



Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie - onlus

**aismme**

AISMME

Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus

Via Niccolò Tommaseo, 67-C 35131 PADOVA Italy

Tel. 049-936.61.29 [info@aismme.org](mailto:info@aismme.org) [www.aismme.org](http://www.aismme.org)

CCP 68 59 58 34

BANCA ETICA ABI 05018 CAB 12101 CC 121810

Reg. Vol. Regione Veneto: PD 0704

Cod. Fisc.: 92181040285

## **AISMME: un impegno per la salute dei neonati**

### **lo screening allargato neonatale per identificare le malattie metaboliche**

*Padova, 16.9.2007.* Un bambino su 500, in Italia, nasce affetto da una malattia metabolica ereditaria. Soltanto in un caso su quattro il suo disturbo viene riconosciuto in tempo: solitamente nei primi mesi di vita i neonati non manifestano sintomi, che compaiono invece quando le cellule iniziano ad essere coperte dalle sostanze che gli enzimi difettosi non sono stati in grado di demolire. E così l'identificazione della patologia arriva troppo tardi per permettere di intervenire con cure che assicurino la sopravvivenza o anche soltanto una dignitosa qualità della vita per il bambino.

L'AISMME Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus di Padova è da anni impegnata per l'allargamento dello "Screening Neonatale", un test obbligatorio dal 1995 eseguito sui bambini a poche ore dalla nascita che permette attualmente di individuare tre malattie, l'ipotiroidismo, la fibrosi cistica e la fenilchetonuria, ma che potrebbe portare, se "allargato" grazie alla nuova tecnica della Tandem-mass spettrometria, ad identificare fino ad oltre 40 malattie genetiche metaboliche. "Le malattie metaboliche ereditarie – spiega la Presidente dell'AISMME, Cristina Vallotto - sono malattie gravi, altamente invalidanti, poco conosciute quindi difficili da diagnosticare. Se identificate e trattate precocemente con farmaci e diete speciali, seri problemi come ritardo mentale, insufficienza epatica, malattie renali, cardiopatie, coma e perfino la morte improvvisa del bambino possono essere evitati".

"La nostra associazione – continua la Presidente - riunisce centinaia di familiari di persone affette da malattie metaboliche ereditarie ed è impegnata in progetti di informazione e sensibilizzazione sui problemi legati a queste patologie". Un impegno che si è concretizzato nel 2006 con la raccolta delle firme per accompagnare una petizione presentata lo scorso mese di giugno all'Assessorato alla Salute del Veneto per l'applicazione nella nostra Regione dello screening allargato e, su scala nazionale, con una lettera appello al Ministro della Salute e della Famiglia Livia Turco che ribadisce la necessità di allargamento dei programmi di screening ai 570.000 bambini che ogni anno nascono in Italia, oltre a chiedere maggiore attenzione per queste gravi patologie in termini di cura, ricerca, assistenza. Numerose associazioni di malati metabolici, Federazioni



Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie - onlus

**aismme**

AISMME

Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus  
Via Niccolò Tommaseo, 67-C 35131 PADOVA Italy

Tel. 049-936.61.29 [info@aismme.org](mailto:info@aismme.org) [www.aismme.org](http://www.aismme.org)

CCP 68 59 58 34

BANCA ETICA ABI 05018 CAB 12101 CC 121810

Reg. Vol. Regione Veneto: PD 0704

Cod. Fisc.: 92181040285

mediche, personalità e gruppi della società civile hanno condiviso e sottoscritto la lettera-appello.

Ma l'impegno dell'AISMME non si ferma qui. Sono molti i congressi cui l'AISMME partecipa, invitata per sensibilizzare gli operatori sanitari sulla necessità di introdurre lo screening allargato. Prossimi appuntamenti a fine settembre a Pisa al 63° Congresso della Società di Pediatria e a Roma a fine novembre al congresso congiunto SISME (Società italiana studio malattie metaboliche ereditarie) – SISN (società italiana screening neonatale) – SIMGEPED (Società italiana malattie genetiche pediatriche).

“Le campagne di sensibilizzazione, condotte anche grazie al supporto dei mass media, stanno dando i primi frutti. Se in precedenza solo la Regione Toscana aveva esteso il proprio programma di screening alle 40 malattie metaboliche, in questi mesi le cose stanno cambiando: sono molte le Regioni che stanno rispondendo al nostro appello – continua la Vallotto – Lazio e Liguria stanno avviando progetti pilota, mentre la Regione Veneto ha preso in considerazione le nostre richieste ed a giorni avremo una risposta. Inoltre, nei giorni scorsi è arrivato un primo segnale dal Ministero della Salute, che ha espresso la volontà di valutare la nostra richiesta. Un segnale che ci fa ben sperare, e che ci incoraggia a continuare con ancora maggior vigore nella nostra battaglia di civiltà, consapevoli che la “posta” in gioco è la salute e la qualità della vita di migliaia di bambini e delle loro famiglie.”.

Infine, nelle prossime settimane, sarà in distribuzione, con una tiratura di \_\_\_ copie, la rivista dell'AISME, un organo informativo su iniziative, stato della ricerca ed altro, che verrà distribuito ai soci ed a quanti hanno aderito alla campagna per l'allargamento dello screening neonatale.

Maggiori informazioni sullo screening neonatale metabolico allargato e sull'attività dell'associazione sul sito di AISMME onlus [www.aismme.org](http://www.aismme.org) o tel. 049-936.61.29.

L'Ufficio stampa