

**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**

### **SCREENING PER LA PREVENZIONE NEONATALE**

#### **Come Stefano moltissimi altri bambini**

#### **570.000 i neonati italiani che stanno aspettando lo screening metabolico allargato**

*Camposampiero (Padova), 09.06.2008:* Per chi non conosce la realtà delle cose è difficile immedesimarsi nel problema, ma quando diciamo che le famiglie che hanno un figlio affetto da una malattia metabolica ereditaria si possono definire "famiglie in emergenza" è proprio così. Stiamo parlando di pazienti che tra i malati rari possiamo definire "malati in emergenza" perchè a volte lo scompenso acuto, o la morte in certi casi, arriva anche prima dell'esito dello screening o in seguito a "banali" condizioni come febbre o influenza. La storia di Stefano, il bambino sardo affetto da acidemia metilmalonico-omocistinuria che non è stato riconosciuto precocemente perchè non ha potuto fare lo screening allargato alla nascita ed è in questi giorni su tutti i giornali, rende benissimo l'idea.

Le malattie metaboliche ereditarie sono tra le malattie rare quelle che necessitano di un immediato "soccorso" clinico la cui preconditione è il riconoscimento immediato della patologia. Riconoscimento che può avvenire attraverso lo screening fatto alla nascita, un test oggi facilmente eseguibile ma che in Italia viene applicato a tutti i neonati solo nella regione Toscana dove è attivo per legge dal 2004. E l'importanza di questo test lo può dare un numero: in Toscana su 150.000 bambini screenati sono stati identificati 81 bambini affetti, uno ogni 1.850.

Lo "screening neonatale metabolico allargato", un test eseguito su poche gocce di sangue prelevato dal tallone del bambino nelle prime ore dopo la nascita, consente di identificare circa 40 gravi malattie genetiche della biochimica del metabolismo dosandone i relativi metaboliti. Identificazione che permette l'utilizzo sin da subito di farmaci e/o diete speciali che possono permettere al bambino una discreta qualità della vita e limitare i danni della patologia. L'applicazione del test necessita però di una strumentazione particolare: la Spettrometria di Massa Tandem. Non è uno scherzo l'acquisto della macchina e non è neppure semplice saperla "usare bene", ma in Italia abbiamo centri regionali di screening

**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)

oramai ben consolidati che potrebbero facilmente far fronte al problema, adeguando in modo omogeneo i programmi regionali di screening neonatale.

Già nel giugno 2007 l'AISMME Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus, che da tempo sensibilizza ed informa sullo screening metabolico allargato, ha promosso una [lettera - appello](#) sottoscritta da molte associazioni di pazienti e federazioni di medici con la quale si chiedeva all'allora Ministro Turco e agli Assessorati regionali di appianare le disparità tra Regione e Regione e che lo screening allargato divenisse una realtà Italiana, visto che è già attivo in molti Paesi sia in Europa, che in America e perfino in India.

Il [Ministro rispondeva](#) favorevolmente alla richiesta e [alcuni disegni di legge](#) sono stati conseguentemente presentati sia alla Camera che al Senato. Si è giunti perfino allo stanziamento di fondi nell'ultima Finanziaria 2008: [3 milioni di Euro](#) destinati all'acquisto delle macchine per eseguire lo screening allargato, riferiti però ad un triennio e a tutte le Regioni, purtroppo totalmente insufficienti per un serio intervento presso i centri screening. Le società scientifiche interessate ([SISMME](#) e [SISN](#)) hanno già approntato le linee guida necessarie affinché l'applicazione dello screening sia scientificamente regolamentata.

E qualcosa, in Italia si sta muovendo, seppure lentamente:

- Nel **Lazio** un progetto pilota attivo dal 2004 in parte della regione non è ancora stato riconosciuto.
- In **Liguria** il progetto pilota - oramai divenuto consuetudine - è attivo dal 2005 ma la Regione non lo riconosce.
- In **Sicilia** il Centro Screening di Catania applicherà lo screening allargato subito dopo agosto.
- In **Veneto** sembra sia stata definita la sede che gestirà il test e si prospetta di partire dal prossimo gennaio.
- In **Emilia Romagna** il Gruppo tecnico regionale ha detto sì allo screening neonatale allargato.
- In **Campania** quello che doveva essere un piccolo progetto sperimentale limitato a pochi centri nascita di Salerno sta diventando una importante realtà sul territorio.

**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)

- In **Sardegna** l'esperienza negativa per Stefano acellererà i tempi di attivazione.
- In **Puglia** sono già stati stanziati i fondi per l'attivazione dello screening allargato, ma non sono ancora stati resi disponibili.

**Cosa manca allora?**

Il tempo. La storia del piccolo Stefano, come quella di Milo e Francesco (vedi più sotto) - e possiamo citarne altre - mettono in evidenza l'urgenza: **dove lo screening è già attivo i bambini identificati precocemente hanno una discreta qualità di vita**. Dove invece lo screening allargato manca, o manca addirittura la possibilità di controlli periodici perchè il laboratorio è stato chiuso (vedi la Sardegna in questi giorni), i bambini vengono identificati quando i danni neurologici irreversibili sono già comparsi. Ed un bambino tardivamente identificato è un bambino che dovrà convivere, oltre che con la sua patologia, anche con una grave disabilità causata da un evento prevedibile.

Ancora una volta AISMME Onlus si pone in prima fila per esortare il Ministero alla Sanità, la Commissione Sanità, la Commissione Affari Sociali, la Commissione per l'Infanzia, gli Assessorati alla Sanità di tutte le Regioni a farsi carico di questo grave problema acellerando il più possibile gli iter che permetteranno l'applicazione del test e la gestione dei nuovi piccoli malati. Non solo. A questo deve essere accompagnata la volontà per una seria ed organica "presa in carico" del paziente metabolico, cosa che comprende il potenziamento dei centri di cura (quei pochi che esistono sono al limite del collasso e difficilmente riescono a far fronte alle emergenze), corsie preferenziali per i farmaci salvavita, una adeguata preparazione dei medici pediatri che sul territorio devono imparare a gestire questi pazienti, un'adeguata attenzione ai pazienti adulti per i quali oggi non esiste nulla in termini di assistenza. Ed i tempi devono non solo essere certi, ma anche rapidi.

*Il Presidente AISMME*