

## **SALUTE. L'IMPEGNO DELL'AISMME: "UNA GOCCIA DI SANGUE PUÒ SALVARE LA VITA"**

(DIRE - Notiziario Sanità) Roma, 6 marzo 2013 - E' "una goccia di sangue a segnare il confine tra la vita e la morte, tra la salute e la disabilità". Una stilla che può cambiare per sempre il destino di un neonato, se utilizzata per effettuare lo screening neonatale allargato, un esame che permette di identificare precocemente decine di malattie rare". E' questo il messaggio lanciato in occasione della 6° Giornata Mondiale delle Malattie Rare dall'Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus (Aismme) per il problema della diagnosi precoce alla nascita per le malattie genetiche-metaboliche rare, ora facilmente identificabili attraverso un test eseguito a poche ore di vita. Ma il problema e' che sono molto pochi i centri in Italia ad effettuare questo test. Così, per il piccolo malato, nascere "in una città o in un'altra può significare un futuro in salute o un destino di sofferenze e disabilità", segnala l'associazione. Le conseguenze sono "pesantissime dal momento che si tratta di patologie di rapida evoluzione, che a sole poche ore dalla nascita possono degenerare e causare al bambino gravi invalidità irreversibili, quando non anche alla morte- spiega Cristina Vallotto, presidente di Aismme-. La nostra associazione lavora da anni per arrivare all'applicazione di questo test a tutti i 600 mila nuovi nati ogni anno in Italia. Attualmente, infatti, il test viene effettuato in pochi ospedali e non in modo uniforme su tutto il territorio, con fortissime disparità tra regione e regione, ma anche tra aree diverse all'interno della medesima regione". La sesta Giornata Mondiale delle Malattie Rare "deve essere l'occasione per riportare sui diversi tavoli decisionali il tema dell'applicazione dello screening, della necessita' di un coordinamento che dia gli input e solleciti le Regioni a muoversi in fretta e in modo unitario, nel rispetto dei medesimi protocolli già realizzati dalle società medico-scientifiche per combattere le malattie metaboliche rare con una sinergia che non conosce frontiere", conclude. Nei centri dove si applica lo screening allargato viene identificato 1 bambino malato ogni 1.750 nati. Quelli che invece non vengono sottoposti al test (e sono il 75% dei bambini italiani) dovranno aspettare: il 25% dei pazienti attende da 5 agli 8 anni per avere una diagnosi e il 40% di loro ha avuto inizialmente una diagnosi sbagliata. "Eppure di tempo non ce n'è: il 30% di questi malati muore prima di aver raggiunto i cinque anni", conclude il comunicato dell'associazione.

(Wel/ Dire)