

## Comunicato stampa

### **SNE come strumento di prevenzione pediatrica: a Palermo una giornata di approfondimento tra istituzioni, associazioni, pazienti e caregiver**

**Roma - 20 settembre 2019** Si pensa spesso che per prevenire le malattie, rare e non, sia necessario affidarsi a strutture ed esami costosi ed invasivi. In realtà, il processo di prevenzione, soprattutto in età pediatrica, è molto semplice grazie allo Screening Neonatale Esteso, un test che permette, attraverso il prelievo di alcune gocce di sangue del neonato, di individuare tempestivamente alcune delle patologie di cui i bambini potrebbero essere affetti.

Data l'importanza di questa tematica, UNIAMO FIMR organizza, con il supporto di **AISMME Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Aps** e l'**Associazione IRIS Malattie Metaboliche Ereditarie**, martedì 24 settembre a Palermo, presso l'Aula Turchetti dell'Università degli Studi di Palermo, un Open Day sullo Screening Neonatale Esteso, un evento informativo aperto alla cittadinanza, operatori sanitari, medici e studenti.

“L'Open Day è un'occasione preziosa per i futuri genitori per avvicinarsi allo Screening Neonatale Esteso con serenità, un test a cui vengono sottoposti in Italia tutti i neonati - spiega **Manuela Vaccarotto**, Vicepresidente AISMME Aps -. È un'opportunità imperdibile per capire l'importanza di un percorso che permette di contenere e combattere gli esiti di malattie metaboliche genetiche rare che, altrimenti, potrebbero portare i bimbi affetti alla disabilità quando non anche alla morte. La partecipazione è importante per saperne di più su questo nuovo strumento di diagnosi, diventato diritto di ogni neonato”.

“La nostra associazione, che rappresenta i genitori dei bambini affetti da malattie metaboliche ereditarie, ha accolto molto favorevolmente l'attivazione dello Screening Neonatale Esteso a tutti i neonati in ogni punto nascita della Regione. - spiega **Cinzia Calderone**, Presidente dell'Associazione IRIS - I neonati diagnosticati, i bambini e gli adolescenti affetti afferiscono al Centro di Expertise dell'Ospedale dei Bambini Di Cristina di Palermo dove opera un team di Medici specialisti, dietiste, psicologhe che seguono oltre 200 pazienti e le famiglie in questo percorso. È attivo anche il passaggio di cura dall'età pediatrica all'età adulta al Policlinico “Giacone” di Palermo dove sono seguiti oltre 100 adulti affetti da una malattia metabolica ereditaria”.

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. A livello nazionale la manifestazione è coordinata da **Assobiotech - Associazione nazionale per lo sviluppo delle biotecnologie che fa parte di Federchimica**.

“Il nostro impegno come Assobiotech – afferma la Dott.ssa **Anna Chiara Rossi** di Alexion Pharma per Assobiotech-Federchimica - è non solo quello di assicurare la tempestiva disponibilità su tutto il territorio nazionale dello screening neonatale per le malattie metaboliche genetiche che dispongono di una terapia farmacologica o dietetica di comprovata efficacia, ma anche quello di estendere ad ancora più patologie la possibilità di una diagnosi precoce. Possibilità che deve ovviamente essere legata alla creazione di percorsi diagnostico-terapeutici, che vadano a supportare i pazienti e le loro famiglie con trattamenti mirati e tempestivi, volti a limitare esiti spesso infausti che con un intervento

precoce possono essere gestiti, andando incontro anche all'esigenze di razionalizzazione delle risorse del Servizio Sanitario Nazionale”.

**Associazioni, cittadini, istituzioni sanitarie e locali, studenti e professionisti della salute e industria farmaceutica** porteranno il loro punto di vista e discuteranno sul significato dell'eventuale approfondimento diagnostico, l'importanza della diagnosi precoce e di una presa in carico adeguata.

“Quando si parla di Screening Neonatale Esteso, la prima cosa a cui si pensa è la possibilità di avere una diagnosi precoce che può escludere o meno la presenza di alcune malattie nei bambini appena nati. Oltre a questo – spiega la Presidente di Uniamo FIMR **Annalisa Scopinaro** - è fondamentale pensare che ad una tempestiva diagnosi possa affiancarsi una adeguata presa in carico sanitaria e assistenziale. Scoprire l'esistenza di una malattia è un duro colpo ma se ci sono cura, terapia, supporto e accoglienza il percorso della persona affetta e della sua famiglia sarà un po' meno faticoso e meno in salita. UNIAMO FIMR si è impegnata e continuerà a chiedere percorsi e supporti per permettere ai pazienti e ai loro caregiver di vivere la propria vita senza difficoltà e in un'ottica di piena integrazione sociale”.

L'evento, che si terrà dalle 9.00 alle 13.30, 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.

Seguirà, poi, la presentazione in anteprima in Sicilia di **“L'elefante blu”** di Emanuela Nava e Giulia Orecchia, una favola illustrata che aiuta grandi e bambini a parlare di malattie metaboliche ereditarie.

Una copia del volume verrà donata a tutti i bambini presenti.

Le prossime tappe organizzate da Uniamo FIRM in occasione della EBW saranno a Perugia, presso Villa Umbra il 25 settembre, e a Pescara, presso il P.O. “S. Spirito” il 26 settembre.

#### 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.