cod. Fisc.: 92181040285

## **Malattie genetiche metaboliche**

### **Il Ministro Turco annuncia l'applicazione dello screening allargato entro l'anno In Finanziaria i fondi**

*Padova, 22.01.2008.* Lo screening per i neonati da effettuare alla nascita per la diagnosi precoce delle malattie metaboliche ereditarie potrà essere avviato in tutte le Regioni d'Italia da quest'anno. Lo ha annunciato ieri il Ministro della Salute Livia Turco nel corso della trasmissione "Domenica in". Il Ministro ha spiegato che in Finanziaria sono stati stanziati 7 milioni di euro per il potenziamento delle neonatologie e 3 milioni di euro per l'estensione dello screening neonatale allargato in tutto il territorio nazionale, una test da effettuare nelle prime 48 ore dalla nascita che permette di identificare precocemente fino a 40 malattie genetiche metaboliche.

“Per la prima volta un Ministro dà dei tempi precisi per l'avvio dell'applicazione del test per tutti i nuovi nati in Italia” commenta Cristina Vallotto, Presidente di AISMME l'Associazione che raccoglie i genitori dei bambini affetti da malattie metaboliche ereditarie e che da molti mesi sta conducendo massicce campagne di sensibilizzazione e informazione per promuovere lo screening allargato.. “Ci auguriamo che, nonostante la crisi politica in atto – continua la Vallotto – il mondo politico non dimentichi le migliaia di bambini e di famiglie che potrebbero vedere la propria vita migliorata grazie a questo importante provvedimento”.

Una affermazione, quella del Ministro, che era stata preceduta da incoraggianti e concrete prese di posizione ed iniziative. Prima tra tutte la presentazione nei mesi scorsi in Senato un disegno di Legge (n.1815) promosso da 26 Senatori di tutti gli schieramenti, sull'applicazione dello screening neonatale allargato in tutta la Penisola, e, sul fronte medico, la redazione da parte dei medici del SISMME (Società italiana studio malattie metaboliche ereditarie) – SISN (società italiana screening neonatale) – SIMGEPED (Società italiana malattie genetiche pediatriche) delle linee guida per l'applicazione dello screening neonatale allargato che, con adeguati protocolli, permetteranno concretamente l'utilizzo di questa tecnica su larga scala



Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie - onlus

**aismme**

AISMME

Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus  
Via Niccolò Tommaseo, 67-C 35131 PADOVA Italy

Tel. 049-936.61.29 [info@aismme.org](mailto:info@aismme.org) [www.aismme.org](http://www.aismme.org)

CCP 68 59 58 34

BANCA ETICA ABI 05018 CAB 12101 CC 121810

Reg. Vol. Regione Veneto: PD 0704

Cod. Fisc.: 92181040285

“Ora, ci auguriamo, è solo questione di tempo. Stiamo attendendo un incontro con i responsabili della Sanità della regione Veneto – precisa la Presidentessa dell’AISMME – per sollecitare l’applicazione del test quanto prima possibile almeno nella nostra Regione. Un segnale forte che potrebbe dare avvio, a cascata, a interventi concreti anche nella altre Regioni italiane, come ormai promesso dal Ministro Turco”.

Attualmente lo screening Neonatale è obbligatorio solo per tre malattie, l’ipotiroidismo, la fibrosi cistica e la fenilchetonuria, ma può portare, se “allargato” ad identificare fino ad oltre 40 malattie genetiche metaboliche. Applicato in molti Stati nel mondo, in Italia lo screening allargato è applicato nella sola Regione Toscana. “Questo test – conclude la Vallotto - permette di identificare pressoché tutti i pazienti affetti dalle malattie metaboliche ereditarie screenate (1 su 2.000 nati) e di avviarli precocemente alle terapie più idonee. Il risultato è una riduzione della morbilità, delle ospedalizzazioni e della mortalità precoce (morte in culla), nonché una riduzione delle nascite di altri familiari affetti poiché viene offerta alle famiglie la possibilità dello screening genetico”.

Qualcosa si sta muovendo, dunque, sul piano delle Istituzioni che, grazie anche alla pressione delle diverse associazioni ma anche del mondo medico, non solo hanno preso coscienza dell’importanza dello screening neonatale allargato, ma stanno anche prestando una maggiore attenzione ai problemi delle famiglie nella gestione dei malati. Nei mesi scorsi era stata presentata alla Camera dei Deputati una proposta di legge (n.2810) in materia di ‘ricerca sulle malattie rare, della loro prevenzione e cura, nonché per l’estensione delle indagini diagnostiche neonatali obbligatorie’. Una proposta alla quale l’AISMME guarda con speranza perché potrebbe portare al tanto atteso riconoscimento del diritto alle prestazioni assistenziali gratuite per i pazienti affetti da malattie rare, e non solo.

Maggiori informazioni sullo “screening neonatale metabolico allargato” e sull’attività dell’associazione sul sito di AISMME onlus [www.aismme.org](http://www.aismme.org) o tel. 049-936.61.29.

L’Ufficio stampa