



Ci sono diversi modi per partecipare alle attività di Cometa A.S.M.M.E. Molti associati non sono colpiti dalle Malattie Metaboliche Ereditarie, ma condividono lo spirito dell'Associazione e contribuiscono a diffondere un messaggio importante per la vita di tutti: **una cura per un futuro migliore.**

Ricorda! Molti pazienti potrebbero essere salvati dal percorso invalidante delle MME, attraverso una diagnosi precoce e un trattamento tempestivo. Aiutaci anche tu!

Puoi contribuire alle attività dell'Associazione con **l'iscrizione, una donazione, la collaborazione** oppure offrendo la tua **disponibilità** di tempo, idee e contatti per la sensibilizzazione.

Per il tuo 5 x 1000: 92065090281

Cometa  A.S.M.M.E.
Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS

Scrivi a: info@cometaasmme.org

Via Monte Sabotino 12/A - 35020 - Ponte San Nicolò (PD) Italia - Tel. 049 8962825 - Fax 049 6888108
www.cometaasmme.org - Iscr. Registro Regionale O.D.V. PD0222

Cometa  A.S.M.M.E.

Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS

Insieme per la vita

Cometa A.S.M.M.E.

L'Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie è una onlus nata nel 1992 dalla volontà di un gruppo di famiglie con figli colpiti da queste patologie.

Gli obiettivi

- Sostenere le persone colpite da queste malattie e le loro famiglie;
- Sensibilizzare l'opinione pubblica, promuovere la ricerca e la cura;
- Favorire lo scambio di dati scientifici e informazioni;
- Coinvolgere le Istituzioni.

Le attività

- Promozione e organizzazione di attività di volontariato per la raccolta dei fondi da destinare alla ricerca;
- Promozione di iniziative di sensibilizzazione dell'opinione pubblica e delle Istituzioni;
- Informazione e contatto tra i soggetti e le famiglie colpite da queste malattie;
- Servizio di assistenza volontaria per i bambini ricoverati nel reparto Pediatria dell'Ospedale di Padova.

Che cosa sono le Malattie Metaboliche Ereditarie

In Italia le Malattie Metaboliche Ereditarie (MME) interessano un bambino su 2.000 nati.

Il **metabolismo** è l'insieme dei processi messi in atto dall'organismo per trasformare le proteine, i grassi e gli zuccheri contenuti nei cibi in sostanze più semplici, dalle quali il corpo ricava energia e nutrimento, permettendone la crescita. Questo processo avviene grazie ad una serie di relazioni chimiche svolte da sostanze dette **enzimi**.

Nelle MME, a causa di un'alterazione del DNA, questi enzimi funzionano male o non funzionano affatto.

Il processo metabolico, quindi, non avviene come dovrebbe e le sostanze introdotte con il cibo, anziché essere trasformate in nutrienti, diventano "tossiche" per l'organismo, causando **danni neurologici**.



MME: come riconoscerle

Circa il 30 - 40 % delle malattie è suscettibile di una terapia dietetica e/o farmacologica, quindi il **precoce riconoscimento** e il pronto trattamento risultano fondamentali per contenere gli alti indici di mortalità.

Per tale motivo alcune malattie possono essere riconosciute già dai primi giorni di vita in maniera sistematica attraverso **programmi di screening neonatale** codificati in tutto il territorio nazionale.

Ad oggi, i programmi di screening sono applicabili per legge per diagnosticare una sola MME: la *fenilchetonuria*.

Con la stessa goccia di sangue, grazie ad una nuova tecnologia di analisi chiamata *Tandem Mass Spettrometria*, si potrebbe invece estendere il test ad oltre 30 patologie metaboliche.

Sono considerate 'malattie rare'

Il concetto di **rarietà** è alla base della politica assistenziale delle MME che ad oggi non riesce a garantire il diritto alla salute di questi pazienti.

In particolare i percorsi diagnostico-terapeutici sono complicati dal ristretto numero di strutture sanitarie e operatori in grado di fornire risposte soddisfacenti.

Le MME necessitano di un'**assistenza ultraspecialistica**, basata cioè su conoscenze che vanno oltre la formazione sul piano teorico e l'esperienza clinica, non solo di base ma anche specialistica. Il concetto di rarità è relativo: le malattie metaboliche ereditarie sono patologie rare, se considerate singolarmente, ma in realtà

risultano molto più frequenti se valutate per gruppi.

Le possibilità di cura

Le MME sono difficili da riconoscere, sia per i sintomi con cui si presentano (che spesso ricordano disturbi comuni, come le infezioni) sia perché i test specifici sono disponibili in pochi laboratori.

Per alcune di queste malattie, solo la **diagnosi precoce** (entro le prime 48 ore di vita) permette di dare farmaci o impostare un certo tipo di dieta prima che il difetto crei danni irreversibili al cervello del bimbo. Non esistono ancora cure definitive, ma **trattamenti terapeutici** che i pazienti sono costretti a seguire per tutta la vita. Solo alcune di queste malattie, tuttavia, rispondono in maniera soddisfacente a trattamenti dietetici speciali o a terapie farmacologiche.



L'importanza della ricerca

La ricerca ha permesso di individuare **oltre 500 forme diverse di MME**.

La maggior parte di esse sono ancora poco conosciute e altre ancora potrebbero essere individuate.

Alla complessità di classificazione corrisponde l'estrema eterogeneità del quadro clinico. Alcune di esse sono **gravi sin dalla nascita**, mentre altre

si manifestano più tardivamente in modo progressivo e inoltre, una stessa malattia può manifestarsi in modo diverso tra i pazienti.

A questa dispersione dei casi di studio si unisce la scarsità di medici e ricercatori che si occupano delle MME e la ricerca procede in modo estremamente difficoltoso e lento.



Scheda di iscrizione

Il sottoscritto.....

Via.....n..... Cap.....

Città..... Prov.....

Tel.....

E-mail.....

Informativa trattamento dati:

- Il trattamento dei dati personali richiesti o acquisiti è diretto agli scopi dell'Associazione ed esclusivamente a tale fine.
- Il trattamento può essere effettuato sia con mezzi automatizzati che non.
- Segnalare i dati personali è facoltativo e l'eventuale rifiuto non ha conseguenze.
- In base all'art. 13 del d.lgs. n° 186/2003 l'associato può ottenere dal responsabile la conferma dell'esistenza o meno in Associazione dei dati personali che lo riguardano ed averne comunicazione in forma anonima o il blocco dei dati trattati in violazione di legge, nonché l'aggiornamento, la rettificazione dei dati; opporsi al trattamento dei dati personali che lo riguardano.
- Il titolare del trattamento è: Cometa A.S.M.M.E.
Via Monte Sabotino 12/A - 35020 Ponte San Nicolò (PD) - Italia

Desidero aderire all'Associazione come:

- Simpatizzante (offerta libera)
- Socio ordinario (€ 26,00)
- Socio sostenitore (da € 26,00)

Data.....Firma.....

c/c postale n° 15114358

c/c bancario: IBAN IT78 D062 2562 6000 7400 2909 16K

N.B. Si prega di spedire la scheda, in busta chiusa, a:

Cometa A.S.M.M.E.
Via Monte Sabotino 12/A - 35020 Ponte San Nicolò (PD) - Italia

Ogni offerta è detraibile ai sensi dell'art. 15 lettera i-bis del DPR 917/68 come introdotto dall'art. 13 del D.L. 460/97, per le persone fisiche, o deducibile ai sensi dell'art. 100 comma 2 lettera H del DPR 917/86, come introdotto dall'art. 13 del D.L. 460/97, per le imprese. Qualora ne ricorrano le condizioni, l'importo è deducibile dal reddito complessivo ai sensi dell'art. 14, commi da 1 a 6, D.L. 14.03.2005-N.35.