

 <p data-bbox="284 257 657 280">Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie - onlus</p> <p data-bbox="284 286 497 340"><b>aismme</b></p>	<p data-bbox="858 123 1396 197"><b>AISMME</b> <b>Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus</b></p> <p data-bbox="858 199 1372 226">Via Niccolò Tommaseo, 67-C 35131 PADOVA Italy</p> <p data-bbox="858 228 1236 255">Tel. 049-936.61.29 <a href="mailto:info@aismme.org">info@aismme.org</a></p> <p data-bbox="858 257 1024 284"><a href="http://www.aismme.org">www.aismme.org</a></p> <p data-bbox="858 286 1024 313">CCP 68 59 58 34</p> <p data-bbox="858 315 1407 342">Unicredit Banca Y ABI 02008 CAB 63030 CCB 40 44 57 46</p> <p data-bbox="858 344 1193 371">Reg. Vol. Regione Veneto: PD 0704</p> <p data-bbox="858 374 1093 400">Cod. Fisc.: 92181040285</p>
--	--

## **LA PREVENZIONE NEONATALE: UN DIRITTO ALLA SALUTE DEL BAMBINO.**

Le associazioni dei malati unite richiedono l'allargamento dello screening neonatale e maggiore attenzione al dolore ed al disagio di oggi e di domani.

Nell'ambito del Convegno MALATTIE RARE E SCREENING NEONATALE "IL MIRAGGIO DELLA PREVENZIONE" indetto dall'Associazione Culturale Dossetti, l'AISMME Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus si fa promotrice, tra le associazioni di pazienti affetti da malattie metaboliche genetiche e rare, di una lettera - appello rivolta al Ministro della Salute On. Livia Turco e della Famiglia On. Rosy Bindi, oltre che alle autorità sanitarie regionali affinché possa essere presto attivato lo "Screening Neonatale Metabolico Allargato" a oltre 40 malattie metaboliche genetiche, in modo da adeguare i programmi di screening regionali, come già succede sin dal 2004 nella Regione Toscana. Altre regioni, quali la Liguria ed il Lazio, stanno attuando dei progetti pilota in tal senso ed i risultati globali dimostrano la reale necessità di applicare lo screening allargato, unico strumento per salvare molte piccole vite o preservarle da una vita di sofferenze e disabilità.

Sono numerose le Associazioni e Federazioni che hanno aderito con entusiasmo alla lettera-appello, tentativo questo di uscire dal silenzio che i diretti interessati al problema ritengono opportuno e doveroso far cessare per lanciare forte e chiaro un messaggio che non sia solo l'estrema urgenza dell'introduzione dello screening neonatale metabolico allargato a favore della prevenzione neonatale, intesa come gesto di profonda civiltà verso il neonato e verso la società di domani, ma anche la volontà di sottolineare la condizione di dolore e di disagio che la scoperta di una malattia metabolica ereditaria in un bambino comporta.

AISMME vuole infatti evidenziare come a ciascun malato di malattie metaboliche rare non sempre possa essere assicurato un futuro dignitoso, non solo attraverso centri di cura attrezzati ed efficienti, ma anche di sensibilità verso i piccoli problemi quotidiani che gravano su una vita resa già di per sé difficile da una malattia rara. E' essenziale diffondere una cultura maggiormente sensibile - tanto a livello istituzionale, quanto in sede medica e sociale - capace di apportare qualche sollievo alle difficili vite dei malati e di chi si prende cura di loro.

 <p data-bbox="284 257 657 280">Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie - onlus</p> <p data-bbox="284 286 497 340"><b>aismme</b></p>	<p data-bbox="858 123 1396 197"><b>AISMME</b> <b>Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus</b></p> <p data-bbox="858 199 1372 250">Via Niccolò Tommaseo, 67-C 35131 PADOVA Italy Tel. 049-936.61.29 <a href="mailto:info@aismme.org">info@aismme.org</a></p> <p data-bbox="858 253 1024 300"><a href="http://www.aismme.org">www.aismme.org</a> CCP 68 59 58 34</p> <p data-bbox="858 302 1407 374">Unicredit Banca Y ABI 02008 CAB 63030 CCB 40 44 57 46 Reg. Vol. Regione Veneto: PD 0704 Cod. Fisc.: 92181040285</p>
--	--

## LETTERA - APPELLO

Promossa da

### **AISMME Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus**

Al Ministro della Salute Livia Turco e delle Politiche per la Famiglia Rosy Bindi  
Agli Assessorati alle Politiche Sanitarie Regionali

Le Associazioni dei Malati affetti da Malattie Metaboliche Ereditarie lanciano un appello ed invitano il Ministro L. Turco, il Ministro R. Bindi, le autorità sanitarie regionali a mobilitarsi affinché lo "Screening neonatale metabolico allargato" per oltre 40 malattie metaboliche genetiche possa venire attuato in tutte le regioni italiane.

#### **LA PREVENZIONE NEONATALE: UN DIRITTO ALLA SALUTE DEL BAMBINO**

**Un bambino su 500 nasce affetto da una malattia metabolica ereditaria, solo 1 su 4 viene riconosciuto in tempo. Lo "Screening neonatale metabolico allargato" permette una diagnosi precoce che evita al bambino gravi handicap o la morte.**

Solo nella Regione Toscana, attualmente, viene eseguito per legge lo "Screening Neonatale Metabolico Allargato" con l'ausilio di una speciale apparecchiatura - Tandem-mass spettrometria -, che consente di individuare, a poche ore dalla nascita, circa **quaranta malattie metaboliche ereditarie**, suscettibili di trattamento dietetico o farmacologico, ritardando così il più possibile l'evoluzione della malattia e quindi il danno irreversibile di organi ed apparati.

L'efficacia di un riconoscimento precoce attraverso lo screening neonatale metabolico allargato permette:

- Il riconoscimento in fase pre-clinica di una delle oltre 40 malattie metaboliche ereditarie che oggi è possibile screenare;
- il trattamento immediato della patologia metabolica;
- evita l'insorgere dello scompenso metabolico acuto che rappresenta la principale causa di morte di queste patologie.

Le malattie metaboliche ereditarie sono patologie causate da alterazioni geniche. Sono malattie croniche, disabilitanti, spesso degenerative, in molti casi senza cure, di difficile gestione famigliare.

La prognosi spesso è grave, per la vita stessa e per la salute futura del bambino.

La diagnosi di queste malattie non è sempre immediata, perché richiede un alto livello di "sospetto clinico", non facile trattandosi di malattie che prese singolarmente risultano rare.

Una diagnosi omessa o tardiva ha pesanti conseguenze, gravi handicap e/o la morte del bambino o la nascita di altri soggetti affetti dalla medesima patologia nella stessa famiglia.

 <p data-bbox="284 257 657 280">Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie - onlus</p> <p data-bbox="284 286 497 340"><b>aismme</b></p>	<p data-bbox="858 123 1401 197"><b>AISMME</b> <b>Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus</b></p> <p data-bbox="858 199 1375 226">Via Niccolò Tommaseo, 67-C 35131 PADOVA Italy</p> <p data-bbox="858 228 1241 255">Tel. 049-936.61.29 <a href="mailto:info@aismme.org">info@aismme.org</a></p> <p data-bbox="858 257 1024 284"><a href="http://www.aismme.org">www.aismme.org</a></p> <p data-bbox="858 286 1024 313">CCP 68 59 58 34</p> <p data-bbox="858 315 1407 342">Unicredit Banca Y ABI 02008 CAB 63030 CCB 40 44 57 46</p> <p data-bbox="858 344 1193 371">Reg. Vol. Regione Veneto: PD 0704</p> <p data-bbox="858 374 1098 400">Cod. Fisc.: 92181040285</p>
--	--

**La diagnosi nei primi giorni di vita quindi può fare la differenza tra la vita e la morte**, tra l'invalidità e un normale sviluppo fisico, poiché consente un precoce trattamento prima dell'inizio della comparsa dei sintomi con maggiori speranze di vita e di benessere per il bambino.

Oggi l'Italia può contare, in quasi tutte le regioni, su un numero sempre più significativo di centri altamente qualificati per lo screening neonatale regolamentato per legge per tre malattie genetiche: ipotiroidismo, fibrosi cistica e fenilchetonuria, patologie nelle quali la tempestività dell'intervento terapeutico gioca un ruolo decisivo per la sopravvivenza del paziente.

L'allargamento dello screening neonatale a oltre 40 malattie metaboliche ereditarie (aminoacidopatie, acidurie organiche, difetti del ciclo dell'urea, difetti della  $\beta$ -ossidazione degli acidi grassi, malattie lisosomiali, ecc.), rappresenta un avanzamento importante nell'ambito della prevenzione di massa di un folto gruppo (più di 600) di malattie metaboliche ereditarie tra le malattie rare (più di 6.000) e diventa l'unico vero atto di prevenzione che al momento si può utilizzare per queste malattie.

La terapia enzimatica sostitutiva, i trapianti d'organo e cellule staminali, e, nel prossimo futuro, la terapia genetica sono i trattamenti terapeutici che hanno maggiormente beneficiato delle innovazioni biotecnologiche e sono ora disponibili anche per pazienti affetti da alcune malattie metaboliche ereditarie.

**Le associazioni propongono una serie di azioni:**

1. **l'ampliamento dello "screening neonatale metabolico allargato"** a tutti i nuovi nati in tutte le regioni d'Italia, ed appianare le disparità esistenti tra regione e regione;
2. **il Follow-up** dei pazienti diagnosticati mediante test di conferma diagnostica (enzimatici e molecolari);
3. **di promuovere programmi di ricerca** atti a migliorare le conoscenze cliniche e di base delle malattie metaboliche ereditarie per aggiornare la possibilità di prevenzione, nonché la diagnosi precoce, il trattamento e la riabilitazione;
4. **di rivolgere l'attività diagnostica a pazienti affetti da ritardo mentale di età pediatrica e non**, ambulatoriali o ricoverati presso le strutture sanitarie, considerando che il ritardo mentale è definito da una incidenza di circa il 3% della popolazione generale;
5. La necessità di **Centri ad alta specializzazione** per la cura delle malattie metaboliche ereditarie, anche alla luce di nuove possibilità terapeutiche, con équipe medica specializzata ed aggiornata, sufficiente a garantire una disponibilità 24h/24h per le emergenze metaboliche;
6. L'inserimento di tutte le **analisi di laboratorio** valide per il controllo della malattia nel **nomenclatore-tarifario nazionale**;
7. L'inserimento nei **LEA** di tutte le prestazioni necessarie ai malati affetti da Malattie Metaboliche Ereditarie;
8. L'inserimento di tutte le **Malattie Metaboliche Ereditarie** finora conosciute nella **lista delle patologie rare in esenzione ticket**;
9. **Campagne d'informazione e corsi di aggiornamento** rivolti ai medici e ai pediatri di base;

 <p data-bbox="284 257 657 280">Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie - onlus</p> <p data-bbox="284 286 497 340"><b>aismme</b></p>	<p data-bbox="858 123 1396 197"><b>AIMSME</b> <b>Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus</b></p> <p data-bbox="858 199 1372 250">Via Niccolò Tommaseo, 67-C 35131 PADOVA Italy Tel. 049-936.61.29 <a href="mailto:info@aismme.org">info@aismme.org</a></p> <p data-bbox="858 253 1024 300"><a href="http://www.aismme.org">www.aismme.org</a> CCP 68 59 58 34</p> <p data-bbox="858 302 1407 327">Unicredit Banca Y ABI 02008 CAB 63030 CCB 40 44 57 46</p> <p data-bbox="858 329 1193 353">Reg. Vol. Regione Veneto: PD 0704</p> <p data-bbox="858 356 1093 380">Cod. Fisc.: 92181040285</p>
--	--

10. Di provvedere alla **preparazione ed all'aggiornamento professionale** del personale socio-sanitario addetto;
11. **I centri regionali di riferimento** devono provvedere alla cura e alla riabilitazione dei malati metabolici, sia in regime ospedaliero, sia in regime ambulatoriale e di day-hospital, sia a domicilio.
12. **Il riconoscimento sanitario e sociale del paziente** affetto da malattia metabolica ereditaria per favorirne la cura, la riabilitazione, l'inserimento sociale, scolastico e lavorativo.

Il nuovo millennio rappresenta una nuova era per i programmi di screening grazie alla nuove tecnologie e all'aumentare delle conoscenze genetiche.

Allo screening neonatale metabolico dovrà seguire un maggior interesse culturale per le malattie metaboliche ereditarie, sia in termine di conoscenze generali del pediatra o del medico di famiglia sia di Centri specialistici che sappiano curare i pazienti metabolici. Con questo processo lo screening rivestirà il vero ruolo di indagine di prevenzione delle patologie metaboliche ereditarie fornendo quelle informazioni genetiche ed epidemiologiche fondamentali nello stimare il peso sociale di queste patologie.

**Le associazioni che aderiscono alla lettera-appello sono:**

- **Aismme Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus** – Presidente Cristina Vallotto - Padova
- **Cometa Sardegna Associazione per la ricerca e la prevenzione delle malattie metaboliche ereditarie e delle malattie rare onlus** – Presidente Dr.ssa Luisa Molinas – Quartu SE (CA);
- **A.ME.GE.P. Domenico Campanella - Associazione Malattie Metaboliche e Genetiche Puglia Onlus** - Presidente Porzianna Caliano – Monopoli (BA);
- **A.b.m. Associazione per la Tutela dei Bambini Metabolici** – Presidente Luca Zini – Milano;
- **Associazione Italiana Gaucher** – Presidente Fernanda Torquati – Reggello (FI);
- **Associazione Italiana Niemann Pick Onlus** – Presidente Luigi Bonavita – Lanzo T.se (TO);
- **Progetto Grazia Associazione Italiana onlus per la ricerca sulla Leucodistrofia di Krabbe** – Presidente Rosaria Barbagallo – Acireale CT
- **AMMeC Associazione Malattie Metaboliche Congenite Onlus** – Presidente Domenico Mucci – Firenze
- **AIG Associazione Italiana Glicogenosi** – Presidente Fabrizio Seidita – Milano
- **DIAGEM Associazione per la diagnosi precoce e la cura delle malattie genetico metaboliche dell'età pediatrica** – Presidente Mauro Lazio – Genova;

 <p data-bbox="284 257 657 280">Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie - onlus</p> <p data-bbox="284 286 497 340"><b>aismme</b></p>	<p data-bbox="858 123 1396 197"><b>AISMME</b> <b>Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus</b></p> <p data-bbox="858 199 1372 250">Via Niccolò Tommaseo, 67-C 35131 PADOVA Italy Tel. 049-936.61.29 <a href="mailto:info@aismme.org">info@aismme.org</a></p> <p data-bbox="858 253 1029 304"><a href="http://www.aismme.org">www.aismme.org</a> CCP 68 59 58 34</p> <p data-bbox="858 306 1412 336">Unicredit Banca Y ABI 02008 CAB 63030 CCB 40 44 57 46</p> <p data-bbox="858 338 1197 367">Reg. Vol. Regione Veneto: PD 0704</p> <p data-bbox="858 369 1093 398">Cod. Fisc.: 92181040285</p>
--	--

- **Federazione Italiana Malattie Rare Onlus Uniamo F.I.M.R.** – Presidente Renza Barbon Galluppi – Venezia.
- **AIF Onlus Associazione Italiana Fructosemia** – Vice Presidente Giorgio Pioli – Napoli
- **U.M.A.R. Onlus Unione Malattie Rare** – Resp. Comunicazione Dr. Claudio Cigliano – Napoli
- **IRIS Associazione Siciliana Malattie Ereditarie Metaboliche Rare Onlus** Presidente Carmen Salamone – Palermo

**Inoltre aderiscono:**

- **FIMMG Federazione Italiana Medici di Medicina Generale** – Presidente Dr. Giacomo Milillo - Roma
- **Fondazione ARMR Fondazione Internazionale Aiuti per la Ricerca sulle Malattie Rare al Centro di Ricerche Cliniche Aldo e Cele Daccò - Istituto Mario Negri** – Presidente Dott.ssa Daniela Gennaro Guadalupi – Zanica BG;
- **FISH Federazione Italiana per il Superamento dell’Handicap** – Presidente Pietro Vittorio Barbieri – Roma
- **Associazione Claudia Bottigelli** – Presidente Marina Cometto – Torino.
- **Associazione Giuseppe Dossetti: i Valori** – Presidente Sen. Ombretta Fumagalli Carulli