

ASOCI Speciale

A.M.MeC

Malattie Metaboliche Congenite



L'Associazione Malattie Metaboliche Congenite A.M.Me.C- Onlus è stata costituita nel 1995 ed ha come centro di riferimento la Sezione di Malattie NeuroMetaboliche e Muscolari dell'Ospedale "Meyer" di Firenze.

Le malattie metaboliche congenite sono un gruppo di patologie ereditarie eterogenee, rare se considerate singolarmente, ma sostanzialmente numerose se prese nel loro complesso, dato che ne è affetto circa 1 neonato su 2000.

Dal 2004 la Regione Toscana effettua lo *screening* neonatale allargato a circa 40 malattie metaboliche rare utilizzando un semplice prelievo di sangue. Questo esame, effettuato presso l'Ospedale Pediatrico Meyer di Firenze, consente di diagnosticare pre-

cocemente molte di queste patologie e costituisce il presupposto per intervenire rapidamente con una terapia adeguata a prevenire la comparsa di gravi deficit neurologici e la morte precoce.

La terapia di molte di queste malattie si basa in maniera sostanziale su una dieta ipoproteica/aproteica che, in abbinamento a farmaci specifici ed integratori, consente di mantenere un buon compenso metabolico.

L'ATTIVITÀ DELL'ASSOCIAZIONE

Il fulcro delle attività associative risiede in Toscana, Umbria ed Emilia Romagna.

Accanto all'obiettivo primario di fornire sostegno ai malati e alle loro famiglie, l'AMMeC intende principalmente:

- **Favorire una maggiore conoscenza** delle malattie metaboliche e **Promuovere il riconoscimento** di queste patologie considerate "orfane" perché prive di una normativa omogenea su tutto il territorio nazio-



nale

- **Sostenere la ricerca medico scientifica**, la **prevenzione**, la **formazione dei medici ed il potenziamento** delle strutture specialistiche già esistenti.

- **Sensibilizzare** i punti nascita e i futuri genitori sull'importanza dello *screening* neonatale allargato a tre importanti malattie: **Malattia di Pompe, Malattia di Fabry, Mucopolisaccaridosi**, unico esempio in Italia

- **Creare sinergie** con le principali ditte di prodotti aproteici e aumentare la conoscenza dei cosiddetti **farmaci orfani**.

Per informazioni:
www.ammec.it