



COMUNICATO STAMPA

LA NOSTRA PAURA NON LI AIUTA
Giovedì 4 ottobre alle ore 21 al Teatro Puccini di Firenze (Via delle Cascine, 41)
torna la manifestazione a favore dei bambini e ragazzi affetti da malattie metaboliche
per CONOSCERE, RICONOSCERE E CURARE.

GIOVEDÌ 4 ottobre 2018 alle ore 21:00 si terrà a Firenze presso il **Teatro Puccini di Firenze Via Delle Cascine, 41** la manifestazione **“La nostra paura non li aiuta”**, promossa da AMMeC - Associazione Malattie Metaboliche Congenite Onlus, con il Patrocino del Comune di Firenze e della Regione Toscana.

La manifestazione – che vede la partecipazione gratuita di artisti e personaggi noti per il loro impegno sociale, tra cui **Flavio Insinna** (che presenterà la serata) **Bianca Berlinguer, Paolo Hendel, Anna Meacci e Katya Beni, Sud41 – un viaggio con Pino Daniele, Agostino Marangolo, Andrea Fois e Francesca Merli** - ha l’obiettivo di promuovere la conoscenza delle malattie metaboliche ereditarie e raccogliere fondi a sostegno dell’Associazione, che da oltre 20 anni opera in collaborazione con l’Unità Operativa Malattie Metaboliche e Neuromuscolari dell’Ospedale Pediatrico Meyer di Firenze.

Progetto di Transizione per i Pazienti Metabolici Adulti

Durante la serata sarà inoltre presentato il **Progetto di Transizione per i Pazienti Metabolici Adulti**, coordinato e proposto dalla Dott.ssa Maria Alice Donati.

I ragazzi e gli adulti con malattie metaboliche hanno la necessità di ricevere, fin dalla nascita, cure continue e controlli ravvicinati adeguati a tutte le fasi della crescita. Cure e controlli, che, indipendentemente dall’età, al momento afferiscono unicamente al Reparto di Malattie Metaboliche e Neuromuscolari dell’Ospedale Pediatrico Meyer di Firenze. Oggi, con la diagnosi precoce e le cure, i bambini crescono e diventano adulti, e il Progetto di Transizione si pone l’obiettivo di realizzare un passaggio fondamentale e necessario nel trattamento di queste patologie, affiancando ai medici dell’età pediatrica quelli dell’età adulta, attivando un’importante sinergia.

Il Peso di una Briciola di Pamela Pieralli

La manifestazione sarà inoltre l’occasione anche per presentare il libro **“Il Peso di Una Briciola”** di Pamela Pieralli, storia di una ragazza **“guerriera”** affetta dalla Malattia di Pompe, e fare il punto sui risultati dello screening neonatale metabolico allargato, con la recente estensione anche a tre malattie lisosomiali (**Malattia Anderson Fabry, Malattia di Pompe e Mucopolisaccaridosi di Tipo1**).

Screening Neonatale Metabolico Allargato: In Toscana, prima regione in Italia, lo screening neonatale metabolico allargato per circa 40 malattie è disponibile dal 2004. Con la recente normativa nazionale (legge 167/2016 e DM13/10/2016) lo screening neonatale metabolico allargato è oggi disponibile su quasi tutto il territorio nazionale con una copertura di circa il 90% dei neonati. In Toscana e Umbria lo screening neonatale effettuato per riconoscere oltre 40 di queste patologie riguarda una popolazione complessiva di oltre **35 mila** neonati l’anno. Inoltre la Toscana da settembre 2018 consentirà le **diagnosi precoci obbligatorie anche per alcune patologie da accumulo lisosomiale e sarà la PRIMA REGIONE in Italia a effettuare lo Screening per le immunodeficienze combinate severe (SCID).**

<https://www.osservatoriomalattie.it/screening-neonatale/13846-screening-neonatale-da-settembre-sara-ampliato-in-toscana>

La delibera regionale appena approvata (DR 420/2018 e 909/2018) e l’inserimento di un numero maggiore di malattie è il risultato dei progressi della ricerca medica e di due progetti pilota di screening attivati dall’Azienda Meyer riguardo queste patologie.

L’esperienza nella Regione Toscana, giunta al suo quattordicesimo anno di attività, ha consentito di diagnosticare neonati in fase pre-sintomatica, con un’incidenza di circa 1 neonato affetto ogni 1500/anno, consentendo un inizio precoce della terapia specifica necessaria a evitare gravi handicap e molto spesso anche la morte.



L'evento è reso possibile grazie alla partecipazione di organizzazioni, aziende e persone che, a titolo privato, hanno prestato la loro opera o hanno messo a disposizione le loro strutture gratuitamente. Tra queste le agenzie di comunicazione **VERTIGO**, **KM ZERO** l'Associazione **HOPE**, **Sostengono la manifestazione**: l'Azienda **PIAM FARMACEUTICI**, l'Azienda **VITAFLO – NESTLÉ Health Science**, l'Azienda **MEVALIA**.

Un ringraziamento speciale a:

Flavio Insinna, Bianca Berlinguer, Luigi Manconi, Paolo Hendel, Sergio Staino, Anna Meacci e Katia Beni, Luca Rizzo, Sud41°, Agostino Marangolo, Andrea Fois, Francesca Merli, Flavia Balboni, Mario Fois, Gianni Cerone, Alessandro Gelli, Lions LC Pistoia Fuorcivitas.

In supporto ad AMMeC, l'associazione **HOPE** ha chiesto ad alcuni grafici e studi noti per il loro impegno nella comunicazione sociale di interpretare i temi legati alla malattia. **Mauro Bubbico**, **Cristina Chiappini**, **Alessio Leonardi**, **Sergio Menichelli (FM studio)**, **Carlotta Latessa**, **Debora Manetti (KM Zero)**, **Alessandro Tartaglia**, **Nicolò Loprieno (FF3300)**, **Priska Wollein** hanno dato il proprio contributo, realizzando una serie di cartoline che saranno distribuite all'ingresso del teatro Puccini la sera dell'evento.

Il Teatro Puccini fungerà da luogo d'incontro, di scambio di conoscenza e di informazioni per chi vive la malattia quotidianamente e per chi vuole saperne di più. All'ingresso, infatti, sarà distribuito materiale informativo con indicazioni e riferimenti utili e saranno presenti alcune aziende produttrici di alimenti speciali utilizzati nelle dietoterapie dei pazienti metabolici.

AMMeC Onlus - www.ammec.it

L'AMMeC Onlus è un'Associazione formata da genitori di bambini e ragazzi con malattie metaboliche ereditarie.

Le malattie metaboliche congenite (rare) sono malattie che possono esordire in qualsiasi epoca della vita e possono causare gravi handicap fisici e mentali e, spesso, sono causa di morte precoce. I difetti congeniti del metabolismo possono determinare un deficit energetico o un accumulo di sostanze tossiche con danno pluriorgano. La diagnosi è spesso tardiva poiché questo gruppo di malattie è poco conosciuto e spesso non riconosciuto. Lo screening neonatale metabolico allargato consente la diagnosi precoce e l'inizio precoce della terapia che permette di prevenire le sequele neurologiche che possono manifestarsi a seguito di scompensi metabolici in corso di episodi infettivi intercorrenti. Le MME non riconosciute per tempo possono causare anche la morte. La presa in carico di questi pazienti necessita quindi di strutture e personale altamente specializzato con disponibilità H24.

Per ulteriori informazioni e accrediti rivolgersi a: **Laura Fois** - cell 333 7952141 email: laurafois87@gmail.com - ammec.stampa@gmail.com