



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

SCREENING NEONATALE ALLARGATO

Aismme Onlus richiama l'attenzione del Ministro Lorenzin con una lettera aperta

Un test applicato in tutto il mondo e che può identificare metaboliti segnali della presenza di una malattia metabolica genetica. Sono ancora moltissimi i bambini che a causa di ritardi ed errori diagnostici perdono la vita a pochi giorni o mesi dalla nascita a causa di queste gravi patologie o ne porteranno i segni attraverso importanti disabilità per tutta la vita.

Padova, 27.05.2013: Richiama l'attenzione del Governo sulla questione dell'applicazione a tutti i nuovi nati in Italia dello screening neonatale metabolico allargato AISME Onlus, **Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus**, e lo fa inviando una lettera aperta alla neo Ministro della Sanità beatrice Lorenzin.

«Le malattie metaboliche sono malattie considerate 'rare', eppure si stima colpiscono un bambino ogni 1.750 nuovi nati – si legge nella lettera - Si tratta di malattie che degenerano molto rapidamente, anche a poche ore dalla nascita, e che causano gravi invalidità se non la morte precoce. Queste patologie vengono riconosciute in tempo soltanto in un bambino su quattro e spesso è troppo tardi: il 30% di questi malati muore prima di aver raggiunto i cinque anni. Solo l'identificazione della malattia a poche ore dalla nascita permette di iniziare da subito una dieta particolare coadiuvata da farmaci che eviterà al bambino gravi danni irreversibili. L'identificazione certa della patologia nei tempi brevi necessari per un intervento di cura efficace può avvenire solo con lo **screening neonatale allargato**, un test che permette l'identificazione precoce fino a oltre 50 di queste patologie e che costerebbe pochissimo al sistema sanitario nazionale, circa 50 euro a bambino, ma che risparmierebbe la presa in carico a vita di pazienti gravi che potrebbero non esserlo». Trattare il neonato subito farmacologicamente e con una dieta appropriata significa preservarlo dai danni che la malattia ad accumulo di metaboliti potrebbe causare, come lo scompenso metabolico, il coma, la morte.

Purtroppo questo test viene eseguito in Italia 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, coprendo solo il 25% dei neonati. Questo genera, oltre ad una inammissibile disparità tra i cittadini, anche una poco utile disomogeneità nelle procedure e nell'outcome dei risultati. AISMME da anni si batte affinché questo test possa essere effettuato su tutti i 600.000 neonati che nascono ogni anno in ogni regione o accorpando le diverse aree geografiche per appianare le disparità oggi esistenti.

“Era in atto in questi ultimi mesi un’accelerazione del percorso che avrebbe potuto portare presto all’attivazione di un programma di screening di massa – continua la lettera al Ministro - Ma le cose ora sembrano essersi bloccate. Il Centro di Coordinamento Prevenzione Malattie voluto dal precedente Governo ha aperto un gruppo di lavoro proprio sullo screening allargato e per il giugno 2014 è attesa una sua relazione. Ma ora ci serve la Sua attenzione. I nostri figli sono ammalati e molti altri bambini lo saranno presto. E non importa quale sia il Governo in carica”.

Queste le richieste di Aismme al Ministro:

1. la **veloce attivazione dello screening neonatale allargato in tutto il territorio italiano;**
2. **includere lo screening neonatale allargato nei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA).**
3. **inserire nel panel delle malattie screenabili** tutte le patologie, non solo quelle per cui esiste cura e trattamento dietetico, ma **anche quelle benigne e ad esordio tardivo.**
4. **guardare oltre al test:** 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.
5. puntare alla **realizzazione di un coordinamento nazionale** che dia una regia univoca e un impulso all’incremento e alla sostenibilità degli screening attraverso il servizio sanitario nazionale.

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

