



**AISMME**  
**Associazione Italiana Studio 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](mailto:info@aismme.org) [www.aismme.org](http://www.aismme.org)  
Ufficio stampa: [pressgv@libero.it](mailto:pressgv@libero.it)

## **COMUNICATO STAMPA**

### ***Lo screening neonatale allargato da subito***

#### ***AISMME e Cometa Sardegna insieme per salvare bambini come Stefano e Milo***

*Padova .06.2008.* L'applicazione dello screening neonatale allargato a tutte le Regioni italiane non è più rinviabile, così come la realizzazione di una organizzazione logistica, laboratori, macchinari, medici specializzati, che ne garantisca l'effettiva applicazione ma che possa anche supportare in modo efficace e quotidianamente i malati e le loro famiglie. In questi ultimi anni nel campo delle malattie rare sono stati ottenuti risultati scientifici confortanti grazie al lavoro di medici e ricercatori. Per molte malattie sono state individuate cure e terapie adeguate. Risultati che ci dicono che una buona parte di queste terribili malattie sono curabili o quantomeno contenibili nelle loro manifestazioni, ma che rischiano di venire vanificati quando manca il sostegno da parte delle istituzioni nazionali e regionali. Associazioni e famiglie fanno la spola davanti alle porte di assessorati regionali, direzioni sanitarie, ministeri per spiegare che anche solo poche ore di ritardo nell'ottenere il risultato di un test possono fare la differenza tra la vita e la morte per i loro bambini ma si scontrano contro un muro di incompetenza quando non anche di indifferenza. E' quanto è successo ai genitori di Stefano, il bimbo sardo affetto da \_\_\_\_\_, che, nella loro lotta per ottenere la produzione di un farmaco salvavita per il loro figlio, hanno chiesto all'Assessorato alla Sanità della Regione Sardegna tempi certi per l'applicazione dello screening neonatale allargato ed il ripristino del Centro di Riferimento per le malattie rare dell'Ospedale di Cagliari, i cui laboratori sono stati chiusi perché non è stato riconfermato il personale, precario ormai da 17 anni. "In Regione non capiscono il problema – spiega il dottor Franco Liliun, Referente per le malattie rare dell'Ospedale di Cagliari – il Piano sanitario regionale prevede l'inserimento dello screening neonatale allargato, l'identificazione ed il potenziamento del Centro per le Malattie rare di Cagliari come Centro

**AISMME****Associazione Italiana Studio 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](mailto:info@aismme.org) [www.aismme.org](http://www.aismme.org)Ufficio stampa: [pressgv@libero.it](mailto:pressgv@libero.it)

di riferimento regionale, ma nella realtà non si muove nulla. Sono anni che tentiamo di spiegare ai vertici regionali l'importanza di mantenere il laboratorio nell'isola, e loro oggi ci dicono che i test possono essere effettuati nei centri del continente. Non si rendono conto che anche solo poche ore di differenza possono salvare una piccola vita o determinarne sofferenze inenarrabili". Pressione sulle autorità locali, politiche e sanitarie, sensibilizzazione della pubblica opinione: sono queste le strade scelte da AISMME onlus, l'associazione che raccoglie le famiglie di bimbi affetti da queste patologie rare che da anni si batte per l'applicazione dello screening neonatale allargato in tutto il territorio nazionale e che ha siglato un gemellaggio con Cometa Sardegna (?), la Onlus isolana che, grazie anche al tam tam mediatico che si sussegue in questi giorni sul caso del piccolo Stefano, intende riportare all'attenzione il problema delle malattie rare. Malattie che, se identificate precocemente, grazie appunto allo screening allargato, che individua ben 40 malattie metaboliche, possono essere se non completamente curate, almeno arginate nei loro effetti, e che, proprio per la loro complessità e scarsa diffusione, vengono trascurate ed abbandonate alla buona volontà di pochi medici e ricercatori. Anche dove il problema dovrebbe essere maggiormente sentito. "Con la forza del nostro amore e della disperazione abbiamo ottenuto che la multinazionale che fabbrica il farmaco salvavita per nostro figlio, la cui commercializzazione è assolutamente poco redditizia, lo rimettesse in produzione – spiega Silvio Pedditzi, padre di Stefano – Ma ora il laboratorio che effettua le analisi necessarie per la sopravvivenza del nostro bambino verrà chiuso ed in Regione nessuno pensa all'applicazione dello screening allargato, che salverebbe tanti bambini come nostro figlio. Indifferenza tantopiù grave in una Regione come la Sardegna, dove l'incidenza delle malattie metaboliche ereditarie è molto alta, visto la frequenza di episodi di unioni di consanguinei che si sono succeduti negli anni, dovuti proprio alle caratteristiche di isolarità".

*La presidente di AISMME Onlus*