



AISMME
Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus
Via Niccolò Tommaseo, 67-C 35131 PADOVA Italy
Tel. 049 9900700
Cod. Fisc.: 92181040285
info@aismme.org www.aismme.org
Ufficio stampa: info3@presscomunicazione.com 335.8140675

COMUNICATO STAMPA

LO SCREENING NEONATALE ESTESO PUÒ SALVARE LA VITA AI NEONATI POSITIVI

Un traguardo raggiunto, che per Aismme significa nuovi obiettivi

*“Siamo Monica e Francesco, genitori di Davide * (17) e Luca* (4), nati in Toscana.*

Siamo genitori fortunati e grati. Doppia mente fortunati ed infinitamente grati.

Fortunati perché quando nel 2001 è nato Davide in Toscana non si applicava ancora lo screening esteso. Ma è un ragazzo sano, che non soffre di alcuna malattia metabolica.

Doppia mente fortunati perché invece, quando nel 2014 è nato Luca abbiamo scoperto di essere entrambi portatori sani di due ceppi diversi del deficit di biotinidasi. E lo abbiamo scoperto grazie allo screening neonatale esteso, che ha permesso di diagnosticare tempestivamente a Luca questa malattia e di intervenire.

Siamo grati e ci sentiamo fortunati perché viviamo in Toscana, tra le prime Regioni in Italia ad applicare lo screening neonatale esteso. Se Luca fosse nato in una Regione dove lo screening non veniva effettuato, oggi forse avremmo avuto un figlio disabile o non sopravvissuto alla malattia. Invece Luca sta bene.

In questi anni di controlli abbiamo provato dolore e rabbia nel vedere bambini e genitori che non hanno potuto avere una diagnosi di malattia metabolica ereditaria alla nascita, prima che si manifestassero i sintomi, e stanno percorrendo una strada molto difficile, estremamente più difficile della nostra.

Lo screening neonatale esteso è fondamentale. Non solo per i bambini e per le loro famiglie, ma per tutta la società. Per questo ci siamo sempre chiesti perché lo Stato abbia permesso in tutti questi anni che bambini malati venissero straziati dalla malattia, disabili che avrebbero potuto non esserlo grazie ad un prelievo dal tallone alla nascita. Era troppo costoso?! Ma un bambino disabile non è più "costoso" e di "peso" per lo Stato e la società tutta?

Ecco perché accogliamo con entusiasmo la notizia che lo screening neonatale esteso è diventato obbligatorio su tutto il territorio nazionale”.

**(nomi di fantasia)*

Padova 27.2.2018: C'è poco da aggiungere alle parole di questi Genitori. Aismme, Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus, che ha lavorato in tutti questi anni proprio per raggiungere l'obiettivo di rendere obbligatorio lo SNE per tutti i bambini nati in Italia, non può che unirsi al loro entusiasmo. “Nella Giornata delle Malattie Rare che celebra i malati rari e richiama all'impegno per migliorare la loro qualità di vita, in particolare grazie alla ricerca – commenta Cristina Vallotto, Presidente di Aismme Onlus – ci uniamo a tutti i malati e le loro famiglie, impegnandoci a fare un ulteriore passo avanti: far sì che lo screening neonate esteso diventi una pratica acquisita per i neogenitori. Vogliamo che imparino a conoscere questo importante presidio di salute, non ne siano spaventati e si avvicinino al test con serenità, sapendo che potrebbe salvare o migliorare la vita al loro bambino in caso di patologia”. A questo scopo Aismme ha lanciato una massiccia campagna informativa che coinvolge la stampa, le radio e le

televisioni, oltre che i principali canali social, la cui punta di diamante sono un video, uno spot audio e un fumetto. Una campagna che viene condotta insieme a Fondazione Telethon e che ha ottenuto il patrocinio di Uniamo Federazione Italiana Malattie Rare.

“I prossimi obiettivi di Aismme – conclude la Vice Presidente Manuela Vaccarotto – sono la rapida attivazione in tutte e 20 le Regioni italiane dello SNE, che il panel delle malattie screenate possa includere altre patologie, tra cui alcune del gruppo delle lisosomiali e delle immunodeficienze primitive, e che i preziosi fondi destinati al finanziamento del test vengano utilizzati dalle Regioni esclusivamente per lo screening neonatale esteso”.

Infine, Aismme garantisce il suo impegno su tutti i tavoli decisionali perché venga garantito un efficace follow up allo SNE, con il potenziamento dei Centri di cura.

L'Ufficio stampa

Giuliana Valerio 335.8140675



AIMMME Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus, nata a Novembre 2005 da un gruppo di genitori con figli affetti da patologie metaboliche ereditarie, l'associazione senza scopo di lucro ha esclusivamente finalità di solidarietà sociale nel campo della valorizzazione e assistenza alla persona, nella tutela e promozione dei diritti dei pazienti affetti da malattie metaboliche ereditarie.

L'attività dell'associazione nei primi 12 anni di attività (2006-2017) si è concentrata soprattutto:

- nella promozione, informazione e sensibilizzazione dell'Opinione Pubblica e della Classe Medica sull'esistenza delle malattie metaboliche ereditarie e soprattutto della possibilità di identificarne precocemente alla nascita oltre 40 tipi delle oltre 600 patologie metaboliche genetiche conosciute, attraverso lo "screening neonatale esteso";
- Una continua e pressante attività di lobbying alla Classe Politica sia Nazionale che Regionale, affinché si potesse ampliare il pannello obbligatorio delle tre malattie già previste per lo screening alla nascita (L. 104/92) ed estendere lo screening in tutte le regioni, annullando le inaccettabili disparità di trattamento tra regione e regione, che ci ha visto come stackholder in tavoli tecnici e relatori in numerosi congressi.
- collaborazione alla stesura del Disegno di Legge Senato 998/2013 per l'attivazione dello screening a livello nazionale, presentato al Senato a novembre 2013 ed approvato in sede deliberante dalla Commissione Sanità il 17/12/2015. Trasmesso alla Camera il 18/12/2015 il Disegno di Legge prende il numero A.C. 3504 e viene approvato dalla stessa Commissione (dopo un breve passaggio in Aula) in data 15/06/2016. Approvato dal Senato in data 4 agosto 2016, il DL diventa Legge 167/2016, pubblicata in Gazzetta Ufficiale il 31/08/2016 ed in vigore dal 16/09/2016.
- Auditi in Commissione Sanità del Senato il 03/12/2014 per presentare alcuni emendamenti migliorativi al testo del Disegno di Legge;
- Abbiamo preso parte al tavolo tecnico di Agenas per la definizione del pannello di screening che il Ministero della Salute –Prevenzione - Commissione Screening neonatale esteso ha preso come testo base per l'applicazione nazionale a febbraio e marzo 2014;

- Siamo stati eletti all'interno del gruppo ePAGs della ERN (European Reference Network) delle malattie metaboliche ereditarie – MetabERN – nel maggio 2016 attraverso la nostra rappresentante Renza Barbon Galluppi;
- Il 24 gennaio 2017 AISMME con la delegata Manuela Vaccarotto è stata nominata all'interno del Coordinamento Nazionale per gli Screening neonatali istituito presso l'Istituto Superiore di Sanità che segue l'attivazione dello SNE in tutte le Regioni;
- Negli ultimi 5 anni abbiamo lavorato molto sulla formazione soprattutto attraverso la Federazione Malattie Rare Uniamo e, grazie all'esperienza acquisita, siamo stati invitati a relazionare in numerosi convegni e tavoli di lavoro.

Per ulteriori informazioni sul sito www.aismme.org , pagina www.facebook.com/AISMME .

Ufficio stampa

L'Ufficio stampa

Giuliana Valerio 335.8140675

