



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 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

Malattie genetiche metaboliche

lo screening allargato neonatale potrebbe essere applicato in tutt'Italia

In Finanziaria i fondi per l'acquisto dei nuovi macchinari

Padova, 04.12.2007. L'applicazione dello screening neonatale allargato a tutti i bambini nati in Italia potrebbe diventare realtà. E' infatti stato presentato in Senato un disegno di Legge (n.1815) promosso da 26 Senatori di tutti gli schieramenti, la cui copertura di tre milioni di Euro è già prevista in Finanziaria 2008, che prevede l'estensione dello screening neonatale allargato in tutto il territorio nazionale, una tecnica che permette di identificare precocemente fino a 40 malattie genetiche metaboliche.

Una buona notizia per tutte le famiglie italiane ma anche per l'AISMME, l'Associazione che raccoglie i genitori dei bambini affetti da malattie metaboliche ereditarie e che da molti mesi sta conducendo massicce campagne di sensibilizzazione e informazione per promuovere lo screening allargato. L'ultima in ordine di tempo la raccolta di oltre 7.500 firme nel Nordest, una campagna che ha visto il contributo di Federfarma, della Regione Veneto, della stampa e della televisione.

Un bambino su 500, in Italia, nasce affetto da una malattia metabolica ereditaria e soltanto in un caso su quattro il suo disturbo viene riconosciuto in tempo. Infatti solitamente nei primi mesi di vita i neonati non manifestano sintomi, che compaiono invece quando la malattia ha già causato vari danni agli organi e al cervello. 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. Attualmente lo screening Neonatale è obbligatorio solo per tre malattie, l'ipotiroidismo, la fibrosi cistica e la fenilchetonuria, ma potrebbe portare, se "allargato" ad identificare fino ad oltre 40 malattie genetiche metaboliche. "Grazie a questa proposta di Legge ed il relativo stanziamento in Finanziaria – commenta Cristina Vallotto, Presidente di AISMME - sarà possibile acquistare gli apparecchi tandem mass necessari per attivare lo screening neonatale in tutte le Regioni italiane. Dove questo già avviene, in Italia nella sola Regione Toscana, è possibile identificare pressoché tutti i pazienti affetti dalle malattie metaboliche ereditarie screenate (1 su 2.000 nati) ed avviarli precocemente alle terapie più idonee. Questo consente una riduzione della morbilità, delle ospedalizzazioni e della mortalità



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 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

precoce (morte in culla), nonché una riduzione delle nascite di altri familiari affetti poiché viene offerta alle famiglie la possibilità dello screening genetico”.

Nei giorni scorsi, inoltre, si è svolto a Roma il Congresso Congiunto SISMME (Società italiana studio malattie metaboliche ereditarie) – SISN (società italiana screening neonatale) – SIMGEPED (Società italiana malattie genetiche pediatriche), al quale l’AISMME è stata invitata a partecipare, dove medici e pediatri specialisti hanno presentato le linee guida per l’applicazione dello screening neonatale allargato che, con adeguati protocolli, permetteranno concretamente l’utilizzo di questa tecnica su larga scala.

“Qualcosa si sta muovendo, dunque, sul piano delle Istituzioni - continua Vallotto – che, grazie anche alla pressione delle diverse associazioni ma anche del mondo medico, stanno prendendo coscienza dell’importanza dello screening neonatale allargato, ma anche stanno prestando una maggiore attenzione ai problemi delle famiglie nella stagione dei malati. Ricordo che nei mesi scorsi era stato presentato alla Camera dei Deputati una proposta di legge (n.2810) in materia di ‘ricerca sulle malattie rare, della loro prevenzione e cura, nonché per l’estensione delle indagini diagnostiche neonatali obbligatorie’. Una proposta alla quale l’AISMME guarda con speranza perché potrebbe portare, se approvata, al tanto atteso riconoscimento del diritto alle prestazioni assistenziali gratuite per i pazienti affetti da malattie rare, e non solo. La bozza normativa inserisce l’esenzione per i pazienti dalla partecipazione al costo delle cure e prevede la possibilità che ai malati sia riconosciuto il diritto all’assistenza domiciliare integrata, all’assistenza scolastica domiciliare, alle facilitazioni per l’accesso al telestudio o al telelavoro”.

Maggiori informazioni sullo “screening neonatale metabolico allargato” e sull’attività dell’associazione sul sito di AISMME onlus www.aismme.org o tel. 049-936.61.29.

L’Ufficio stampa