

## Comunicato stampa

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

**Roma - 23 settembre 2019** Si pensa spesso che per prevenire le malattie, rare e non, sia necessario affidarsi a strutture ed esami costosi ed invasivi. In alcuni casi 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 mercoledì 25 settembre a Perugia, presso Villa Umbra, un evento dibattito Play to decide dal titolo **“Lo Screening Neonatale Esteso vettore di un’interazione virtuosa tra ricerca e cura”**, il cui obiettivo è favorire il dialogo tra cittadini e istituzioni sanitarie nazionali e locali affinché tutta la cittadinanza sia adeguatamente informata su temi importantissimi come l’attuazione dello SNE; inoltre un’occasione perchè le Associazioni dei pazienti locali possano avere occasione di rafforzare la rete tra loro e con le istituzioni.

"Perugia sarà una vera e propria palestra di confronto e di informazione pubblica per il cambio di passo a cui apre la messa a sistema dello Screening Neonatale Esteso – dichiara la Biotecista **Sara Casati**-. Sono in gioco, infatti, nuovi orizzonti traslazionali, tra ricerca e cura, non solo per i malati rari ma per tutti i cittadini. La goccia di sangue raccolta sul cartoncino è un materiale biologico di enorme valore, potenzialmente rappresentativo della popolazione italiana nella sua totalità: può essere conservato nel tempo (biobancato) e usato per scopi di ricerca biomedica e di salute pubblica. Dibatteremo allora di come lo SNE da diritto di salute si trasforma in una grande possibilità di ricerca, di innovazione, in diritto di ricerca."

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**.

"Moltissimo è stato fatto negli ultimi 10-15 anni in Italia per le malattie rare, rendendo il nostro Paese uno di quelli più avanzati in questo settore, e Assobiotech-Federchimica è orgogliosa di aver potuto dare il suo pur piccolo contributo lungo tutto questo percorso.

Di particolare importanza – afferma il Presidente di Assobiotech-Federchimica, **Riccardo Palmisano** - è sempre stato il tema della diagnosi precoce, e lo screening neonatale rappresenta certamente uno degli strumenti più efficaci in tutte quelle patologie che dispongono di una terapia farmacologica o dietetica efficace.

Molto lavoro resta ancora da fare per assicurare la tempestiva disponibilità su tutto il territorio nazionale dello screening neonatale e la settimana europea del biotech ci offre l’opportunità di riaccendere i riflettori su questo tema così importante per molti malati rari e per le loro famiglie”.

Saranno tanti e interessanti gli interventi che si susseguiranno durante la mattinata, dalle 9.30 alle 13.30.

**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.

Parteciperanno come relatori **Riccardo Ena** di Assobiotec-Federchimica, **Giancarlo LaMarca** del Centro Screening Toscana e Umbria, **Michaela Chiodini** del Coordinamento Regionale SNE, **Angelo Sidoni** di Umbria Biobank e **Andrea Frosini** di Fondazione Toscana Life Sciences.

“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”.

Dalle 14.15 alle 17.30 si svolgerà, inoltre, il seminario di approfondimento **“La ricerca traslazionale come diritto di salute”**.

Interverranno e parteciperanno, tra i rappresentanti istituzionali, **Paola Casucci** della Direzione Regionale Salute, Welfare, Sviluppo economico, Istruzione, Università e Diritto allo studio e **Maria Concetta Patisso** come Referente regionale SNE e Malattie Rare.

Non mancheranno, inoltre, interventi dei responsabili dei centri screening, ricercatori, delle industrie, cittadini e soprattutto persone con malattia rara o loro *caregivers*, fondamentali per rappresentare le proprie istanze e necessità.

“UNIAMO FIMR porta in Regione Umbria un evento particolarmente partecipativo su un argomento, lo SNE, molto sentito da tutta la comunità dei pazienti affetti da malattia rara – spiega **Pietro Marinelli**, Vice Presidente di Uniamo FIMR. – La Federazione auspica, attraverso questo dibattito pubblico, a una maggiore collaborazione con le istituzioni e a diventare, così, un interlocutore privilegiato sui bisogni e sulla presa in carico adeguata dei pazienti umbri”.

L'evento pomeridiano 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 prossima tappa organizzata da Uniamo FIRM in occasione della EBW sarà 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.