



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

MALATTIE GENETICHE METABOLICHE: LO SCREENING ALLA NASCITA E' OBBLIGATORIO PER LEGGE

Approvato oggi il Disegno di Legge – Roby Facchinetti presta la sua voce per uno spot di sensibilizzazione

Padova 04.08.2016: Da oggi l'Italia offre un futuro migliore ai nuovi nati. Questa mattina la Commissione Sanità del Senato, in sede deliberante, ha approvato il disegno di legge 998-B che rende obbligatorio lo screening neonatale allargato in tutte le Regioni a tutti i 500 mila neonati che ogni anno nascono in Italia. E' un test effettuato alla nascita con un semplice prelievo di sangue dal tallone del neonato che permette di identificare precocemente circa 40 delle oltre 600 patologie genetiche metaboliche oggi conosciute, per le quali esiste una cura grazie a diete e farmaci. Patologie che ricadono nelle acidurie organiche, beta ossidazione acidi grassi e aminoacidopatie e che provocano una rapidissima degenerazione degli organi causando importanti disabilità e continue sofferenze. Evitabili solo se la malattia viene identificata in tempo.

L'applicazione di questo test, dal costo irrisorio di c.a 50 euro, permetterà di migliorare la qualità della vita quando non anche di evitare la morte precoce di centinaia di bambini e il pellegrinare di migliaia di famiglie da un ospedale all'altro per avere una diagnosi, ponendo così fine a dolorosi periodi di incertezza. 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.

Oggi, oltre che padri e madri dei nostri bambini, **ci sentiamo genitori orgogliosi anche di questo provvedimento legislativo**, che, come AISMME, abbiamo contribuito a far nascere. Un percorso lungo dieci anni, condotto insieme a Uniamo Federazione Italiana Malattie Rare, che ha coinvolto trasversalmente tutte le forze politiche sia del Senato che della Camera, oltre che i diversi Governi che si sono succeduti.

Oggi per noi è un giorno di festa, anche se non dimentichiamo che **la strada da percorrere è ancora lunga**. Continueremo a lavorare per informare e rendere maggiormente consapevole l'Opinione Pubblica e i futuri genitori dell'importanza e i vantaggi di questo test alla nascita. 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. Lo spot audio si può sentire e scaricare collegandosi al sito dell'associazione: www.aismme.org.

Continueremo a lavorare perché si provveda a formare adeguatamente i medici ospedalieri e i pediatri di base, si aprano nuovi Centri clinici di presa in carico e affinché quelli che già esistono siano messi nelle migliori condizioni per lavorare.

Faremo pressione perché **si proceda velocemente** ad effettuare tutti i passaggi tecnici per permettere che questa nuova legge, che è una buona legge, non resti solo sulla carta, ma possa trovare presto, prestissimo, la sua applicazione concreta.

Dopo l'inserimento del test di screening nei Lea, che da pochi giorni hanno avuto il benestare del Ministero dell'Economia e delle Finanze, è ora necessario formulare il protocollo operativo del "percorso screening", con particolare attenzione alla presa in carico del paziente e l'assistenza ad alta specializzazione, oltre che incrementare il panel di screening primariamente impostato con l'inserimento di nuove patologie come ad esempio la Malattia di Pompe e la MPS I° e due immunodeficienze primitive come l'ADA-SCID e la PNP. Patologie gravi e mortali, altrimenti difficili da diagnosticare, che possono beneficiare di terapie farmacologiche, o trapianti di midollo con risoluzione della patologia.

*Il Presidente di Aismme
Cristina Vallotto*