



**AISMME**  
**Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus**  
Via Niccolò Tommaseo, 67-C 35131 PADOVA Italy  
Tel. 049-936.61.29  
CCP 68 59 58 34  
BANCA ETICA IBAN **IT 93 X 05018 12101 000000121810**  
Reg. Vol. Regione Veneto: PD 0704  
Cod. Fisc.: 92181040285  
[info@aismme.org](mailto:info@aismme.org) [www.aismme.org](http://www.aismme.org)  
Ufficio stampa: [pressgv@libero.it](mailto:pressgv@libero.it)

## COMUNICATO STAMPA

### LETTERA APPELLO DI AISMME ONLUS ALLA CONFERENZA STATO-REGIONI

#### Attivare in fretta lo screening metabolico allargato in tutta Italia

*Padova, 22.02.2012:* Il 17 e 18 gennaio scorso Camera e Senato hanno approvato all'unanimità una mozione unitaria relativa alle malattie rare. Vi si sollecita il Governo a preoccuparsi dei malati di queste patologie, che necessitano di un'attenzione diversa e particolare rispetto ai malati 'tradizionali'. Nella mozione si sono affrontati i diversi temi che toccano questo mondo, che colpisce solo in Italia un milione e mezzo di persone.

Quando si parla di malattie rare bisogna ricordare che molto spesso sono di difficile identificazione, cosa che porta a ritardi nell'applicazione della giusta cura. Le conseguenze sono pesantissime dal momento che sono patologie degenerative, che portano a forti invalidità quando non anche la morte.

La nostra associazione, AISMME Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus, si occupa da anni dei malati metabolici, malati rari, fornendo un supporto concreto, attraverso uno sportello di ascolto-aiuto a malati e famiglie. Fulcro dell'attenzione di AISMME è però l'applicazione dello "Screening neonatale metabolico allargato" a tutti i 600 mila nuovi nati ogni anno sul territorio nazionale.

"L'identificazione certa della patologia – spiega Cristina Vallotto, Presidente di AISMME . può avvenire solo con lo screening neonatale allargato, un test che permette l'identificazione precoce di fino a oltre 50 patologie ereditarie che coinvolgono il metabolismo per le quali esiste una cura. Questo test viene attualmente applicato a pochi nuovi nati in Italia e non in modo uniforme su tutto il territorio. Esiste infatti una fortissima disparità tra regione e regione, ma anche tra aree diverse all'interno della medesima regione. La fortuna di nascere in un ospedale invece che in un altro può significare dunque la differenza tra la vita e la morte per un bambino malato, o tra una vita normale ed una di disabilità e sofferenze".

Alcune Regioni hanno fatto da “apripista” negli scorsi anni, si pensi per esempio alla Toscana, e qualcosa si sta muovendo anche in altre aree d’Italia. Ma il ritardo è ancora troppo pesante e le velocità troppo diverse, cosa che genera, oltre ad una inammissibile disparità tra i cittadini, anche una poco utile disomogeneità nelle procedure e nell’outcome dei risultati.

“Chiediamo alla **Conferenza Stato-Regioni** di affrontare in tempi quanto più rapidi possibili, come peraltro sollecitato anche dalla Mozione votata in Parlamento, la questione dell’ampliamento e della omogeneizzazione su scala nazionale dello screening neonatale allargato e, più in generale, il tema delle malattie e dei malati rari – conclude la Vallotto – E’ indispensabile un intervento di coordinamento da parte del Governo che dia gli imput e solleciti le Regioni a muoversi per l’applicazione dello screening neonatale allargato, nel rispetto dei medesimi protocolli, già peraltro realizzati dalle società medico-scientifiche. Ma serve anche che si inseriscano gli screening all’interno dei LEA; perché i costi non debbano gravare sui già disastri bilanci sanitari delle Regioni, ritardandone così l’avvio dell’applicazione. Non solo. Identificare i malati non basta: occorre anche che questi siano adeguatamente seguiti. La presa in carico del paziente va realizzata potenziando i Centri di cura, ma anche creando strutture territoriali di vicinanza e Centri regionali di eccellenza sul modello della regione Emilia Romagna (“Hub&Spoke”); va curata e finanziata la ricerca. Infine, vanno aiutata le famiglie non solo con presidi sanitari ma anche nell’acquisto dei costosissimi ‘farmaci orfani’ grazie al riconoscimento delle malattie rare all’interno dei LEA”.

Ogni anno nei Centri dove si applica lo screening allargato viene identificato 1 bambino malato ogni 1.750 nati. Questo è comunque un bambino fortunato, perché ha la certezza di venire curato nel modo giusto. Quelli che invece non vengono sottoposti al test dovranno aspettare: il 25% dei pazienti attende da 5 a 30 anni per avere la conferma della diagnosi, il 40% di loro ha avuto inizialmente una diagnosi sbagliata. Eppure non c’è tempo: il 30% di questi pazienti muore prima dei 5 anni di vita.

*L’Ufficio Stampa*

*Giuliana Valerio 335.8140675*

