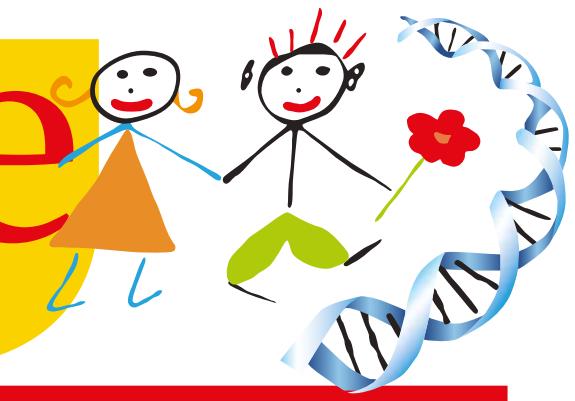


NUMERO
17

aismme news

gennaio-agosto 2016 ANNO 10



Poste Italiane S.p.A. - Spedizione in abbonamento postale
D.L. 353/03 (conv. in L. 27/02/04 n. 46) art. 1, c. 2-3, CNS PD
In caso di mancato recapito, inviare al CMP di Padova per
la restituzione al mittente previo pagamento resi

Rivista di prevenzione e informazione dell'AISMME
Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus
info@aismme.org • tel. 049 9900700 • numero verde 800 910 206



VERSIONE PDF
PDF VERSION

SCREENING ALLARGATO? Ora lo possiamo fare tutti!



**SCREENING NEONATALE ALLARGATO: obbligatorio per legge
LEA: aggiornati, entrano altre 110 malattie rare
AISMME: un rappresentante in Europa**

Nella tua dichiarazione dei redditi dona il tuo 5 per mille ad AISMME Onlus indicando il codice fiscale 92181040285

EDITORIALE**Finalmente lo screening alla nascita per tutti!**
Il Senato ha approvato il Disegno di Legge

L'Italia offre un futuro migliore ai nuovi nati. Il 4 agosto scorso la Commissione Sanità del Senato, in sede deliberante, ha approvato il disegno di legge 998-B che rende obbligatorio lo screening neonatale allargato in tutte le Regioni a tutti i 500 mila neonati che ogni anno nascono in Italia. È un test effettuato alla nascita con un semplice prelievo di sangue dal tallone del neonato che permette di identificare precocemente circa 40 delle oltre 600 patologie genetiche metaboliche oggi conosciute, per le quali esiste una cura. L'applicazione di questo test permetterà di preservare il neonato da gravi disabilità migliorando la qualità della vita quando non anche di evitare la morte precoce di centinaia di bambini, e il pellegrinare di migliaia di famiglie da un ospedale all'altro per avere una diagnosi, ponendo così fine a dolorosi periodi di incertezza. Ma anche di ridurre i costi per il Servizio Sanitario Nazionale, poiché le visite, le indagini diagnostiche, i ricoveri e i trattamenti, spesso inadeguati, sono estremamente costosi.

Oggi, oltre che padri e madri dei nostri bambini, ci sentiamo genitori orgogliosi anche di questo provvedimento legislativo, che, come AISMMEE, abbiamo contribuito a far nascere. Lo abbiamo scritto, insieme alla Senatrice Paola Taverna, che lo ha promosso al Senato, mentre l'Onorevole Giulia Grillo lo ha promosso alla Camera; lo abbiamo seguito in Commissione Sanità e nei suoi passaggi alla Camera e al Senato. Un percorso lungo dieci anni, condotto insieme a Uniamo, che ha coinvolto trasversalmente tutte le forze politiche sia del Senato che della Camera,

oltre ai diversi Governi che si sono succeduti.

Possiamo festeggiare, anche se non dimentichiamo che **la strada da percorrere è ancora lunga**. Continueremo a lavorare per informare e rendere maggiormente consapevole l'Opinione Pubblica e i futuri genitori del percorso screening. Proprio in questi giorni lanceremo un forte messaggio di coinvolgimento attraverso uno spot audio che sarà messo in onda da emittenti nazionali e locali, al quale ha prestato la voce a titolo completamente gratuito Roby Facchinetti dei Pooh.

Continueremo a lavorare perché si provveda a formare adeguatamente i medici ospedalieri, i medici sul territorio e i pediatri di base, potenziare i Centri clinici di presa in carico per garantire cure adeguate e continuità assistenziale sia ai neonati, adolescenti e adulti con la cronicità che queste malattie comportano.

Faremo pressione perché si proceda velocemente ad effettuare tutti i passaggi tecnici per permettere che questa nuova legge, che è una buona legge, non resti solo sulla carta, ma possa trovare presto, prestissimo, la sua applicazione concreta. In particolare, **l'approvazione dei Lea e la stesura del Protocollo operativo della Legge**.

Ma lo faremo con un altro spirito. Con la consapevolezza che quando si lavora e ci si impegna per il bene di tutti, e, soprattutto dei bambini, prima o poi i risultati arrivano. Grazie a tutti.

Il Presidente di Aismme

Cristina Vallotto

Il Vice Presidente Aismme

Manuela Vaccarotto

Finally the screening at birth for everybody
The Italian Senate approved the Bill



Italy offers a better future for new-born babies. During the deliberation, on 4th August 2016, the Health Commission of Senate approved the bill 998-B which makes mandatory the expanded screening of the 500,000 babies born every year across Italy. It is a test performed at birth by taking a blood sample from the heel of newborn babies which permits early identification of about 40 metabolic diseases (out of more than 600), for which a therapy is currently known. The application of this test will give the possibility of preventing the infant from developing severe disabilities, improving their quality of life and potentially avoiding the premature death of hundreds of children.

It could also limit unnecessary travels of thousands of families from one hospital to another to get a diagnosis, therefore stopping worrying periods of uncertainty. Finally it would reduce the costs for the National Health Service because visits, diagnostic tests, hospitalisations and treatments (which are often inadequate) are extremely expensive.

Today, more than just fathers and mothers to our children, we can also feel proud parents of this provisional legislation, which, like AISMMEE, we helped to create. It was written with the Senator Paola Taverna who promoted it at the Senate while Honourable Giulia Grillo promoted it at the Chamber. We supported it in the Healthcare Commission and in its progress to the Chamber and Senate. This process has taken ten years, in association with Uniamo, and has involved all political parties, the Senate and the Chamber,

and the various governments that have been in power during this period. We can celebrate, even though we still have a long way to go. We will continue to work, inform and raise the awareness of the general public and future parents about the process that has been undertaken to approve the screening bill. Recently, we have promoted this message through a vocal recording kindly donated by Roby Facchinetti of the Italian pop band "Pooh" which will be aired by national and local broadcasters.

Our work is on-going to guarantee that necessary measures are taken to properly educate hospital and family doctors and paediatricians about metabolic diseases. With this knowledge we want to empower clinical centres to take responsibility for people with metabolic conditions to ensure appropriate and continuous of care from infancy through to adulthood, due to the chronic nature of these conditions. We will ensure that this new, good law does not remain only on paper, but that all technical steps are implemented quickly and efficiently. In particular, the approval of Lea and the drafting of the Law Operating Protocol.

However we will do so with a different attitude knowing that sooner or later positive results will come if one is persistent and committed to achieving the best results for everyone, and this in particular for our children.

Thanks to everyone.

The president

Cristina Vallotto

The vice president

Manuela Vaccarotto

Roby Facchinetti per Aismme

Corre sull'etere la sensibilizzazione di Aismme sullo screening neonatale allargato. In questi giorni sta andando in onda nelle maggiori emittenti radiofoniche nazionali e nei network regionali uno spot audio con la voce di un artista noto al grande pubblico: Roby Facchinetti, uno dei componenti del gruppo musicale più famoso in Italia, i Pooh, con le musiche del Mae-

stro Diego Basso e speaker Max Duprè. L'ultima di una serie di iniziative che hanno coinvolto nelle campagne Aismme come testimonial nomi importanti del mondo dello spettacolo, come Noemi, Veronica Pivetti e Alessia Merz. L'associazione desidera rivolgere un particolare ringraziamento a questi professionisti che hanno offerto la loro collaborazione gratuitamente.

**Si ringraziano
vivamente
per la collaborazione
alle traduzioni:**

Dr.ssa Simona Bellagambi

Dr.ssa Nancy Di Salvo

Dr.ssa Francesca Denti

Dr. Davide Vitè

Dr. Matteo Miolo

Screening

...

SCREENING PER TUTTI Una storia infinita... con un lieto fine

Per Aismme il coronamento di 10 anni di lavoro

E' finalmente Legge dello Stato il Disegno di legge 998 "Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie", presentato dalla senatrice grillina Paola Taverna e scritto a quattro mani insieme alle associazioni dei malati, Aismme in testa. Dopo un percorso lungo e accidentato, le cui tappe più recenti è interessante ripercorrere, il 4 agosto scorso la Commissione Sanità del Senato, in sede deliberante, lo ha approvato, introducendo così l'obbligatorietà dello screening neonatale allargato in tutte le Regioni su tutti i 500 mila neonati che ogni anno nascono in Italia.

15 dicembre 2015

L'immobilismo delle Istituzioni, la pressione delle associazioni

UNIAMO-FIMR (Federazione Italiana Malattie Rare): "Come comunità di Malati Rari, ci aspettiamo finalmente un atto di responsabilità da parte del Governo e delle Regioni: siano inseriti ora nella Legge di Stabilità gli screening neonatali estesi obbligatori, per diagnosticare precocemente e poter curare numerose malattie genetiche rare".

17 dicembre

Qualcosa si muove

Sì all'unanimità della Commissione Sanità del Senato al ddl Taverna. Il provvedimento però deve passare alla Camera per la seconda lettura.

Emilia Grazia De Biasi: "Da oggi i bambini nel nostro paese hanno una speranza in più. Con questa legge le Regioni dovranno intervenire con le stesse regole".

Taverna: "Sono davvero molto felice. Il voto di oggi è frutto di un impegno

costante iniziato pochi mesi dopo la mia elezione e ad anni di battaglie condotte dalle associazioni dei malati e dalle loro famiglie. Un risultato che è stato possibile raggiungere solo grazie all'impegno di tutti i componenti della Commissione Sanità".

17 dicembre

Lo Screening neonatale entra nei Lea

Confermato l'inserimento nei Livelli essenziali di assistenza (Lea) e la conseguente dotazioni finanziaria. Nella Legge di Stabilità si dispone che alla copertura degli oneri, valutati in 25.715.000 euro annui, si provveda per 15.715.000 mediante la procedura di aggiornamento dei LEA e per 10 milioni con le risorse stanziate per lo screening neonatale delle leggi di stabilità 2014 e 2015.

15 febbraio 2016

La guardia resta alta, si vogliono stringere i tempi

Taverna: "Nessun partito si può permettere di giocare con i diritti

dei bambini. Abbiamo trovato i soldi per garantire un finanziamento certo e pluriennale ed abbiamo individuato oltre quaranta patologie sulle quali focalizzare la diagnosi. Il Partito democratico e le altre forze della maggioranza non possono permettersi di temporeggiare giocando con la salute dei nascituri. Con questa legge si eviteranno discriminazioni causate dal luogo di nascita. Oggi i controlli vengono effettuati solo in Toscana e da altre strutture in via sperimentale. Con il mio testo diventerà un diritto per tutti. Vigileremo per evitare giochi sulla pelle dei più deboli".

29 febbraio

Giornata Mondiale delle Malattie rare:

la denuncia, è tutto fermo, c'è un tentativo di bypassare il ddl da parte del Ministro Lorenzin"

Taverna rivela l'esistenza di un decreto ministeriale sulla materia, il cui contenuto, dice, è "in netto contrasto con quanto già approvato dal Senato". "Gli screening non verrebbero più inseriti nei Lea e quindi non sarebbero obbligatori, si dimezza il numero di patologie per cui si possono effettuare e si torna ancora parlare di sperimentazione". Presentata un'interrogazione al Senato.

Taverna: "Il disegno di legge è fermo, non è stato ancora incardinato alla Camera. Il pallino ce l'ha in mano il Pd e un po' di pessimismo c'è. Se si vuole la cosa è fattibile in 20 giorni. Vedere che si perde tempo, sentire che i soldi stanziati per la legge potrebbero esse-



re utilizzati prima e quindi vedere de-pauparsi il fondo per gli screening, fa paura. Spero nella coscienza delle commissioni competenti. Questo decreto costa 25 milioni di euro, e le coperture sono state già trovate. Finché la legge non è approvata alla Camera ci sono solo i 5 milioni di euro stanziati per una prima sperimentazione".

11-14 marzo

Si alza forte la voce delle associazioni e rimbalza in rete

Aismme: "Giù le mani dal disegno di legge sugli screening neonatali! Sta per essere varato dalla Conferenza Stato Regioni Il Decreto ministeriale 'Disposizioni in materia di diagnosi precoce e assistenza dei nati affetti da malattie metaboliche ereditarie' che è un deciso passo indietro rispetto al Disegno di Legge S. 998 sullo stesso tema, il cui iter approvativo è già in fase avanzata. Non rende obbligatorio lo screening esteso, prevede il consenso informato, riduce l'elenco delle patologie screenabili e non contempla l'inserimento del test nei LEA, consentendo così il permanere, se non l'agravarsi, della differenza tra Regione e Regione. Stiamo assistendo ad un vero e proprio attentato alla salute di milioni di neonati".

Uniamo FIMR Onlus: "il Governo



gioca sulla salute dei cittadini. Siamo assolutamente contrari a un Decreto ministeriale che non apporta nessun beneficio nel quadro attuale della situazione degli Screening Neonatali, anzi, è un'azione tardiva che avrebbe come risultato una sovrapposizione legislativa a scapito della salute dei cittadini e della loro tranquillità. Sosteniamo con fermezza l'approvazione il prima possibile del Disegno di Legge 998 sottoscritto da componenti di tutte le forze politiche".

Osservatorio malattie rare: "Grande allarme e preoccupazione per la vicenda. Il Decreto applicativo del Ministero può vanificare gli sforzi fatti in Parlamento. Approvare ora un decreto ministeriale che applica il comma 229 della legge 147/2013 non solo è un atto tardivo ma anche pericoloso. Poteva avere un senso due anni fa, non ora che le Camere stanno lavorando su una legge più evoluta".

Superando.it: "Sia UNIAMO-FIMR che Aismme si oppongono duramente all'approvazione di quel Decreto Ministeriale che peggiorerebbe l'iter dello screening neonatale esteso e che oltranzista verrebbe abrogato da un Disegno di Legge sullo stesso tema, già in fase di iter avanzato e dai contenuti ben diversamente positivi"

Taverna: "Il Ministro non può emanare un decreto che ignora tutti gli aspetti cruciali di una legge su cui un

ramo del Parlamento si è già espresso. Sappiamo che in questi giorni sono in corso tavoli tecnici tra Stato e Regioni per mettere a punto il vergognoso decreto con cui il ministro della Salute Beatrice Lorenzin intende ostacolare la legge che rende obbligatori su tutto il territorio nazionale gli screening neonatali, su cui il Parlamento lavora da due anni e che ora è a un passo dall'approvazione definitiva. Chiediamo che il Ministro si fermi, facciamo appello anche ai tecnici e ai rappresentanti delle Regioni perché si rendano conto del danno che ne deriverebbe per i bambini e il loro diritto alla salute".

Movimento 5 Stelle: "Il Ministero sta per emanare un decreto sugli screening neonatali in netto contrasto con la legge a prima firma Paola Teverna, che a dicembre scorso è stata approvata all'unanimità dal Senato e poi trasmessa alla Camera, e che ora è a un passo dal traguardo.

14 marzo

Lorenzin: "Il mio decreto atto dovuto. Il suo ddl non è ancora legge"

Lorenzin: "Il mio decreto andava comunque fatto e la legge a prima firma di Paola Taverna è stata approvata solo da un ramo della Camera.



La Senatrice Paola Taverna e Manuela Vaccarotto, vice Presidente di AISMME Onlus

Ad importo è la legge 147 del 2013: per questo il 30 aprile del 2015, dopo avere sentito l'Istituto Superiore di Sanità e acquisito il parere del Garante per la protezione dei dati personali, ha trasmesso alla Conferenza Stato-Regioni per il previsto parere lo schema di decreto, il cui iter è ad oggi in corso di definizione. L'iniziativa del Ministro della salute costituisce pertanto precisa attuazione di una disposizione legislativa precettiva ad oggi in vigore".

16 marzo

Taverna "Da Lorenzin bullismo istituzionale"

Taverna: "Quello che la Lorenzin sta facendo sugli screening neonatali è inqualificabile e non è degno di un Ministro della Sanità. Con un testo di legge già in esame in Parlamento e ad un passo dal traguardo, e che rende finalmente questi esami obbligatori in tutte le Regioni, la Lorenzin presenta dal nulla un suo decreto che mantiene gli screening sperimentali, dando così un sonoro ceffone in faccia alle tante famiglie che attendevano e speravano in una legge più giusta".

17 marzo

Question time, Lorenzin risponde al Senato all'interrogazione della Taverna

Lorenzin "Per quanto riguarda gli screening abbiamo a disposizione 5 milioni di euro per il 2014 e 10 per il 2015, continuiamo ad applicare il decreto ministeriale che abbiamo

previsto per non perdere queste risorse. Abbiamo dato parere favorevole alla proposta della senatrice Taverna. Quando avrà terminato l'iter, la assorbiremo nel sistema, in modo tale da non perdere queste risorse e di poter ampliare gli screening, che tra l'altro fanno parte dei nostri obiettivi, non solo a livello dei Lea ma del piano nazionale di prevenzione, in particolare per quanto riguarda quella neonatale. Su questo c'è il massimo impegno mio e del Governo per garantire non solo la copertura, ma anche un ampliamento nei prossimi anni".

Taverna: "Il Ministro Lorenzin ha affermato che non appena la legge sugli screening neonatali verrà approvata definitivamente, il Ministero la assorberà nel proprio decreto. Il ministro sappia che le terremo il fiato sul collo e che vigileremo affinché mantenga il suo impegno, perciò non provi a fare brutti scherzi".

23 marzo

Inizia l'esame del ddl alla Camera

La commissione Affari sociali della Camera avvia l'esame della proposta di legge AC 3.504 (ex S. 998).

Paola Binetti, deputato e presidente dell'Intergruppo parlamentare sulle Malattie rare: "In linea di massima cercheremo di approvare il testo in Commissione senza passare dall'Aula. Così come avvenuto nell'altro ramo del Parlamento. Abbiamo svolto la relazione introduttiva e, compatibilmente con le iniziative dei singoli commissari, cercheremo di approvare il testo senza



Screening

...

modifiche per evitare una terza lettura al Senato e un'ultima lettura alla Camera”.

8 giugno Iter infinito per il DDL Taverna

La commissione Affari sociali della Camera vota la versione del testo che sarà sottoposta all'esame di tutti i deputati. Il via libera al provvedimento sembrava scontato, considerata l'armonia con cui erano stati portati avanti i lavori in seno alla Commissione. Sarà invece necessario un altro voto al Senato per far diventare il ddl 998 una legge dello Stato, dal momento che i deputati hanno apportato delle piccole modifiche marginali sotto il profilo della tecnica legislativa. Un nuovo rallentamento della procedura legislativa dopo alcune incomprensioni che si erano registrate nei confronti del Ministro della Salute.

15 giugno Screening Neonatale, DDL Taverna approvato alla Camera

Dopo il passaggio in Aula la Commissione Affari Sociali alla Camera approva in sede deliberante il Ddl. Il provvedimento dovrà ora passare al Senato per l'approvazione degli emendamenti.

Vito De Filippo, sottosegretario alla Salute: “Lo screening neonatale esteso non rappresenta un costo, bensì un investimento per la salute”.

Taverna: “Viene ridata speranza alle famiglie. Ora la priorità è aggiornare i Lea”.

Uniamo: “Per i malati rari e le famiglie l'approvazione in Senato del DDL Taverna sugli screening neonatali estesi rappresenta un grande passo avanti

per la prevenzione delle malattie rare, la cura, ma anche per la sostenibilità del Servizio Sanitario. Grazie ai senatori di maggioranza e opposizione per l'unanime voto positivo, ora la Camera approvi definitivamente”.

Aismme: “Questo è un giorno molto importante per noi genitori, che ci confrontiamo quotidianamente con le difficoltà e la sofferenza dei nostri figli affetti da malattie metaboliche ereditarie, nati in un'epoca in cui l'applicazione del test era lasciata alla sensibilità di medici e amministratori locali. Da oltre dieci anni investiamo il nostro tempo per sensibilizzare e informare, per far conoscere queste gravi patologie e l'importanza della diagnosi precoce agli addetti ai lavori: gli operatori sanitari, il mondo della politica e dell'Amministrazione pubblica, per portare ad una maggiore coscienza civile adeguatamente informata sulle diverse tematiche delle Malattie Rare”.

6 luglio Il DL. 998-B assegnato alla Commissione Sanità al Senato per il secondo passaggio

Aismme su Corriere salute del 17

Luglio: “Nel DDL, presentato dalla senatrice Paola Taverna, un finanziamento di 25 milioni di Euro l'anno permetterà allo screening di diventare realtà, l'allargamento e l'inclusione nel panel delle patologie screenabili per le quali è disponibile una cura, l'inserimento del test nei Lea, che toglie alle Regioni l'onere di sostenere i costi, l'eliminazione del ‘consenso informato’, provvedimento che snellisce le procedure di screening e la nascita di un Centro di coordinamento nazionale presso l'Istituto Superiore della Sanità cui partecipano anche le associazioni dei pazienti”.

Cosa prevede il ddl 998

- L'inserimento nei livelli essenziali di assistenza (Lea) di accertamenti diagnostici obbligatori da effettuare su tutti i neonati
- La nascita del centro di coordinamento sugli screening neonatali istituito presso l'Istituto Superiore di Sanità (ISS)
- La predisposizione di un protocollo operativo per definire le modalità dello screening, della presa in carico dei pazienti e dell'accesso alle terapie

Le Regioni avranno 6 mesi di tempo per adeguarsi alle nuove disposizioni.

Lo screening obbligatorio sarà effettuato per le malattie metaboliche ereditarie “per la cui terapia, farmacologica o dietetica, esistano evidenze scientifiche di efficacia terapeutica” o per cui vi siano evidenze scientifiche dell’utilità della diagnosi precoce in età neonatale.

Il Centro di coordinamento dovrà: monitorare e promuovere la massima uniformità di applicazione degli screening neonatali sul territorio nazionale; collaborare con le Regioni per la diffusione delle migliori pratiche e controllare i costi per la realizzazione individuando standard comuni; “fornire informazioni codificate e standardizzate ai servizi territoriali per l’assistenza alle famiglie dei neonati sui rischi derivanti dalle patologie metaboliche ereditarie” e sui benefici conseguibili attraverso l’attività di screening.

27 luglio
**Arriva il parere favorevole
della 1° Commissione
Affari Costituzionali
e del Governo
ad approvazione
in sede deliberante**

4 agosto
**La Commissione Sanità
del Senato, in sede
deliberante, approva il
Disegno di legge 998.
Lo screening
è obbligatorio
in tutte le Regioni
su tutti i nuovi nati**



Dalla redazione La redazione di AISMM NEWS è disponibile per quanti desiderassero far conoscere la loro storia e la loro esperienza nell'ambito delle Malattie Metaboliche Ereditarie che potrebbe essere di esempio o di aiuto ad altre famiglie o persone. Ci scusiamo sin d'ora per le eventuali inesattezze contenute in questa pubblicazione. Saremo lieti di riprendere l'argomento e pubblicare le eventuali modifiche o correzioni nella prossima pubblicazione. **Ringraziamo vivamente i Medici che hanno dato il loro supporto, determinante per poter dare una corretta informazione nell'ambito della prevenzione, diagnosi e trattamento delle Malattie Metaboliche Ereditarie.**

AISMME NEWS rivista di prevenzione ed informazione

Editore e redazione: AISMM Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus - Sede Legale: Via N. Tommaseo, 67-c 35131 PADOVA tel. 049-9900700 fax 049-9900700 info@aismme.org - www.aismme.org - Cod. Fisc. 92181040285 Iscritta al Registro Volontariato Regione Veneto: PD0704

I dati necessari per l'invio della rivista sono trattati elettronicamente e utilizzati dall'editore AISMM Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus per la sola spedizione della rivista. Ai sensi del decreto legislativo 30-06-2003 n. 196 è possibile in qualsiasi momento chiedere l'annullamento dell'invio o modificare o cancellare i dati o semplicemente opporsi al loro utilizzo scrivendo a: AISMM Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus Via N. Tommaseo, 67-c - 35131 Padova o a mezzo e-mail all'indirizzo: info@aismme.org

Nella tua dichiarazione dei redditi dona il tuo 5 per mille ad AISMM Onlus indicando il codice fiscale 92181040285

Comitato di Redazione: il Consiglio Direttivo di AISMM Onlus e Giuliana Valerio
Tiratura: copie 10.500, pubblicazione semestrale
Chiuso in redazione il 5 agosto 2016
Registrata al Trib. di Padova n. 2.078 del 13.4.2007

NEWBORN SCREENING FOR ALL!

A never ending story ... with a happy ending

For AISMME the fulfilment of 10 years of work



It's finally in the pipeline path , the approval of bill 998 "Provisions on mandatory newborn diagnostic tests for the prevention and treatment of inherited metabolic diseases", presented by Senator Paola Taverna(Movimento 5 Stelle) and co-written hands together with patients organisations, AISMME in the first raw. After a long and bumpy path, whose most recent stages is interesting to trace,it should soon be approved definitively by the Health Commission of the Senate during the deliberation and thus become reality.

December 15, 2015

The inaction of the Institutions, the pressure of the patients Organisations

UNIAMO-FIMR (Italian Federation for Rare Diseases). "The community of Rare Diseases Patients , finally expects an act of responsibility by the Government and the Regions: the mandatory extended neonatal screening for an early detection and to be able to treat numerous rare genetic diseases ,must now be included in the Law of Stability,."

December 17

Something moves

Yes by unanimity of the Health Commission of the Senate to the bill Taverna. But the provision has to go to the Chamber of Deputies for the second reading.

Emilia Grazia De Biasi: "From today the children in our country have greater hope. With this law, the Regions will intervene with the same rules."

Sen.Taverna: "I am really very happy. Today's vote is the result of a constant effort began a few months after my election and years of battles fought by the patients organisations and their families. A result that could be achieved only through the efforts of all the members of the Health Committee".

December 17

Newborn Screening enters into Lea

Confirmed the inclusion in the essential levels of care (Lea) and the resulting financial allocations. In the Stability Law it is foreseen that for the coverage of costs, estimated in EUR 25,715,000 per year, necessary measures have to be taken for 15,715,000 through the update process of the LEA, and for 10 million with resources allocated for newborn screening of the 2014 and 2015 stability laws.

February 15

the guard remains high, no time to lose

Sen. Taverna: "No party can dare to play with the children's rights. We found the money to provide sure and long-term funding and we have identified over forty diseases on which to focus the diagnosis. The Democratic Party and other forces of the majority cannot dare to procrastinate playing with the health of unborn children. With this law we will prevent discrimination caused by the place of birth. Currently the extended newborn screening is carried out only in Tuscany and by other structures on a pilot basis. With my text it will become a right for everyone. We will monitor to prevent any risk for the weakest"

February 29

World Rare Diseases Day: the complaint, "everything is still, there is an attempt to bypass the bill by the Minister Lorenzin"

Sen.Taverna reveals the existence of a ministerial decree on the matter, the content of which, she says, is "in stark contrast to what has already been approved by the Senate." "The screening would no longer be included in Lea and therefore would not be mandatory, it halves the number of diseases included and we go back to speak about experimentation." Submitted a question to the Senate

Sen Taverna: "The bill is stopped, it has not yet been voted at the Chamber of Deputies. The ball is in Democratic Party's hands and a bit of pessimism is there. If wanted it could be feasible in 20 days. Seeing that we are losing time, hearing that the money allocated for the law could be used before and then seeing the decrease of the fund for screening, is scary. I hope in the consciousness of the rel-

evant committees.

This Decree costs 25 million euro, and the funding has already been found. As long as the law is not approved by the House of Deputies, there are only 5 million euro allocated for a first testing."

March 11-14

the voice of patients' organisations raises up with strength and bounces in the network

AISMME: "Hands off the bill on newborn screening! It is about to be launched by the State-Regions Conference, the Ministerial Decree 'Provisions on early diagnosis and care of those born with inherited metabolic diseases' which is a clear step back from the Drawing Law S.998 on the same subject, whose approval process is already well advanced. It doesn't make the extended screening as mandatory ,it foresees the informed consent, it reduces the list of pathologies to be screened and does not cover the inclusion of the screening in the LEA, thus allowing the persistence, if not worsening, of the difference among the Regions . We are witnessing a real attack to the health of millions of newborns ."

UNIAMO FIMR Onlus: "the Government plays on people's health. We are absolutely opposed to a ministerial decree that does not bring any benefit in the current situation of the Newborn Screening, indeed, it is a belated action that would result in a legislative overlap to the detriment of the health

of citizens and their peacefulness. We support strongly the approval,as soon as possible, of the Bill 998 signed by the members of all political forces."

Rare Diseases Observatory: "Great alarm and concern for this situation. The Implementation Decree of the Ministry may reverse all efforts made in Parliament. To approve now a ministerial decree applying paragraph 229 of Law 147/2013 is not only a belated act but also dangerous. It made sense two years ago, not now that the Chambers are working on a more advanced law."

Superando.it: "Both UNIAMO-FIMR and AISMM strongly oppose the approval of the Ministerial Decree that would worsen the process of extended newborn screening and, moreover, would be repealed by a Bill on the same subject, already in an advanced stage of process and with very different positive content "

Sen Taverna: "The Minister cannot issue a decree that ignores all crucial aspects of a law on which a branch of the Parliament has already expressed itself. We know that in these days there are ongoing technical meetings between State and Regions to develop the shameful decree by which the Minister of Health Beatrice Lorenzin intends to obstruct the law making newborn screening mandatory on all the national territory , on which the Parliament has been working for two years and which now is just one step away from the final approval. We call upon the Minister to stop, and





Screening

...

also technicians and representatives of the Regions so that they realize the damage that would ensue for the children and their right to health".

March 14

Lorenzin: "My decree is a legal obligation"

Her bill is not yet a law "Min.Lorenzin: "The decree had anyway to be done and the law by Sen Paola Taverna was only approved by a branch of the Chamber. To impose this, it is the law 147 of 2013: for this on April 30, 2015, after hearing the National Institute of Health, and having consulted the Authority for the protection of personal data, she transmitted to the State-Regions Conference for the provided opinion , the draft decree, which process is today being defined. The initiative of the Minister of Health is therefore a precise implementation of a mandatory legislative provision currently in force."

March 16

Sen. Taverna

"From Min. Lorenzin institutional bullying"

Sen. Taverna: "What Min. Lorenzin is doing on newborn screening is beyond description and is not worthy of a Minister of health. With a bill already under consideration in the Parliament and a step away from the finish line, and that finally makes these exams mandatory in all Regions, Min. Lorenzin presents, out of nothing, her decree that keeps the screening as experimental, giving a resounding slap in the face to the many families who were waiting and hoping for a more fair law".

March 17

Question time

Min. Lorenzin, at the Senate, answers to the question of the Sen. Taverna

Min.Lorenzin "As for the screening we have 5 million euro for 2014 and 10 for 2015, we continue to apply the ministerial decree that we planned not to lose these resources. We gave a favourable opinion to the proposal of Senator Taverna. When it will finish its process, the system will absorb it in, in order to not to lose these resources and to expand the screening, which, among other issues, are part of our goals, not only in the Lea level but of the national prevention plan, in particularly as it regards the neonatal

prevention. On this there is our major maximum commitment , mine and Government's, to ensure not only the funding, but also an increase in the coming years".

Sen Taverna: "Minister Lorenzin said that as soon as the law on newborn screening will be finally approved, the Ministry will absorb it in her own decree. The Minister knows that we will keep breathing down her neck, and we shall ensure that she maintains her commitment, thus she doesn't think to do anything different "

March 23

start of the examination of the bill in the House of Deputies

The Social Affairs Committee of the House of Deputies starts the examination of AC 3504 bill (formerly S. 998).Paola Binetti, Deputy and President of the Parliamentary Intergroup on Rare Diseases: "In principle, we will try to approve the text in the Commission without passing at the House Of Deputies. As it occurred in the other branch of Parliament. We conducted our introductory report and, consistently with the individual Commissioners' initiatives, we will approve the text without changes to avoid a third reading in the Senate and one final reading in the House."

June 8

Endless process for the bill Taverna

The Committee on Social Affairs of the Chamber votes the version of the text that will be submitted to all deputies. The green light to the measure seemed a foregone conclusion, given the harmony with which they had been moved forward within the Commission. Instead, it will require another vote in the Senate to make the bill 998, a state law, because the deputies have made some small minor changes in terms of legislative technique. A new slowdown in legislative procedure after a few misunderstandings that were registered towards the Minister of Health.

June 15

Newborn Screening, the bill Taverna approved in the House of Deputies

After the passage in the House, the Social Affairs Committee of the

Chamber approves the draft bill during the deliberation. The measure will now go to the Senate for the approval of the amendments.

Vito De Filippo, Undersecretary of Health Ministry: "The extended newborn screening is not a cost, but an investment for health".

Sen Taverna "Hope is given back to families. Now the priority is to update Lea".

UNIAMO FIR: "For the rare patients and families, the Senate'approval of the bill Taverna on extended newborn screening is a big step forward for the prevention of rare diseases, the treatment, but also for the sustainability of the Health System. Thanks to the senators of the majority and opposition for their unanimous positive vote, now the House approves definitely".

AISMME: "This is a very important day for us, parents dealing everyday with the difficulties and suffering of our children with inherited metabolic diseases, born in an age in which the application of this screening was left to the sensitivity of doctors and local administrators. For over ten years we have been investing our time to raise awareness and inform on this serious disease and on the importance of an early diagnosis to professionals: health care workers, the world of politics and public administration, to achieve a greater adequately informed civic consciousness on the different issues of Rare diseases".

July 6

The DL. 998-B is assigned to the Healthcare Commission at the Senate for the second pass

AISMME Corriere della Salute of July 17: "In the bill, presented by Senator Paola Taverna, a funding of 25 million euros a year will allow the screening to become a reality, the enlargement and the inclusion in the panel of diseases in the screening program for which a cure is available, the test inclusion in Lea, that takes away the burden to the Regions to bear the costs, the elimination of the 'informed consent', a measure that speeds up the screening procedures and the establishment of a National Coordination Centre at the National Institute of Health which also involves patient associations.

July 27

Achieved the approval of the 1st Constitutional Affairs Committee and Government during the deliberation

August 4

The Healthcare Commission at the Senate, during the deliberation, approves the bill 998. Screening is mandatory in all regions

What does envisage the bill 998?

- The inclusion in the essential levels of care (Lea) of diagnostic tests mandatory to be performed on all newborns
- The creation of the Coordination Centre on newborn screening set up at the 'National Institute of Health (ISS)
- The preparation of a protocol to define the screening mode, taking charge of patients and access to treatment

The Regions will have 6 months to comply with the new provisions. The screening will be made mandatory for inherited metabolic diseases "for which treatment, drug or diet, there is scientific evidence of therapeutic efficacy" or for which there is scientific evidence of the usefulness of early diagnosis in neonatal age. The Coordination Centre should: monitor and promote maximum uniformity of application of newborn screening throughout the country; collaborate with Regions for the dissemination of best practices and control costs for the realization by identifying common standards; provide standardized and coded information to the territorial services for the 'assistance to families of newborns on the risks of inherited metabolic diseases "and the benefits to be obtained through the screening activities.

Nuovi LEA L'inserimento di altre 110 malattie rare

L'aggiornamento dei LEA non è più un sogno: il Ministro Lorenzin lo scorso 15 luglio ha comunicato di avere ottenuto il consenso informale da parte del Ministero all'economia e delle finanze per il varo del nuovo documento. Ora il decreto dovrà fare ancora pochi passaggi, la Conferenza Stato-Regioni e le Commissioni di Camera e Senato, quindi diventerà realtà. Un importante passo avanti per i malati rari, che vedranno incluse 110 nuove malattie esenti, tra cui sarcoidosi, sclerosi sistemica, miastenia e fibrosi polmonare idiopatica e l'inserimento dello screening neonatale metabolico allargato. Non solo. A cambiare sarà anche il metodo di aggiornamento dei LEA che, almeno secondo Lorenzin, saranno aggiornati ogni anno. Non è un'affermazione da poco, dal momento che l'ultimo aggiornamento delle malattie risale a 15 anni fa e del nomenclatore protesi e ausili a 17. Numeri incomprensibili a fronte del rapido sviluppo della ricerca e delle cure e del numero di malattie rare identificate, in continua crescita.

La strada per arrivare fin qui è stata lunga e complessa. Con rallentamenti e accelerazioni che hanno messo a dura prova le attese e la pazienza dei malati e delle loro famiglie, sempre più a rischio povertà quando messe di fronte alle spese mediche e di assistenza. Basti pensare che, dopo anni di attesa, quando l'iter sembrava a buon punto, lo scorso novembre la legge di Stabilità licenziata

dal Consiglio dei ministri abrogava la priorità riservata alle malattie rare per quanto riguarda l'aggiornamento dei Lea, togliendo di mezzo, senza dedicargli nemmeno un cenno nella relazione illustrativa, l'art. 5 del DL Balduzzi che prevedeva che i LEA fossero revisionati dando priorità all'elenco delle malattie rare. Per le malattie rare soldi non ce ne sono, si era detto.

Si sollevano diversi parlamentari, vengono presentati emendamenti e le associazioni di malati, Uniamo in testa, sulla scia dell'ennesimo decesso di una bimba di Modena affetta da malattia di Pompe, si fanno sentire. Dopo alcuni rimpalli tra Ministro, Conferenza Regioni, Mef, i Lea sono approvati il 7 di luglio dalla Conferenza dei Presidenti di Regioni che chiede al Governo tempi stretti e precisi sia per l'applicazione dello screening, il cui iter autorizzativo sta intanto procedendo spedito, sia per l'aggiornamento dei Lea, e sollecita a trovare i finanziamenti. Ora spetta al Ministero all'economia e finanze dare il via libera sulla copertura, 800 milioni di euro, di cui 600 per assistenza distrettuale, suddivisi in 380 per la specialistica, 153 per le protesi e 220 per la prevenzione.

Malati rari e persone con disabilità

Il DPCM ridefinisce e aggiorna gli elenchi delle malattie rare e di quelle croniche e invalidanti. Inoltre introduce un nuovo nomenclatore della specialistica ambulatoriale,



aggiornato per l'ultima volta nel 1996. Vengono introdotte tutte le prestazioni di procreazione medicalmente assistita (pma), che fino ad oggi erano erogate solo in regime di ricovero, profondamente rivisto l'elenco delle prestazioni di genetica e introdotta la consulenza genetica. Nasce anche il nuovo nomenclatore dell'assistenza protesica, che prevede anche gli arti artificiali a tecnologia avanzata.

Aggiornamento dell'elenco delle malattie rare

E' previsto l'inserimento di oltre 110 nuove malattie, con il diritto la gratuità totale delle cure. Tra queste la fibrosi polmonare idiopatica, la sarcoidosi, la sclerosi sistemica progressiva e la miastenia grave. I codici di esenzione già precedentemente adottati sono stati mantenuti, per evitare ulteriori disagi ai pazienti e non rendere più difficoltose le procedure amministrative. Per la Fibrosi Cistica è previsto un articolo ad hoc (art.54), che garantisce l'erogazione a titolo gratuito delle prestazioni sanitarie, incluse nei livelli essenziali di assistenza, per la cura e la riabilitazione a domicilio, compresa la fornitura gratuita del materiale medico, tecnico e farmaceutico necessario ai sensi della dell'articolo 3 della legge 548/1993.

Il nuovo nomenclatore tariffario

Il nuovo nomenclatore dell'assistenza protesica consentirà di prescrivere: ausili informatici e di comunicazione (inclusi comunicatori oculari e

tastiere adattate), apparecchi acustici a tecnologia digitale, attrezzi domotici e sensori di comando e controllo, posaterie e suppellettili adattati per le disabilità motorie, barrella adattata per la doccia, scooter a quattro ruote, carrozzine con sistema di verticalizzazione, carrozzine per grandi e complesse disabilità, sollevatori fissi e per vasca da bagno, sistemi di sostegno per il bagno, carrelli servoscalo per interno, arti artificiali a tecnologia avanzata e sistemi di riconoscimento vocale e di puntamento oculare.

Screening neonatale

Tra gli screening previsti dalla normativa vigente, si fa esplicito riferimento alla diagnosi precoce della sordità e della cataratta congenite, nonché alla diagnosi precoce delle malattie metaboliche ereditarie individuate con decreto del Ministro della salute in attuazione della Legge di Stabilità per il 2014, nei limiti e con le modalità definite dallo stesso decreto. A tutti i nuovi nati dovrà essere dunque garantito lo screening neonatale esteso per le malattie metaboliche ereditarie. Non viene però definito il panel delle patologie che saranno indagate. Il problema è, però, che il decreto attuativo non è mai stato emanato.



info@aismme.org  **049.9900700**

COME AIUTARE AISMME ONLUS

Se vuoi sostenere direttamente i progetti dell'associazione puoi versare un tuo contributo libero:

a mezzo versamento c/c postale 68.59.58.34

con bonifico bancario Banca Etica

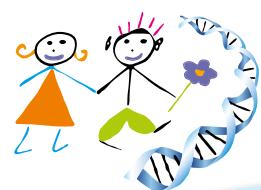
IBAN IT 93 X 05018 12101 000000121810

devolvendo il 5 per mille ad AISMME Onlus

Codice fisc. 9218104 0285 usando:

mod. integrativo CUD, mod. 730/1 bis redditi;

mod. unico persone fisiche.



WWW.AISMME.ORG

La voce di Aismme in Europa

E' Renza Barbon Galluppi di Aismme Onlus a rappresentare i pazienti metabolici all'interno dei Gruppi di sostegno europei (ePAG), creati da EURORDIS per coinvolgere le associazioni dei pazienti e garantire un processo democratico di rappresentanza dei malati nei processi decisionali riguardanti le Reti di Riferimento Europee (ERN).

I rappresentanti hanno un mandato permanente ufficiale per poter rappresentare EURORDIS e le associazioni dei pazienti ad essa affiliate e garantire, quindi, un'equa rappresentanza del punto di vista dei pazienti nelle rispettive ERN. I rappresentanti sono anche membri dei rispettivi Consigli Direttivi delle ERN. Nel loro insieme gli ePAG rappresentano il punto di vista e gli interessi delle associazioni dei pazienti europei affetti da malattie rare affiliate alle ERN, attraverso la produzione e la condivisione di conoscenze e informazioni. Essi forniscono opportunità di rafforzamento delle capacità dei rappresentanti dei pazienti e un canale di comunicazione bidirezionale tra le ERN e le associazioni dei pazienti.

I primi passi

Con il 21 giugno 2016 è terminata la fase applicativa promossa dalla Commissione Europea per concorrere all'accreditamento delle "Reti Europee di Riferimento". E' così che il prof. Maurizio Scarpa ha potuto applicare all'endorsement della Commissione Europea per la rete dedicata alle malattie metaboliche ereditarie, dal nome "MetabERN".

Pur essendo solo una prima bozza, è già esaustiva per la presenza di una base strutturale e delle diverse unità funzionali operative. Gruppi di lavoro dove emergeranno le diverse competenze di tutti i componenti, comprese quelle dei rappresentanti dei pazienti, e dove verranno trattate, studiate ed elaborate sia azioni trasversali sia azioni specifiche per le diverse caratteristiche assistenziali e di ricerca scientifica delle molteplici malattie metaboliche ereditarie:

- Coordinamento e gestione
- Informazione e diffusione
- Valutazione
- Linee guida, percorsi di cura e standardizzazione dei processi e azioni di cura, compreso il passaggio dall'età pediatrica all'età adulta
- Attività di sistema
- Consulenze in telemedicina / teleconsulto
- Studi clinici, ricerca transazionale
- Empowerment/capacity building e formazione

Renza Barbon Galluppi

Premi EURORDIS 2016

Premiata Renza Barbon Galluppi, Presidente Onorario di UNIAMO FIMR



Il 23 febbraio scorso a Bruxelles Sua Altezza Reale la Principessa Astrid del Belgio ha consegnato i Premi EURORDIS che premiano le eccellenze tra i rappresentanti dei pazienti e delle organizzazioni, i volontari, i ricercatori, le aziende, i media e i politici che hanno contribuito a ridurre l'impatto delle malattie rare sulla vita delle persone. Tra i premiati Renza Barbon Galluppi, veneziana, Presidente Onorario di UNIAMO – Federazione Italiana Malattie Rare Onlus, con il Premio alla Carriera.

Renza Barbon Galluppi è una 'wonder woman' per la capacità e la forza di essere dove è necessaria al momento giusto. Negli ultimi anni ha speso una media di 15 ore al giorno in attività legate alle malattie rare, oltre a rispondere ai pazienti singolarmente o alle associazioni dei malati mentre gestiva l'organizzazione di progetti per la formazione dei rappresentanti di persone affette da malattie rare su temi chiave. Tutto è iniziato con la diagnosi di



un tipo particolare di iperfenilalaninemia a due dei suoi tre figli. Il ritardo nella diagnosi alla sua figlia maggiore, con le sue conseguenze, hanno portato Renza a collaborare prima con l'associazione di pazienti di riferimento e in seguito con UNIAMO, Federazione Italiana Malattie Rare. Credendo fermamente nella integrazione dei disabili nella società, è diventata un istruttore di immersioni per disabili e Presidente dell'Associazione Genitori per la riabilitazione attraverso lo sport equestre. Sua figlia Laura ha vinto una medaglia ai Giochi Paralimpici di Pechino proprio in questo sport. Negli ultimi 10 anni, in qualità di Presidente di UNIAMO, Renza ha contribuito mettere in evidenza l'importanza per i pazienti con malattie rare di condividere le loro esperienze all'interno delle associazioni e ha promosso con forza e impegno la loro integrazione in ogni aspetto della vita delle diverse comunità. In particolare, ha sostenuto l'assoluta necessità per i rappresentanti dei pazienti di essere parte dei processi di conoscenza e dei processi decisionali.

(fonte: Osservatorio Malattie rare)





In Italia nascono 500.000 bambini all'anno.

200 bambini hanno la fibrosi cistica, che porta all'impossibilità di respirare: scopo della ricerca scientifica è trovare una cura per il difetto genetico che la causa.

250 bambini nascono con una malattia genetica metabolica rara: è fondamentale diagnosticarla tempestivamente rendendo obbligatorio lo screening.

130 bambini sono affetti da neuroblastoma, un tumore maligno che si presenta con metastasi a scheletro e midollo: trovare una cura per questa patologia significa guarire la maggior parte dei tumori infantili.

Fino al 31 dicembre 2016, attraverso la campagna di raccolta fondi "Una mano alla Ricerca", Fondazione Mediolanum Onlus sostiene Fondazione per la Ricerca sulla Fibrosi Cistica, Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus e Associazione Italiana per la Lotta al Neuroblastoma, impegnate per identificare tempestivamente e curare patologie genetiche infantili molto gravi o rare.



Fondazione Ricerca
Fibrosi Cistica - Onlus
fibrosicisticaricerca.it



Associazione Italiana Sostegno
Malattie Metaboliche Ereditarie
Onlus



Associazione Italiana
per la Lotta al Neuroblastoma

Dai una mano anche tu!

Con il tuo sostegno, miglioreremo la vita di 580 bambini e delle loro famiglie, in tutta Italia.
Fondazione Mediolanum Onlus raddopierà i primi 30.000 euro raccolti.

Puoi donare a favore di
FONDAZIONE MEDOLANUM ONLUS

- Con **carta di credito**, sul sito fondazionemediolanum.it
- Con **bonifico**, IBAN IT68C0306234210000000417750, causale: Donazione per Una mano alla Ricerca
- Tramite **Jiffy** con invio denaro al numero 337.1512431, messaggio: Donazione per Una mano alla Ricerca

FondazioneMediolanum

#unamanoallaricerca

@FondazioneMed



**fondazione
mediolanum
onlus**

Nella tua dichiarazione dei redditi dona il tuo 5 per mille ad AISMMME Onlus indicando il codice fiscale **92181040285**



AISMME's voice in Europe

Ms Renza Barbon Galluppi from AISMMME(*) will represent metabolic patients within the EURORDIS-created ePAGs (European Patient Advocacy Groups). ePAGs were created to involve patients associations in a democratic decision-making process within the European reference networks (ERNs).

Patients representatives hold an official, permanent mandate to represent EURORDIS and its affiliated associations, thus ensuring a fair consideration of patients' perspectives in their ERNs. Representatives are also mem-

bers of their respective ERN management boards.

Not only do ePAGs convey opinions and interests of ERN-affiliated European associations of rare disease patients by creating and sharing knowledge and information, but also they provide opportunities to empower patients' representatives and create communication channels between ERNs and patients associations.

(*) AISMMME is the Italian association in support of Congenital Metabolic Diseases patients.



EURORDIS Awards 2016

Awarded Renza Barbon Galluppi
President of UNIAMO FIRM Onlus



On 23 February in Brussels, Her Royal Highness Princess Astrid of Belgium handed out EURORDIS Awards that reward excellence among patient representatives and organizations, volunteers, researchers, companies, the media and politicians who have contributed to reduce the impact of rare diseases on people's lives. Among the winners Renza Barbon Galluppi, a Venetian, Honorary President of UNIAMO - Italian Federation Rare Disease Onlus, with the Lifetime Achievement Award.

Renza Barbon Galluppi is believed to be a "wonder woman" for her ability and strength to be where she is needed at the right moment. It has been calculated that in the past few years she has spent an average of 15 hours a day in activities related to Rare Diseases advocacy and to answering individual patients or Patient Organisations while organizing projects to train Rare Disease patients' representatives on key topics. It all started with the diagnosis of a typical type of hyperphenylalaninemia given to two of her three

children. The delay in the delivery of the diagnosis to her eldest daughter and its consequences led her first to start the collaboration with the Patient Organisation involved in metabolic diseases but shortly after with UNIAMO, the Italian Federation of Rare Diseases, to contribute to addressing all the transversal needs. Firmly believing in the integration of disabled people in society, she became a scuba diving instructor for disabled people and President of the Parents Association for Rehabilitation through equestrian sports. Her daughter Laura won a medal at the Beijing Paralympics' Games in this sport.

In the past 10 years, as President of UNIAMO, Renza has contributed to stressing the importance for patients with Rare Diseases to share their experiences within associations and promote their integration into the community in every facet of life. In particular, she has advocated for patient representatives to be part of the expertise and decision making process.

Europa

...

Reti europee di riferimento

Le preoccupazioni sul ruolo dell'industria

Preoccupazione da parte di un gruppo di esperti in malattie rare relativamente al ruolo dell'industria farmaceutica all'interno delle reti europee di riferimento (ERN), per l'istituzione delle quali l'Unione Europea ha lanciato un bando di interesse. Le ERN sono destinate a migliorare la cura dei pazienti con malattie rare o a bassa prevalenza in tutta l'Unione Europea, facilitando tra l'altro la condivisione di esperienze e conoscenze e lo sviluppo di protocolli e linee guida.

In un articolo pubblicato sull'Orphanet Journal of Rare Diseases hanno spiegato che l'industria, soprattutto quella farmaceutica, attualmente finanzia la cura, la ricerca e molte delle attività che entreranno a far parte del core business delle reti. "Se da una parte queste iniziative hanno portato a volte preziosi contributi alla cura del paziente, hanno anche sollevato preoccupazioni circa la crescente partecipazione e il ruolo di primo piano del settore nei programmi che dovrebbero essere di esclusiva competenza degli operatori sanitari - scrivono gli esperti

- In futuro, al fine di evitare ogni ipotesi di un'inopportuna commistione fra gli interessi della sanità pubblica e di quella privata, l'industria non dovrebbe essere direttamente coinvolta nel finanziamento o nella configurazione iniziale delle reti ERN".

Attualmente i costi per le attività della rete non sono coperti da fondi UE e vengono pertanto esplorate fonti alternative di finanziamento. "Noi crediamo - continuano gli specialisti - che il finanziamento pubblico e una politica di conflitto di interessi siano necessarie a livello di ERN, dei Centri di Competenza, degli operatori sanitari e delle organizzazioni di pazienti, con l'obiettivo di mantenere l'integrità scientifica e l'indipendenza. È necessaria un'attenzione specifica per quanto riguarda lo sviluppo di linee guida di pratica clinica". Propongono dunque dei criteri per una struttura trasparente, una forte governance, con un Comitato di Garanti, e lo sviluppo di una strategia per il finanziamento pubblico nel più breve tempo possibile.

European reference networks Concerns about the role of industry Criteria is needed to prevent conflicts of interest



Concern by part of a group of experts on rare diseases in relation to the pharmaceutical industry's role within the European Reference Networks (ERN), for the institution of which the European Union has launched a call for interest. The ERN intends to improve the care of patients with rare diseases or of low-prevalence throughout the European Union, facilitating experience and knowledge sharing, and the development of protocols and guidelines. In an article published on Orphanet Journal of Rare Diseases it was explained that the industry, especially the pharmaceutical industry, is currently funding care, research and many of the activities that will become part of the core business of the networks. "While these initiatives have led to some valuable contributions to patient care, they have also raised concerns about the growing participation and the forefront role of the industry within the programs that should be the sole responsibility of health professionals

- the experts write - in the future, in order to avoid any unfortunate mixture between the interests of public and private health, the industry should not be directly involved in financing or in the initial configuration of the ERN networks".

Currently the costs for the network's activities are not covered by EU funds, and therefore alternative funding sources have been explored. "We believe - continue the specialists - that public funding and a political conflict of interest is required for the ERN, the Competence Centers, health professionals and patients' organizations, with the aim of maintaining the scientific integrity and independence. Specific attention is needed regarding the development of clinical practice guidelines". Therefore the experts propose criteria for a transparent structure, strong governance, with a Board of Trustees, and the development of a strategy for public financing in the shortest possible time.

Sanità transfrontaliera

In ogni Stato è attivo il Punto di contatto nazionale

La direttiva sull'assistenza transfrontaliera compie un primo passo concreto.

Ogni stato membro dell'UE ha attivato il Punto di contatto nazionale, il luogo dove ogni cittadino può informarsi sui servizi di cura in uno stato diverso.

Ognuno di questi Punti ha un proprio sito web multilingue dedicato, e la Commissione europea fornisce il supporto contribuendo a chiarire le questioni relative sia alla direttiva e alle norme di sicurezza sociale. L'obiettivo della direttiva sulla sanità transfrontaliera è di fornire a tutti i cittadini dell'UE la parità di accesso a un'assistenza sanitaria di qualità, rispondendo alle loro esigenze specifiche, come, per esempio, la ricerca di un secondo parere

di un altro Stato membro o la cura di un bambino con una malattia rara presso uno specialista dall'altra parte dell'UE, nella certezza che possano ricevere la migliore assistenza possibile e che non saranno lasciati ad assumersi da soli l'onere finanziario.

Cross-border healthcare In every State the National Contact Point is active



The Directive concerning cross-border assistance takes a first concrete step. Each EU state member has activated the National Contact Point, a place where every citizen can receive information about treatment services in a different state. Each of these points has its own dedicated multilingual website, and the European Commission provides support by helping to clarify the issues related to both the directives and social security provisions.

The aim of the Directive on cross-border healthcare is to provide all EU citizens with equal access to quality healthcare, responding to their specific needs, such as, for example, the search for a second opinion from another State member or the care of a child with a rare disease with a specialist on the other side of the EU, certain that they can receive the best possible care and that they will not be left alone to face the financial burden.





Farmaci

L'Italia terza in EU per lo sviluppo dei farmaci orfani

Secondo i dati European Medicines Agency (EMA), l'Italia è al terzo posto con un totale di 18 designazioni di farmaci orfani nel 2015, con un notevole incremento rispetto agli anni passati (2 nel 2012, 10 nel 2013, 17 nel 2014). Inoltre, nel 2015 ben 7 designazioni sono state valutate da Capovilla, rappresentante EMA all'interno del Comitato EMA per i Medicinali Orfani (COMP) insieme a Armando Magrelli (ISS).

Il meeting di EMA in Italia

L'Agenzia Italiana del Farmaco, rispondendo a una richiesta di supporto proveniente dall'autorità regolatoria per i farmaci slovacca nell'ambito dell'organizzazione del Semestre di Presidenza dell'Unione Europea dal 1° luglio al 31 dicembre 2016, ospiterà nella seconda parte dell'anno il meeting internazionale del Comitato EMA per i Medicinali Orfani (COMP).

Sperimentazione clinica: entro il 2018 dovrà essere applicato nuovo regolamento Ue

Entro l'ottobre del 2018 entreranno in vigore le nuove norme in materia di sperimentazione clinica dei farmaci, attualmente normate dal decreto legislativo 211 del 2003.

Tra le novità, uno snellimento delle procedure, un maggior coordinamento ed una gestione unitaria a livello nazionale delle procedure di autorizzazione. Ci sarà un'unica pro-

cedura centralizzata a livello europeo, tramite un unico portale, e sarà gestita da un unico database; ci saranno anche una sola tariffa ed un unico form di consenso informato valido per tutti i pazienti italiani. Si prevede dunque il taglio del numero dei comitati etici oggi operativi in Italia, oggi più di 100. Un numero molto rilevante se confrontato con i numeri presenti in altri Paesi europei.

Focus della Commissione Europea per la revisione del Regolamento

La Commissione Europea, a 15 anni dalla pubblicazione dell'Orphan Regulation (N. 141/2000), ha avviato un processo di revisione e ottimizzazione del documento e ha condotto una consultazione pubblica per acquisire punti di vista e informazioni dai diversi stakeholder, che si è conclusa nel febbraio scorso. I temi oggetto della consultazione:

- Chiarire la definizione di "beneficio significativo".
- Incoraggiare lo sviluppo di medicinali orfani per patologie trasmissibili (es. Ebola).
- Semplificare la procedura per la rivalutazione dei criteri quando vi sono due procedure parallele di richiesta di autorizzazione.
- Rivalutazione dei criteri di organizzazione per un nuovo sottogruppo di malati quando uno sponsor estende l'uso del suo prodotto dopo l'autorizzazione all'immissione in commercio.
- Chiarimenti sul trasferimento della designazione orfana tra sponsor.



Italia

Aifa: 139 sperimentazioni in Italia riguardano patologie rare

L'Agenzia italiana del farmaco ha pubblicato il 14° Rapporto sulla sperimentazione clinica dei medicinali in Italia. Nel settore delle malattie rare le sperimentazioni relative alle fasi di sviluppo dei farmaci sono significativamente più numerose rispetto a quelle di fase IV e le sperimentazioni profit sono in totale il 75% delle sperimentazioni nella categoria delle malattie rare, dato che fa sperare nel possibile aumento di domande di registrazione per farmaci mirati a trattare queste patologie. Nel 2014 sono state autorizzate 139 sperimentazioni cliniche in cui è coinvolta una malattia rara. Tra queste, ben 35 sono state avviate da un promotore "no profit".

Stretto accordo tra AIFA e EUPATI: il paziente sempre più al centro.

Favorire l'Empowerment e l'educazione del paziente per facilitarne la partecipazione nei percorsi di sperimentazione, sviluppo e monitoraggio dei farmaci: questo è l'obiettivo di AIFA, il cui Direttore Generale Luca Pani ha dichiarato di riconoscere l'importante ruolo dei pazienti e dei loro familiari in ambito regolatorio e per questo ritiene di fondamentale importanza contribuire a renderli parte integrante del sistema informandoli su tutti gli aspetti che possono contribuire a migliorare le scelte in campo sanitario. Dichiarazioni emerse nel corso del Board scientifico del National Platform EUPATI (European Patients' Academy on Therapeutic Innovation) ospitato nella sede AIFA lo scorso gennaio. "Formare per Informare è la Mission di EUPATI - ha dichiarato il dott. Filippo Buccella, Chairman del Comitato Esecutivo dell'Accademia dei Pazienti-EUPATI Italia - Dobbiamo avere pazienti e familiari consapevoli della complessità, della delicatezza e della rilevanza dei processi di sviluppo di un farmaco e di quelli regolatori. Tre gli obiettivi prioritari. Primo: 100 pazienti pronti a collaborare a livello europeo, i primi 50 si sono già 'laureati' e sono al lavoro in Europa, gli altri concluderanno il percorso formativo a dicembre 2016. Secondo: offrire una proposta formativa intermedia destinata ai quadri delle associazioni di pazienti e alle aziende sanitarie destinato a circa 12.000 persone. Terzo: raggiungere un'audience diffusa di milioni di persone con strumenti come i social network e risorse formative che saranno rese disponibili entro la fine del 2016. Inoltre, i pazienti devono essere coinvolti come soggetti dotati di potere decisionale in questi ambiti sin dalle fasi di avvio delle progettualità ma affinché ciò avvenga occorre che siano preparati e competenti. EUPATI lavorerà per diffondere queste competenze nel nostro Paese".



Europa

...



Orphan Medicinal Products

Italy holds the third place in the EU for the development of Orphan Medicinal Products

According to data from the European Medicines Agency (EMA), Italy is in third place with a total of 18 orphan drug designations in 2015, with a considerable increase compared to previous years (2 in 2012, 10 in 2013, 17 in 2014). In addition, in 2015 as many as 7 designations were evaluated by Capovilla, EMA representative in the EMA's Committee for Orphan Medicinal Products (COMP) with Armando Magrelli (ISS Italian National Institute for Health).

The meeting of EMA European Medicines Agency in Italy

The Italian Medicines Agency, responding to a request of support coming from the Slovak regulatory authority for medicines within the Semester of its Presidency of the European Union from 1 July to 31 December 2016, will host in the second half of the year the international meeting of the EMA's Committee for Orphan Medicinal Products (COMP).

Clinical trials: by 2018 the new EU Regulation will be applied

By October 2018 new rules on clinical trials will come into force, currently regulated by Legislative Decree 211 of 2003. Among the changes, a simplification of procedures, a greater coordination and an unified national management of the authorization

procedures. There will be only one centralized procedure at European level, through a single portal, and it will be managed by one database; there will be only one fare and one valid informed consent form for all Italian patients. It's therefore foreseen a cut in the number of ethics committees currently operating in Italy, now more than 100. A very large number when compared with the numbers in other European countries.

Focus of the European Commission on the Regulation's revision

The European Commission, 15 years after the publication of the Orphan Regulation (No 141/2000), has initiated a review process and optimization of the document and carried out a public consultation to acquire points of view and information from the different stakeholders. This process ended in February. The topics under consultation:

- Clarify the definition of "significant benefit"
- Encourage the development of orphan medicines for transmissible diseases (eg. Ebola)
- Simplifying the procedure for the re-evaluation of the criteria when there are two parallel procedures of application for authorization
- Reassessment of organizational criteria for a new subgroup of patients when a sponsor extends the use of its product after the marketing authorization
- Clarifications on the transfer of the orphan designation among sponsors.



European Reference Networks

Immagina se i **migliori specialisti** di tutta l'Europa potessero unire le forze per trattare quelle **patologie rare o complesse** che richiedono **cure altamente specializzate** e una concentrazione di competenze e risorse.

Questo è l'obiettivo perseguito delle **Reti di Riferimento Europee**, un progetto che oggi sta diventando realtà.

Condividi e accresci le tue competenze. Parlane con i colleghi. Preparati a redigere una proposta ed entra a far parte di una rete. Nel 2015 la Commissione europea pubblicherà un **invito alla presentazione di reti**.

Maggiori informazioni sono disponibili sul sito ec.europa.eu/join-ern

Share. Care. Cure.

Un'iniziativa della Commissione europea



Italy

AIFA: 139 trials in Italy concern rare diseases

The Italian Medicines Agency has published the 14th Report on clinical investigation of medicinal products in Italy. In the field of rare diseases the clinical trials related to the phases of drug development are significantly more numerous than those of Phase IV and the profit-driven clinical trials are a total of 75% of the trials in the category of rare diseases. This gives hope in the possibility of an increase in registration applications for targeted drugs to treat these diseases. In 2014 139 clinical trials on rare diseases were authorized. Among these, as many as 35 were initiated by a promoter "not for profit".

Agreement between AIFA and EUPATI: the patient more and more at the centre of the process

Promote the patients' empowerment and education to facilitate their participation in clinical trials, development and monitoring of medicines pathways: this is the goal of AIFA, whose General Director, Luca Pani said he recognizes the important role of patients and their family members in the regulatory framework. Therefore he regards it as essential to contribute to make them an integral part of the system informing them about all aspects that can help improving health sector choices. Statements issued during the Scientific Board Meeting of EUPATI National Platform (European Patients' Academy on Therapeutic Innovation) hosted in the AIFA headquarters last January.

"Training for Informing is the EUPATI Mission - said Dr. Filippo Buccella, Chairman of the Executive Committee of the Patients' Academy -EUPATI Italy -We must have patients and family members aware of the complexity, sensitivity and relevance of a drug development processes and of those regulatory. Three priority objectives.

First: 100 patients are ready to cooperate at European level, the first 50 have already 'graduated' and are working in Europe, the others will conclude the training in December 2016. Second : to provide an intermediate training proposal intended to executives of the associations of patients and health care companies for about 12,000 people .Third: achieving a widespread audience of millions of people with tools such as social networks and educational resources that will be available by the end of 2016. In addition, patients should be involved as subjects endowed with decision-making power in these areas since the phases of start-up of projects, but for this to happen they need to be prepared and competent. EUPATI will work to spread these skills in our country."



Colmare le lacune nell'assistenza sociale

Un nuovo progetto Eurordis

Si chiama INNOVCare (Innovative Patient-Centred Approach for Social Care Provision to Complex Conditions – Approccio innovativo centrato sul paziente per l'assistenza sociale alle malattie complesse) ed è il nuovo progetto EURORDIS per affrontare le sfide sociali che colpiscono le persone affette da una malattia rara e le lacune nel coordinamento dei servizi medici, sociali e assistenziali negli Stati membri dell'UE. Il progetto, finanziato dall'UE, sta sviluppando e testando un percorso di cura olistico e personalizzato che mira a rafforzare le collaborazioni tra i prestatori di assistenza, le organizzazioni pubbliche, private e la società civile. L'innovativo percorso di cura consiste nel collegare i servizi sanitari con i servizi sociali e di assistenza (servizi scolastici, trasporto pubblico, tempo libero, ecc) utilizzati quotidianamente dai malati rari e dalle loro famiglie, assicurando il trasferimento di informazioni e competenze tra i prestatori di servizi. Questo percorso prevede anche la cen-

tralizzazione del coordinamento delle cure attraverso un centro di risorse per le malattie rare e case manager regionali, nel tentativo di alleviare l'onere della gestione delle cure per i pazienti e le loro famiglie.

INNOVCare inizierà raccogliendo dati

sui bisogni sociali insoddisfatti delle persone che vivono con una malattia rara, così come sui modelli di cura esistenti in un determinato numero di Stati membri dell'Unione Europea. Questi dati saranno quindi utilizzati per definire un innovativo modello di



EURORDIS
Rare Diseases Europe

percorso assistenziale. Il modello sarà implementato in un progetto pilota in Romania e il suo impatto socio-economico e il rapporto costo-beneficio saranno valutati da un gruppo di esperti.



Fill gaps in social assistance for rare diseases A new Eurordis project

It's called INNOVCare (Innovative Patient-Centred Approach for Social Care Provision to Complex Conditions) and it is the newest EURORDIS project created to address the social challenges that affect people living with a rare disease and the gaps in the coordination of medical, social and helpful services in EU Member States.

The EU-funded project, is developing and testing a holistic and individualized care program that aims to strengthen collaborations between

care providers, the public and private organizations and the civil society.

The innovative process/course of treatment consists in linking the health services with social and assistance services (school services, public transport, leisure, etc.) daily used by rare patients and their families, ensuring the transfer of information and expertise between service providers. This route also provides centralized coordination of care through a resource center for rare diseases and regional case managers, in an effort to

ease the burden of care management for patients and their families.

INNOVCare will begin collecting data on unmet social needs of people living with a rare disease, as well as on existing care models in a specific number of EU member states.

These data will be used to define an innovative care pathway model. The model will be implemented in a pilot project in Romania and its socio-economic impact and the cost-benefit ratio will be evaluated by a group of experts.



Aismme Onlus offre la possibilità di eseguire lo screening neonatale metabolico allargato al vostro bambino e fornisce il cartoncino (blood spot) necessario per il prelievo

PER INFORMAZIONI
info@aismme.org

Numero Verde 800.910.206

ADAPT SMART

Un accesso più appropriato ai farmaci innovativi

Favorire lo sviluppo e la gestione degli aspetti normativi dei medicinali e fornire, quindi, ai pazienti un accesso più appropriato ai farmaci innovativi. È questo l'obiettivo di Adapt Smart, una piattaforma europea per il coordinamento delle attività relative ai Percorsi Farmacologici Adattivi per Pazienti (MAPP), che mirano a garantire l'accesso alle nuove terapie per quei malati le cui necessità mediche non sono soddisfatte, come



nel caso delle malattie rare, già a partire dalle prime fasi del ciclo di vita del farmaco.

Maggiori informazioni sul sito: <http://www.eurordis.org/it/news/un-nuovo-progetto-l-accesso-tempestivo-ai-farmaci>



Genetica

...

ADA-SCID: approvata dall'EMA la prima terapia genica al mondo

La European Medicines Agency (EMA) ha concesso per la prima volta l'autorizzazione alla commercializzazione ad una terapia genica ex vivo basata su cellule staminali. Si tratta di Strimvelis®, sviluppata da GlaxoSmithKline (GSK), Ospedale San Raffaele (OSR) e Fondazione Telethon ed è in grado di curare l'ADA-SCID (immunodeficienza severa combinata legata al deficit di adenosina deaminasi).

Secondo le stime attuali, in Europa si ammalano di ADA-SCID circa 15 bambini ogni anno, 350 nel mondo, i quali, qualora ritenuti idonei dal proprio medico, potranno sottoporsi alla terapia presso l'Ospedale San Raffaele di Milano.

Senza un tempestivo trapianto di midollo osseo, la patologia risulta essere fatale entro il primo anno di vita. Questo tipo di trattamento è tuttavia complicato dalla necessità di un donatore compatibile, altrimenti il paziente finisce per incorrere nella cosiddetta 'malattia acuta da rigetto' (GVHD) un grave effetto collaterale che può essere gestito solo con potenti farmaci immunosoppressivi, i quali, a loro volta, aumentano il rischio di infezioni e di altre complicazioni. Strimvelis è in grado di correggere alla radice la causa stessa dell'ADA-SCID, ed è realizzata a partire dalle cellule di ogni singolo

paziente. Tale trattamento viene somministrato in un'unica occasione e, dato che non richiede la disponibilità di un donatore, non presenta rischio di GVHD.

L'autorizzazione all'immissione in commercio si basa sui dati relativi a 18 bambini trattati con Strimvelis. A tre anni dal trattamento è stato registrato un tasso di sopravvivenza del 100% per tutti i 12 bambini arruolati nello studio clinico. Inoltre, lo stesso tasso di sopravvivenza del 100% è stato riscontrato in tutti i 18 bambini trattati e referenziati nella domanda di registrazione, la cui salute è stata monitorata per circa 7 anni.

"L'ADA-SCID è la prima delle malattie oggetto dell'alleanza strategica tra Fondazione Telethon, Ospedale San Raffaele e GSK - ha spiegato Luigi Naldini, direttore dell'Istituto San Raffaele Telethon per la Terapia Genica - Attualmente sono in fase avanzata di sperimentazione e sviluppo altre terapie per malattie rare, quali la leucodistrofia metacromatica e la sindrome di Wiskott-Aldrich; è stata inoltre avviata da alcuni mesi la sperimentazione clinica per la beta talassemia. I risultati sono incoraggianti e ci auguriamo che possano presto diventare terapie concrete come avvenuto per l'ADA-SCID".

ADA-SCID EMA approves the world's first gene therapy



EMA, the European Medicines Agency, has authorized for the first time ever the market launch of an ex-vivo gene therapy based on stem cells: Strimvelis®. This therapy, developed jointly by GlaxoSmithKline (GSK), the San Raffaele hospital in Milan (OSR) and the Italian Telethon Foundation, enables the treatment of the adenosine deaminase deficiency, a severe combined immunodeficiency also known as ADA-SCID.

According to current estimates 15 children in Europe and 350 worldwide suffer each year from ADA-SCID: if their physician estimates Strimvelis® appropriate, they will now be able to undergo therapy at the San Raffaele Hospital.

This pathology is fatal within the first year of life, unless a prompt bone-marrow transplant is realized. This treatment is complex: a compatible donor is required to avoid the patient incurring into the so-called graft-versus-host disease (GvHD), a serious side-effect which can only be handled with strong immunosuppressives, thus increasing the risk of infections and other complications.

Strimvelis® can now treat ADA-SCID

at its origin and makes use of stem cells from the patient themselves. This treatment is administered only once, without risks of GvHD as no donor is required.

Market launch was authorized based on data from a sample of 18 children treated with Strimvelis®. A survival rate of 100% was shown three years after therapy, considering the 12 patients in the clinical study. Moreover, 100% survival rate was also found for the whole sample of treated children, whose health has been monitored for about seven years.

"ADA-SCID is the first disease studied within this strategic alliance of the Telethon foundation, OSR and GSK", Luigi Naldini explains. Naldini is the director of the San Raffaele Telethon institute for gene therapy. "Other rare disease therapies are currently in an advanced research and development phase, like metachromatic leukodystrophy and the Wiskott-Aldrich syndrome (WAS). A few months ago we have begun clinical studies for beta thalassemias. Results are encouraging, and there is hope that they soon become viable therapies, similarly to the case of ADA-SCID".

Utility

...

Morbo di Canavan: a Catania diagnosi precisa, immediata e a basso costo

E' a Catania l'eccellenza per la diagnosi del morbo di Canavan. Unica in Italia e forse in Europa, l'équipe del professor Giuseppe Lazzarino nel Dipartimento di scienze biomediche e biotecnologiche è in grado di effettuare la diagnosi biochimica di pazienti Canavan, misurando con esattezza l'N-acetilaspartato (NAA) su qualunque campione biologico con un'analisi veloce, riproducibile e a basso costo (al paziente costa 100 euro l'analisi di NAA su sangue e urina) con tempi di risposta tra le 24 e le 72 ore e soprattutto fornendo la quantificazione esatta dell'NAA. In più, vengono anche svolte le analisi molecolari per la ricerca delle muta-

zioni causa della stessa Canavan. E questo grazie a una metodica inventata proprio dall'équipe catanese.

Un'eccellenza poco conosciuta, dal momento che sono ancora molte le famiglie costrette al doloroso pellegrinaggio da un ospedale all'altro per avere diagnosi, che non riescono trovare neppure in strutture considerate d'eccellenza, pur a fronte di spese importanti e di attese lunghissime.

"La Prof. Tavazzi e io facciamo (bene, in fretta e a costi contenuti) quello che gli altri o non fanno o fanno male - spiega Giuseppe Lazzarino, Professore di biochimica dell'Università di Catania - Non è presunzione: è che

l'unica metodica analitica valida per il dosaggio dell'NAA nei liquidi biologici (urina, plasma, liquor) l'abbiamo inventata noi. L'abbiamo pubblicata nel 2005* ed è quindi nota a tutti e tutti la potrebbero usare, ma la usiamo solo noi. Fino ad ora l'abbiamo usata per circa una ventina di nuove diagnosi di Canavan. Non solo: facciamo pagare, poco, le analisi solo perché non abbiamo più fondi di ricerca con cui sostenere le spese del test che, all'inizio, era gratuito e pagato con i nostri fondi personali di ricerca".

Nel Dipartimento si effettuano anche diagnosi per una trentina di malattie metaboliche ereditarie. Per il morbo

di Canavan viene effettuata anche la diagnosi prenatale.

Per informazioni:

Lazzarino: lazzarig@unict.it;
Tavazzi: barbara.tavazzi@unicatt.it

*Tavazzi B, Lazzarino G, Leone P, Amorini AM, Bellia F, Janson CG, Di Pietro V, Ceccarelli L, Donzelli S, Francis JS, Giardina B. Simultaneous high performance liquid chromatographic separation of purines, pyrimidines, N-acetylated amino acids, and dicarboxylic acids for the chemical diagnosis of inborn errors of metabolism. Clin Biochem. 2005 Nov;38(11):997-1008.



Lisosomiali

...

Serve lo screening neonatale per le lisosomiali?

Le opinioni dei fornitori di assistenza sanitaria genetica

I ricercatori Emily Lisi, della Emory University di Atlanta (Georgia), e Shawn McCandless, della Case Western Reserve University di Cleveland (Ohio) hanno indagato le opinioni dei fornitori di assistenza sanitaria genetica in materia di screening neonatale basato sulla popolazione per le mucopolisaccaridosi di tipo 1 e 2, e per le malattie di Pompe, Gaucher, Fabry e Krabbe. I risultati, pubblicati sul Journal of Genetic Counseling, sono utili per aiutare a identificare le malattie da accumulo lisosomal da inserire nel panel delle patologie screenabili con lo screening neonatale.

Tra le malattie da accumulo lisosomal discusse, quella di Pompe è stata ritenuta la più adatta allo screening neonatale, e quella di Krabbe la meno adatta. Le mucopolisaccaridosi di tipo 1 e 2, nel complesso, sono state considerate favorevolmente per lo screening, ma quella di tipo 1 ha ottenuto un punteggio più alto, a causa di una migliore efficacia delle opzioni terapeutiche percepita dagli intervistati. Le malattie di Fabry e di Gaucher sono invece giudicate meno favorevolmente a causa della loro successiva età di insorgenza.

(da osservatoriomalattierare.it)

notizie flash

**Lisosomiali:
a Roma il programma
di formazione
specialistica
"Train the Trainer"**

Avviato nel novembre scorso "Train the Trainer", il programma di formazione specialistica focalizzato in particolare su malattia di Pompe, malattia di Gaucher, Mucopolisaccaridosi di tipo I e malattia di Fabry, patologie metaboliche da accumulo lisosomal con frequenza stimabile in 1/5-6.000 nati vivi, con circa cento nuovi casi l'anno in Italia.

La direzione scientifica di "Train the Trainer" è affidata a **Carlo Dionisi Vici**, responsabile dell'U.O. di Patologia metabolica del Dipartimento di Medicina pediatrica del Bambino Gesù.

**Mucopolisaccaridosi:
costo-efficacia
della terapia
di sostituzione
enzimatica**

I pazienti brasiliani affetti da MPS I, II, e VI sottoposti a ERT subiscono un minor numero di interventi medici rispetto ai pazienti sottoposti a terapia di supporto. Lo si legge in un articolo pubblicato su Value in Health – Regional Issues che valuta la frequenza degli interventi medici in una coorte di pazienti affetti da mucopolisaccaridosi (MPS) I, II, e VI, malattie da accumulo lisosomal per le quali è disponibile la terapia di sostituzione enzimatica (ERT), per stimare l'impatto dei costi medici diretti associati al trattamento delle MPS e confrontare la sua frequenza con quella osservata



Malattia di Pompe Il primo sito per i pazienti...

E' on line www.malattiadipompe.it, un sito che risponde alle principali domande sulla malattia di Pompe realizzato da Genzyme, società del Gruppo Sanofi focalizzata nella ricerca e nello sviluppo di terapie in grado di offrire una risposta a gravi malattie orfane di trattamenti.

Dalle cause ai metodi di diagnosi, dai sintomi alla gestione della patologia nella vita del paziente, il sito offre informazioni fornite certificate, attendibili e scientificamente valide, mentre talvolta nel web si trovano informazioni fuorvianti o scorrette, che rischiano di confondere i non addetti ai lavori.

...e una app dedicata

E' ancora Sanofi a supportare la APP ALGKit, attualmente in fase di test, che consentirà ai pazienti di ricevere informazioni sulla patologia, tenere un diario giornaliero di attività, e rilevare le condizioni cliniche, come la funzione muscolare e la funzione respiratoria) e molto altro da condi-

videre con il proprio medico), che sarà disponibile sia per Android sia per iOS.



tra i pazienti brasiliani non sottoposti a ERT. Gli autori hanno scoperto che la frequenza di ricoveri ospedalieri

generali e di procedure chirurgiche per anno era più alta nel gruppo di pazienti senza ERT.

Malattia di Pompe

Una 'sonda molecolare' potrà stabilire l'attività enzimatica residua

Il lavoro svolto da un team di ricercatori dell'Università di York (Regno Unito) e dell'Università di Leiden (Paesi Bassi) potrebbe portare ad un significativo passo avanti nella diagnosi e nella terapia della malattia di Pompe. Gli scienziati, finanziati dal Consiglio Europeo della Ricerca, hanno sviluppato una sonda molecolare fluorescente che, stando ai risultati pubblicati sulla rivista ACS Central Science, può essere utilizzata sia per migliorare la valutazione diagnostica dei pazienti che per ottimizzare l'efficacia

dei trattamenti. In particolare, attraverso il loro metodo, sarà possibile valutare rapidamente i livelli di GAA attivo, sfruttando i risultati per diagnosticare con precisione la gravità della patologia e per elaborare strategie terapeutiche più efficaci, in un'ottica generale di medicina personalizzata.

La tecnologia di cui si sono avvalsi i ricercatori europei è nota col nome di 'Activity-Based Protein Profiling' (ABPP), un particolare metodo di proteomica funzionale che consiste nell'impiego di specifiche molecole,

denominate 'sonde', in grado di permettere l'identificazione di diversi enzimi e lo studio della loro attività nel contesto dei processi fisiologici a cui essi partecipano. I ricercatori spiegano anche che il tipo di sonda da loro progettato ha dimostrato di poter identificare diversi tipi di enzimi che, come GAA, appartengono alla categoria alfa-glucosidasi. Una caratteristica che favorirebbe l'applicazione di questo strumento in ambiti diversi da quello relativo alla malattia di Pompe. Innanzitutto, mediante una semplice regola-

zione del PH, la sonda è in grado di individuare in modo selettivo sia l'enzima GAA che l'enzima GANAB. Tale capacità potrebbe agevolare lo sviluppo di un inibitore che, essendo specificamente diretto contro GANAB, avrebbe importanti potenzialità antivirali o antitumorali. Inoltre, l'utilizzo di questa sonda permetterebbe di studiare in modo approfondito gli enzimi alfa-glucosidasi che agiscono nell'intestino, portando alla creazione di nuove terapie per il diabete.

(da osservatoriomalattierare.it)

Malattia di Fabry

La qualità di vita migliora con la terapia enzimatica sostitutiva

La qualità della vita delle persone affette dalla malattia di Fabry migliora nel corso del trattamento con ERT. Non solo, i risultati sono a lungo termine e viene ritardato il danno d'organo.

Lo afferma uno studio effettuato dalla dottoressa Rossella Parini, pediatra metabolica responsabile della U.O.S. Malattie Metaboliche Rare al San Gerardo di Monza, con altri tre studiosi provenienti da Stati Uniti, Inghilterra e Svizzera, basato sulle informazioni contenuti nei database Medline, Embase e negli atti dei congressi: 30 importanti pubblicazioni che riportano dati relativi a varie tipologie di pazienti, adulti e pediatrici, maschi e femmine, trattati o non trattati con ERT.

Sono stati identificati due studi clinici (uno controllato con placebo e uno in aperto) che hanno descritto i miglioramenti nella qualità di vita con ERT (agalsidasi alfa) e cinque analisi dei dati dei registri per i pazienti in trattamento con ERT: quattro studi hanno dimostrato sostenuti miglioramenti nella qualità di vita con un trattamento fino a un massimo di 5 anni con agalsidasi alfa, e uno ha riportato miglioramenti dopo 1 e 2 anni di terapia con agalsidasi beta. In due piccole coorti, la qualità di vita globale era migliorata in tutti i domini SF-36 dopo 10 anni di ERT (6 pazienti) o non era diminuita in modo significativo nel corso di 7 anni di ERT (10 pazienti).



**fondazione
mediolanum
onlus**



29 febbraio 2016: giornata delle Malattie Rare

"Join us in making the voice of rare diseases heard!"

In un momento in cui arrivano segnali positivi dal punto di vista della legislazione italiana ed europea per i malati rari, si alza ancora la voce di pazienti ed associazioni che, nella 9° Giornata Mondiale delle Malattie Rare svolta il 29 febbraio scorso in oltre 80 Paesi, hanno voluto sottolineare la necessità di essere ascoltati, con lo slogan "Join us in making the voice of rare disease heard", "Unisciti a noi per far sentire la voce delle Malattie Rare". Uno slogan 'urlato' per sensibilizzare e fare pressione nei confronti dei decisori politici e delle Istituzioni.

"Voluta dal 2008 in una data non casuale, rara per definizione, com'è appunto quella del 29 febbraio, la Giornata si concentra ogni anno su un tema in particolare, accompagnato da uno slogan – spiega Uniamo, coordinatrice dell'evento con il sostegno di Farmindustria - Con il tema scelto per il 2016 si punta a riconoscere il ruolo cruciale che i pazienti possono avere nel migliorare la loro vita e quella di chi li assiste, esprimendo, attraverso i loro rappresentanti, le proprie istanze nei tavoli decisionali. Ma è anche un appello al grande pubblico di unirsi alla comunità dei Malati Rari, con l'obiettivo di far conoscere l'impatto di queste patologie nella vita delle persone e delle famiglie che ne sono colpite. Grazie alla Giornata Mondiale, la comunità dei Malati Rari si sta spostando da una condizione di persone isolate, troppo spesso abbandonate, a una comunità attiva di cittadini, in grado di far sentire le proprie istanze attraverso azioni propositive".

Le principali iniziative

- La Federazione UNIAMO ha lanciato una campagna social, denominata #UniamolaVoce, per coinvolgere l'opinione pubblica nel realizzare e condividere un vero e proprio grido liberatorio, che dia voce ai pazienti affetti da Malattie Rare. Tutti, quindi, sono stati invitati a pubblicare un video con il proprio urlo o una foto che immortalasse l'urlo, oppure semplicemente scrivendo un tweet di solidarietà per la causa, con l'hashtag #UniamolaVoce.
- A Roma, nella Casa del Cinema, Uno sguardo raro, prima rassegna di cortometraggi, docufilm e spot sul tema delle Malattie Rare, ideata da Claudia Crisafio, attrice e autrice, e dalla UNIAMO-FIMR, con l'obiettivo di realizzare un incontro solidale tra cinema e mondo delle Malattie Rare
- voce alle numerose Associazioni di pazienti, che hanno presentato una serie di buone prassi a una nutrita platea istituzionale. L'incontro, cui ha partecipato anche Aismme, si è concluso con la premiazione del Concorso Artistico-Letterario Il volo di Pegaso. Raccontare le Malattie Rare: parole e immagini.

700 mila italiani con Malattie Rare, il 58% ha problemi economici

Non solo dolore, sofferenza per sé o per il proprio bambino, ma anche povertà. E' questo il prezzo che pagano i malati rari e le loro famiglie. Il rischio di impoverimento per le famiglie è concreto, dal momento che sostengono il costo di queste malattie con una spesa annua che supera i 2.500 euro. Tanto che il 58% dichiara difficoltà ad arrivare a fine mese. I ricoveri dei malati rari sono superiori di cinque volte rispetto a quelli degli altri malati. Gli accessi al Pronto soccorso il doppio. Questo vuol dire anche un assorbimento di tempo di una persona accanto al malato: una

famiglia su 10 ricorre a una figura a contratto con una spesa medica di 400 euro al mese che ricade su di lei, cui si somma la spesa medica extra, che arriva anche a 1.000 euro al mese. Fuori dai livelli essenziali di assistenza rimangono integratori alimentari, protesi, ausili e la psicoterapia. Meno il malato è autonomo, maggiore è il costo. Alle difficoltà economiche si aggiungono i problemi di autonomia (77%) e le ricadute sociali: la presenza di un malato raro incide sui progetti di vita e sulle prospettive dei familiari di riferimento.

Selezione dei Centri europei di eccellenza: i malati non hanno voce

La Commissione europea, con la Direttiva 2011/24/UE, si è impegnata a sostenere gli Stati membri nella cooperazione allo sviluppo di capacità di diagnosi e di cura per le malattie rare: ciò significa che a viaggiare debba essere sempre di più la scienza e non il paziente; ma allo stesso tempo è possibile, come previsto dal regolamento (CE) n. 883/2004 il trasferimento di pazienti con malattie rare in altri Stati membri, anche per diagnosi e cure che non sono disponibili nello Stato membro di affiliazione. In

quest'ambito è stato aperto il bando per il riconoscimento di Reti Europee di Eccellenza (ERN) costituite da "Centri di Competenza" cui i malati rari o sospetti tali possono rivolgersi con gratuità delle prestazioni erogate a spese dello Stato/Regione di residenza. Tanti ancora i punti aperti, primo fra tutti il criterio che permette di distinguere i centri di eccellenza dagli altri e il coinvolgimento dei malati e dei loro familiari. Non solo. Tutto questo viene deciso da una Commissione senza la rappresentanza dei pazienti.

Le buone notizie

- L'approvazione della legge che prevede gli screening neonatali per le malattie metaboliche rare;
- l'approvazione della legge sul 'dopo di noi';
- l'inserimento nei Lea di 110 nuove malattie rare.
- Passi avanti nella ricerca: "In dieci anni - rileva il presidente di Farmindustria, Massimo Scaccabarozzi - a 2.400 farmaci è stata riconosciuta la designazione di farmaco orfano per le malattie rare e 1.600 sono stati approvati. Inoltre, nel nostro Paese oltre il 25% delle sperimentazioni cliniche è proprio mirato a queste malattie. L'industria può giocare un triplice ruolo, ricerca e conoscenza, aumentando la consapevolezza rispetto a queste malattie e ruolo industriale, favorendo l'ingresso dei malati nel mondo del lavoro".

Giornata MR

...

I dati del Registro nazionale

I malati italiani sono esattamente 195.492. Numero ottenuto dal censimento realizzato attraverso i dati del Registro Nazionale Malattie rare, che comprende 275 malattie individuali e 47 gruppi di patologie che hanno questo status. Le patologie più frequenti sono quelle ematologiche (15%), seguite dalle malformazioni e dalle patologie dello sviluppo con disabilità intellettuale. Al terzo posto le patologie dell'occhio. "I nostri dati - spiega Domenica Taruscio, direttore

del Centro Nazionale Malattie rare dell'Istituto - vengono dai numeri forniti da tutti i registri regionali, e coprono circa 2500 delle malattie rare oggi riconosciute. Il Registro nazionale da quest'anno è uno degli strumenti che individuano i centri all'avanguardia nel settore che in base a una recente direttiva Ue entreranno a far parte dello European Reference Networks".



La politica

Laura Bianconi, senatrice del Nuovo centrodestra e componente della commissione Sanità: "Nel nostro Paese il tema delle malattie rare comincia ad avere maggiore dignità nell'agenda politica del Servizio sanitario nazionale. È migliorata l'organizzazione dei centri di riferimento sul territorio, è cresciuto l'impegno delle case farmaceutiche nella produzione di farmaci rari. Ma bisogna fare di più. Il problema principale riguarda la frammentazione nelle cure, legata a procedure burocratiche obsolete. Va assolutamente implementato l'elenco delle malattie, fermo al 2001. È necessaria una legge quadro per diagnosi e presa in cura come richiede l'Europa e la riforma dei prontuari regionali. Accade infatti che i farmaci per la cura o per il miglioramento, una volta avuto l'ok dell'EMA in Ue e superata la valutazione di Aifa in Italia, non siano presenti nei prontuari regionali. Con danno per i pazienti costretti a veri e propri viaggi della speranza in giro per l'Italia".

Paola Binetti, deputato Udc e coordinatrice dell'intergruppo parlamentare sulle malattie rare, "Occorre dare vita a qualcosa che faccia considerare alla politica l'importanza delle malattie rare non solo come una priorità di sanità pubblica, ma come un impegno a tutto tondo".

Malattie genetiche metaboliche: a Verona un centro d'eccellenza

(da superando.it)

È bello apprendere, proprio nella Giornata Mondiale delle Malattie Rare, che in un contesto di impoverimento e diminuzione del numero di strutture in grado di seguire i molti malati di patologie genetiche metaboliche, sia bambini che adulti, vi è un Centro, a Verona, che a due anni dalla sua apertura – come viene segnalato dall'AISMME (Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie) – sta offrendo ottime risposte alle persone affette da una malattia genetica metabolica.

È una buona notizia – e non certo solo per il Veneto – quella che arriva oggi, in occasione della Giornata Mondiale delle Malattie Rare del 29 febbraio. In un contesto, infatti, di impoverimento e diminuzione del numero di strutture in grado di seguire i molti malati di patologie genetiche metaboliche, sia bambini che adulti, il Centro Regionale per lo Screening, Diagnosi e Terapia delle Malattie Metaboliche Ereditarie ed Endocrine dell'Azienda Ospedaliera Integrata dell'Università di Verona, a due anni dalla sua apertura, sta offrendo un'ottima risposta di screening, cura e assistenza ai pazienti affetti da una malattia genetica metabolica.

«Lo dicono i numeri in continuo aumento dei pazienti che si rivolgono al Centro – spiega Cristina Vallotto, presidente dell'AISMME (Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie) – ma anche il fatto che,

nonostante i pazienti siano sempre di più, vengono seguiti con passione e professionalità, in una struttura adeguata alle esigenze che questi malati comportano».

Quello del follow up dei malati [controlli periodici programmati, N.d.R.], una volta identificati attraverso lo screening neonatale allargato, e la presa in carico di pazienti oramai adulti, che non possono più essere assistiti in strutture pediatriche, resta tuttora un grave problema. I centri di cura esistenti, infatti, sono oramai saturi e carenti di personale dedicato. Inoltre, sono ancora pochi gli specialisti e questi si occupano solitamente dei pazienti pediatrici. «Una volta identificati – sottolinea in tal senso Vallotto – per i malati pediatrici e gli adulti inizia a volte un lungo percorso per la presa in carico, ma non tutti hanno la fortuna di abitare nei pressi di un Centro in grado di seguirli. E questo può fare la differenza poiché si parla di patologie che hanno bisogno immediato di terapia dietetica e farmacologica oltre che di follow up adeguati».

A Verona, dunque, è attivo il GIMME (Gruppo Interdisciplinare delle Malattie Metaboliche Ereditarie), che riunisce specialisti ed esperti delle varie discipline pediatriche e dell'adulto, per rendere possibile la diagnosi e l'assistenza integrata di pazienti di ogni età, in un'ottica di miglioramento continuo, reso possibile anche dal supporto della stessa AISMME, che sostiene concretamente il Centro con il

Progetto Verona, fatto di borse di studio e fondi per medici, biologi e tecnici e ricercatori, componenti il team sanitario multidisciplinare ad alta specializzazione, oltreché dell'acquisto di macchinari. In sostanza, l'obiettivo è quello di supportare il salto di qualità nel livello delle cure, ma anche di avviare percorsi di ricerca, rendendo Verona un punto di eccellenza. Si tratta, va aggiunto, di un percorso di crescita che non vede soste. Per il prossimo anno, infatti, è previsto il trasferimento di Pediatria – con il team di biologi e tecnici diretto da Marta Camilot del Laboratorio di Screening Neonatale e quello di clinici e dietiste

DALLA NOSTRA RASSEGNA STAMPA

diretto da Andrea Bordugo dell'Unità Operativa Complessa di Pediatria (sotto la supervisione del direttore del Dipartimento Materno Infantile Attilio Boner) – al nuovo Ospedale della Donna e del Bambino in allestimento sempre a Verona-Borgo Trento. Nella nuova sede sarà ospitato un reparto dedicato, dove le patologie genetiche metaboliche troveranno nuovi spazi di laboratori e di cura, adeguati alla particolarità delle malattie e separati dalle altre patologie».

Dottoressa di Verona premiata al Congresso SIMNESN

Nel corso del Congresso nazionale della Società Italiana per lo studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale (SIMMESN) che si è svolto a Firenze lo scorso dicembre, la dottoressa Evelina Maines che lavora nel gruppo di Malattie Metaboliche Ereditarie coordinato dal dottor Andrea Bordugo presso l'Ospedale Borgo Roma di Verona, ha vinto il premio per la migliore esposizione e per i contenuti della ricerca sulla glutarico aciduria di tipo 1, malattia molto rara e difficile da trattare. Il lavoro della Maines, che si avvale del prezioso supporto di AISMME, è nato grazie anche alla strettissima collaborazione con il Laboratorio di Screening Neonatale Allargato, coordinato dalla dottoressa Marta Camilot. L'AOUI di Verona ha sottolineato come la filosofia del lavoro di gruppo, che ha visto la partecipazione anche della Neurologia di Borgo Roma e della Neuropsichiatria infantile dell'Università di Verona, abbia premiato Verona, città che viene vista sempre più come centro di riferimento ed esempio per la Sanità regionale e nazionale.



(UNA MANO) ALLA RICERCA



In Italia nascono 500.000 bambini all'anno.

200 bambini hanno la fibrosi cistica, che porta all'impossibilità di respirare: scopo della ricerca scientifica è trovare una cura per il difetto genetico che la causa.

250 bambini nascono con una malattia genetica metabolica rara: è fondamentale diagnosticarla tempestivamente rendendo obbligatorio lo screening. **130 bambini sono affetti da neuroblastoma**, un tumore maligno che si presenta con metastasi a scheletro e midollo: trovare una cura per questa patologia significa guarire la maggior parte dei tumori infantili.

Fino al 31 dicembre 2016, attraverso la campagna di raccolta fondi "Una mano alla Ricerca", **Fondazione Mediolanum Onlus** sostiene **Fondazione per la Ricerca sulla Fibrosi Cistica**, **Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus** e **Associazione Italiana per la Lotta al Neuroblastoma**, impegnate per identificare tempestivamente e curare patologie genetiche infantili molto gravi o rare.

Dai una mano anche tu!

Con il tuo sostegno, miglioreremo la vita di 580 bambini e delle loro famiglie, in tutta Italia. Fondazione Mediolanum Onlus raddoppierà i primi 30.000 euro raccolti.

Puoi donare a favore di
FONDAZIONE MEDOLANUM ONLUS

- Con **carta di credito**, sul sito fondazionemediolanum.it
- Con **bonifico**, IBAN IT68C0306234210000000417750, causale: Donazione per Una mano alla Ricerca
- Tramite **Jiffy** con invio denaro al numero 337.1512431, messaggio: Donazione per Una mano alla Ricerca

FondazioneMediolanum

#unamanoallaricerca

@FondazioneMed



Fondazione Ricerca
Fibrosi Cistica - Onlus
fibrosicisticaricerca.it



Associazione Italiana Sostegno
Malattie Metaboliche Ereditarie
Onlus
[aismme](http://aismme.it)



Associazione Italiana
per la Lotta al Neuroblastoma
ONLUS



**fondazione
mediolanum
onlus**