



AISMME
Associazione Italiana Sostegno 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 www.aismme.org
Ufficio stampa: pressgv@libero.it

COMUNICATO STAMPA

Malattie genetiche metaboliche: se ne discute al Congresso Nazionale della Società Italiana di Pediatria

Ci sarà anche AISMME Onlus

Padova, 30.11.2009. C'era anche AISMME Onlus, l'Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche, con un banchetto informativo, al 65° Congresso Nazionale dei Pediatri che si è svolta dal 27 al 30 novembre a Padova nei padiglioni della Fiera. Un evento cui erano attesi almeno 2.000 pediatri provenienti da tutta la Penisola e che ha offerto l'opportunità di richiamare l'attenzione del mondo medico sulle malattie rare, sullo stato dell'arte delle cure e delle scoperte scientifiche e farmacologiche ma, soprattutto, della necessità della loro identificazione precoce, per permettere una cura efficace. "Circa il 75% delle malattie rare colpisce l'età pediatrica e coinvolge il 3-4% dei neonati. Si calcola che il 6% della popolazione ne sia affetta. Il 30% di questi pazienti muore prima dei 5 anni di vita. Il 25% dei pazienti ha atteso da 5 a 30 anni per avere la conferma della diagnosi ed il 40% dei pazienti ha avuto inizialmente una diagnosi sbagliata – spiega Cristina Vallotto, Presidente dell'AISMME, associazione di genitori di bambini affetti di malattie genetiche del metabolismo – Numeri che fanno paura, soprattutto se pensiamo che se la malattia non viene identificata immediatamente i neonati non possono essere curati in modo adeguato e la patologia degenera in fretta con l'instaurarsi di gravi danni nell'organismo quando anche non la morte. In questo contesto assume un'importanza fondamentale l'unico strumento di identificazione precoce efficace: lo screening neonatale metabolico allargato, un semplice test che consente l'identificazione precoce di 60 malattie metaboliche ereditarie, permettendo sin da subito l'applicazione di diete e cure". Ed è proprio per l'applicazione di questo test in forma obbligatoria su tutto il territorio nazionale che l'AISMME sta lavorando. "Non deve più essere la sorte a scegliere per i 570 mila bambini che nascono ogni anno in Italia – continua Cristina Vallotto – Il test deve essere disponibile in tutte le Regioni". Attualmente vengono screenati per legge solamente i nuovi

nati nella Regione Toscana e le altre Regioni si stanno muovendo a macchia di leopardo, confidando sulla iniziativa personale di Amministratori pubblici o di istituzioni sanitarie. “Dall’anno della nostra fondazione, il 2005, stiamo facendo pressione sulle autorità nazionali e locali, politiche e sanitarie, e sensibilizzando la pubblica opinione – continua la Vallotto – perché lo screening neonatale allargato sia applicato su tutto il territorio nazionale. Siamo stati presenti sulle principali testate ed emittenti italiane ed abbiamo lavorato con campagne locali nelle diverse Regioni. Pressioni che a volte hanno avuto un esito positivo, come nel Veneto, dove il test sarà applicato entro il 2009. Ma la strada è ancora lunga”.

Nell’autunno ha preso il via un’ulteriore campagna nazionale dell’AISMME, forte di uno spot audio e video “Per non venire alla luce e poi ricadere nel buio” con la voce dell’attrice Veronica Pivetti, che nelle prime settimane di novembre è stato trasmesso sulle reti Mediaset, nelle emittenti locali e nelle principali radio italiane (lo spot è scaricabile dal sito internet dell’Associazione www.aismme).

Nel corso del Congresso un’intera sessione era dedicata alle malattie rare. Si è fatto il punto sulla situazione e sul numero dei malati, e si è data voce anche alle associazioni delle famiglie. “Ma, soprattutto – puntualizza la Vallotto – si è sottolineato il ruolo fondamentale del pediatra per questi piccoli malati, non solo per quanto riguarda la cura una volta identificata la malattia, ma anche come primi riferimenti per le famiglie quando insorgono i primi sintomi, che molto spesso vengono scambiati per indicatori di patologie molto meno gravi, come influenze o altro. E’ importantissimo che i pediatri indirizzino immediatamente piccoli pazienti ai Centri specializzati”. Una grossa responsabilità alla quale i pediatri non sarebbero chiamati se in tutta Italia venisse applicato lo screening neonatale allargato.

L’Ufficio Stampa

Giuliana Valerio 335.8140675