



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

UN DISEGNO DI LEGGE PER INDIRE LA “GIORNATA NAZIONALE DEGLI SCREENING NEONATALI”

Servirà per ricordarci quanto preziosa è la vita e quanto sia necessario tutelarla, soprattutto quella dei neonati.

Padova 1.12.2016: La presentazione di un disegno di Legge che indica la Giornata Nazionale degli screening neonatali”, da fissare per il 15 settembre: l’ha annunciato ieri al Senato, Sala Nassirya, la Senatrice Paola Taverna nel corso della Conferenza stampa organizzata per fare il punto della situazione a tre mesi dall’approvazione della Legge 167 approvata il 4 agosto 2016 che stabilisce l’attivazione dello “screening neonatale metabolico allargato” a tutti i 490 mila neonati che ogni anno nascono in Italia. Un test attualmente attivo soltanto in alcune regioni (Liguria, Lombardia, Veneto, Friuli V.G., P.A. di Trento e Bolzano, Emilia Romagna, Toscana, Umbria, Marche, Sardegna, parte del Lazio, parte della Campania, parte della Sicilia, coprendo solo il 50,3% dei neonati (243.000 su 490.000), come spiegato da Ilaria Ciancaleoni, Direttore dell’Osservatorio malattie rare. **La Legge 167 darà indicazioni e fondi per l’attivazione alle rimanenti Regioni. Nei giorni scorsi, infatti, si è attuato uno step importante: l’inserimento del test nel Dpcm dei Lea che sono ora in fase di approvazione. Questo significa che il finanziamento dei test sarà a carico dello stato e non più dei singoli bilanci regionali.**

Lo screening neonatale allargato, previsto dalla nuova Legge, eseguito con un semplice prelievo di qualche goccia di sangue dal tallone del bimbo, identifica precocemente oltre 40 patologie genetiche metaboliche attraverso un dosaggio di metaboliti presenti a poche ore dalla nascita. Il bimbo così precocemente riconosciuto può avere in questo modo tutte le cure appropriate (prodotti dietetici e farmaci) che lo aiuteranno a crescere e svilupparsi, contenendo al massimo i possibili danni derivati dalla patologia, forti disabilità quando non anche la morte (morti in culla).

Come sottolineato dalla vice presidente di AISMME Onlus, Manuela Vaccarotto Vaccarotto, ora che il test diventa obbligatorio oltre allo screening bisognerà porre attenzione anche alla presa in carico dei pazienti identificati e ad una assistenza adeguata. Occorre dunque il potenziamento dei centri di cura e la formazione dei clinici necessari a seguire i circa 250 neonati affetti che ogni anno nascono in Italia, essendo la frequenza di 1 neonato ammalato ogni 2.000 nati.

La conferenza stampa ha voluto essere di stimolo per l’accelerazione dell’iter che porterà lo screening ad essere una realtà, ma ha anche permesso di fare il punto sui percorsi di due norme parallele, che hanno lo stesso oggetto, la L.167 e un Decreto Ministeriale emesso dal Ministero della Salute e pubblicato qualche giorno fa sulla Gazzetta Ufficiale. La speranza è che questi due documenti possano in qualche modo convergere in un’unica risoluzione in modo tale da permettere non solo di organizzare concretamente e

con tempi rapidi sul territorio l'attivazione del test, che la legge prevede debba avvenire entro sei mesi dall'approvazione, ma anche di garantire in modo continuativo il finanziamento necessario alla sua copertura totale 27,6 milioni di Euro l'anno (non previsti nel decreto (che ne prevede dieci) e eliminare la non obbligatorietà prevista del decreto e non dalla Legge, che implica la necessità di sottoporre i genitori al consenso informato. Procedura questa che, come si è visto nei casi in cui è stata applicata, ritarda e intralcia l'esecuzione del test appesantendone anche i costi.

“L'Italia si pone all'avanguardia in Europa – ha spiegato Vaccarotto - è l'unico Paese ad avere una legge ad hoc e un pannel di patologie così importante. Eppure, nelle more dell'attesa dell'approvazione della Legge si rende già necessario l'adeguamento del pannel delle patologie. Chiediamo l'inserimento di almeno altre 4 patologie: due immunodeficienze primarie , per le quali è stata da poco presentata la prima terapia genica disponibile, lo Strimvelis; due malattie lisosomiali: la Glicogenosi di tipo II o Malattia di Pompe (negli Stati Uniti fa già parte del pannel di screening) e la MPS di tipo I°. Per le quali sono già disponibili efficaci terapie o il trapianto di midollo nel caso della MPS”. Aismme chiede inoltre l'obbligatorietà del test sulle 40 malattie, come avviene per lo screening già in vigore su 3 patologie (Fibrosi cistica, ipotiroidismo congenito e fenilchetonuria), come previsto nella legge ma non nel decreto.

Aismme ha riservato in questi anni una particolare attenzione alla presa in carico e all'assistenza dei malati screenati, bambini, adolescenti ed adulti, affetti da malattie metaboliche ereditarie, realizzando il progetto “Verona per le malattie metaboliche ereditarie” che contribuisce alla crescita del nuovo centro di Cura per le malattie metaboliche ereditarie presso la Pediatria dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona – Borgo Roma. Qui i pazienti possono trovare un'equipe di medici e dietiste, coordinati dal Dr. Andrea Bordugo medico metabolista, per l'assistenza del bambino e dell'adulto. E del Centro Regionale di Screening delle Malattie Metaboliche ed Endocrine, coordinato dalla Dr.ssa Marta Camilot, riferimento per lo screening neonatale allargato dei neonati veneti.

Una importante raccolta fondi UNA MANO ALLA RICERCA è stata lanciata dalla Fondazione Mediolanum per Aismme e per Federazione Italiana Fibrosi Cistica e Associazione Italiana Neuroblastoma. Si può contribuire con una donazione su IBAN IT68C0306234210000000417750.

Maggiori informazioni sul sito di AISMME www.aismme.org

L'Ufficio stampa

Giuliana Valerio 335.8140675

