

## Comunicato stampa

### European Biotech Week: a Perugia una giornata di approfondimento sullo Screening Neonatale Esteso

**Perugia - 10 settembre 2019** Il prossimo 25 settembre, presso Villa Umbra di Perugia, UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare organizzerà, dalle 9.30 alle 13.30, l'evento di dibattito pubblico **Play to decide "Lo Screening Neonatale Esteso vettore di un'interazione virtuosa tra ricerca e cura"**.

L'iniziativa rientra nella serie di incontri organizzati per celebrare la settima edizione della European Biotech Week, la settimana che dal 23 al 29 settembre racconterà, attraverso eventi e manifestazioni in tutto il mondo, le biotecnologie.

Obiettivo del dibattito è **favorire il dialogo tra associazioni, cittadini, istituzioni sanitarie e locali, studenti e professionisti della salute e industria farmaceutica**, in ragione della elevata complessità delle biotecnologie, per discipline coinvolte e bisogni che suscitano.

Il focus sarà sullo **Screening Neonatale Esteso**, uno degli strumenti più avanzati di prevenzione secondaria in pediatria che permette, attraverso il prelievo di alcune gocce di sangue sul neonato, di individuare in modo tempestivo i neonati affetti da alcune malattie congenite e rare.

Dalle 14.15 alle 17.30 si svolgerà, inoltre, il seminario di approfondimento **"La ricerca traslazionale come diritto di salute"**. Interverranno e parteciperanno responsabili dei centri screening, ricercatori, rappresentanti delle istituzioni, delle industrie, cittadini e soprattutto persone con malattia rara o loro *caregivers*, fondamentali per rappresentare le proprie istanze e necessità.

L'evento è organizzato nell'ambito del Progetto **NS2 – Nuove Sfide, Nuovi Servizi**, promosso da UNIAMO FIMR in partenariato con le Associazioni Mitocon – Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali Onlus, e Aismme – Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Aps e co-finanziato dal Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali. Il progetto si propone di stimolare il processo di empowerment delle associazioni di pazienti con incontri di formazione e con il potenziamento di help-line associative per le persone con malattia rara, nonché di sensibilizzare l'intera cittadinanza sui temi dei malati rari con Open Day nelle strutture per la diagnosi e cura.

"La prevenzione e la diagnosi precoce sono due temi importantissimi e molto sentiti dalla comunità dei pazienti affetti da malattia rara, specie se riguardano quelli in età pediatrica. Per questo motivo – spiega la Presidente di UNIAMO FIMR **Annalisa Scopinaro** – abbiamo deciso, anche quest'anno, di focalizzarci sullo Screening Neonatale Esteso, affinché i neonati possano ricevere da subito una diagnosi precoce, così da bloccare o, quantomeno, gestire l'insorgere di malattie metaboliche rare. La legge 167 del 2016, "Disposizioni per l'avvio dello screening neonatale per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie" ci ha sicuramente aiutati nel percorrere la giusta strada, ma occorre maggiore uniformità in tutte le regioni italiane. Altrettanto importante per la comunità delle

persone con malattia rara è la presa in carico pre e post diagnosi: devono essere esplicitati percorsi sanitari e assistenziali precisi e funzionali, con persone competenti e dedicate, che possano da subito indirizzare il paziente verso le migliori terapie e supporti”.

Il prossimo incontro si terrà a Pescara, presso il P.O. S. Spirito il 26 settembre.

**Per iscriversi all'incontro di Perugia:** <https://forms.gle/PomR5sh7vG5vCYrv9>

#### **Contatti**

Chiara Pagliafora  
Ufficio comunicazione e stampa  
Tel 06-4404773  
comunicazione@uniamo.org

UNIAMO FIMR  
Via Nomentana, 133  
00161 Roma  
www.uniamo.org

## UNIAMO FIMR

È la Federazione delle associazioni di pazienti affetti da malattie rare e l'Alleanza Nazionale Italiana di EURORDIS, *European Organisation for Rare Diseases*.

La sua missione è “migliorare la qualità di vita delle persone colpite da malattia rara, attraverso l'attivazione, la promozione e la tutela dei diritti dei malati rari nella ricerca, nella bioetica, nella salute, nelle politiche sanitarie e socio-sanitarie”.

Le principali azioni di UNIAMO sono iniziative di sensibilizzazione, progetti tesi all'empowerment individuale, all'empowerment organizzativo e di comunità, attività di formazione dei pazienti, delle loro associazioni e dei medici. Collabora attivamente con tutti gli stakeholder coinvolti nel settore delle malattie rare come il Ministero della Salute, l'ISS – Istituto Superiore di Sanità, AIFA - Agenzia Italiana del Farmaco, Age.Na.S – Agenzia Nazionale per i Servizi Sanitari Regionali, società scientifiche e federazioni mediche.



## European Biotech Week

Dal 23 al 29 settembre si celebra in tutto il mondo la biotech week: una settimana di eventi e manifestazioni per raccontare le biotecnologie ad un pubblico vasto ed eterogeneo e celebrare il ruolo chiave che il biotech ha, e sempre più potrà avere, nel migliorare la qualità della nostra vita. Saranno oltre un centinaio gli eventi in programma in Italia.

La manifestazione, lanciata in Canada nel 2003, è sbarcata in Europa nel 2013 per volontà di EuropaBio - Associazione della bio-industria europea, e per il sesto anno è coordinata a livello nazionale da Assobiotec, Associazione nazionale per lo sviluppo delle biotecnologie che fa parte di Federchimica. Importante il sostegno che negli anni le istituzioni hanno continuato a confermare alla manifestazione: l'iniziativa ha infatti ottenuto nel 2015 la Medaglia del Presidente della Repubblica e gode quest'anno del patrocinio del Senato della Repubblica. All'interno del programma della

settimana, il Technology Forum Life Sciences ha inoltre ricevuto il patrocinio della Camera dei Deputati.