

**AISMME****Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus**

Via Niccolò Tommaseo, 67-C 35131 PADOVA Italy

Tel.-Fax: 049-99.00.700

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.orgUfficio stampa: info3@presscomunicazione.com

Alla cortese attenzione della

SENATRICE DE BIASI

Presidente Commissione Sanità

SENATO DELLA

REPUBBLICA

Padova, 03/12/2014

Gentilissima Senatrice,

sono Manuela Vaccarotto, vice presidente e responsabile del progetto "screening neonatale metabolico allargato" di AISMME - Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus.

Ho avuto l'onore ed il piacere di conoscerLa il 20 novembre 2013, data in cui è stato presentato a Palazzo Madama il disegno di legge della Senatrice Paola Taverna relativo all'attivazione in Italia dello "Screening neonatale metabolico allargato". AISMME è infatti l'associazione che ha dato vita, insieme allo staff della Sen. Taverna, al disegno di legge e, insieme alla Sen. Bianconi, sedevamo allo stesso tavolo degli oratori.

AISMME da nove anni fa attività quasi esclusiva a favore dello screening allargato e del rapporto con le famiglie e le giovani coppie che quotidianamente ci contattano per poter eseguire questo test al proprio bimbo appena nato, servizio che da quattro anni offriamo gratuitamente laddove lo screening non sia ancora attivo.

La nuova tecnologia – la spettrometria di massa tandem – offre oggi e sempre di più la possibilità di eseguire saggi su marcatori, indice di eventuali patologie enzimatiche, riscontrabili a pochissime ore dalla nascita. Si tratta di una cinquantina di patologie che, nella maggioranza dei casi, necessitano di un immediato soccorso clinico per evitare al neonato dei gravi accumuli di sostanze tossiche altrimenti non metabolizzate da una parte, e dalla mancanza di substrati vitali dall'altra. Se diagnosticate a poche ore di vita, ed istaurata una adeguata terapia dietetica e/o farmacologica, si evitano ai neonati gravi disabilità psico-fisiche, se non la morte in certi casi. I bambini possono avere quindi una discreta qualità di vita.

Attualmente nella maggior parte delle Regioni italiane è obbligatorio uno screening ma solo su 3 patologie (Ipotiroidismo congenito, fenilchetonuria e Fibrosi cistica (quest'ultima non in tutte le regioni). Si capisce bene quale potrebbe essere l'innovazione se le patologie screenate salissero ad una cinquantina.

Alcune regioni virtuose (Toscana in primis, Umbria, Liguria, Emilia Romagna, Veneto, Sardegna, parte del Lazio, alcune province della Sicilia) hanno attivato mediante delibera regionale lo screening neonatale allargato, portando la percentuale di bambini screenati in Italia al 29%, circa 150.000 bambini su 519.000. Altre regioni (Marche e forse Abruzzo, Puglia, Sicilia) si stanno preparando a partire con lo screening. Ma molte non lo hanno neppure in programma.

**AISMME****Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus**

Via Niccolò Tommaseo, 67-C 35131 PADOVA Italy

Tel.-Fax: 049-99.00.700

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.orgUfficio stampa: info3@presscomunicazione.com

Questa disparità tra regione e regione fa sì che un bambino che nasce a pochi chilometri dalla “zona screening” non venga sottoposto al test.

Sono le Famiglie a chiedere questo test. Dall'inizio del nostro lavoro è cambiato moltissimo l'atteggiamento delle persone nei confronti del test. Non c'è più quel timore, quel “meglio non sapere” ma, anzi, un atteggiamento di apertura verso la prevenzione precocissima di patologie che non possono più essere considerate rare. Moltissime sono le persone che si continuano a rivolgere al nostro Numero Verde per lo screening allargato (800.910.206), per chiedere informazioni e per farlo eseguire al nascituro. E moltissimo interesse hanno sempre suscitato le campagne informative e di sensibilizzazione nazionali che abbiamo condotto.

I numeri che vengono emessi dai centri screening parlano di 1 bambino affetto ogni 1.750. Questo significa che in una regione con una natalità di 50.000 bambini all'anno, come il Lazio, nasceranno una trentina di bambini affetti da patologia metabolica. Sono bambini che rischiano di essere “persi” in mancanza di una diagnosi precoce.

Le patologie attualmente oggetto di screening allargato sono quelle più frequenti e quelle, per le quali esiste una terapia in grado di modificare il decorso negativo della sintomatologia. Ci sono però **patologie, che possono avere anche un esordio tardivo oltre che neonatale, per le quali esiste una terapia efficace sin dalla nascita, che non sono state ancora incluse nel sistema di screening neonatale allargato.** Si tratta delle Malattie Lisosomiali (le più conosciute Mucopolisaccaridosi, Malattia di Pompe, Malattia di Gaucher, Malattia di Fabry, ecc.). Per queste patologie molti sono gli studi sperimentali in atto, in Italia e all'estero. AISMME **Onlus auspica che siano anch'esse comprese nei pannelli di screening** per dare delle risposte immediate ed appropriate di assistenza dove la precocità dell'intervento è mirata a salvaguardare la vita e la sopravvivenza del neonato. Per dare modo alle famiglie di programmare una gravidanza non a rischio per il secondo figlio con la possibilità di utilizzare attualmente lo strumento della diagnosi pre-impianto.

In conclusione

Alla luce di quanto è stato fatto sinora e delle risorse già presenti su tutto il territorio siamo convinti che **l'Italia è pronta per questo cambiamento di cultura medico-scientifica nei confronti dello screening neonatale allargato. Le famiglie non vogliono sentirsi discriminate solo perché risiedono in una regione o in un'altra** e chiedono una uniformità di trattamento.

Nell'Istituto Superiore di Sanità, al Ministero della Salute e in Agenas si sta lavorando per poter attivare lo screening neonatale metabolico allargato a tutti i nuovi nati in Italia. **Ma i tempi sono molto lunghi e bisogna fare presto.**

Manuela Vaccarotto
Vicepresidente AISMME Onlus

AISMME ha cominciato a parlare di screening allargato sin dal 2006, e ha lavorato per sensibilizzare l'Opinione Pubblica e le Istituzioni sulla necessità di estenderlo a tutti i nuovi nati in Italia con campagne stampa-tv-radio. Come Vicepresidente dell'associazione faccio parte del tavolo tecnico di Agenas in rappresentanza dei pazienti insieme ad Uniamo F.I.M.R. per definire le linee guida per lo screening allargato.