



AISMME
Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus
Via Niccolò Tommaseo, 67-C 35131 PADOVA Italy
Tel. 049 9900700
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: info3@presscomunicaizone.com

COMUNICATO STAMPA

L'ITALIA ALL'AVANGUARDIA PER TEST DI SCREENING AI NEONATI ***Al traguardo l'approvazione della Legge per lo screening neonatale esteso che*** ***porta omogeneità di prevenzione secondaria a tutti i neonati***

Padova 16.6.2016: Quello che solo dieci anni fa poteva sembrare un sogno, oggi si sta avverando: il 15 giugno è stato approvato all'unanimità anche alla Camera, come già avvenuto al Senato, il Disegno di Legge che prevede l'attivazione obbligatoria dello Screening Neonatale Esteso in tutte le Regioni e a tutti i 500 mila neonati che ogni anno nascono in Italia

Con quella stessa goccia di sangue prelevata dal tallone del neonato per individuare fino ad oggi tre patologie, potranno essere identificate precocemente circa 40 delle oltre 600 patologie genetiche metaboliche oggi conosciute e alcune patologie autoimmuni.

Il testo del disegno di legge AC 3504 torna ora per la sua terza e definitiva lettura al Senato. E noi, associazione di pazienti affetti da malattie genetiche metaboliche, auspichiamo che i tempi siano davvero brevi, sebbene questa legge potrà essere applicata solo con l'inserimento del test nei LEA consapevoli che i relativi materiali risultano ancora "incagliati" nel MEF nonostante gli obblighi di legge ne prevedano la loro pubblicazione, così come sostenuto dal **sottosegretario alla Salute, Vito De Filippo**, in varie occasioni pubbliche.

Intervenire in tempo sui bambini affetti da una malattia genetica metabolica, che ne colpisce 1 ogni 2.000, significa poter trattare con terapie farmacologiche e dietetiche immediatamente, prima della comparsa di segni e sintomi clinici, queste patologie fortemente degenerative. Grazie a questa azione di sanità pubblica, il bimbo che alla nascita si presenta apparentemente del tutto sano, viene preservato da gravi disabilità quando non anche dalla morte, un decorso naturale in caso di ritardo diagnostico.

Un'azione già applicata dal 2004 in alcune regioni, come Lazio, Liguria e Toscana, e successivamente anche da altre che, in mancanza di una normativa nazionale, hanno dovuto impegnare finanze regionali anziché nazionali come invece avverrà con il Disegno di legge di prossima adozione. Il risultato? Ad oggi viene screenato solo il 43% dei neonati italiani (215.000 bambini), permettendo l'identificazione di 71 bimbi affetti l'anno (dati RT 2014). E per tutti gli altri? Una disparità di trattamento inaccettabile, che ci ha spinto a impegnarci ancora di più affinché si arrivasse ad una uniformità su tutto il territorio nazionale.

L'applicazione di questa azione di prevenzione secondaria in tutte le Regioni italiane permetterà di salvare la vita di centinaia di bambini, di evitare a migliaia di famiglie di vivere un lungo periodo di incertezza della diagnosi, ma anche di ridurre i costi per il Servizio Sanitario Nazionale, poiché le visite, le indagini diagnostiche, i ricoveri e i trattamenti, spesso inadeguati, sono estremamente costosi.

Questo è un giorno molto importante per noi genitori, che ci confrontiamo quotidianamente con le difficoltà e la sofferenza dei nostri figli affetti da malattie metaboliche ereditarie, nati in un'epoca in cui l'applicazione del test era lasciata alla sensibilità di medici e amministratori locali.

Da oltre dieci anni investiamo il nostro tempo per sensibilizzare e informare, per far conoscere queste gravi patologie e l'importanza della diagnosi precoce agli addetti ai lavori: gli operatori sanitari, il mondo della politica e dell'Amministrazione pubblica, per portare ad una maggiore coscienza civile adeguatamente informata sulle diverse tematiche delle Malattie Rare. E non abbiamo mai rinunciato a lottare, con una pressante attività di lobbying insieme alla Federazione Italiana Malattie Rare UNIAMO F.I.M.R. onlus sui sette Ministri della Salute che si sono succeduti negli anni. Lo abbiamo fatto perché lo dovevamo ai nostri figli, a quelli che sono ancora in vita e a quelli che non ci sono più, morti per una malattia per la quale non era neppure stata fatta la diagnosi; alle mamme, ai papà, ai nonni, che in questi anni hanno chiamato al nostro sportello di aiuto-ascolto raccontando la loro storia, il loro dolore e chiedendo un aiuto: persone che avevano perso il loro bimbo a causa di una malattia genetica metabolica non riconosciuta in tempo, e che sapevano che altri bimbi precocemente identificati con la stessa patologia avevano invece una buona qualità di vita.

Ma il nostro lavoro non è finito.

Ora è necessario continuare ad informare e rendere maggiormente consapevole l'Opinione Pubblica e i futuri genitori del percorso screening, che deve iniziare sin dal pre-concepimento.

La nuova legge prevede che il test venga fatto solo in seguito al consenso informato dato dai genitori per la custodia e il futuro utilizzo del materiale, utile non solo alla diagnosi ma anche alla ricerca scientifica per lo studio di queste rare patologie. E' importante che tale consenso venga dato con fiducia e tranquillità, che non ci sia un rifiuto a causa della disinformazione o al timore di affrontare il problema.

Bisogna poi pensare ad un innovato "sistema di screening" per il quale è necessario formare adeguatamente tutti gli operatori sanitari indistintamente, e strutturare i Centri clinici in caso di offrire un'adeguata presa in carico. E, soprattutto, inserire questa azione di prevenzione secondaria nei LEA in modo permanente, dal momento che la Legge potrà essere attiva dopo 60 giorni dall'inserimento del test nei LEA.

Ecco perché continueremo a parlare dello screening neonatale esteso e delle malattie metaboliche, tenendo alta l'attenzione in tutti i modi e con ogni mezzo possibile. Proprio in questi giorni lanceremo un forte messaggio di coinvolgimento attraverso uno spot audio che sarà messo in onda da emittenti nazionali e locali, al quale ha prestato la voce Roby Facchinetti dei Pooh.

Il Presidente di Aismme

Cristina Vallotto

L'Ufficio Stampa

Giuliana Valerio 335.8140675

