

COMUNICATO STAMPA

Giornata Mondiale delle Malattie Rare - Non si spengano i riflettori Subito Aggiornamento Screening e Cure precoci per salvare i neonati

Padova, 03/03/2022: Si spengono le luci accese sui monumenti italiani per ricordare la Giornata Mondiale delle Malattie Rare celebrata il 28 febbraio, ma speriamo non si spenga l'attenzione su un mondo di Malati Rari, che vivono di solitudine e di importanti bisogni, 365 giorni l'anno.

Se la Giornata Mondiale delle Malattie Rare è stata un'occasione per sottolineare importanti traguardi come l'approvazione del testo Unico delle malattie rare e l'applicazione dello Screening neonatale esteso a tutte le Regioni italiane, con l'arrivo della Calabria, bisogna ricordare che sono ancora molte le questioni irrisolte che incidono sulla qualità di vita, sulla cura e sull'assistenza dei pazienti.

“E' ancora fermo al palo l'ampliamento del pannello dello Screening Neonatale esteso – spiega Cristina Vallotto, Presidente di Aismme -, che permette di identificare precocemente, e quindi di trattare in modo efficace, circa 40 patologie alla nascita. Nel 2020 sono stati identificati 426 neonati affetti da Malattie Metaboliche Ereditarie, uno ogni 1.250 nati. Ma le Malattie Metaboliche Ereditarie ad oggi conosciute sono molte di più, oltre 1700. Sono patologie gravi, fortemente invalidanti. Grazie al progresso della ricerca, alcune di esse possono essere trattate con diete, farmaci o trapianti. Ma solo se si interviene precocemente prima che si manifestino i sintomi. L'inserimento, dunque, nel pannello di screening di nuove patologie (al momento sono in attesa la SMA, le Malattie Lisosomiali - Malattie di Pompe, Gaucher, Fabry, MPS I - le Malattie Muscolari - Leucodistrofia Metacromatica, Adrenoleucodistrofia- e Immunodeficienze - AD SCID, PNP e altre) significa la differenza tra la vita e la morte, tra l'invalidità permanente e una vita pressoché normale, per molti bambini. E' urgente, dunque, che le istituzioni provvedano velocemente ad inserire le nuove patologie nello SNE, come peraltro previsto dalla Legge 167/2016 e i successivi emendamenti e come anche molte associazioni dei pazienti e società scientifiche, come la Sip e la Sin, stanno attualmente chiedendo”.

Lo SNE è stato per l'Italia e per i genitori una grande conquista di civiltà, che permette di salvare moltissimi bambini grazie ad una diagnosi sempre più precoce, fortemente voluto da Aismme che ha lavorato sin dalla sua costituzione nel 2005 per attivarlo. Ma non è che un elemento di un percorso articolato, un complesso sistema che necessita di clinici altamente specializzati e laboratori all'altezza, un percorso che coinvolge molti stakeholder come i Punti nascita, i laboratori i centri di cura ma anche i ginecologi, i neonatologi, i pediatri di base.

“Perché il test sia efficace – puntualizza Manuela Vaccarotto, Vicepresidente di Aismme - occorre potenziare i Centri clinici che devono prendere in carico i neonati affetti, alcuni dei quali versano in gravi situazioni, con personale precario o non totalmente dedito alla cura di questi bimbi che hanno esigenze cliniche molto complesse. Altri sono stati travolti dall'emergenza Covid. Le Regioni e le Aziende Ospedaliere dovrebbero avere la massima attenzione ed investire sui Centri Cura e i Centri Screening. In questo contesto, troppo spesso le Associazioni dei pazienti sono costrette a sostenere economicamente i Centri, i medici e i laboratoristi, supplendo alla mancanza di fondi e alla mancanza di volontà a strutturare il personale”. E porta

l'esempio di Aismme che dal 2012, attraverso una convenzione, supporta economicamente le attività del Centro Regionale di Cura e Screening dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona con borse di studio e assegni di ricerca per giovani medici, dietiste e laboratoristi oltre all'acquisto di apparecchiature scientifiche. Per questi motivi ci si auspica che venga velocemente finalizzato il "Protocollo di presa in carico" – previsto dalla Legge167/2016 - da parte del Ministero.

In questo contesto sono pochissimi i medici specialisti formati e disponibili a curare i neonati affetti e i pazienti adulti, che aumenteranno sempre di più in futuro proprio grazie allo SNE. "Manca una formazione specifica per curare queste malattie e quel poco che c'è esiste soltanto per la buona volontà di qualche clinico, ma non grazie ad un'azione specifica di sistema – commenta Cristina Vallotto - Occorre, poi, pensare a una rete di sostegno dei pazienti e delle loro famiglie, che possa affiancarli nei diversi ambiti, non solo di cura, ma anche nell'assistenza al di fuori dell'ospedale, nel loro percorso scolastico, nelle diete salvavita, nel supporto psicologico".

In questo ambito Aismme ha attivato negli anni diversi progetti a favore dei pazienti. Attualmente è in corso il progetto Camminiamo Insieme, cofinanziato da Aismme e la Regione del Veneto per dare supporto e formazione dietetica, supporto psicologico alle famiglie e ai pazienti e formazione dei volontari e operatori nell'ambito sanitario e scolastico. Inoltre il progetto Aurora, che prevede sostegno psicologico a distanza, di fondamentale aiuto per le Famiglie e per i pazienti durante la pandemia.

"Non possiamo permettere che il percorso SNE abbia delle strozzature – conclude Manuela Vaccarotto - vanificando l'efficacia di un'iniziativa di sanità pubblica che è un'eccellenza del nostro Paese, dal momento che l'Italia è l'unico in Europa ad avere una Legge che applichi un test di screening per un numero di malattie così esteso a tutti i nuovi nati e che preveda un vero e proprio percorso organico che va dallo screening alla presa in carico".

L'Ufficio stampa
Giuliana Valerio 335.814067