

MME

notizie

INSIEME

n.24
2014



Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS

Notiziario di Cometa A.S.M.M.E. via Monte Sabotino, 12/A - Ponte San Nicolò (PD) - Tel. 049 8962825 - Fax 049 6888108 - info@cometaasmme.org - www.cometaasmme.org



In questo numero

- > EDITORIALE
- > MME
- > MALATTIE RARE
- > SOLIDARIETÀ
- > TESTIMONIANZE

COMETA A.S.M.M.E... IN TRINCEA DA SEMPRE

Carissimi,
inizio il mio editoriale con ansia e con grande affetto: l'ansia del nostro percorso che è anche il mio, iniziato più di vent'anni fa come Presidente e punto di riferimento di tante famiglie e l'affetto che ho per tutti voi...

Non è facile essere Presidente di Cometa A.s.m.m.e., non è facile trovare sempre la forza di condurre una squadra e quindi di prendere alcune decisioni che molte volte mi hanno fatto trascorrere notti insonni...

In questi anni sono stati raggiunti grandi traguardi, ma anche cocenti sconfitte. Per noi, per me, è come essere in trincea, sempre pronti a combattere una battaglia dovuta soprattutto al disinteresse da parte delle istituzioni verso il nostro mondo.

Penso, anzi ne sono certa, che siamo l'Associazione in assoluto che nel corso di questi anni è stata più presente nei Palazzi della Regione Veneto ad esporre alla Giunta ed ai politici della 5^a Commissione Sanità i nostri problemi e le nostre richieste. Ci conosce bene anche l'Azienda Ospedaliera di Padova che ha in mano il destino sanitario dei nostri pazienti.

Bisogna proprio dire che abbiamo consumato i corridoi e le scarpe, oltre che il nostro cuore.

Nel corso degli anni il percorso di diagnosi e cura delle MME presso l'Azienda

Ospedaliera di Padova si è concretizzato con l'avvio operativo di una Unità Operativa Complessa dedicata alle Malattie Metaboliche Ereditarie, poi con la nomina di un Primariato per le MME e, dall'inizio del 2014, con l'operatività dello Screening Neonatale Metabolico Allargato. Grazie all'attività del laboratorio che attua lo Screening da gennaio a oggi sono stati diagnosticati 4 casi positivi di bimbi il cui destino sarebbe stato diverso senza il riconoscimento precoce della malattia. Già, ma quante difficoltà continuano a fraporsi tra una razionale gestione della diagnosi e cura delle MME e la realtà quotidiana che le famiglie sono costrette a subire per carenza di medici e paramedici, una montagna da scalare in cui non si vede mai la cima. Non si fa in tempo a rinfrancarsi dalle fatiche di essere saliti di "3 gradini" che il giorno dopo ti dicono che si è ritornati indietro di "quattro".

L'arrivo di due nuovi medici era stato salutato con un gran sospiro di sollievo, ma è già ora di affrontare la sostituzione di uno dei due.

L'assunzione in organico di un terzo medico e di una dietista e il grave problema del paziente adulto, sono i temi attuali che, insieme ai componenti del direttivo, stiamo affrontando con l'Azienda Ospedaliera, per poter individuare delle soluzioni. Non è facile in quanto in tempi di tagli economici anche la sanità pubblica è

purtroppo chiamata a dare il suo contributo. E quando la coperta si fa stretta diventa dura per tutti, soprattutto per noi. A volte sono presa dallo sconforto e dalla rabbia per essere costretta sempre in prima linea, ad affrontare tante battaglie per conquistare e soprattutto difendere qualcosa che comunque ci spetterebbe per diritto, come sancito dalla Costituzione. Ma sono anche piena di orgoglio perché consapevole del fatto che se non ci fosse la nostra Associazione sicuramente ci sarebbe poco o nulla. Per questo sono a chiedere a tutti di continuare a mettervi in gioco aiutando Cometa A.s.m.m.e. in occasione delle nostre campagne di sensibilizzazione con le stelle e le uova o in qualsiasi altro modo.

Lottare per far fronte alle difficoltà quotidiane e all'indifferenza o non conoscenza delle MME è l'unico modo per assicurare una vita dignitosa ai nostri pazienti.

Mi basta però guardare mio figlio e la stanchezza e la rabbia si trasformano in energia... energia che mi serve per continuare a lottare...lo devo a tutti voi ma soprattutto lo devo a lui...

Il Presidente

Anna Maria Marzenta


Cometa A.S.M.M.E.

Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS

Via Monte Sabotino, 12/A - 35020 Ponte San Nicolò (PD)
Tel. 049 8962825 - Fax 049 6888108
info@cometaasmme.org - www.cometaasmme.org

Presidente

Anna Maria Marzenta
cell. 335 8040220

Vice presidente

Grazianno Bacco
cell. 335 7268097

Segretaria

Elisabetta Mazzari
cell. 335 7268022

Il Presidente e il Vice Presidente sono a disposizione degli associati ai numeri telefonici indicati, il martedì e il giovedì dalle 18,30 alle 20,30.

ANNO 2014

FINANZIAMENTO AZIENDA OSPEDALIERA DI PADOVA € 70.000,00



REGIONE DEL VENETO
AZIENDA OSPEDALIERA DI PADOVA

DELIBERAZIONE DEL DIRETTORE GENERALE n. 294 del 20/03/2014

OGGETTO: Avviso di procedura comparativa per l'assegnazione di n. 3 borse di studio nell'ambito dell'U.O. Malattie Metaboliche Ereditarie, a favore di candidati in possesso del "Diploma di laurea triennale in Tecniche di Laboratorio Biomedico". Provvedimenti conseguenti.

Il Direttore della SC Incarichi Professionali ed Att. Extraistituzionale riferisce:

Con deliberazione n. 1494 del 27.12.2013, è stato approvato l'avviso di procedura comparativa n. 1861 del 01.01.2014, per titoli e colloquio, per l'assegnazione di n. 3 borse di studio nell'ambito dell'U.O. Malattie Metaboliche Ereditarie, a favore di candidati in possesso del "Diploma di laurea triennale in Tecniche di Laboratorio Biomedico" al fine di garantire le attività di laboratorio relative al progetto "Screening neonatale".

L'avviso relativo al conferimento delle borse di studio in questione che trovano copertura mediante una donazione finanziaria messa a disposizione della predetta Unità Operativa dall'Associazione Cometa A.S.M.M.E. Onlus approvata con deliberazione n. 1359 del 06.12.2013, è stato regolarmente diffuso ed alla scadenza dello stesso sono pervenute n. 45 domande di partecipazione.



REGIONE DEL VENETO
AZIENDA OSPEDALIERA DI PADOVA

AVVISO DI PROCEDURA COMPARATIVA

per l'assegnazione di una borsa di studio a favore di candidati in possesso del "Diploma di laurea specialistica o magistrale in Scienze Politiche, Lettere, Filosofia ed Economia e Commercio ed affini ed equipollenti", della durata di 12 mesi, nell'ambito dell'U.O. Malattie Metaboliche Ereditarie, al fine di garantire le attività di data manager relativamente al progetto "Screening neonatale".

In esecuzione della deliberazione del Direttore Generale n. 1494 del 27.12.2013 che ha approvato la richiesta del Direttore dell'U.O. Malattie Metaboliche Ereditarie, Responsabile di Progetto, è indetto un avviso di procedura comparativa, per titoli e colloquio, per il conferimento di una borsa di studio, della durata di 12 mesi, dell'ammontare lordo onnicomprensivo di € 12.000,00, da finanziare mediante una donazione finanziaria messa a disposizione dall'Associazione Cometa A.S.M.M.E. Onlus.

OGGETTO DELLA BORSA DI STUDIO

La borsa di studio avrà ad oggetto le seguenti prestazioni: attività di data manager.

REQUISITI DI AMMISSIONE

- Diploma di laurea specialistica o magistrale in Scienze Politiche, Lettere, Filosofia ed Economia e Commercio ed affini ed equipollenti.

I requisiti prescritti devono essere posseduti alla data di scadenza del termine per la presentazione della domanda di partecipazione al presente avviso. Il difetto di anche uno solo di tali requisiti comporta la non ammissione alla procedura comparativa. Non possono essere incaricati coloro che si trovino in situazioni comportanti incapacità di contrattare con la Pubblica Amministrazione ovvero siano stati collocati a riposo per dimissioni volontarie (pensione di anzianità) da questa Azienda Ospedaliera.

PRESENTAZIONE DELLA DOMANDA

La domanda di partecipazione, redatta in carta semplice secondo l'allegato schema, datata, firmata, contenente un curriculum in duplice copia (preferibilmente in formato europeo), deve pervenire o mediante consegna a mano o mediante invio per posta entro il giorno stabilito nell'avviso, all'Ufficio Protocollo dell'Azienda Ospedaliera di Padova - via T. degli Scrovegni n. 14 - 35131 Padova.

IL GAZZETTINO
Venerdì 13 giugno 2014

Padova

IX

MALATTIE METABOLICHE
La salvezza nascosta in una goccia di sangue: diecimila bebè già sottoposti all'esame precoce

A 48 ore dalla nascita si viene a sapere l'esistenza di una malattia e si può iniziare la terapia



L'ASSOCIAZIONE COMETA ASMME
«Una speranza in più»

(F.Capp.) «Siamo felicissimi di aver potuto salvare due bambini da danni gravi grazie alla celerità di intervento e a investimenti dedicati. Speriamo - commenta Annamaria Marzetta, presidente dell'associazione Cometa Asmme, che tanto si è battuta nel tempo per lo screening allargato - che questo sia l'inizio

di un percorso migliore per molte famiglie». In 20 anni Cometa Asmme ha donato all'ospedale di Padova presidi per 1,6 milioni di euro. L'ultimo tandem-mass acquistato servirà anche ad approfondire la malattia di Niemann-Pick, sindrome ereditaria di cui esistono appena 1.700 casi al mondo. In più la onlus, che

conta 3.500 soci, sta finanziando con 70mila euro borse di studio per pagare i tecnici impegnati nei test neonatali, e sovvenzionando molteplici progetti di ricerca. Un grande sforzo collettivo, nato per stare vicino ad Enrico che vive a Legnaro, l'unico uomo adulto al mondo (oggi ha 31 anni, secondo i medici non avrebbe superato i 5) a convivere con il deficit del piruvato deidrogenasi, malattia del metabolismo dei carboidrati.

Due neonati salvati dallo screening

Grazie alle analisi introdotte dall'1 gennaio scorso, scoperti casi di pericolose patologie rare

Federica Cappellato

La loro malattia genetica rara è stata intercettata a velocità sprint 48 ore dopo la nascita, e loro, due bebè originari di Venezia e di Treviso, sono stati messi subito in terapia. Se in Veneto non fosse stato introdotto, dal primo gennaio scorso, lo screening metabolico allargato, molto probabilmente per questi due piccoli l'orizzonte sarebbe ora molto diverso. La salvezza, se non altro per quanto riguarda l'estrema celerità di cura, è tutta racchiusa nell'analisi di una goccia di sangue. Che ha rilevato nel primo la fenilchetonuria (patologia del metabolismo degli aminoacidi che, in mancanza di trattamento, determina ritardo mentale di grado variabile, da



PADOVA Intervento per Venezia, Treviso, Belluno

lieve a grave, con prevalenza di un bimbo colpito ogni 10mila nati), nel secondo un ben più grave difetto nella captazione

della carnitina, patologia che affligge circa un bimbo ogni 100mila e comporta una serissima miocardiotopia dilatativa progressiva. Oltre diecimila i bebè sottoposti a test in questi sei mesi fra Padova, Venezia, Treviso, Belluno e Trento: a coordinare i lavori la nostra Azienda ospedaliera universitaria con l'Unità operativa di malattie metaboliche ereditarie diretta da Alberto Burlina. «Abbiamo finora individuato due casi positivi, di cui -

confirma Burlina - uno molto importante perché si tratta di una malattia silente che può evolvere negativamente nei primi mesi di vita. Le "patologie rare", dalla nostra esperienza, colpiscono un paziente ogni 5 mila, e tanto rare dunque non sono. Tutte le apparecchiature in nostra dotazione sono a pieno regime e il primo bilancio è veramente positivo».

La strategia, in sintesi, è affilare le armi della diagnosi per giocare d'anticipo nella terapia. Quattromila nel corso del 2014 i bambini nati all'ospedale di Padova che verranno sottoposti al primo test della loro vita, 26 mila tra le cinque province sudette. Dopo tre anni di attesa, finalmente all'alba di quest'anno ha preso il via la rivoluzione,

che ha nell'ospedale civile della città del Santo il suo fulcro. La novità è stata resa possibile dal concreto contributo dell'associazione Cometa Asmme, che mesi fa ha donato al reparto di Malattie metaboliche ereditarie un nuovo spettrometro (210 mila euro), andato ad aggiungersi a un gioiello analogo da 300 mila, rimasto per 36 mesi inutilizzato in attesa del via dello screening. La causa, un'estenuante storia di campanilismi sconsa da più polemiche, fino ad una risolutiva delibera regionale che ha sbloccato la situazione, prevedendo che a Padova venga realizzato il test su oltre la metà del territorio veneto, e nella città scaligera quello sui bimbi venuti al mondo tra Verona, Vicenza e Rovigo (19.000/anno).

INCONTRO CON PAZIENTI ADULTI

Ponte San Nicolò, 23 marzo 2014

Oltre una trentina di famiglie e relativi pazienti in età adulta hanno partecipato ad un incontro promosso da Cometa A.S.M.M.E. per fare il punto della situazione riguardante la cura delle malattie metaboliche ereditarie (MME).

La presidente Annamaria Marzenta, nell'introdurre i lavori, ha evidenziato la carenza preoccupante nel sistema sanitario regionale e nazionale di strutture mediche a supporto della cura per i pazienti adulti.

Dal 1° gennaio 2014 nel Veneto viene attuato lo screening neonatale allargato a tutti i nuovi nati tramite i centri di Padova e Verona. Questo consentirà, inoltre, di rafforzare l'equipe medica e l'operatività del Centro per le MME di Padova diretto dal Dr A. Burlina.

Si ritengono pertanto maturi i tempi per sostenere un confronto con le istituzioni mediche e politiche al fine di costituire un sistema di riferimento per la presa in carico e la cura dei pazienti adulti.

Gli interventi dei partecipanti hanno evidenziato i loro disagi nel fare i controlli periodici sullo stato della malattia e la difficoltà a trovare medici adeguati a dare risposte alle patologie non necessariamente collegate con la MR sofferta.

E' stato raccolto un questionario per capire quanto incide la MME nella gestione dello stato di salute, nella vita quotidiana di relazioni sociali e di attività lavorativa.

Ne emerge un quadro molto preoccupante al quale le istituzioni politiche e sanitarie sono chiamate a dare risposte adeguate e in tempo rapidi. Di seguito si riporta una sintesi delle risposte date dai partecipanti:

Questionario - prima parte

Punto 1 - patologie rappresentate:

fenilchetonuria, galattosemia, tirosinemia, deficit glutamina deidrogenasi, glicogenosi, malattia di Addison, acidemia propionica, glutarico aciduria, acidosi renale, acidosi metilmalonica, omocistinuria, arginin succinico aciduria, ornitin carbamil transferasi, iperammonemia, G.T.P. cicloidalasi, ipocoloesterelemia, deficit di decarbossilasi (AADC), sindrome H.H.H., atrofia girata della corioide, adrenomielloneuropatia

Punti 2 e 3- riguardano il tipo di terapia indicata e quella seguita.

Dalle risposte si evidenzia che le terapie indicate sono diligentemente seguite.

Punto 4 – riguarda la struttura di riferimento per le visite di controllo.

La maggior parte continua a fare riferimento alla UOC MME della Pediatria di Padova e alla SC Neurologia di Bassano. Il 16% dei pazienti fa riferimento ad altre strutture territoriali vicino a casa.

Punto 5 – riguarda la struttura di riferimento in caso di emergenza.

Il 44% continua a fare riferimento alla UOC MME di Padova, l'11% fa riferimento a SC Neurologia di Bassano, il 6% si rivolge ad altre strutture. Preoccupa il 34%, suddiviso tra coloro che non si curano più o non sanno a chi rivolgersi.

Punto 6 – riguarda l'ultima visita di controllo effettuata:

il 50% ha effettuato visite di controllo negli ultimi sei mesi, il 25% da circa 1 anno, il 25% è da oltre 1 anno che non effettua controlli

Considerazione: nella prima parte del questionario i pazienti dimostrano di conoscere molto bene la patologia di cui sono affetti, cercano di effettuare periodiche visite di controllo rivolgendosi soprattutto alla UOC MME di Padova. Purtroppo c'è una buona fetta di pazienti che non sanno a chi rivolgersi e pertanto non effettuano visite di controllo.

Questionario - seconda parte

Punto 1- riguarda la percezione del paziente di poter fare riferimento ad una struttura (clinica/ospedale/reparto/dipartimenti) che possa prenderlo in carico, in caso di bisogno.

Il 44% ha risposto di no, mentre il 28% ha risposto non so.

La maggior parte lamenta che altri nosocomi a cui si sono rivolti non sono in grado di seguirli o si rifiutano di curarli in quanto non hanno una adeguata conoscenza su come impostare controlli, terapie e diete per pazienti con MME. Al di fuori dell'UOC MME di Padova vedono il "vuoto".

Punto 2 – riguarda come vengono valutate le modalità di accesso alla struttura intese come lista di attesa, contatti per appuntamenti, tempo per raggiungere la struttura, ecc.

Dalle risposte si comprende che le stesse si riferiscono alla struttura UOC MME di Padova.

Il 37 % non si esprime, il 31% si divide tra chi considera l'inadeguatezza e la scarsa adeguatezza della struttura citata per dare risposte agli adulti, nonostante questa rappresenti per loro ancora un importante punto di riferimento.

Il 22 % considera la struttura adeguata.

Prevale il pessimismo e la rassegnazione per le difficoltà dei pazienti di essere controllati e curati adeguatamente consci di non poter contare, come adulti, sulla UOC MME di Padova.

Punto 3 – si chiedeva ai pazienti se sanno a chi rivolgersi per avere informazioni relative alla propria patologia e alla gestione della terapia.

Il 75% dei pazienti si divide tra coloro con non sempre sanno a

chi rivolgersi (47%) o non sanno “dove sbattere la testa” (25%). Solo il 25% ha risposto affermativamente in forza di un rapporto ancora attivo con l'UOC MME di Padova legato alla particolarità della MME di cui sono affetti.

Punto 4 - riguarda la valutazione da parte dei pazienti delle risposte che ottiene da medici.

Il 56 % si suddivide tra chi da non da alcuna risposta (22%) e chi le considera inadeguate o scarsamente adeguate (34%).

Il 34% considera le risposte adeguate ed il 10% molto adeguate. Il dato delle risposte adeguate è legato prevalentemente ai rapporti che i pazienti adulti hanno ancora con l'UOC MME di Padova.

Punto 5 – si chiedeva ai pazienti quanto sente il bisogno di essere preso in carico da una struttura (clinica/ospedale/reparto/dipartimento).

L'88% sente l'assoluta esigenza di essere preso in carico da una struttura per trovare risposte di terapie e cure adeguate alle patologie direttamente o meno correlate con la MME di cui sono affetti.

La serenità di un punto di riferimento certo contribuisce anche ad una dignitosa qualità di vita.

Il resto dei pazienti si divide tra coloro che si sono rassegnati al peggio ,motivando il fatto che finora nessuna struttura interpellata, al di fuori della UOC MME di Padova, vuole prendersi carico del caso, oppure prendono contatto con strutture che, conosciuto l'oggetto della richiesta, difficilmente richiamano per fissare appuntamenti per visite specialistiche.

Considerazione. Questa parte del questionario mette a nudo la tremenda realtà sanitaria e umana che sono costretti a vivere i pazienti con MME. La difficoltà di poter contare su strutture sanitarie di riferimento, la difficoltà di avere risposte adeguate alle proprie esigenze sanitarie rotondo ogni giorno l'equilibrio psicofisico dei pazienti. Le risposte del punto 5 sono un grido di richiesta di aiuto al quale le istituzioni sanitarie e politiche non possono restare insensibili.

Questionario – terza parte

Punto 1 - i pazienti sono stati chiamati a dire quanto li preoccupava l'andamento della propria malattia legata al passare degli anni.

Il 90% sono molto preoccupati del futuro per l'incertezza dell'evoluzione delle malattie e per le patologie correlate che potranno svilupparsi. Il tutto è aggravato dal fatto di non avere medici e strutture di riferimento sui quali fare riferimento.

I rimanenti pazienti hanno risposto di stare bene per ora e quindi non sono preoccupati per il loro futuro.

Punto 2 - ai pazienti è stato chiesto quanto li preoccupava il fatto che la loro malattia possa influire sulla gestione del lavoro.

Il 56 % è fortemente preoccupato di questo aspetto per una serie di motivi: non essere in grado di lavorare; difficoltà di trovare cibo adeguato alla propria diete nelle mense e nei ristoranti; perdita progressiva di funzioni vitali quali vista, locomozione, ecc; necessità di togliere tempo al lavoro per controlli medici, terapie dietetiche e farmacologiche; tipologie di lavoro inadeguate al tipo di malattia di cui si è affetti; difficoltà ad inserirsi nel mondo

del lavoro in tempo di crisi e quindi penalizzati nelle selezioni del personale.

Il rimanente 44% non è particolarmente preoccupato in quanto sta già lavorando come dipendente o in proprio. Un dato confortante.

Punto 3 - ai pazienti è stato chiesto quanto li preoccupava il fatto che la loro malattia possa influire sulla gestione della propria vita sociale.

Il 50% ha risposto di non avere particolari problemi in quanto riescono a gestire l'equilibrio tra aspetti legati alla malattia e relazioni sociali con amici, parenti e conoscenti.

L'altro 50% ha risposto di essere particolarmente preoccupato per tutta una serie di aspetti, quali: il disagio di condizionare gli altri nella scelta di ristoranti e pizzerie a causa della propria dieta; la difficoltà di muoversi liberamente e quindi la consapevolezza di diventare un peso per la compagnia, la tipologia della malattia richiede ritmi di vita, alimentazione e assunzione farmaci che limitano di molto attività del tempo libero e sociali in compagnia di altri (gite, sport, ecc.).

Punto 4 – la domanda verteva su quanto preoccupava i pazienti il fatto che la malattia possa influire sulla propria vita futura intesa anche come gestione dei figli.

Il 44 % ha risposto di non essere particolarmente preoccupato al riguardo. Tra le motivazioni il fatto di avere già dei figli normali e la speranza, viste le esperienze di chi è già diventato genitore, che vada tutto bene. Alcuni, sconsolati, hanno risposto che la scarsa preoccupazione è legata al fatto di non essere in grado di mettere su famiglia.

Il 38% di dichiara molto o moltissimo preoccupati in quanto non hanno idea sul futuro anche per la mancanza di adeguata informazione, oppure temono di non avere la forza di sostenere il ruolo di genitori o gestire una famiglia, alcuni hanno il timore di avere difficoltà a trovare un partner che si impegni di condividere con loro un percorso di vita o che accetti di avere dei figli, Il 18% non ha dato alcuna risposta.

Punto 5 – è stato chiesto ai pazienti quanto li preoccupava il fatto che la loro patologia possa trasmettersi ai figli.

Il 50% ha risposto di nutrire una forte preoccupazione in merito in quanto il trasmettere la patologia significa rivivere nei figli il proprio calvario e quindi temono per il futuro degli stessi.

La mancanza di informazioni adeguate reperibili anche presso un centro di riferimento per adulti aggrava tale preoccupazione e si ha la sensazione di brancolare nel buio.

Il 32% non ha particolari preoccupazioni in quanto ha già figli sani, oppure è convinto di non averne. Alcuni dicono di essere certi che la propria patologia non si trasmette alla prole..

Il 18% non ha dato alcuna risposta.

Considerazione: questa parte del questionario ha evidenziato aspetti di natura esistenziale e sentimentale da far tremare i polsi e si prestano a profonde riflessioni di natura etica.

L'ansia per il domani proprio, inteso come attività lavorativa, affetti e procreazione, prevale ancora molto sulle confortanti risposte di chi sta già vivendo una realtà pressoché normale. Questi esempi fanno capire in modo palese che un futuro può esserci e pertanto è necessario garantire al mondo delle MME informazioni, riferimenti medici, psicologici e legislativi certi anche per gli adulti.

Graziano Bacco

DALLA RICERCA SCIENTIFICA ALLA TUTELA DELLE PERSONE CON MALATTIE RARE

Roma, 28 febbraio 2014

È il titolo del Convegno svoltosi a Roma il 28 febbraio u.s. presso l'Istituto Superiore di Sanità. L'evento faceva parte di una serie di iniziative attuate a livello nazionale per celebrare la giornata mondiale delle malattie rare.

Gli aspetti emersi nel corso dei vari interventi possono così riassumersi:

- L'impegno del Ministro della Salute Beatrice Lorenzin, affidato ad un comunicato inviato al Convegno, di sottoporre a breve il Piano Nazionale delle Malattie Rare al vaglio della conferenza Stato Regioni. Siamo ormai tra gli ultimi Paesi dell'UE che non si è ancora dotato di questo importante strumento di politica sanitaria.
- L'auspicio del Ministro che, in occasione dell'approvazione del nuovo Patto della Salute attualmente in corso di discussione nel tavolo della conferenza Stato-Regioni, si provveda al contestuale aggiornamento degli elenchi delle malattie rare inserite nei Lea, attualmente fermi da oltre 10 anni.
- L'On. Binetti ha riferito che sono al vaglio del Parlamento una quindicina di proposte di legge in materia di malattie rare; riconosce che la complessità della materia richiede l'interessamento di più Ministeri, oltre quella della Sanità e che è importante far capire al Ministero dell'Economia quanto sia vantaggioso, anche in termini economici, investire in prevenzione e diagnostica nonché sostenere la ricerca.
- La prof.ssa Facchin dell'Azienda Ospedaliera di Padova ha fatto notare che ci sono Regioni che riescono a finanziare il costo di medicinali per malattie rare extra Lea, supplendo alle carenze dello Stato, ed altre che navigano in difficoltà economiche e che non riconoscono nulla alle malattie extra Lea con gravissimo disagio per i pazienti.
La presenza in una Regione di centri di riferimento specializzati per malattie rare non è vista di buon occhio dai dirigenti

sanitari in quanto queste realtà assorbono notevoli quote di spesa sanitaria soprattutto se vengono finanziati costi di medicinali per malattie extra Lea; sarebbe necessario pertanto scorporare queste realtà di alta specializzazione dalla ordinaria attività delle ULSS o ASL.

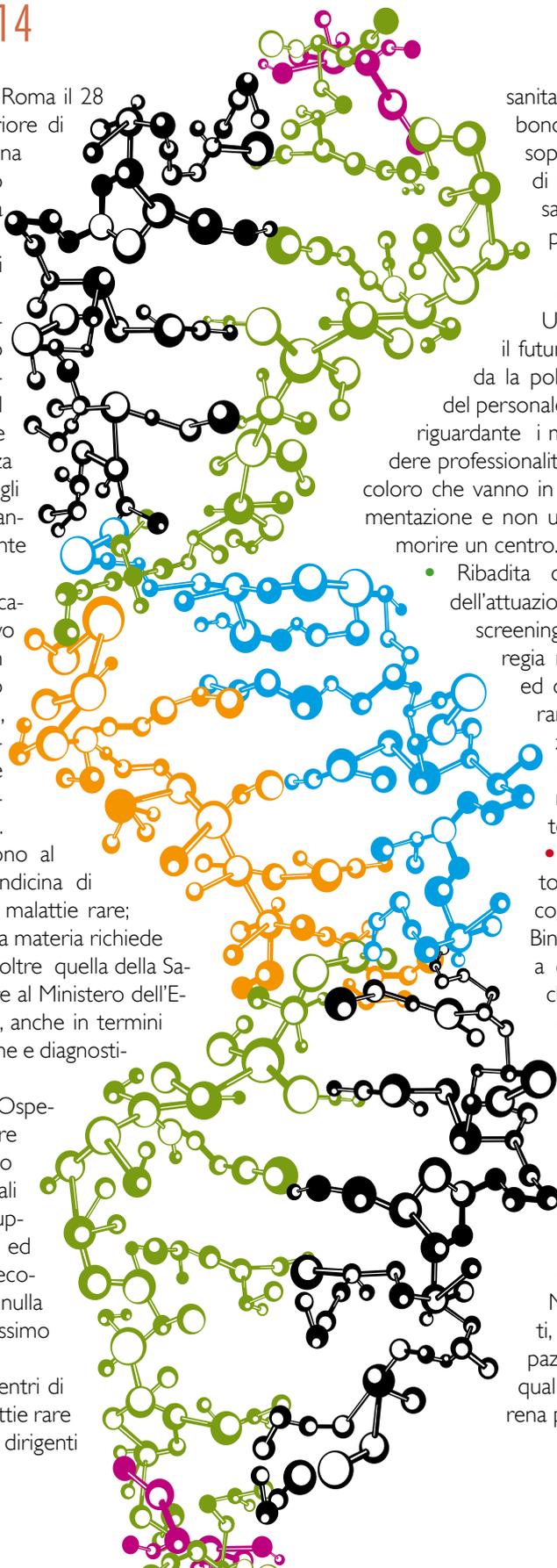
Un altro aspetto preoccupante per il futuro dei centri di riferimento riguarda la politica di contenimento della spesa del personale, blocco dei turn-over compreso, riguardante i medici che vanno in pensione. Perdere professionalità a causa del mancato ricambio di coloro che vanno in pensione, non aggiornare la strumentazione e non usare farmaci adeguati, significa far morire un centro.

- Ribadita da diversi relatori l'importanza dell'attuazione sul territorio nazionale degli screening neonatali, del formarsi di una regia nazionale che coordini i vari enti ed organismi impegnati nelle malattie rare (nella legislazione, nella formazione e aggiornamento dei registri, nell'attività dei vari centri di riferimento regionali, nel riconoscimento ed utilizzo di nuovi farmaci, ecc.).

Nello spazio che mi è stato concesso per intervenire e nel cogliere lo spunto fornito dall'On. Binetti, ho ribadito la necessità che a questi incontri siano invitati anche rappresentanti di altri Ministeri quali quelli del Lavoro, dell'Economia, oltre a quello della Salute in quanto il complesso mondo delle malattie rare è in continua evoluzione grazie alla ricerca ed alla definizione di protocolli di cura più mirati.

La razionalizzazione delle cure e delle spese sanitarie e sociali, grazie a sinergie operative dei vari Ministeri, Regioni ed enti interessati, è indispensabile per consentire ai pazienti e loro famiglie una dignitosa qualità della vita, la più normale e serena possibile.

Graziano Bacco



STATI GENERALI DELLA SALUTE

Roma, 7 marzo 2014 - Convegno promosso dall'Associazione Dossetti

E' stato un evento che ha coinvolto politici, medici, associazioni e industrie farmaceutiche ed aveva lo scopo di promuovere riflessioni e dibattito sull'efficacia del sistema salute italiano alla luce di un federalismo sanitario molto opinabile anche per il fatto che in molte regioni non riesce più a garantire i servizi basilari. Il settore sanitario maggiormente colpito da questo stato di cose è quello delle malattie rare, orfane ormai anche di una cultura di doverosa attenzione come codificata dall'art. 32 della Costituzione Italiana nel 1948; articolo che instaura il diritto alla cura.

Di seguito si sintetizzano i punti significativi emersi nel corso della giornata:

- ❖ maggior responsabilità da parte dello Stato nei compiti di indirizzo e di guida per riorganizzare nel territorio la presenza di eccellenze nel campo delle malattie rare;
- ❖ gli specializzandi in medicina vanno visti come investimento per evitare che emigrino all'estero in considerazione pure del fatto che nel giro di pochi anni 35.000 medici matureranno l'età della pensione;
- ❖ l'era della spending review sta peggiorando la situazione della qualità dei servizi sanitari soprattutto nelle regioni e ULSS chiamate a rispettare piani di rientro della spesa. La compressione della spesa non favorisce una riqualificazione dell'offerta sanitaria, anzi appesantisce gli apparati burocratici del sistema;
- ❖ il titolo V° della costituzione, in campo sanitario, ha prodotto più disuguaglianze tra le Regioni. L'Italia non è un paese che spende troppo nella sanità, ma spende male. Il valore della disuguaglianza tra le Regioni del Sud è quello del Nord è quantificabile in 3,5 miliardi ca. di euro. Questo è l'importo che costano i pazienti del Sud che si fanno curare nei nosocomi del Nord;
- ❖ il PIL fatica sempre più a finanziare le crescenti esigenze del sistema sanitario. E' necessaria una governance centralizzata dello Stato che si occupi della riorganizzazione della sanità pubblica, che intervenga presso le Regioni nella gestione della sanità, che favorisca la valorizzazione delle eccellenze mediche e dei nosocomi anche per evitare il turismo sanitario verso altre regioni e verso l'estero.
- ❖ l'Italia è il secondo produttore europeo di farmaci ma c'è il concreto pericolo che il settore industriale perda colpi e venga surclassato da aziende farmaceutiche di altri paesi europei a causa di appalti troppo complicati e poco trasparenti, per l'acquisizione di farmaci, da parte delle strutture sanitarie;
- ❖ è stato evidenziato che dei 134 miliardi di euro, tanto è il costo annuo della sanità italiana compresi i 25 miliardi a carico dei cittadini, almeno 30 miliardi sono spesi male; di questi, 10 miliardi per ricoveri sbagliati, 1,5 miliardi per iniziative illegali, 5-7 miliardi per truffe;
- ❖ è stata sottolineata dai più l'importanza della prevenzione nei luoghi vita e di lavoro e dello screening, L'Associazione Dossetti ha reso noto di aver inviato un atto di diffida al Governo e in particolare al Ministero della Salute con lo scopo di richiamare l'attenzione delle istituzioni sul mancato aggiornamento dei Livelli Essenziali di Assistenza (attualmente sono 109 le malattie rare da inserire nei LEA) come previsto dalla normativa e come promesso dai precedenti ministri della Salute. Il mancato aggiornamento sta comportando disagi enormi e costi insostenibili ai pazienti. Nel frattempo la Camera ha approvato all'unanimità una mozione unitaria sulle malattie rare elaborata su documenti presentati da Popolari, Sel, Movimento 5 stelle, Nuovo Centro Destra, Pd, Forza Italia, Scelta Civica e Lega Nord. Nella mozione si chiede l'impegno del Governo ad assumersi precise responsabilità in tema di diagnosi e cura delle malattie rare con azioni che devono considerare anche un sistema di tutela rinforzata per pazienti e famiglie. Viene chiesto al Governo la creazione di un Comitato per le malattie rare, da radicarsi presso il Ministero della Salute con lo scopo principale di eliminare le discriminazioni di approccio e trattamento delle patologie rare tra le varie Regioni. Il Comitato avrà pure il compito di promuovere lo sviluppo di livelli di assistenza omogenei su tutto il territorio nazionale.

STATI GENERALI SULLA SALUTE

Roma, 8-9 aprile 2014

Davanti ad una platea di 2.000 persone ca. si sono svolti i lavori degli STATI GENERALI DELLASALUTE promossi dal Ministero della Salute.

Un nutrito cast di medici, esperti, politici, ministri, rappresentanze sindacali, università, associazioni medico scientifiche e industrie farmaceutiche, si è confrontato sul palco degli oratori sviluppando le ampie tematiche del mondo della salute, dalla prevenzione all'offerta sanitaria attualmente attuata in Italia ed in Europa.

Mancavano le associazioni dei pazienti in genere ed il Tribunale del malato, che avrebbero contribuito a puntualizzare le criticità della sanità; un parte importante da conoscere se si vuole razionalizzare ed efficientare la sanità pubblica.

Mancava pure "l'oste" ovvero il Ministero dell'Economia che ha il compito di mettere a disposizione le risorse per il servizio sanitario.

Nelle corso delle varie tematiche affrontate sono emerse una seria di evidenze di seguito esposte in modo sintetico:

- Buona parte della popolazione sta rinunciando a curarsi adeguatamente in quanto mancano anche i soldi per pagarsi il ticket delle prestazioni. Un fenomeno che interessa ca. 12 milioni di persone;
- È assodato che il federalismo sanitario sta producendo disparità preoccupanti di prestazioni tra le 21 Regioni, la metà delle quali è commissariata.
- Anche il Ministro ha convenuto sulla possibilità di agire a livello centrale con poteri sostitutivi per ridurre il gap culturale, organizzativo e scientifico tra le regioni. Coniato lo slogan " Basta sprechi che in sanità è da considerarsi immorale. Tutti i cittadini devono essere uguali e godere delle prestazioni di pari qualità. E' sempre più opportuno istituire una governance con ruoli ben definiti per Ministero, Regioni, Agenas e Aifa.
- Bisogna essere orgogliosi delle nostre eccellenze medico-scientifiche che devono essere considerate un investimento economico per il futuro del nostro paese.

La ricerca scientifica è il nostro petrolio e deve essere messa in condizioni di attrarre investimenti per sviluppare progetti in Italia. Attualmente i fondi che le vengono riservati sono l'1,5 del PIL, l'obiettivo è di arrivare al 3%.

In Europa sono disponibili 78 milioni di €/anno per la ricerca e l'Italia si accontenta di briciole. Disponiamo di specialisti intelligenti e creativi che non riusciamo a "sfruttare".

E' necessario semplificare la burocrazia e la normativa, creare visioni e prospettive strate-

giche con obiettivi a lunga durata e con certezza di fondi.

Anche l'applicazione di strumenti finanziari quali la defiscalizzazione e d il credito di imposta sono in grado di contribuire allo sviluppo della ricerca.

E' importante, inoltre, offrire percorsi professionali e di carriera competitivi a quelli proposti da istituzioni estere.

➤ È stata riconosciuta l'esigenza di dare risposte alle malattie "nascoste" delle quali fanno parte le malattie rare ad iniziare dal riconoscimento nei LEA dell'elenco di patologie rare fermo da 12 anni.

➤ La prevenzione è visto come il pilastro della salute. Nei numerosi interventi sono stati sottolineati i tanti vantaggi che questa comporta in termini fisici (una popolazione sana contribuisce a costruire maggior ricchezza), economici (meno ammalati e quindi minori costi sanitari) e sociali (migliore qualità della vita.

A smorzare i toni ci ha pensato il Presidente della Commissione Affari Sociali della Camera, il quale ha riferito che le risorse riservate dallo Stato alla Sanità sono a malapena sufficienti a garantire le emergenze e le terapie ordinarie; quindi ci sono risorse insufficienti per finanziare la prevenzione e, peggio ancora, le innovazioni farmacologiche e tecnologiche per curare nuove malattie, quelle rare comprese.

L'Italia dedica alla prevenzione lo 0,5% del Fondo Sanitario Nazionale ed è la maglia nera in Europa.

Eppure è dimostrato, anche da uno studio olandese che una spesa in prevenzione di 100 milioni di Euro consente allo Stato un risparmio a medio-lungo termine, di 400 milioni di Euro.

Oltre alla prevenzione classica (vaccinazioni e screening di massa) è necessa-



rio educare le persone, meglio se dalla giovane età, a stili di vita corretti e ad alimentazioni equilibrate, aspetti questi che giocano un ruolo importante nello sviluppo o meno di diverse patologie. Preoccupa in particolare l'aumento dell'obesità in età pediatrica, sintomo di uno stile alimentare squilibrato e di scarsa attività motoria. Parte della colpa ce l'hanno le scuole che sacrificano troppo la materia dell'attività fisica a favore di altre discipline.

- E' stato sottolineato il fatto che l'Europa ha inventato la medicina moderna che consente di dare a tutti i pazienti assistenza gratuita ed eccellenze di cura. Un valore da salvaguardare tanto più che si sta facendo strada il concetto di medicina personalizzata con l'individuazione di terapie e farmaci calibrati sulle esigenze del paziente.
- È stata evidenziata la necessità di programmare il fabbisogno di medici nei prossimi 20 anni anche in relazione alla continua evoluzione delle tecnologie, delle risorse finanziarie e delle esigenze mediche della popolazione nonché all'invecchiamento della stessa. Saranno sempre più necessarie figure professionali specializzate, con alta professionalità e con competenze manageriale che affianchino e supportino il medico di medicina generale.
- Preoccupa anche la carenza di infermieri i quali, rispetto al passato, presentano una preparazione professionale più adeguata al ruolo in quanto frequentano corsi, master e , alcuni, sono impegnati in dottorati di ricer-

ca. Il ruolo dell'infermiere sarà sempre più importante in un futuro nel quale la personalizzazione della medicina comporterà un collegamento maggiore tra le strutture ospedaliere e quelle del territorio (poliambulatori, medici di base, ecc.) per curare il più possibile il paziente in famiglia. In questo contesto l'infermiere avrà pure il ruolo di educare i familiari a gestire il malato.

- Si è fatto il punto sull'industria farmaceutica che conta in Italia almeno 200 aziende produttrici di farmaci e da occupazione a 120.000 persone. Esse lamentano eccesso di burocrazia e tassazione che si traducono in scarsa competitività con aziende estere. C'è il rischio che quelle che chiudono andranno in altre aree del mondo, anche fuori dall'Europa, con conseguente perdita di tecnologia, cultura scientifica e posti di lavoro.
- Il settore delle aziende che producono tecnologie mediche ha fatto notare che operano in Italia 3.000 ditte con una occupazione di 60.000 addetti. Questo settore è importante per le innovazioni tecnologiche che aiutano i pazienti a migliorare le qualità di cura e di vita.
- Un argomento molto interessante ha riguardato la parte dedicata alla cura della donna: "curare una donna è curare una famiglia". In particolare è stata evidenziata l'importanza della prevenzione con screening e visite per prevenire tumori al seno, al collo dell'utero ed al colon. I risultati finora ottenuti hanno consentito di evitare molti drammi e sofferenze familiari anche in conside-

razione del fatto che la figura genitoriale della madre è un perno importante per la "salute" complessiva di una famiglia.

Si è lamentato che in molte strutture del sud gli screening non vengono assicurati con la dovuta adeguatezza.

- Tra gli interventi dell'ultima parte della giornata si segnala quello dell'Osservatorio Nazionale delle Malattie Rare che ha evidenziato l'importanza dello screening neonatale allargato volto ad individuare sin dalla nascita la presenza di una malattia rara. Curare presto e bene uno di questi pazienti significa soprattutto una migliore qualità di vita che lo aiuterà ad evitare una emarginazione sociale.

Il Ministero è stato sollecitato a disporre l'utilizzo dei 5 miliardi di € previsti dalla precedente finanziaria per progetti di sviluppo dello screening neonatale allargato.

Con una metafora si può dire che la due giorni è stato un evento che ha messo in luce tanti piccoli eserciti che operano in sanità, professionalmente preparati ed in grado di affrontare le sfide del futuro senza timore riverenziale nei confronti di altre blasonate realtà europee e mondiali.

Ci si muove però in ordine sparso spinti dalla volontà di far bene il proprio mestiere.

Serve un "generale" che con coraggio e determinazione riesca a riorganizzare questi corpi militari" ed a guidarli nelle sfide della sanità del futuro per dare ai cittadini l'agognata serenità.

Graziano Bacco



MALATTIE RARE: INCONTRO CON LE ASSOCIAZIONI

Roma, 16 aprile 2014

È stato un incontro interessante al quale hanno partecipato un centinaio di Associazioni di pazienti con Malattie Rare provenienti da tutta Italia.

Le tematiche sviluppate hanno evidenziato ancora una volta lo stato di emergenza ed emarginazione sanitaria e sociale al quale sono costretti i pazienti con malattie rare ed i loro familiari. Qualche iniziativa degna di merito si è notata ma è frutto di scelte individuali di singoli nosocomi o Regioni; un barlume di speranza al quale ci si appella per un futuro diverso. Tante le sollecitazioni fatte al Ministro il quale si è impegnato a promuovere atti concreti per migliorare, quanto meno, la situazione sanitaria di questo mondo di inenarrabile disagio e sofferenza.

Di seguito si espone una sintesi dei concetti, proposte e considerazioni emersi nel corso degli interventi dei vari relatori (non è stato dato spazio al dibattito; sono state raccolte le istanze scritte da chi era interessato a farlo; queste, raccolte in un quaderno a cura degli organizzatori dell'incontro, saranno consegnate al Ministro):

- Il Policlinico ha presentato la sua attività per le malattie rare con l'apertura di uno sportello dedicato. 8500 i pazienti seguiti, di cui 67% del Lazio, il 19 del Sud, 2% delle isole, 1% dall'estero e 9% del nord.
La struttura si propone di essere un Centro nazionale di riferimento per le malattie rare e impegnerà nella cura di queste le somme che recupererà dalla razionalizzazione dei servizi sanitari complessivamente offerti.
- Oggi c'è maggior sensibilità da parte dell'opinione pubblica nei confronti del mondo delle malattie rare grazie anche ad una maggior attività delle Associazioni ripresa e rilanciata dall'informazione giornalistica.
- Ribaditi i punti critici delle malattie rare: i 109 LEA non ancora inseriti nell'elenco delle malattie esenti; il piano nazionale non ancora emanato dal Ministero, i disegni e le proposte di legge ferme in Parlamento, la disparità di diagnosi e cura delle M.R. tra le Regioni con discriminanti forti anche nel riconoscimento delle esenzioni dalla spesa per farmaci costosi.
- La difficoltà di riconoscimento dell'invalidità in molti distretti sanitari e di conseguenza i diritti previsti dalla legge per gli invalidi civili.
- Chiesta a gran voce l'istituzione di una regia nazionale con poteri sostitutivi nei confronti delle Regioni al fine di creare indirizzi sanitari univoci in tutto il territorio nazionale anche con la creazione di reti di riferimento tra nosocomi e territorio che facciano capo a centri regionali o interregionali di alta specializzazione.
- È stata ribadita l'esigenza di una maggiore e qualificata formazione universitaria oltre ad una più adeguata formazione-informazione di medici di base, pediatri, personale paramedico e funzionari delle ULSS che si occuperanno delle esigenze dei pazienti con malattie rare, centri per l'impiego, comuni, ecc.
- Ribadita l'importanza della prevenzione e diagnosi precoce per individuare quanto prima l'insorgenza di una patologia rara. È ormai dimostrato che l'80% dei pazienti con M.R. diagnosticata e curata adeguatamente è in grado di svolgere attività lavorativa e godere di una qualità di vita dignitosa.

- La ricerca va considerata e sostenuta come investimento in quanto è uno strumento per dare risposte alle domande di terapia. Le esperienze di Telethon dimostrano che in Italia si possono sviluppare ottimi risultati di ricerca nel campo delle malattie rare che, per tradursi in farmaci e terapie, necessitano di collaborazioni strette con le industrie farmaceutiche. Spesso, purtroppo, i risultati delle ricerche non trovano accoglienza, per lo scarso ritorno economico rispetto all'investimento da parte di industrie italiane e finiscono magari ad aziende estere con perdita di ricchezza ed occupazione.

All'incontro hanno partecipato il Presidente della regione Lazio (N. Zingaretti) ed il Ministro della Salute (B. Lorenzin).

Il Presidente N. Zingaretti, nel ribadire che "la difesa della salute è anche una questione di civiltà" ha riconosciuto l'esigenza da parte della politica di dare risposte alle istanze proposte e ad assumersi degli impegni verificabili.

In particolare ha evidenziato quanto segue:

- Sviluppo e sostegno di centri regionali di alta specializzazione e coordinamento con altre Regioni;
- Presa in carico dei pazienti nei centri di riferimento e sviluppo di reti territoriali per assistenza ai pazienti;
- Potenziamento del servizio socio sanitario
- Maggiore informazione per un più adeguato accesso alle cure. La presenza di uno sportello per le malattie rare, come istituito da Policlinico Umberto I°, è da proporre in tutti i centri di riferimento riconosciuti a livello nazionale
- Istituzione di un fondo regionale per le malattie rare come investimento e segno di attenzione per il mondo delle malattie rare. La Regione Lazio ha iniziato questo percorso.

Il Ministro B. Lorenzin nel suo intervento ha esposto i seguenti punti:

- La presa in carico del paziente deve mettere in gioco politiche di carattere sociale e del lavoro oltre a quelle ovvie della sanità
- Sarà emanato a breve il Piano sanitario delle Malattie Rare che è fermo nel suo tavolo per alcuni miglioramenti che intende apportare al testo
- Ha concordato con i vari relatori sulla necessità di istituire una formazione permanente per facoltà universitarie, pediatri, medici di base, fisioterapisti ecc.; non demonizzare l'industria farmaceutica ma favorire la cooperazione con altre industrie europee in quanto la competizione nella ricerca e produzione di farmaci è ormai tra l'Europa ed il resto mondo; non lasciare le famiglie da sole di fronte ai problemi generati dalla presenza di una M.R.; trasformare i gradi margini di risparmio che ancora si possono ottenere nella sanità in ricerca e strutture per l'attuazione della stessa
- L'aggiornamento dell'elenco delle malattie rare con l'inserimento delle 109 m.r. già individuate è previsto entro il 30 giugno con l'approvazione del Patto della Salute. Nel far presente che il Patto è l'unico strumento per pianificare e programmare il sistema sanitario, il Ministro ha riconosciuto l'importanza di un intervento dello Stato, anche con poteri sostitutivi, nelle Regioni che non garantiscono una sanità di qualità

Graziano Bacco

GIORNATA DELLE MALATTIE RARE

Lettera al Ministro Lorenzin Beatrice

**Gent.ma
Lorenzin Beatrice
Ministro della Salute**

Ponte San Nicolò, 16/04/2014

Oggetto: giornata delle Malattie Rare, considerazioni

Gent.mo Ministro,

la scorsa settimana ho partecipato con grande attenzione e piacere alla due giorni dell'8 e 9 aprile u.s. relativa agli Stati Generali della Salute.

Un nutrito ed eccezionale cast di medici, esperti, politici, ministri, rappresentanze sindacali, università industrie farmaceutiche e associazioni medico scientifiche. A mio avviso mancava, così come manca oggi, "l'oste", cioè il Ministro del Tesoro". Deve toccare con mano i sentimenti della gente, i disagi esistenziali dei pazienti che per sopravvivere sono costretti a dipendere dai servizi della sanità.

Ne è emersa la fotografia di una sanità che nonostante tante criticità può ancora esprimere qualità, speranze, cultura e risultati scientifici di alto livello.

Ed è a queste sfaccettature che mi appello per chiedere al Ministro ed al Governo maggior coraggio e determinazione per ridurre le disparità tra le sanità regionali prodotte da un federalismo sanitario che produce:

- sprechi per ca. un 30% delle risorse assegnate (dato emerso da varie relazioni dell'8-9 aprile u.s.);
- offerta di servizi sanitari non adeguati o insufficienti alle esigenze della popolazione asservita che obbliga i pazienti ad un estenuato turismo sanitario tra regioni o, peggio ancora, verso altri stati con conseguente dilapidazione ingiustificabile di risorse pubbliche.

Come fare? Si nomini senza indugio una regia nazionale che riordini e riorganizzi l'offerta di servizi sanitari delle strutture presenti nelle varie regioni mettendoli in rete in modo tale che ogni cittadino sia in grado di curarsi nei nosocomi più vicini al proprio territorio.

I malati rari sono i più penalizzati dal disordine sanitario regnante, costretti spesso a spostarsi di migliaia di Km per sperare in una risposta e speranza di cura.

Parole chiave per i nostri pazienti sono:

- centri di riferimento che operino in rete con le strutture del territorio vicine alla residenza del malato
- presa in carico dall'età pediatrica all'età adulta
- riconoscimento nei LEA delle malattie che di volta in volta vengono scoperte e necessitano di cure
- ricerca e farmaci per curare le malattie rare e consentire una qualità di vita dignitosa.

Pertanto è inderogabile l'esigenza di varare il Piano Nazionale delle Malattie Rare, approvare una legge sulle malattie rare dall'elaborazione dei vari disegni e progetti di legge in discussione in Parlamento.

Le Associazioni sono qui non per sentire le solite promesse ma per dare la propria disponibilità a lavorare con le Istituzioni per dare risposte concrete al mondo dei malati rari.

Le MR non aspettano i tempi della politica, ma ogni giorno flagellano con il loro carico di sofferenza i pazienti e i loro familiari. Senza contare i costi sociali e morali a carico della restante società.

*Il V. Presidente di Cometa A.S.M.M.E.
Dr. Graziano Bacco*

UN CANTO PER LA SOLIDARIETÀ

Grizzo di Montereale Valcellina, 9 maggio 2014



Nella stupenda cornice della chiesa dedicata a San Bartolomeo Apostolo, gremita in ogni ordine di posti, si sono esibiti: il coro Giovani Grizzo-Malnisio, il Coro ANA Monte Jouv di Maniago ed il Coro Penna Nera-Ana di Gallarate (VA).

Il Concerto quest'anno si è arricchito della presenza dei cori alpini in omaggio alla loro 87° adunata nazionale nella città di Pordenone.

Una serata di intense emozioni per il pubblico entusiasta dalla naturalezza delle voci dei bambini impegnati nei canti religiosi ed inebriato dalle suggestive arie cantate dai cori alpini che ricordano episodi di guerra, di vita militare e di intensa fede vissuti da tanti loro predecessori che circa 100 anni fa si immolavano nelle montagne di quelle zone per affrancare questa parte d'Italia dal dominio austriaco.

Particolarmente toccanti e applauditissimi i canti "La preghiera dell'Alpino" e "Signore delle Cime", quest'ultimo cantato dai tre cori come brano finale.

Parte del ricavato sarà devoluto anche alla nostra Associazione, ospite della serata insieme all'Associazione ASLA (Associazione Sclerosi Laterale Amiotrofica).

Nello spazio riservato al nostro intervento, oltre ai saluti e ringraziamenti di rito, è stato fatto notare l'importanza delle raccolte fondi per finanziare le attività di ricerca e di borse di studio per aiutare il mondo della sanità a migliorare la prevenzione delle malattie metaboliche ereditarie, nonché la cura dei pazienti.

Un sincero grazie a Ilenia Fabbro, rappresentante regionale di Cometa A.s.m.e., per la collaborazione offerta alla riuscita dell'evento.

Graziano Bacco



"COME IL FIORE"; OMAGGIO A ELENA

Legnago (VR), 13 marzo 2014



Adriana e Nicola hanno voluto raccontare in un libro il viaggio della loro figlia Elena, colpita da una malattia mitocondriale che si è portata via la bambina a soli 2 anni e mezzo di vita. Un racconto struggente, narrato in forma fiabesca e rivolto ai bambini, anche se i messaggi che dà (coraggio, fede, scienza, speranza e consapevolezza) sono destinati ai grandi che sono invitati ad interpretare il racconto ai più piccoli.

E' forte il desiderio dei genitori di trovare una risposta alla domanda "perché", perché proprio a Elena, perché in quel modo, perché già così piccola è stata avvolta e sopraffatta da tanta sofferenza.

Domanda alla quale gli stessi riconoscono non essere facile trovare una risposta. Ma è anche impossibile non dare un senso a questa breve parentesi di vita della bambina, ci deve essere comunque un messaggio da cogliere ed una speranza da alimentare. Adriana e Nicola con questa iniziativa hanno inteso tenere viva la memoria del passaggio sulla terra del loro angioletto e sperano che questo libro



contribuisca a sensibilizzare molti sul mondo delle malattie metaboliche ereditarie anche al fine di incentivare la ricerca per trovare cure e terapie adeguate per salvare il futuro di altri bambini che come Elena nasceranno con queste patologie.

Hanno presenziato, a nome dell'Associazione, la Presidente Anna Maria ed il V. Presidente Graziano. Nei loro interventi di saluto e di ringraziamento ai genitori per la lodevole iniziativa, hanno sottolineato l'importanza della diagnosi precoce, dell'immediata presa in carico dei pazienti da parte dei Centri specializzati, della ricerca e dell'emanazione di leggi adeguate ed aggiornate con i tempi a tutela della salute e del futuro dei pazienti con queste malattie.

All'evento, celebratosi presso il Museo Fioroni di Legnago domenica 13 marzo 2014, erano presenti un centinaio di persone, tra le quali molti giovani studenti; segno evidente che il messaggio di Adriana e Nicola ha iniziato il suo viaggio nella direzione giusta.

Graziano Bacco



GRAZIE VEDELAGO!

Vedelago, 30 aprile 2014

Da molti anni, il Comune di Vedelago, grazie al prezioso lavoro di sensibilizzazione svolto dalle nostre famiglie Andreatta e Baldin, manifesta una particolare attenzione nei confronti di Cometa A.S.M.M.E. destinando puntualmente ogni anno un contributo una-tantum a favore della nostra Associazione.

Quest'anno ancora di più: l'Amministrazione Comunale, nella persona del Sindaco dr.ssa Cristina Andreatta e dei componenti della Giunta, a nome della cittadinanza di Vedelago, hanno voluto destinare un ulteriore contributo per un importo di € 1.500,00 a Cometa A.S.M.M.E. quale testimonianza di affetto e di considerazione per il lavoro svolto in questi anni. Alla cerimonia di consegna del generoso assegno, avvenuta in sala Giunta in un'atmosfera carica di emozione, erano presenti il Sindaco, gli Assessori, i coniugi Baldin e per Cometa A.S.M.M.E. i nostri Elisabetta e Lorenzo.



GRAZIE PONTELONGO!

7 giugno 14, gemellaggio comunità di
Pontelongo e di Bietigheim (Germania)

Il 7 giugno 2014 nel suggestivo salone della Villa Foscarini-Erizzo, sede del Municipio di Pontelongo, si è svolta la cerimonia in omaggio al 40° anniversario del gemellaggio tra i Comuni di Pontelongo e Bietigheim (Germania).

Le autorità dei due comuni hanno esaltato lo spirito di amicizia che da 40 anni mantiene vivo il rapporto tra le due comunità con una serie di iniziative volte a favorire aspetti di natura culturale, sportiva e sociale.

Come segno tangibile di questo evento Fiorella Canova, Sindaco di Pontelongo, in accordo con il Sindaco di Bietigheim, ha destinato un contributo economico alla nostra Associazione volto a sostenere le attività di ricerca nel campo delle malattie metaboliche ereditarie.

Anna Maria, Presidente di Cometa A.S.M.M.E., ha ringraziato le due comunità per il prezioso contributo ed ha evidenziato l'importanza della ricerca, della prevenzione e dello screening neonatale allargato per dare speranza di una vita dignitosa ai pazienti attuali e futuri colpiti da malattie metaboliche ereditarie.

Graziano Bacco

UN'ESPERIENZA PIENA DI EMOZIONI

Roma, 10-11-12 giugno 2014

Salve a tutti voi, scrivo per ringraziare di cuore tutte le persone che hanno contribuito all'organizzazione della splendida gita che ho vissuto a Roma qualche giorno fa. E' stata un'esperienza unica nel suo genere perché non capita tutti i giorni di assistere dal vivo all'udienza del Santo Padre Francesco.

Il papa ha parlato dell'ultimo dei sette doni dello Spirito Santo: il timore di Dio, che non significa aver paura di Dio. Non c'è alcuna ragione di aver paura di Lui perché Egli ci ama e ci vuole bene; il timore di Dio ci ricorda che siamo piccoli di fronte a Lui e al suo amore e ci fa sentire amati e coccolati come un bimbo tra le braccia del padre.

Ed è proprio così che ci sentiamo la mia famiglia ed io, nonostante un piccolo ostacolo con cui conviviamo da quasi 9 anni, riguardante la salute di mio fratello Nicola. Quando abbiamo assistito all'udienza del papa, i miei genitori e mio fratello non erano con me in piazza ma in un grande edificio chiamato sala Nervi assieme a più di 300 malati perché il papa ha deciso all'ultimo minuto che tutti i malati sarebbero stati meglio al fresco piuttosto che sotto il sole. Così hanno potuto incontrare il papa personalmente per una serie di coincidenze (dicono loro) ma, secondo me, sono più delle "Dio-incidenze" cioè qualcosa di già programmato da Dio che nessuno può prevedere.

E' dopo questo incontro che vediamo mio fratello molto più sorridente e vivace. Sembra quasi che anche lui, nel suo piccolo, abbia capito cos'è accaduto.

Ringrazio ancora l'associazione Cometa A.S.M.M.E. e saluto di cuore le altre persone presenti quel Mercoledì 11 giugno che hanno condiviso con me l'emozione di quell'incontro inaspettato.

Annalisa Peraro



VIAGGIO A ROMA

Quest'anno, grazie alla Cometa A.S.M.M.E, abbiamo fatto un pellegrinaggio a Roma da Papa Francesco.

La cosa che mi ha fatto emozionare molto e che mi rimarrà sempre impressa nel cuore è stato il mio incontro ravvicinato con il Santo Padre.

In quel momento mi sentivo la ragazza più felice al mondo, perché quando mi è passato davanti l'ho salutato e chiamato e lui mi ha risposto con un sorriso e la sua benedizione.

Siamo andati a visitare alcune parti della città e sono rimasta esterrefatta per la maestosità e la bellezza delle opere viste in quei luoghi.

In questo viaggio di fede, sono nate anche delle nuove amicizie con Emma, Annalisa ed Elena.

Grazie Cometa.

Lisa Rabito



UN INCONTRO INASPETTATO

Quando mostriamo le foto con papa Francesco, chissà perché, tutti pensano ad un incontro programmato, come se sia possibile, per noi comuni mortali, che non siamo divi né capi di stato, andare a Roma e decidere di incontrare una persona speciale qual è il Santo Padre.

Tutto invece è successo per caso, per fortuna, chi lo sa, per disegno divino oppure, semplicemente, perché doveva succedere. A dire il vero, nel profondo del nostro cuore c'era un forte desiderio di

lo custode, nelle sembianze di una signora che spingeva decisa e con carattere la carrozzina della figlia disabile; vedendoci, e con lo sguardo di chi ha già capito prima che tu apra bocca, ci disse di seguirla in sala Nervi. Un po' confusi, senza ribattere, anzi pronti e veloci per non perderla di vista, ci siamo avventurati in mezzo alla folla, fidandoci di lei, per arrivare alla meta che la mamma

sembrava conoscere bene; mentre si faceva largo chiedendo informazioni alle forze dell'ordine, noi la seguivamo ignari di cosa sarebbe successo poi.

Dopo un paio di soste ai posti di blocco (forze di polizia, personale di controllo), anche le guardie svizzere si diedero per vinte, e ci lasciarono passare, quando constatarono che la signora era più informata perfino dei

loro capi e di tutto lo staff (forse aveva avuto la comunicazione direttamente dal Santo Padre?). Era evidente che le guardie svizzere non erano ancora informate sul cambio di programma deciso all'ultimo istante dal papa.

Entrati in sala Paolo VI (sala Nervi), il personale preposto ci fece accomodare ai

pie di delle scale che portano alla famosa scultura del Cristo. Intanto continuavano ad entrare persone disabili assieme ai loro accompagnatori; ad un certo punto il personale di servizio chiama fuori i bambini e li fa salire, assieme ai genitori, proprio ai piedi della scultura; ci fanno cambiare posizione infinite volte e, senza spiegare nulla, mettono i bambini allineati uno accanto all'altro, con i genitori alle spalle, e così noi ci siamo posizionati dietro a Nicola. Forse è stato proprio in quel momento che abbiamo cominciato a realizzare ciò che si stava preparando: il papa sarebbe venuto a salutare i bambini disabili. L'agitazione e l'emozione cominciarono a crescere dentro di noi. Ad un certo punto sentiamo un sommesso vociò e vediamo spuntare quella figura di bianco vestita che, con passo tranquillo, comincia già a parlarci prima ancora di incontrare il microfono, come fosse uno di noi. L'assistente si affretta a porgergli il microfono e papa Francesco ci saluta, ci spiega che quel giorno aveva deciso di accogliere i disabili al fresco, in una posizione comoda, poiché si prevedevano l'afa e il caldo più torridi dell'anno; aveva fortemente a cuore la salute già fragile dei nostri figli e delle altre persone disabili. Quanta preoccupazione e delicatezza nelle sue parole, al confronto della poca considerazione e indifferenza che spesso respiriamo nella nostra società. Con la semplicità e l'umiltà che sempre lo contraddistinguono, e che ancora oggi ci stupiscono, papa Francesco ha pregato con noi, ci ha chiesto espressamente di pregare per lui; ci ha incontrato come un amico di famiglia. Lentamente si è avvicinato ai bambini, li ha salutati uno ad uno. Nell'attesa del nostro turno osservavamo in silenzio: il papa, in persona, con tenerezza e dolcezza accarezzava



incontrarlo e speravamo ardentemente che questo viaggio ci desse anche questa opportunità, magari di incontrare il papa anche ad una certa distanza.

Ma veniamo ai particolari di questa meravigliosa vicenda.

Mercoledì 11 giugno, verso le 7.30 del mattino, siamo arrivati in piazza San Pietro, assieme a tutta la comitiva di Cometa A.s.m.m.e.; in mano avevamo il nostro pass per essere ammessi all'udienza del papa, pronti ad esibirlo con orgoglio ad ogni richiesta da parte degli addetti al controllo.

Subito gran parte del nostro entusiasmo si spense alla vista della coda, davanti a noi, delle persone che già a quell'ora attendevano l'apertura delle transenne, e del sole, sopra di noi, che cominciava a fare capolino nel cielo sereno, annunciando l'afa del giorno più caldo dell'anno.

Mentre attendevamo e chiedevamo se per i disabili fosse previsto un accesso a parte, comparve all'improvviso un an-ge-



il viso, imponeva le mani sulla testa, baciava, benediceva, prendeva in braccio. Per niente imbarazzato davanti al dolore ed alla sofferenza delle persone.

Quando il papa giunse davanti a noi, gli abbiamo presentato Nicola, e mentre noi riassumevamo in poche parole i problemi legati alla vista e all'udito causati dalla malattia metabolica da cui è affetto, Nicola giocava con il piedino (come fa sempre). Il papa ascoltava in silenzio e sembrava capire (come se ci conoscesse da tempo) tutte le nostre difficoltà, mostrando un'empatia che ci ha subito sconvolto e coinvolto allo stesso tempo. Papa Francesco, come l'uomo di Cirene che ha preso sulle spalle la croce di Gesù, ha preso in quel momento su di sé la nostra sofferenza, per comprenderla, per dirci che non siamo soli. Con una tenerezza indescrivibile cominciò ad accarezzare il viso di Nicola facendo per ben due volte il segno della croce sulla sua fronte, con un amore e

un affetto che le parole non riescono ad esprimere; quasi volesse trasmettere l'abbraccio di Dio Padre.

L'emozione era talmente grande che a stento riuscimmo a trattenere le lacrime; ci diede la mano, gli baciammo con gratitudine l'anello al dito, e ci salutò proseguendo il suo percorso.

Presi dall'emozione, non ci siamo subito resi conto di ciò che era successo; nei giorni successivi, guardando le foto, abbiamo cominciato a capire ciò che vera-

mente avevamo vissuto, aiutati anche dal comportamento e dalla espressione del viso di Nicola che mutavano man mano che il papa si avvicinava a noi. All'inizio lui era preso solo dal gioco con il suo piedino, concentrato in ciò che stava facendo; quando il papa lo accarezza, si trasforma e si lascia andare ad un meraviglioso sorriso e ad uno sguardo che non ci è mai capitato di vedere nelle persone non vedenti. È proprio vero, come dice il Piccolo Principe (Antoine De Saint-Exupéry) che:

“Non si vede bene che col cuore. L'essenziale è invisibile agli occhi”.

Ed è con queste parole che vogliamo lasciarvi la nostra testimonianza, condividendo con tutti voi la forte emozione per ciò che abbiamo vissuto. Cogliamo anzi l'occasione per ringraziare l'associazione Cometa Asmme, in particolare nelle persone di Elisabetta e Lorenzo, che ci hanno permesso di vivere questa bellissima esperienza.

Giampaolo e Silvia



UN VIAGGIO INDIMENTICABILE

Anche quest'anno ho partecipato con la mia famiglia alla gita organizzata dall'associazione Cometa A.S.M.M.E., di cui facciamo parte. Diversamente dalle altre esperienze, però, non è stata una semplice gita, ma un pellegrinaggio nella splendida città di Roma.

Il 10 Giugno, sconvolti dall'alzataccia, ci siamo ritrovati alle 5.45 a Ponte San Nicolò per partire col pullman. Durante le sette ore di viaggio, tra una sosta e un pisolino, ho subito iniziato a

fare amicizia con gli altri ragazzi/e della mia età. Verso le 13.00 siamo arrivati alla casa che ci avrebbe ospitato in quei tre giorni. Dopo il pranzo siamo ripartiti per la visita dei Fori Imperiali, del Vittoriano e di Piazza Venezia. Appena arrivati la guida ci ha dato le radioline per poter ascoltare le spiegazioni; era una donna minuta, spagnola, molto simpatica, che però a volte sparava dei veri strafalcioni soprattutto in materia di date storiche. Abbiamo visitato l'Anfiteatro Flavio, meglio noto come Colosseo, dove all'epoca dei Romani si tenevano i giochi gladiatorii, l'Arco di Costantino e i vari Fori. Poi abbiamo raggiunto l'Altare della Patria, detto anche “Il Vittoriano”, monumento costruito in onore di Vittorio Emanuele II, attualmente adibito anche a museo del Risorgimento; abbiamo quindi visitato anche l'antistante Piazza Venezia. Tra questi monumenti mi sono piaciuti particolarmente il Colosseo, per la sua monumentalità, e il Vittoriano, per la sua imponenza. Infine siamo tornati alla casa che ci ospitava, forse stanchi per l'alzataccia e il caldo, ma soddisfatti di questa prima giornata. Il giorno seguente, tanto per non perdere l'abitudine, la sveglia suonò ancora alle cinque, perché dovevamo arrivare presto in Piazza San Pietro per l'Udienza generale di Papa Fran-



cesco e trovare posto. Dopo aver fatto per quasi due ore una coda interminabile, siamo riusciti ad entrare e a trovare posto a sedere; abbiamo poi aspettato che arrivassero le 09.30 per poter vedere il Papa. Nel frattempo l'afflusso di gente aumentava sempre di più, così come il caldo. Finalmente il Papa, dopo aver



salutato i disabili che erano presenti in Sala Nervi, tra i quali c'era anche mio fratello, è venuto a Piazza San Pietro facendo il giro tra la gente con la papa-mobile, e poi ha avuto inizio l'Udienza. Ad un certo punto confesso che tra la fiumana di gente, il caldo e l'alzaticcia mi sono ritrovata a fissare "come nel vuoto" la facciata della Basilica di San Pietro... È bellissima nella sua maestosità, tanto da sembrare quasi fuori del tempo. Intanto era arrivato mezzogiorno e, conclusa l'udienza, il momento di gustare i nostri panini. Verso le due siamo ripartiti alla volta delle Basiliche di San Giovanni in Laterano e di Santa Maria Maggiore. San Giovanni è la Basilica più antica del mondo e al suo interno presenta dei mosaici bellissimi; nella seconda basilica, invece, si trova il mosaico del Trionfo di Maria, dove Papa Francesco si ferma sempre a pregare. La guida, stavolta, era un'altra (per fortuna!), bravissima e molto preparata.

Al termine della visita siamo tornati a casa e con una bella doccia si era concluso anche il secondo giorno.

Il 12 Giugno, dopo l'ultima alzaticcia (ormai ci si era abituati),



siamo partiti col pullman alla volta dei Musei Vaticani e della Basilica di San Pietro. All'interno dei Musei purtroppo siamo riusciti a vedere solamente tre gallerie: quella dei candelabri, delle carte geografiche e quella degli arazzi, a causa del poco tempo a nostra disposizione.

Finalmente era giunto il momento di visitare la Cappella Sistina! Appena entrata mi sono trovata a faccia in su ad ammirare questo ennesimo capolavoro di quel genio di Michelangelo. Era talmente maestoso ciò che mi trovavo davanti agli occhi che, completamente senza parole, guardavo incantata ed estasiata questa opera d'arte.

Purtroppo dopo dieci minuti siamo dovuti uscire perché dovevamo andare a vedere anche la Basilica di San Pietro. È la basilica più lunga del mondo e dentro ci sono ben 10.000 metri quadri occupati interamente da mosaici. Inoltre in essa possiamo trovare anche una miriade di statue di santi, papi, evangelisti e svariate cappelle e altari di ogni tipo... Anche se il Baldacchino di San Pietro del Bernini è un'opera d'arte maestosa, alta quasi trenta metri, è stata, senza dubbio, la cupola di Michelangelo con le sue dimensioni e il suo meraviglioso mosaico ciò che mi ha colpita di più della Basilica. Forse non abbiamo visto molto della città di Roma, per il poco tempo a disposizione, ma mi è bastato per capire che è una città bellissima, così ricca di storia, arte, archeologia e cultura che merita davvero l'appellativo di "caput mundi".

Dopo la spiegazione della guida e il pranzo al sacco sotto il colonnato, abbiamo ripreso il pullman per tornare a casa.



Sono stati giorni faticosi per il caldo, le alzaticce, le code e la folla di gente che circolava in giro per le strade... ma mi sono serviti molto dal punto di vista umano ed emotivo per "ricaricare le pile". Infatti ho avuto modo di conoscere persone molto diverse tra di loro, ma che stavano benissimo insieme e in sintonia col gruppo. Inoltre ho avuto modo di incontrare anche altre famiglie che affrontano ogni giorno le difficoltà connesse con le malattie metaboliche. Ma ciò che davvero mi ha colpito è stato vedere come ognuno supera i disagi della malattia col sorriso e l'entusiasmo. Colgo l'occasione per ringraziare Lorenzo e Elisabetta per aver organizzato tutto questo e, con loro, tutte le persone con cui ho trascorso questi tre giorni indimenticabili.

Un saluto particolare va a Lisa, Filippo e Giacomo...

Spero che ci rivedremo tutti l'anno prossimo per trascorrere insieme altri giorni belli come lo sono stati questi tre!

Elena Peraro

GENITORI SPECIALI



Tante volte mi sono chiesta come fanno i genitori, dove trovano la forza, la pazienza, tutto quell'amore... amore che, per chi non lo vive, è difficile da capire, sembra a volte non essere ricambiato... storie, situazioni e sentimenti che riempiono tutta la vita di questi papà e mamme.

Sono Elisabetta e da parecchi anni ormai faccio parte di Cometa Asmme.

Ho iniziato a incontrare le famiglie in Pediatria all'Ospedale di Padova, nel momento in cui per loro comincia una nuova vita... una vita dedicata al proprio figlio... un nuovo, lungo e impervio cammino fatto di poche certezze, di tante paure, di tante notti insonni, di pianti, di tanta rabbia, di tanti ricoveri, di telefonate e corse in ospedale.

La vita di questi bimbi è in simbiosi con i loro genitori, soprattutto con le loro mamme, gli uni e le altre sono legati con un cordone che le mamme non vogliono spezzare anche quando diventano grandi per proteggerli dall'aggressività della gente, dall'ignoranza, dalla solitudine...in casa c'è il loro nido sicuro, e lì, i nostri ragazzi si sentono protetti e amati, ma soprattutto capiti.

Ho imparato a stare accanto a queste mamme, che con il tempo sono diventate amiche, ho imparato ad amare in modo diverso, ho imparato a conoscere quell'amore grande, fatto di piccole cose.

Ho visto gioire mamme per un sorriso del proprio figlio, per un gesto, le ho viste gioire per una piccola conquista, una parola, un piccolo passo, un cibo non vomitato, un ricovero passato... le ho viste disperate, piangere, nell'impotenza della sofferenza del proprio figlio, le ho viste cadere esauste

ma le ho viste poi rialzarsi con una forza ritrovata: la forza dell'amore. Ho pianto con loro, con loro sono stata in silenzio nell'attesa... ho gioito anch'io con loro per un risveglio, una ricaduta superata.

Non è facile vivere il proprio figlio sapendo che non guarirà mai e penso che questo pensiero possa portarti anche alla disperazione, mi sono chiesta tante volte dove riescano a trovare ancora il sorriso e la forza, e l'unica risposta che mi sono data è che tutta quella forza (che loro stesse si stupiscono di avere) viene proprio da quelle creature: sono loro che riescono a dare vita ai sentimenti più reconditi, ad un'energia che non ci si aspettava di avere.

Nel corso di tanti anni trascorsi con le "mie" mamme sono cambiata anch'io, ho trovato anch'io una forza nuova che non pensavo di avere, ho dato tante risposte alla mia vita, risposte che prima non avevo. Un abbraccio forte forte dal profondo del mio cuore a voi che dedicate la vita ai vostri figli mettendo da parte voi stesse per un grande amore.

Elisabetta

MI PRESENTO...

Ciao a tutti, mi chiamo VITTORIA e sono nata domenica 13 aprile 2014.

Vi scrivo queste righe attraverso la mano della mia mamma che, durante tutto il periodo in cui io ero dentro di lei, mi ha raccontato la storia della nostra famiglia.

Mamma Martina e papà Denis stanno insieme da molto tempo e si vogliono molto bene, così bene che 8 anni fa è nata la mia sorella maggiore EMMA. Lei è molto brava perché mi coccola e mi dà tanti baci e mi sopporta quando piango. Dall'amore di mamma e papà 3 anni fa è



nata la mia sorellina ASIA. Lei però non è qui con noi perché dopo pochi giorni dalla nascita è diventata un angioletto, la mamma mi ha detto che aveva una malattia metabolica (che parolona difficile per me!).

Ricordo di averla conosciuta quando ero ancora lassù tra le nuvolette e sento che è sempre vicino a noi e ci protegge.

Nella foto indosso una tutina che era stata regalata ad Asia ma che lei non ha mai potuto mettere, mi piace tanto il disegno che ci è ricamato sopra, è un ricetta, la mamma dice che è un segno del destino...

Vittoria Pizzato



LA DIFFERENZA TRA IL DIRE E IL FARE



**TRASFORMA LA TUA DICHIARAZIONE DEI REDDITI
IN UN AIUTO CONCRETO
IL TUO 5x1000 PER LA RICERCA E LA CURA
SULLE MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE**

Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS
info@cometaasmme.org

92065090281

Nel sito dell'Associazione www.cometaasmme.org puoi trovare come sono stati utilizzati i fondi del tuo 5x1000



In occasione di matrimoni, battesimi, comunioni, lauree e ogni altra ricorrenza festeggia con le **bomboniere solidali di Cometa A.S.M.M.E.** Fiori realizzati con la carta crespata, di tutti i tipi e del colore che si desidera, cuoricini di gesso profumati e tanto altro ancora o, più semplicemente, la pergamena (di varie misure) con una frase scelta da Voi o tra quelle proposte da noi.

Contattateci al n. della segreteria **049 8962825** oppure **335 7268022** o al nostro indirizzo di posta elettronica info@cometaasmme.org

Una scelta che rende più speciale un giorno importante con un grande messaggio di solidarietà e altruismo.



REFERENTI DELL'ASSOCIAZIONE SUDDIVISI PER PROVINCIA E REGIONE

PADOVA	Fabiola Zandonà	tel. 049 9001577
VICENZA	Katia Beggiato	tel. 0444 532170
ROVIGO	Sandro Sinigaglia	tel. 0425 601219
VERONA	Fausto De Guidi	tel. 045 7364034
	Susan Mutter	tel. 045 8841002
TREVISO	Sandra Redigolo	tel. 0422 853570
	Vito Marinello	tel. 0421 560809
VENEZIA	Giuliana Raineri	tel. 041 992328
BELLUNO	Nives Guida Carlesso	tel. 0437 578943
	Claudia Meneghel	tel. 0437 930376
FRIULI	Ilenia Rossi	tel. 0427 799481
	Andrea Urbani	tel. 0431 91392
TRENTINO	Giuseppe Clauser	tel. 0465 702093
	Roberto Girardi	tel. 0464 552678
EMILIA ROMAGNA	Rosanna Strozzi	tel. 0522 887361
CENTRO-SUD	Erminio Fortuna	tel. 0734 840700

REFERENTI PER PATOLOGIE

pku, iperfenilalaninemie	Salvino Padoan	tel. 347 4661940
acid. organiche, leucinosi,	Erminio Fortuna	tel. 0734 840700
iperammoniemie	Manuela Carlin	tel. 041 414086
amminoacidopatie, omocistinuria	Patrizia Ronzani	tel. 049 632850
glicogenosi, fruttosmia, galattosemia	Giuliana Raineri	tel. 041 992328
	Giuseppe Clauser	tel. 0465 702093
	Graziano Bacco	tel. 049 5817330
acidosi lattiche, beta ossidazione degli acidi grassi	Gianni Menarbin	tel. 049 9704148

Come sostenere COMETA A.S.M.M.E.

Per sostenere i progetti dell'associazione puoi versare il tuo contributo:

- con bonifico bancario Cassa di Risparmio del Veneto
IBAN IT78 D062 2562 6000 7400 2909 16K
- Versamento c/c postale n° 15114358
- donando il tuo **5x1000** a
COMETA A.S.M.M.E.
cod. fisc. **92065090281**



www.cometaasmme.org

Periodico di Cometa A.S.M.M.E. - Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS Associazione di volontariato senza fini di lucro - Reg. Vol. Regione Veneto PD 222 - C.F. - P. IVA 92065090281 - Sede legale: Via Monte Sabotino, 12/A - 35020 Ponte San Nicolò (Padova) Italy - Tel. 049 8962825 - E-mail: info@cometaasmme.org - Reg. Trib. Padova n. 1713 del 4/10/2000 - Redazione: Via Monte Sabotino, 12/A - 35020 Ponte San Nicolò (Padova) Italy. Direttore responsabile: Morena Trolese - Comitato di redazione: Anna Maria Marzenta, Graziano Bacco, Salvino Padoan, Gianni Menarbin, Elisabetta Mazzari. Foto tratte da archivio storico di Cometa A.S.M.M.E. - Stampa: Tipografia Daniele - Legnaro (PD) - Spedizione in abbonamento postale - D.L. 353/2003 (conv. in L. 27.02.2004 N. 46) art. 1, comma 2, DCB Padova. Il presente numero è stato chiuso in redazione luglio 2014. Questa rivista viene inviata a tutti i soci e sostenitori di Cometa A.S.M.M.E. e ai malati metabolici. La rivista viene anche spedita ai ricercatori, medici di base, medici ospedalieri e personale infermieristico, alle Usls, ospedali, strutture sanitarie pubbliche e private impegnate sulle tematiche legate alle malattie metaboliche ereditarie. "MME INSIEME" viene recapitata inoltre alle associazioni di volontariato impegnate sul tema delle malattie rare, agli uffici comunali, provinciali, regionali e statali che operano in tale settore e a quanti ne facciano richiesta. Ai sensi dell'art. 13, legge 675/96, è possibile in qualsiasi momento e gratuitamente consultare, modificare e cancellare i dati o semplicemente opporsi al loro utilizzo scrivendo a: Redazione "MME INSIEME" Via Monte Sabotino, 12/A - 35020 Ponte San Nicolò (Padova).