



AISMME
Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus
Via Niccolò Tommaseo, 67-C 35131 PADOVA Italy
Tel. 049-990.07.00 Numero Verde 800.910.206
info@aismme.org www.aismme.org

Ufficio stampa: info3@presscomunicazione.com

COMUNICATO STAMPA

LA VITA RACCHIUSA IN UNA GOCCIA DI SANGUE

Quando è un semplice test a fare la differenza

E' una goccia di sangue a segnare il confine tra la vita e la morte, tra la salute e la disabilità. Una stilla che può cambiare per sempre il destino di un neonato, se utilizzata per effettuare lo screening neonatale allargato, un esame che permette di identificare precocemente decine di malattie rare.

Padova, 28.02.2013: E' questo il messaggio lanciato in occasione della 6° Giornata Mondiale delle Malattie Rare da AISMME Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus per il problema esistente della diagnosi precoce alla nascita per le malattie genetiche-metaboliche rare, ora facilmente identificabili attraverso un semplice test eseguito a poche ore di vita.

Purtroppo però questo test viene eseguito in pochissimi centri nascita italiani. Così, per il piccolo malato, nascere in una città o in un'altra può significare un futuro in salute o un destino di sofferenze e disabilità.

“Le malattie metaboliche rare sono di difficile identificazione, cosa che porta spesso a ritardi di diagnosi e all'applicazione della giusta cura. Le conseguenze sono pesantissime dal momento che si tratta di patologie di rapida evoluzione, che a sole poche ore dalla nascita possono degenerare e causare al bambino gravi invalidità irreversibili, quando non anche alla morte – spiega Cristina Vallotto, presidente di AISMME, Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus - La nostra associazione lavora da anni per arrivare all'applicazione di questo test a tutti i 600 mila nuovi nati ogni anno in Italia. Attualmente, infatti, il test viene effettuato in pochi ospedali e non in modo uniforme su tutto il territorio, con fortissime disparità tra regione e regione, ma anche tra aree diverse all'interno della medesima regione. La sesta Giornata Mondiale delle Malattie Rare deve essere l'occasione per riportare sui diversi tavoli decisionali il tema dell'applicazione dello screening, della necessità di un coordinamento che dia gli input e solleciti le Regioni a muoversi in fretta e in modo unitario, nel rispetto dei medesimi protocolli già realizzati dalle società medico-scientifiche per combattere le malattie metaboliche rare con una sinergia che non conosce frontiere”.

I numeri: 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 – e sono il 75% dei bambini italiani - dovranno aspettare: il 25% dei pazienti attende da 5 agli 8 anni per avere una diagnosi e il 40% di

loro ha avuto inizialmente una diagnosi sbagliata. Eppure di tempo non ce n'è: il 30% di questi malati muore prima di aver raggiunto i cinque anni!

Riferimenti: AISMME Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus
www.aismme.org - info@aismme.org - Numero verde: 800.910.206

L'Ufficio Stampa

Giuliana Valerio 335.8140675

