



Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS

MALATTIE RARE E SCREENING NEONATALE

Aula Magna Palazzo del BO

Padova 5 maggio 2017

Il parere dei pazienti, delle associazioni e delle reti



Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS

Per noi è un grande evento, celebrato nel tempio della cultura universitaria di Padova a riconoscimento dell'eccellenza medico scientifica raggiunta dai centri expertise dell'Azienda Ospedaliera della città che si occupano di malattie rare, tra i quali l'Unità Operativa Complessa per le malattie metaboliche ereditarie del Dipartimento di Pediatria.





Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS

Il nosocomio della città veneta è risultato il migliore tra le strutture europee che si occupano della cura di queste patologie. Riconoscimento fatto nel corso di una conferenza stampa organizzata da “European Reference Networks” nel dicembre 2016.

Il legame con l’Università di Padova garantisce inoltre un’intensa attività di ricerca, sia di base che clinica, riguardante moltissime malattie rare.



Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS

Per arrivare a questi risultati non basta dire che la cultura medico scientifica viene insegnata nelle aule universitarie del Palazzo del BO da quasi 800 anni e praticata nei reparti ospedalieri cittadini da altrettanto tempo.

C'è anche il lavoro continuo, appassionato e instancabile, a volte pressante e incessante, delle Associazioni dei pazienti e loro familiari che, in stretta collaborazione con la classe medica e dirigenziale, alimentano suggerimenti e risorse finanziarie da tradurre in migliori pratiche mediche, borse di studio, attrezzature scientifiche e ricerca.



Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS

È altrettanto indispensabile il ruolo della classe politica a livello regionale, nazionale ed europea.

Leggi, delibere, provvedimenti e risorse economiche dedicate, possono fare la differenza sulla qualità sanitaria offerta dagli Stati, dalle Regioni o tra le ULSS della stessa Regione. Il turismo sanitario in giro per l'Italia o per il mondo, è purtroppo sempre più fiorente.



Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS

Nel corso dei nostri 25 anni di storia abbiamo bussato a tante porte della dirigenza sanitaria cittadina, regionale e nazionale, dei palazzi della politica locale, regionale e nazionale, dell'Università per far capire, nel nostro caso;

- ❖ che le malattie metaboliche ereditarie non sono più un tabù, ma patologie che possono avere nome e cognome;



Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS

- ❖ che la prevenzione tramite lo screening neonatale allargato consente di diagnosticarle già alla nascita dei bambini, da una semplice goccia di sangue;
- ❖ che, grazie alla continua evoluzione della tecnologia, le MME possono diventare oggetto di ricerche volte a trovare cure e terapie adeguate, magari personalizzate;



Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS

- ❖ che i soldi investiti in sanità per la prevenzione e cura di queste patologie si traducono in risparmi di costi sociali e sanitari di altrettanta valenza;
- ❖ che ai pazienti e alle loro famiglie si possono far risparmiare tante sofferenze e risorse economiche;
- ❖ che il valore più importante ottenibile è una migliore e dignitosa qualità della vita per i pazienti.



Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS

Un lavoro immane, spesso al limite della tenuta psicofisica per sentimenti di avversità e indifferenza velatamente manifestati dagli interlocutori del momento, ma per fortuna abbiamo trovato sulla nostra strada persone con tanta buona volontà e, nonostante qualche volta qualcuno ci abbia immeritadamente biasimato, hanno comunque compreso e fatto propria la nostra causa.



Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS

Dal 2014 in Veneto è iniziato lo screening neonatale allargato a tutti i nati, 3 anni prima dell'attuazione completa della legge nazionale 167/2016. Per arrivare a questo traguardo l'Associazione ha donato 2 tandem massa all'Azienda ospedaliera di Padova.

Inoltre da settembre 2015 per i nati nelle province di PD, VE, TV e BL è stata avviata la fase due della DGR 1308/13 ampliando il panel di malattie screenabili alle malattie lisosomiali. Per fare questo l'associazione ha donato la 3° tandem massa.





Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS

Dal 2017 nell'UOC di Andrologia e Medicina della Riproduzione di Padova si attiva un progetto per Diagnosi Genetica Preimpianto per prevenire l'insorgenza delle MME già a livello di concepimento, analizzando gli ovociti o gli embrioni prima del loro impianto nell'utero. Il progetto è finanziato dalla nostra Associazione.

Dal 2017 il Prof. Carlo Foresta, Direttore dell'UOC di Andrologia, darà corso ad un progetto di cura e assistenza dei pazienti adulti affetti da MME con una rete di medici specializzati in varie discipline mediche, in collaborazione con il Dr A.Burlina, Direttore dell'UOC MME.



Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS

Con questo grado di eccellenza medico scientifica, ottenuta dalle sinergie tra l'Azienda Ospedaliera e l'Università, Padova è in grado di esportare un modello organizzativo della prevenzione, diagnosi e cura delle MME, in ogni angolo d'Italia o del mondo.



Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS

Padova si merita di diventare cattedra di insegnamento di malattie metaboliche ereditarie per trasferire agli studenti di medicina il patrimonio di cultura medico-scientifica accumulato in oltre 30 anni di attività nell'UOC delle malattie metaboliche ereditarie dell'Azienda Ospedaliera di Padova.

Un tesoro unico e prezioso, riconosciuto in tutto il mondo, del quale l'Ateneo Patavino non può privarsi.



Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS

Un progetto di formazione, proposto dalla nostra associazione e per il quale la stessa ha già espresso la disponibilità di finanziarlo.

Ci auguriamo che prevalga il buon senso e vengano rimosse le ragioni che ancora possono ostacolare l'avvio dell'assegnazione della cattedra.



Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS

Traguardi importanti per i quali riteniamo utile il ruolo di un'associazione come la nostra che con la sua caparbia e gli oltre due milioni di euro donati all'Azienda Ospedaliera per finanziare attrezzature scientifiche e di laboratorio, borse di studio e progetti di ricerca, ha sensibilizzato e continuerà a sensibilizzare le autorità sanitarie, politiche e universitarie per dedicare fatti e risorse al mondo delle MME sia nel campo medico che sociale.



Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS

Il settore della sanità riguardante le malattie rare e quelle metaboliche ereditarie in particolare, è destinato, malgrado tutto, ad annotare nei registri delle malattie rare un numero crescente di nuovi pazienti grazie all'evoluzione delle tecnologie diagnostiche e della ricerca.



Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS

GRAZIE PER L'ATTENZIONE

Anna Maria Marzenta

Presidente