



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 www.aismme.org
Ufficio stampa: pressgv@libero.it

COMUNICATO STAMPA

**Malattie metaboliche: diagnosi precoce e cure allungano la vita
ma gli ospedali seguono solo i pazienti pediatrici
*La storia di Alessandro: troppo grande per essere curato***

Padova, 5.03.2015: Una conquista: l'applicazione a una percentuale sempre più alta di nuovi nati dello screening neonatale, che permette di identificare precocemente oltre 40 patologie metaboliche e quindi ad applicare le cure adeguate. Una storia che è un paradosso: Alessandro, 18 anni e affetto di una malattia metabolica e troppo grande per continuare le cure.

Richiama l'attenzione sulla necessità della continuità assistenziale Aismme, l'associazione che si occupa di malattie metaboliche e che ha fatto dell'applicazione dello screening neonatale a tutti i nuovi nati in Italia la sua battaglia. Un test che, purtroppo, viene utilizzato nella Penisola solo in alcune Regioni (Toscana, Umbria, Liguria, parte del Lazio, Veneto, Emilia Romagna e Sardegna), coprendo solo il 25% dei 600 mila nuovi nati in Italia.

“E' una battaglia che stiamo ancora combattendo – spiega Cristina Vallotto, Presidente di Aismme, che è anche la madre di Alessandro – ma che, dove l'abbiamo vinta, ci pone di fronte a un problema: fino a poco tempo fa chi aveva patologie rare e metaboliche raggiungeva a stento la maggiore età, perché la patologia non veniva riconosciuta in tempo. Oggi questi malati, grazie al test e allo sviluppo di nuove cure, hanno un'aspettativa di vita più alta, ma in Italia non esistono centri di cura per l'età adulta”.

Ha portato alla ribalta della cronaca il problema della continuità assistenziale la giornalista Tamara Ferrari, che ha pubblicato tre mesi fa sulle pagine di *Vanity Fair* la storia di Alessandro, in un articolo che le ha valso il premio Omar (http://www.aismme.org/news_scheda.asp?ID=1069&annoscelto=2015), il prestigioso concorso giornalistico che chiude la settimana dedicata alle Malattie Rare.

La storia di Alessandro è paradigmatica: è il ragazzo con una patologia metabolica ereditaria più longevo al mondo. Al compimento dei 18 anni, però, invece di festeggiare, la sua famiglia si è sentita annunciare che l'ospedale che lo aveva in carico, il Centro Pediatrico di Padova, non era in grado di fronteggiare le sue esigenze da adulto. «Alessandro soffre di una malattia metabolica rara. Si chiama deficit di piruvato carbossilasi - spiega Vallotto - I medici ci hanno detto che non

sarebbe riuscito ad arrivare a un anno di vita. Invece Alessandro oggi ha 18 anni». Ma non sta bene e ha bisogno di cure e assistenza costanti. «Mio figlio ha un grave danno psicomotorio dovuto al fatto che la malattia è molto severa – continua - I primi anni di vita è finito diverse volte in terapia intensiva, perché si scompensa metabolicamente e va in accumulo di acido lattico. Gli basta poco per scompensarsi. Fa una dieta specifica e prende dei farmaci, ma basta un banale raffreddore per far scattare l'allarme. Ha bisogno di essere ricoverato non solo quando sta male, ma anche per i controlli di routine, almeno due volte all'anno. Fino a due anni e mezzo fa lo portavamo a Padova, dove veniva stato seguito da una equipe di specialisti, ma ormai è troppo grande per il reparto di pediatria». Sono pochissimi gli ospedali in Italia in grado di seguire gli adulti affetti da patologie metaboliche. Così, quando compiono i 18 anni, questi ragazzi vengono affidati a reparti singoli, solitamente di neurologia, quando invece queste patologie necessitano di un approccio specialistico ma sistemico.

«Ora più che mai è necessario guardare oltre al test – conclude Cristina Vallotto - L'esecuzione dello screening rappresenta solo il primo passo di un intervento di medicina preventiva che necessita il follow-up, la presa in carico, il trattamento e la rivalutazione. Lo screening è veramente utile quando ogni diagnosi genera un appropriato percorso di cura, cronico, globale e centrato sul binomio indissolubile paziente/famiglia e medico».

Negli ultimi mesi in Italia è nato un nuovo Centro, il Dipartimento di malattie metaboliche ereditarie U.O.C. di Verona, cui si è potuta rivolgere la famiglia di Alessandro. Dal gennaio 2015 è anche punto di riferimento per l'effettuazione dello screening metabolico neonatale per diverse Province del Veneto ed è in grado di seguire bambini identificati ma anche gli adulti.

«Sono pazienti che un tempo raramente arrivavano all'età adulta, ma che oggi la raggiungono con più facilità – spiega Andrea Bordugo, responsabile clinico del dipartimento di malattie metaboliche ereditarie U.O.C. di Verona - A Verona abbiamo preso atto di questo e ci stiamo attrezzando per garantire la continuità assistenziale a questi ragazzi, che passata una certa età non possono più essere seguiti dai pediatri. Abbiamo iniziato a mettere insieme le competenze di diversi specialisti, dal dietista allo psichiatra, dal neurologo al fisioterapista, per garantire le migliori cure possibili anche agli adulti».

Ma che ne è dei bambini cresciuti che risiedono in altre Regioni?

Per informazioni sull'attività di Asmme n. verde 800.910.206, www.aismme.org .

L'Ufficio Stampa

Giuliana Valerio 335.8140675

