



GLOBAL NIEMANN-PICK DISEASE AWARENESS DAY

# GIORNATA INTERNAZIONALE 2024 DELLA CONSAPEVOLEZZA SULLA MALATTIA DI NIEMANN-PICK

L'importanza dell'awareness sull'ASMD  
(deficit di sfingomielinasi acida)  
e sulle altre forme di Malattia di Niemann-Pick



## Indice

<b>Malattia di Niemann-Pick: la Giornata internazionale del 19 ottobre</b>	<b>3</b>
<b>Giornata Niemann-Pick, Lionello: “Lavorare insieme per migliorare la qualità della vita di pazienti e famiglie”</b>	<b>4</b>
<b>Malattia di Niemann-Pick: un intervento tempestivo è essenziale per migliorare la prognosi</b>	<b>6</b>
<b>Deficit di sfingomielinasi acida (ASMD): è tempo di inserirlo nel panel di screening neonatale Nota anche come malattia di Niemann-Pick di tipo A, A/B e B, ha oggi una terapia disponibile</b>	<b>9</b>



## Malattia di Niemann-Pick: la Giornata internazionale del 19 ottobre

Si è celebrata il 19 ottobre 2024, in tutto il mondo, la **Giornata dedicata alla sensibilizzazione sulla malattia di Niemann-Pick**, termine utilizzato per definire un gruppo di **patologie ultra rare caratterizzate dalla carenza dell'enzima sfingomielinasi acida** (deficit da sfingomielinasi acida, **ASMD** - o malattia di Niemann-Pick di tipo A, A/B e B) o da un difetto nel metabolismo cellulare del colesterolo (malattia di Niemann-Pick di tipo C). In entrambi i casi, si tratta di patologie croniche e degenerative, causate da mutazioni genetiche che si trasmettono dai genitori ai figli, che possono esordire sia in età pediatrica che adulta, con sintomi di gravità ampiamente variabile. La Giornata, promossa dalla **International Niemann-Pick Disease Alliance (INPDA)**, rappresenta un'importante occasione per sensibilizzare i medici, l'opinione pubblica e i decisori politici sulle conseguenze di un gruppo di malattie fortemente invalidanti per i pazienti e con un grande impatto sulla vita dei loro cari.

In Italia a rappresentare i pazienti è **l'Associazione Italiana Niemann-Pick Onlus**, fondata nel 2005 con l'obiettivo di sostenere le famiglie nel **difficile percorso di gestione e accettazione della malattia**. L'associazione è fortemente impegnata sulla **tematica della diagnosi precoce**, che potrebbe anche esplicitarsi nell'inserimento delle diverse forme di ASMD nel pannello nazionale dello screening neonatale. È inoltre impegnata a **promuovere la conoscenza della difficoltà di presa in carico dei pazienti, che hanno bisogni assistenziali ad alta intensità**, e la conseguente **difficoltà delle famiglie nella gestione dei malati**, soprattutto nelle fasi avanzate della patologia, che può essere fortemente invalidante.

Nonostante gli *unmet need* ancora presenti la comunità nazionale ed internazionale dei pazienti ha raggiunto la consapevolezza che solo lavorando insieme, comunità scientifica, enti pubblici, associazionismo e tutti gli altri stakeholder di settore, è possibile ottenere risultati concreti, alcuni dei quali sono già stati raggiunti.

Per tutti questi motivi Osservatorio Malattie Rare ha realizzato, grazie al contributo non condizionante di Sanofi, un instant book dedicato a questo gruppo di patologie.

Per ulteriori approfondimenti vi invitiamo a consultare la sezione di Osservatorio Malattie Rare dedicata alla malattia di Niemann-Pick, all'indirizzo web <https://www.osservatoriomalattierare.it/malattie-rare/malattia-di-niemann-pick>.



## **Giornata Niemann-Pick, Lionello: “Lavorare insieme per migliorare la qualità della vita di pazienti e famiglie”**

**Parla il presidente dell'Associazione Italiana Niemann-Pick Onlus: “Speranze da nuovi farmaci e migliorati i tempi delle diagnosi, ma troppi carichi per le famiglie e ancora fuori dallo SNE”**

“Ogni anno, il 19 Ottobre, la nostra associazione si unisce all'intera comunità internazionale di pazienti, genitori, caregiver, medici e ricercatori per rafforzare il messaggio riguardo all'impatto che le malattie di Niemann-Pick hanno sulla vita dei pazienti e delle loro famiglie”. Così Alberto Lionello, presidente dell'Associazione Italiana Niemann-Pick Onlus, commenta l'impegno dell'organizzazione per la Giornata mondiale dedicata a queste malattie genetiche rare, caratterizzate rispettivamente dalla carenza dell'enzima sfingomielinasi acida (malattia di Niemann-Pick di tipo “A”, “B” e “A/B”, ora denominate con l'acronimo ASMD) o da un difetto nel metabolismo cellulare del colesterolo (malattia di Niemann-Pick di tipo “C”). “La Giornata mondiale - puntualizza Lionello - rappresenta un'occasione unica per sensibilizzare e informare, ma anche per riflettere sui progressi raggiunti e sulle sfide che ancora ci rimangono da affrontare”.

### **L'ASSOCIAZIONE ITALIANA NIEMANN PICK ONLUS**

Fondata nel 2005 con l'obiettivo di sostenere le famiglie nel difficile percorso di gestione e accettazione della malattia, l'Associazione Italiana Niemann-Pick Onlus fa parte di Alleanza Malattie Rare, il tavolo tecnico che riunisce oltre 430 associazioni di pazienti di I e II livello. “I primi anni furono caratterizzati dall'euforia per la sperimentazione e la successiva disponibilità del miglustat, il primo ed unico farmaco per la Niemann-Pick di tipo C”, racconta Lionello. Tuttavia, a questa fase iniziale seguì un periodo di scarse novità e speranze sul fronte della cura della malattia. “Fino a che, dalla seconda metà del 2023, abbiamo visto i primi risultati positivi di alcune sperimentazioni: in un intervallo di tempo limitato, le possibilità di trattamento della malattia sono aumentate grazie all'arrivo di un nuovo e unico farmaco per l'ASMD (indicato per le forme A/B e B), già disponibile in Italia, e di altri due farmaci per la Niemann-Pick di tipo C, recentemente approvati dalla FDA, che speriamo di vedere presto disponibili anche nel nostro Paese”.

### **LA BATTAGLIA PER RIDURRE I TEMPI DELLE DIAGNOSI**

Una delle battaglie più importanti portate avanti dall'associazione riguarda i tempi delle diagnosi, che in passato potevano durare anni, fino a 10 in alcuni casi. “Su questo aspetto abbiamo assistito a un miglioramento”, spiega il presidente. “Recentemente, i tempi di diagnosi si sono ridotti notevolmente dal manifestarsi dei primi sintomi. Tuttavia, è essenziale mantenere alta l'attenzione, soprattutto in ragione delle maggiori possibilità terapeutiche oggi disponibili. È fondamentale iniziare le cure il prima possibile per migliorarne l'efficacia e contenere i danni fisici causati da queste gravi malattie”.

### **MALATTIE DI NIEMANN-PICK E SCREENING NEONATALE**

Un altro tema cruciale è l'inserimento delle malattie di Niemann-Pick all'interno dello screening neonatale esteso (SNE), per identificare la patologia fin dai primi giorni di vita e ridurre ulteriormente i tempi di avvio della terapia. “Ci auguriamo che almeno il deficit di sfingomielinasi acida (ASMD) venga inserito a breve nello SNE”, afferma Lionello. “Su questo fronte dobbiamo, purtroppo, riscontrare un arresto del tavolo di lavoro governativo che sta causando gravi ritardi nell'aggiornamento del panel delle malattie da inserire nello SNE. Come associazione - precisa - in questi giorni stiamo predisponendo tutta la

documentazione necessaria per la sottomissione, tramite la sezione specifica del sito del Ministero della Salute, della richiesta per inserire l'ASMD all'interno delle patologie ammesse nel panel nazionale”.

## DIFFICOLTÀ DELLE FAMIGLIE E DEI CAREGIVER

Un altro tasto dolente resta quello della **gestione del quotidiano da parte delle famiglie, soprattutto nelle fasi più avanzate della malattia**. “Il mancato riconoscimento della figura dei caregiver è un problema enorme - dice ancora Lionello - che causa **grandi difficoltà alle famiglie, costrette a riorganizzarsi, rinunciando al lavoro, alla vita privata e talvolta perfino alla cura degli altri figli, per poter dedicare la necessaria assistenza al familiare malato: un impegno che può richiedere fino a 24 ore al giorno, 7 giorni su 7**. Le situazioni possono variare molto da regione a regione e spesso sono le stesse famiglie a dover trovare autonomamente soluzioni per poter fornire cure e trattamenti essenziali come fisioterapia, logopedia e supporto psicologico”. Un'ulteriore complicazione si crea quando i pazienti in situazione di gravità presentano problemi, come crisi respiratorie o infezioni, che non possono essere curati all'interno dei centri di riferimento. **“Molti ospedali del territorio non sono attrezzati per gestire pazienti con malattie così rare e in questi casi le famiglie, soprattutto quelle alle prime armi, si trovano in grande difficoltà”**.

## LA COMUNITÀ INTERNAZIONALE E LO SGUARDO AL FUTURO

Per quanto riguarda la vita associativa, Lionello sottolinea l'importanza della collaborazione tra tutti gli attori coinvolti: “Ora più che mai è chiaro che solo **lavorando insieme - comunità scientifica, enti pubblici, terzo settore e federazioni di malattie rare - possiamo ottenere risultati concreti**. Questa considerazione - aggiunge - proviene anche dalla nostra esperienza passata, grazie alla quale oggi possiamo constatare come i successi siano stati raggiunti attraverso sforzi congiunti da parte di molti e diversi stakeholder, disposti a lavorare insieme per un obiettivo comune”. A livello internazionale, la comunità Niemann-Pick, rappresentata dalla International Niemann-Pick Disease Alliance (INPDA), sta unendo gli sforzi per ottimizzare le risorse e raggiungere obiettivi condivisi sul fronte della ricerca. “Abbiamo fatto molta strada, ma il traguardo non è ancora stato raggiunto”, conclude il presidente. “Continueremo però su questa rotta, cioè lavorando insieme, ricercando fiduciosi il diritto per i pazienti con ASMD e Niemann-Pick C di accedere a cure e trattamenti che possano cambiare e migliorare la qualità di vita dei malati e delle loro famiglie”.



## Malattia di Niemann-Pick: un intervento tempestivo è essenziale per migliorare la prognosi

*Dott.ssa Annalisa Madeo (Genova): “Oggi abbiamo a disposizione farmaci efficaci; saper individuare tempestivamente la patologia diventa una responsabilità morale”*

Tre anni: è questo, mediamente, il tempo che devono attendere i pazienti affetti dalla malattia di Niemann-Pick <https://www.osservatoriomalattie.it/malattie-rare/malattia-di-niemann-pick> per arrivare a una diagnosi corretta (fonte: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2214426924000053>). “Nel frattempo, la malattia non aspetta: avanza inesorabilmente e può provocare danni non recuperabili nemmeno con l'inizio della terapia specifica”, afferma la dott.ssa Annalisa Madeo, Dirigente Medico presso l'Unità Operativa di Gastroenterologia pediatrica ed Endoscopia digestiva dell'IRCCS Istituto Giannina Gaslini di Genova. “Bisogna arrivare alla diagnosi prima che la malattia imbocchi una strada a senso unico, da cui può essere difficile tornare indietro”.

### LA PATOLOGIA

Con la locuzione ‘malattia di Niemann-Pick’, fino a pochi anni fa, si faceva riferimento a un gruppo eterogeneo di disturbi lisosomiali caratterizzati da un eccessivo e dannoso accumulo di lipidi (grassi) a carico di diversi organi, in particolare cervello, milza, fegato, polmoni e midollo osseo. La classificazione originale in tre tipi (malattia di Niemann-Pick A, B e C) era basata sull'età di insorgenza, sulla gravità dei sintomi e sull'accumulo di sfingomieline, un lipide complesso che - in assenza dell'enzima che si occupa di degradarlo - si deposita, sotto forma di macromolecole, nelle cellule reticolo-endoteliali. “Oggi sappiamo che esistono due distinte entità patologiche - chiarisce la dott.ssa Madeo - entrambe ereditabili per via autosomica recessiva: **il deficit di sfingomielinasi acida (ASMD), “ex” malattia di Niemann-Pick di tipo A e B**, dovuto a mutazioni nel gene della sfingomielina fosfodiesterasi 1 (SMPD1), **e la malattia di Niemann-Pick di tipo C**, raro disturbo del metabolismo del colesterolo, i cui sintomi sono solo in parte sovrapponibili a quelli dell'ASMD”.

Negli anni, la classificazione del deficit di sfingomielinasi acida nei sottotipi A e B è stata mantenuta per indicare il grado di coinvolgimento neurologico, con l'aggiunta di un sottotipo intermedio (A/B).

La malattia, infatti, si può suddividere in tre forme:

- ASMD neuroviscerale infantile (malattia di Niemann-Pick di tipo A);
- ASMD neuroviscerale cronica (malattia di Niemann-Pick tipo A/B);
- ASMD viscerale cronica (malattia di Niemann-Pick di tipo B).

Nonostante questi tre fenotipi presentino il medesimo difetto metabolico, le loro manifestazioni cliniche sono eterogenee e con prognosi diverse. “Il tipo A è il più grave: si presenta durante i primi mesi di vita con un coinvolgimento neurologico importante, progredisce rapidamente ed è spesso fatale entro i primi anni”, chiarisce la dott.ssa Madeo. “L'ASMD neuroviscerale cronico (tipo A/B) può cominciare a manifestarsi durante l'infanzia e, oltre alle manifestazioni viscerali, presenta sintomi neurologici variabili - dai disturbi psichiatrici a quelli del movimento - che progrediscono più lentamente rispetto alla forma infantile e non condizionano la prognosi in maniera determinante. Il tipo B, infine, può comparire a qualsiasi età, con un'ampia gamma di manifestazioni cliniche non neurologiche: dall'epatosplenomegalia [ingrossamento anormale di fegato e milza, *N.d.R.*] ai problemi respiratori, dal coinvolgimento epatico ai problemi ematologici e cardiocircolatori”.

## MALATTIA MULTISISTEMICA - PRESA IN CARICO MULTISCIPLINARE

In generale, il quadro clinico della malattia di Niemann-Pick è estremamente complesso e vario e può coinvolgere sia il sistema nervoso centrale, sia altri organi e apparati. “Per questo è fondamentale che i pazienti vengano seguiti da centri di riferimento con esperienza nella patologia, in grado di effettuare una presa in carico multidisciplinare. L'identificazione di un referente-ASMD in ogni unità operativa può agevolare la richiesta di consulenza e favorire il confronto tra specialisti durante le riunioni collegiali”, spiega la dott.ssa Madeo. “Il dialogo tra professionisti è forse l'arma più potente di cui disponiamo per aiutare questi pazienti. Per questo motivo, il confronto non è limitato all'interno del singolo ospedale, ma si estende anche ad altri centri sul territorio nazionale. Si tratta di una collaborazione che si esplica attraverso la condivisione di esperienze e punti di vista, sia in modo formale, con la partecipazione ai congressi, sia in modo informale, con la richiesta di pareri o consigli personali”.

“Un dialogo costante che abbia come ambizioso obiettivo quello di migliorare il più possibile la qualità della vita di questi pazienti, già notevolmente compromessa dalla patologia”, dichiara la pediatra. I sintomi della malattia di Niemann-Pick, infatti, possono essere talmente invalidanti da impedire lo svolgimento delle più semplici attività quotidiane. I bambini, spesso, mostrano uno spiccato ritardo di crescita, con una statura molto inferiore alla media. Se la malattia colpisce il sistema nervoso, inoltre, questi pazienti possono perdere tono muscolare ed elasticità, o non essere in grado di mantenere il controllo costante dei movimenti volontari (es. difficoltà di deambulazione); possono presentare problemi psichici e comportamentali, difficoltà nell'apprendimento, nell'articolazione delle parole e nell'alimentazione, a causa della progressiva degenerazione cerebrale. L'epatosplenomegalia e le difficoltà respiratorie possono causare dolori addominali e la sensazione di rimanere senza fiato anche dopo sforzi leggeri, come salire una rampa di scale. La piastrinopenia può provocare improvvisi episodi di epistassi (sanguinamento dal naso) e, talvolta, la comparsa di petecchie. La dislipidemia aterogena (trigliceridi alti, LDL elevato, HDL ridotto), infine, può concorrere allo sviluppo di patologie coronariche o valvulopatie.

“Se la diagnosi arriva tardi o la terapia specifica non viene iniziata tempestivamente, tutti questi sintomi possono degenerare in un quadro clinico estremamente complesso”, dichiara la dott.ssa Madeo. “La pneumopatia può evolvere in modo aggressivo portando a una drastica riduzione della capacità dei polmoni di trasferire l'ossigeno dagli alveoli al sangue. Il coinvolgimento epatico può degenerare in cirrosi e la splenomegalia può diventare talmente massiva da estendersi fino alla cresta iliaca sinistra”.

“Soprattutto adesso che abbiamo a disposizione una terapia efficace, saper individuare la malattia di Niemann-Pick con rapidità e precisione diventa un obbligo morale”, sottolinea Annalisa Madeo.

Da quasi un anno, infatti, è rimborsabile anche in Italia il farmaco olipudasi alfa, <https://www.osservatoriomalattierare.it/malattie-rare/malattia-di-niemann-pick/20407-deficit-di-sfingomielinasi-acida-olipudasi-alfa-disponibile-in-italia> una nuova terapia enzimatica sostitutiva indicata per pazienti affetti da ASMD di tipo A/B e B. “La molecola olipudasi alfa, primo e unico trattamento specifico per l'ASMD, è progettata per fornire all'organismo l'enzima sfingomielinasi acida carente e, già dai primi trial clinici, ha dimostrato la sua efficacia nel contrastare la progressione della malattia”, dichiara la dottoressa. “Non solo: **gli effetti si mantengono nel lungo periodo, permettendo un'ulteriore miglioramento delle condizioni cliniche.**”

Ritardare l'inizio del trattamento, però, può rendere questi pazienti meno responsivi alla terapia. “Presso l'Istituto Giannina Gaslini di Genova abbiamo in cura una paziente, affetta da ASMD di tipo B, che presenta una compromissione polmonare estremamente importante, con aree enfisematose e bronchiectasie da trazione [dilatazioni bronchiali dovute a fibrosi polmonare, *N.d.R.*]. Appena possibile abbiamo iniziato la terapia specifica con olipudasi alfa: alcuni benefici si sono già fatti sentire ed è verosimile che la situazione migliorerà ancora, ma è improbabile che i severi rimaneggiamenti strutturali del parenchima polmonare

possano regredire completamente”. La paziente in questione ha circa cinquant'anni, per cui anche se avesse ricevuto una diagnosi tempestiva negli anni Settanta non avrebbe potuto beneficiare immediatamente della terapia, che è stata approvata solo di recente. “Tuttavia, per le nuove generazioni di pazienti il ritardo diagnostico è inaccettabile”, ribadisce la dott.ssa Madeo. “In una mia paziente adolescente, ad esempio, la possibilità di iniziare le infusioni di olipudasi alfa ha comportato un deciso miglioramento anche dal punto di vista psicologico”, racconta la pediatra. “È una ragazza che seguo fin da quando era bambina e per la quale, fino a poco tempo fa, non potevo fare molto più che constatare il progressivo peggioramento delle sue condizioni, cercando di limitare i danni della malattia. L'inizio della nuova terapia le ha restituito la speranza e ha cambiato le sue prospettive future”.

“Trattare precocemente i pazienti affetti da malattia di Niemann-Pick può fare la differenza”, sottolinea la dott.ssa Madeo: è da questo presupposto che nasce l'idea di inserire la patologia nel panel per lo screening neonatale. “In Veneto è già in atto un progetto pilota e anche noi, in Liguria, speriamo di riuscire a inserire l'ASMD nel novero delle patologie da testare nei nuovi nati a partire dal 2025”, si augura la dottoressa. “Nel frattempo, però, si può comunque procedere con lo screening su popolazioni selezionate: una strategia efficace e attuabile fin da subito. Una splenomegalia importante e non spiegata, specie se associata a pneumopatia, dislipidemia o ipertransaminasemia, dovrebbe far risuonare nella testa dei clinici un campanello d'allarme, facendo sorgere in loro il sospetto che si possa trattare di una forma di malattia di Niemann-Pick. Come detto, la velocità di intervento è essenziale per poter migliorare la prognosi di questi pazienti”.



## Deficit di sfingomielinasi acida (ASMD): è tempo di inserirlo nel panel di screening neonatale

Nota anche come malattia di Niemann-Pick di tipo A, A/B e B, ha oggi una terapia disponibile

Uno dei presupposti per poter inserire una malattia nel pannello di screening nazionale è la possibilità di trattare la patologia stessa, in particolare nel caso in cui un intervento tempestivo possa portare a esiti radicalmente diversi rispetto alla malattia non trattata. È da qui che dobbiamo partire se vogliamo prendere in esame la possibilità di ricercare alla nascita il deficit di sfingomielinasi acida (ASMD), condizione nota anche come malattia di Niemann-Pick di tipo A, A/B e B.

Nel gennaio 2023, quando Osservatorio Malattia Rare ha redatto la seconda edizione “[Quaderno SNE - Prospettive di estensione del panel](#)”, il tavolo di specialisti chiamato a dare un parere sull’ammissibilità dell’ASMD nel pannello di screening neonatale esteso (SNE) si è detto favorevole, a condizione, però, che la terapia per la patologia venisse approvata anche in Italia. Sulle stesse basi, è ragionevole ipotizzare, la malattia di Niemann-Pick non è stata inserita nella lista delle patologie identificate come candidabili per l’inserimento nel panel SNE dal Gruppo di Lavoro sullo SNE del Ministero della Salute, il cui parere risale al giugno 2021.

“Nel dicembre 2023 - spiega **Fulvia Filippini, Public Affairs Country Head di Sanofi** - con la pubblicazione in Gazzetta Ufficiale della [Determina di rimborsabilità dell’AIFA](#), è stata resa disponibile anche in Italia olipudasi alfa, la prima e unica terapia enzimatica sostitutiva specifica indicata, in pazienti pediatrici e adulti, per il trattamento delle manifestazioni non neurologiche del deficit di sfingomielinasi acida di tipo A/B o B. La comunità dei pazienti è fortemente impegnata nella richiesta di implementazione del panel di screening neonatale per potervi includere l’ASMD e uniformare l’accesso su tutto il territorio nazionale anche per le altre patologie lisosomiali identificate dal tavolo degli specialisti - conclude *Filippini* - e in questo la nostra azienda, da sempre impegnata a migliorare la qualità della vita dei pazienti, ascoltandone i bisogni e collaborando con loro, è al loro fianco.”

### IL VALORE DELLO SCREENING NEONATALE

Come per moltissime altre patologie, anche per l’ASMD iniziare una terapia efficace prima della manifestazione dei sintomi significa evitare che il bambino vada incontro alla progressione della malattia, con danni potenzialmente permanenti.

A dimostrare una volta di più la rilevanza di un’identificazione tempestiva della patologia sono alcuni dati internazionali. Tra questi, uno studio pubblicato sul [Journal of Inherited Metabolic Disease \(JIMD\)](#), sull’esperienza dello stato nordamericano dell’Illinois. Nel 2015 l’Illinois è stato, infatti, il primo stato ad avviare l’implementazione a livello statale dell’NBS per l’ASMD. Nel periodo tra il gennaio 2015 e il dicembre 2023, riporta lo studio, i neonati sono stati sottoposti a screening durante lo studio pilota per patologie metaboliche lisosomiali, con una rilevazione di incidenza dell’ASMD di 0,79 su 100.000 nati vivi. Questa incidenza calcolata - scrivono i ricercatori - è maggiore dell’intervallo di incidenza precedentemente stimato di 0,4-0,6 su 100.000 nati vivi; il che suggerisce che gli individui con ASMD siano, in generale, sotto diagnosticati.

### L’ESPERIENZA ITALIANA: IL CASO DEL VENETO

La diagnosi tempestiva dell’ASMD attraverso lo screening neonatale è già possibile nella regione Veneto che ha costruito una lista di 60 patologie. Con uno stanziamento di 400mila euro, lo scorso dicembre l’Assessora Regionale alla Salute, Manuela Lanzarin,

ha infatti annunciato che dal 1° gennaio 2024 tutti i nuovi nati sul territorio avrebbero potuto beneficiare di uno dei pannelli più estesi a livello nazionale. In occasione di questo allargamento, **è stato inserito tra gli screening facoltativi**, ovvero messi a disposizione ma condizionati a una decisione specifica da parte dei genitori, anche **quello per l'ASMD di tipo A e B**.

Quello del Veneto rappresenta però, al momento, un caso isolato. Non a caso Alberto Lionello, presidente dell'Associazione Italiana Niemann-Pick Onlus, ha sottolineato qualche pagina fa, come l'Associazione sia attualmente impegnata nella predisposizione della documentazione per chiedere una rivalutazione dello screening a livello nazionale che possa considerare anche l'inserimento dell'ASMD nel pannello delle patologie da ricercare.

Un progetto OMaR  
Con il contributo non condizionante di

**sanofi**

**OMAR**  
OSSERVATORIO MALATTIE RARE

© Osservatorio Malattie Rare 2024  
Tutti i contenuti della pubblicazione sono stati redatti nell'ambito dell'attività  
giornalistica della testata Osservatorio Malattie Rare.

