

Comunicato stampa

Screening Neonatale Esteso: a Chieti un Open Day per cogliere le possibilità di una diagnosi precoce

Chieti - 11 dicembre 2019 Il prossimo 14 dicembre presso la Sala Convegni CESI dell'Università di Chieti, UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare organizzerà, dalle 9.00 alle 12.00, un Open Day sullo Screening Neonatale Esteso, evento aperto a tutta la cittadinanza, operatori sanitari, medici e studenti.

Lo **Screening Neonatale Esteso** è uno degli strumenti più avanzati di prevenzione secondaria in pediatria istituito grazie alla Legge 167/2016 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.

All'iniziativa faranno da relatori importanti nomi della sanità abruzzese. L'Assessore alla Sanità della Regione Abruzzo, la Dott.ssa **Nicoletta Veri**, porterà i suoi saluti istituzionali al convegno.

Sarà, inoltre, presentata l'articolazione dello SNE in Abruzzo, regolamentata dalla disposizione regionale 808 del 2017, grazie ai contributi della Dott.ssa **Patrizia Brindisino**, Direttrice del Dipartimento di Neonatologia e terapia intensiva neonatale dell'Ospedale "SS. Annunziata" di Chieti, della Dott.ssa **Silvia Di Michele**, Responsabile del Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare, del Prof. **Vincenzo De Laurenzi** del Dipartimento di Scienze Mediche, Orali e Biotecnologiche dell'Università di Chieti e del Dott. **Carlo Dionisi Vici** dell'Ospedale Pediatrico "Bambino Gesù" di Roma.

Si farà il punto della situazione su cosa è cambiato, nell'ambito SNE, nel corso del 2019. Interverranno la Dott.ssa **Giorgia Gasparroni**, la Dott.ssa **Susanna Di Valerio** e la Dott.ssa **Paola Fusilli** dell'UOC di Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale del P.O. di Pescara, **Sandra Di Fabio**, Responsabile dell'UOC di Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale del P.O. de L'Aquila. Non mancheranno riferimenti al tema della dieta intesa come possibile terapia alle malattie metaboliche ereditarie

Il presente e il futuro dello SNE, dall'informativa ai nuovi sviluppi, saranno invece trattati dalla Dott.ssa **Cinzia Di Matteo**, Responsabile dei corsi pre-parto dell'Università di Chieti, dalla Dott.ssa **Rita Capanna**, Responsabile dell'UOC di Pediatria dell'ASL di Pescara, e dal Prof. **Liborio Stuppia**, Docente del Dipartimento di Genetica Medica dell'Università di Chieti.

A conclusione dei lavori sarà possibile visitare gratuitamente i laboratori SNE dell'Università di Chieti.

"E' veramente un onore e una gioia accogliere per la terza volta, dopo gli eventi di Pescara del 26 settembre e di Città Sant'Angelo del 29 e 30 novembre, UNIAMO FIMR in Abruzzo, a testimonianza della intensa collaborazione che la Regione ha stretto con le Associazioni dei pazienti per la diffusione della cultura sullo SNE e sulle malattie rare in generale – spiega la Responsabile del Centro di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare, **Silvia Di Michele**-.
L'Open Day è realizzato dalla Federazione in piena collaborazione con il Coordinamento Regionale dello SNE, il Laboratorio Regionale e l'UOC di Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale di Chieti,

con l'intento di proseguire l'azione continua di informazione pubblica sullo SNE nel territorio abruzzese e aprire letteralmente le porte dei laboratori ai futuri genitori.

Lo screening è un diritto di salute accessibile e garantito a tutti i neonati abruzzesi dal 26 novembre 2018 e, per questo, ringraziamo particolarmente i Responsabili di tutti i 9 punti nascita abruzzesi che si sono prontamente attivati a collaborare.

Ringraziamo, inoltre, la Federazione per la vicinanza e per aiutarci a informare genitori e cittadini in modo adeguato sullo SNE, sulle sue tappe, sul significato dell'eventuale approfondimento diagnostico, sull'importanza della diagnosi precoce e di una presa in carico adeguata”

“Siamo molto felici che la Regione Abruzzo, sulla scia di altre regioni italiane, abbia aperto un centro SNE presso l'Università di Chieti - dichiara **Manuela Vaccarotto**, Vice Presidente di Aismme aps-. Consideriamo davvero meritevole l'impegno che la Regione Abruzzo ha profuso per recepire la legge 167/2016 che ha permesso ai neonati della Regione Abruzzo di sottoporsi al test che potrebbe salvare loro la vita e vedersi garantito, così, il pieno diritto alla salute.

Per far sì che ciò avvenga, tutte le regioni dovrebbero attivare dei corsi di formazione, in particolare per le ostetriche, il cui ruolo è fondamentale nel momento del parto. Bisogna renderle consapevoli dell'importanza e delle tempistiche del test SNE, perché ogni minuto perso potrebbe influire negativamente sulla qualità di vita del neonato.

Anche per questo Uniamo Federazione Italiana Malattie Rare ha pensato bene di coinvolgere 5 strutture ospedaliere aprendole alla Cittadinanza per informare e rendere consapevole delle specificità del test. Oggi in Italia oltre 350 neonati all'anno vengono identificati attraverso questo esame precocissimo alla nascita e non invasivo in quanto è un piccolo prelievo di qualche goccia di sangue dal tallone”.

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.

“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”.

Seguirà, poi, la presentazione in anteprima 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.

I prossimi incontri si terranno il:

- 24 gennaio a Firenze. Per iscriversi: <https://forms.gle/nyyZCWrCHQUZYNs67>
- 14 febbraio a Roma. Per iscriversi: <https://forms.gle/jHs37robywmRcTQp9>

Per iscriversi all'incontro di Chieti: <https://forms.gle/qq3hk6Ece9t6UfhG9>

Contatti

Chiara Pagliafora

Ufficio comunicazione e stampa

Tel 06-4404773

comunicazione@uniamo.org

UNIAMO FIMR

Via Nomentana, 133

00161 Roma

www.uniamo.org