

COMUNICATO STAMPA

LA MISURAZIONE DELL'IMPATTO DELLA MALATTIA METABOLICA RARA SULLA QUALITÀ DELLA VITA

Come la salute influisce a livello fisico e psichico: Aismme propone dei questionari ai pazienti e famiglie

Verona, 26.01.2023: **Misurare l'impatto generale della malattia metabolica rara sulla qualità della vita di famiglie e pazienti per comprendere il modo in cui la salute influisce a livello fisico e psichico, ma anche supportare il team di presa in carico** nel definire un ottimale intervento e supporto clinico e psicologico del paziente e della sua famiglia: è questo l'obiettivo del nuovo progetto di Aismme che propone la somministrazione di una serie di questionari ai pazienti afferenti il Centro Regionale di Cura – UOS Malattie Metaboliche Ereditarie dell'AOU di Verona e in particolare ai pazienti affetti da Fenilchetonuria.

Perché misurare l'impatto della malattia? «Da qualche anno Aismme propone a Verona progetti di sostegno psicologico in presenza e a distanza per aiutare i pazienti adolescenti e adulti affetti da patologie metaboliche, ma anche i genitori e le famiglie – spiega Cristina Vallotto, Presidente di Aismme - **Il grande numero di persone che si è rivolto a questi servizi dimostra quanto sia importante questo tipo di sostegno, e quanto sia necessario andare più a fondo per cercare di comprendere in quale misura la sofferenza e il carico della malattia gravino su di loro.** Questo per intraprendere percorsi di cura e sostegno sempre più adeguati ai loro bisogni. Ecco dunque l'idea di misurare il disagio in modo oggettivo, attraverso la somministrazione di questionari in diversi momenti e fasi della vita e della malattia, dalla diagnosi alla terapia, dalla dieta alla cura».

Quanto emergerà dai questionari permetterà di comprendere il modo in cui la salute influisce a livello fisico, psichico ed emotivo, e l'impatto generale che la condizione di malattia sta esercitando sul paziente e sulla sua famiglia. Informazioni che potranno essere tenute in considerazione dal clinico, ad integrazione della analisi clinica tradizionale, nella valutazione complessiva e del piano terapeutico. **Il personale sanitario viene messo in grado di capire meglio il genere di aiuto che il paziente vorrebbe ricevere e di identificare i settori della sua vita maggiormente toccati da una determinata situazione psicologica e fisica, individuando quali siano i sintomi che possono causare i problemi maggiori.** Sarà quindi agevolato nel definire un intervento ottimale per il paziente che possa comprendere sia l'aspetto della gestione della malattia, sia consigli comportamentali per un valido supporto clinico e psicologico suo e del contesto in cui vive.

«Ai pazienti e al loro nucleo familiare vengono somministrati diversi questionari in determinanti momenti della loro vita, che individuano i diversi ambiti di stress – spiega la Vicepresidente di Aismme Manuela Vaccarotto -. Ogni questionario è calibrato per rispondere alle esigenze delle diverse fasce di età. Le risposte vengono elaborate da un team di esperti, che in seguito forniranno un quadro complessivo allo specialista. Il progetto è seguito dalla Dottoressa Mirsada (Sarah) Carcereri, psicologa-psicoterapeuta nel Centro regionale di Cura delle MME di Verona. La specialista segue i pazienti e le famiglie ed è responsabile anche del Progetto Aurora + XLH, il sostegno psicologico a distanza che Aismme offre ai pazienti da oltre tre anni che comprende

colloqui psicologici, di sostegno e di psicoterapia, fin dai primissimi momenti dopo il richiamo a seguito dello screening neonatale positivo. Il sostegno psicologico a distanza è aperto anche a Famiglie e pazienti adulti affetti da XLH, una grave malattia metabolica dell'osso.

Il Progetto "La misurazione del disagio" è realizzato con il contributo non condizionante di Bio Marin.



Aismme APS

*Fondata nel 2005 da un gruppo di genitori di bimbi affetti, Aismme **offre sostegno concreto alle persone affette da malattie metaboliche ereditarie e alle loro famiglie attraverso servizi di ascolto e consulenza.***

*Svolge una costante attività di **informazione** su questo gruppo di patologie e sullo Screening Neonatale Esteso (SNE), un test ora gratuito e obbligatorio in ogni Centro nascita, grazie anche all'impegno di Aismme, che ha lavorato sin dalla sua fondazione per sensibilizzare l'opinione pubblica, la politica e l'ambiente medico-scientifico sull'importanza della sua introduzione.*

*Lo **SNE** permette di identificare alla nascita precocemente oltre 50 malattie metaboliche rare assicurando un immediato trattamento salvavita. Si conoscono ad oggi oltre 1.700 tipi di Malattie Metaboliche Ereditarie, parte importante di quelle malattie definite "rare" per la loro frequenza. In Italia si stima nasca un bambino affetto da una Malattia Metabolica Ereditaria ogni 500 nati. Molti non vengono riconosciuti e muoiono prima di venire diagnosticati. Sono patologie che hanno un decorso rapidissimo, e che non identificate in tempo, portano alla compromissione irreversibile degli organi, che portano a forti disabilità, quando non anche la morte.*

Aismme, che fa parte del Coordinamento Nazionale SNE istituito presso l'Istituto Superiore di Sanità, lavora per estendere il numero delle malattie screenate, comprendendo anche malattie rare per le quali sono già disponibili trattamenti o si possono fare dei trapianti risolutivi. Questo anche per stimolare la ricerca.

*Si impegna inoltre a livello nazionale affinché vengano offerti ai bimbi e ai pazienti adulti Centri di **cura** all'altezza della difficoltà di gestione di patologie così rare e complesse, con standard qualitativi omogenei nell'intero Paese. E a chi una **diagnosi** la sta ancora cercando, la possibilità che questa venga fornita in tempi sempre più brevi.*

*Aismme, con il **Progetto Verona** sostiene il Centro di Cura e il centro di Screening dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona, Centro Regionale di Cura dell'Ospedale della Donna e del Bambino di Borgo Trento. Oltre a fornire un sostegno ai pazienti, aiuta i Centri economicamente, raccogliendo fondi per finanziare progetti di formazione, assistenza e ricerca, Borse di studio o assegni di ricerca, contratti per tecnici di laboratorio, acquisto di apparecchiature elettromedicali e di laboratorio.*

L'Ufficio stampa

Giuliana Valerio 335.8140675

AISMME Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus

Piazza Frugose, 4 – 37132 Verona Italy – Cod. Fisc. 92181040285

Tel. 049 9900700 – info@aismme.org – www.aismme.org

Ufficio stampa: info3@presscomunicazione.com 335.8140675