Le associazioni che patrocinano il progetto

AISMME APS
Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie

Nata nel 2005, AISMME è un punto di riferimento e di ascolto per tutti coloro che direttamente o indirettamente sono colpiti da una malattia metabolica ereditaria. Lavora a livello nazionale per ottenere risposte in termini di cura e assistenza da parte delle Istituzioni e delle strutture sanitarie e sostiene concretamente i pazienti e le loro famiglie. Svolge attività di sensibilizzazione e diffusione della conoscenza di queste malattie e dello Screening Neonatale Esteso (SNE).

Missione principale

Supportare i pazienti e le famiglie nel percorso ospedaliero e sul territorio nella loro quotidianità, e lavorare per la migliore assistenza e cura possibile dovunque risiedano.

Principali attività

- Offrire a pazienti e famiglie progetti concreti e informazioni, anche attraverso il Centro di Aiuto-Ascolto
- Promuovere in ogni regione normative e sistemi di cura e assistenza adeguate alla complessità delle esigenze di pazienti, tra cui la fornitura degli Alimenti a Fini Medici Speciali
- Sensibilizzare sulle malattie metaboliche ereditarie e lavorare per l'ampliamento del pannello dello SNE con campagne informative, azioni di lobbying e la costante presenza a convegni e tavoli di lavoro
- Contribuire a progetti di ricerca per aggiornare la possibilità di prevenzione, la diagnosi precoce, la cura e la riabilitazione
- Promuovere la formazione dei medici specialisti
- Sostenere il Centro di Cura e di Screening di Verona con borse di studio, contributi e progetti per i pazienti e le loro famiglie
- Partecipa con un suo membro al Coordinamento Nazionale per gli Screening neonatali presso l'ISS e al gruppo ePAGs della ERN MetabERN

Contatti

Sito: www.aismme.org
Email: info@aismme.org
Numero verde: 800 910 206

A.Me.Ge.P. Domenico Campanella OdV
Associazione Malattie Metaboliche e Genetiche Puglia

Organizzazione di volontariato con sede a Bari dedicata al supporto di bambini e adulti affetti da patologie metaboliche e genetiche rare. Opera principalmente presso l'Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII" di Bari e rappresenta un punto di riferimento per le famiglie che affrontano diagnosi complesse.

Missione principale

Migliorare la qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie attraverso sostegno, orientamento, riduzione del ritardo diagnostico, tutela dei diritti e divulgazione scientifica sulle malattie metaboliche ereditarie.

Principali attività

- Sostegno e accoglienza: ascolta, orienta e condivide le esperienze di chi riceve una diagnosi di malattia rara
- Collabora con medici e pediatri per velocizzare la diagnosi precoce
- Agisce come rete di protezione per garantire supporto istituzionale e tutela dei diritti
- Divulgazione scientifica: informa l'opinione pubblica e la comunità medica
- Progetti educativi e sociali
- Iniziative inclusive
- Ricerca e convegni

Contatti

Sito: www.amegepdomenicocampanella.it
Email: info@amegepdomenicocampanella.it
Telefono: 080 5596743 | +39 328 3476392

AMMeC
Associazione Malattie Metaboliche Congenite

L' AMMEC è nata nel gennaio del 1995 a Firenze su iniziativa di un gruppo di genitori di bambini affetti da malattie metaboliche seguiti presso l'ospedale Meyer di Firenze. Opera soprattutto nel centro Italia e ha come centri di riferimento la SOC di Malattie Metaboliche e Neuromuscolari Ereditarie dell' AOU Meyer di Firenze, che è anche centro di riferimento regionale, e la SOD di medicina interna interdisciplinare della AOU Careggi di Firenze inserita nel percorso adulti.

Missione principale

Fornire sostegno ai malati e alle loro famiglie, superare la disinformazione sulle malattie metaboliche, promuovere il riconoscimento di queste patologie "orfane" e stimolare la ricerca medico-scientifica.

Principali attività

- Supporto ai pazienti e alle loro famiglie
- Promozione della conoscenza delle malattie metaboliche
- Promozione del riconoscimento legislativo e normativo
- Stimolo e finanziamento della ricerca medico-scientifica
- Formazione e specializzazione dei medici
- Potenziamento delle strutture specialistiche

Contatti

Sito: www.ammec.it
Email: ammec@ammec.it
Telefono: +39 349 7656574

APE A.P.S Associazione PKU e...
Associazione Pazienti Ereditari

Associazione nata nel 2008 grazie all'impegno di un gruppo di genitori e di medici dell'Ospedale SS Annunziata di Napoli con l'intento di fare rete tra le famiglie. Dopo un periodo di inattività, la Onlus è stata rifondata nel 2013 grazie all'incontro e alla determinazione di quattro mamme. Oggi l'associazione rappresenta un solido punto di riferimento e opera principalmente nelle regioni Campania, Basilicata e Molise. Lavora per l'inclusione a tavola e l'educazione alimentare dei pazienti affetti da malattie metaboliche ereditarie, con un focus specifico sulla fenilchetonuria (PKU).

Missione principale

Supportare le famiglie e i pazienti affetti da fenilchetonuria attraverso la sensibilizzazione, l'inclusione sociale e il sostegno nutrizionale. L'obiettivo principale è rompere l'isolamento delle famiglie offrendo spazi di dialogo, confronto e socializzazione. L'associazione mira a rendere la complessa gestione quotidiana della patologia un'occasione di condivisione.

Principali attività

- Supporto e confronto tra pari con attività di ascolto e dialogo per aiutare le famiglie che muovono i primi passi nel mondo della malattia
- Iniziative di convivialità e inclusione
- Supporto concreto e tempestivo nei momenti di emergenza, basato sulla filosofia del mutuo aiuto
- Promozione e sensibilizzazione in merito allo screening neonatale allargato e progetti educativi per favorire l'inclusione scolastica e sociale dei pazienti.

Contatti

Email: apsapepku@gmail.com
Telefono: +39 339 7572149

APMMC
Associazione Prevenzione Malattie Metaboliche Congenite (ODV)

Organizzazione di volontariato ed Ente del Terzo Settore (ODV) nata a Milano per iniziativa del Prof. Marcello Giovannini, l'Associazione collabora con tutti i centri riconosciuti della Regione Lombardia. APMMC si dedica interamente a offrire informazioni affidabili e supporto concreto per i pazienti e le famiglie, operando a livello nazionale per promuovere la consapevolezza e la ricerca scientifica nell'ambito delle malattie metaboliche congenite.

Missione principale

Guidare con chiarezza e semplicità i genitori nell'affrontare le sfide quotidiane poste dalle patologie metaboliche, offrendo al contempo un solido punto di riferimento per la comunità scientifica e medica, favorendo un approccio integrato tra nutrizione, genetica, ambiente ed educazione alla salute.

Principali attività

- Accoglienza e sostegno continuo ai pazienti e ai loro nuclei familiari attraverso consulenze personalizzate
- Formazione e aggiornamento medico per migliorare la diagnosi e ottimizzare i protocolli di trattamento terapeutico
- Campagne di sensibilizzazione focalizzate sulla prevenzione e sull'importanza dello Screening Neonatale Esteso (SNE) come strumento fondamentale per intercettare tempestivamente le patologie e avviare terapie precoci
- Divulgazione scientifica e sensibilizzazione sull'importanza cruciale della gestione ottimale delle malattie metaboliche, intesa come alleanza terapeutica fondamentale tra il pediatra e la famiglia per tutelare la salute futura del bambino.

Contatti

Sito: www.apmmc.it
Email: info@apmmc.it
Telefono: +39 02 8911062

Cometa ASMME
Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ODV

Cometa ASMME nasce a Padova nel 1992 dall'iniziativa di un gruppo di famiglie unite dall'esperienza delle Malattie Metaboliche Ereditarie. Da allora affianca bambini, adulti e famiglie nel percorso di cura, promuovendo ricerca, prevenzione, informazione e ascolto in partnership con l'Azienda Ospedale-Università di Padova. La sua storia è legata in modo particolare allo Screening Neonatale Esteso, sostenuto con progetti pilota e investimenti concreti sin dalla sua fondazione. L'associazione lavora perché le persone con MME, inclusa la PKU, possano accedere a diagnosi tempestive, cure adeguate e percorsi di vita il più possibile pieni, liberi e consapevoli.

Missione principale

Dare voce ai bisogni delle persone con malattie metaboliche ereditarie e delle loro famiglie, sostenendo ricerca, prevenzione, assistenza e percorsi di presa in carico capaci di accompagnare la persona in tutte le fasi della vita.

Principali attività

- Sostegno a pazienti e famiglie attraverso ascolto, informazione e momenti di comunità, finanziamento servizi, facilitazione dell'accesso terapeutico
- Finanziamento di ricerca, borse di studio, personale specializzato e strumentazioni per diagnosi, cura e screening
- Promozione dello Screening Neonatale Esteso e di progetti di prevenzione per le malattie rare metaboliche
- Sensibilizzazione di scuole, opinione pubblica e istituzioni sui bisogni delle persone con MME
- Advocacy regionale, nazionale ed europea per migliorare accesso alle cure, qualità della presa in carico e partecipazione dei pazienti alle decisioni sanitarie
- Iniziative di empowerment, materiali informativi, ricettari, cooking session e attività dedicate alla vita quotidiana con dieta speciale

Contatti

Sito: www.cometaasmme.org
Email: info@cometaasmme.org
Telefono: 049 8962825

Cometa Emilia Romagna ODV

Associazione per il sostegno delle malattie genetiche rare del metabolismo

Associazione costituita da genitori di bambini portatori di patologie genetiche rare connesse a difetti del metabolismo. Opera principalmente in Emilia Romagna, in stretta collaborazione con l'ospedale pediatrico Gozzadini di Bologna.

Missione principale

Creare una rete di relazioni tra apparato medico-scientifico, genitori di bambini con malattie genetiche del metabolismo, altre associazioni e centri ospedalieri specializzati per promuovere sensibilizzazione, informazione e sostegno alle famiglie.

Principali attività

- Sostegno alle famiglie e alle persone colpite da malattie metaboliche ereditarie
- Stimolo e sostegno della ricerca scientifica e delle cure
- Scambio di informazioni e novità tra pazienti e operatori
- Laboratori di cucina per malattie che richiedono dieta aproteica
- Contributi finanziari alle istituzioni ospedaliere attraverso raccolte fondi

Sensibilizzazione dell'opinione pubblica e delle Istituzioni

Contatti

Sito: www.cometaemiliaromagna.it
Email: postmaster@cometaemiliaromagna.it
Telefono: +39 347 0036047

IRIS
Associazione Siciliana Malattie Ereditarie Metaboliche Rare ODV

Associazione nata nel 2003 per supportare e sostenere i familiari dei bambini affetti da malattie ereditarie metaboliche rare. È un'associazione di genitori, sostenitori e pazienti che quotidianamente affrontano le difficoltà scaturite da queste malattie complesse.

Missione principale

Promuovere ricerca, screening neonatale e supporto psicologico e assistenziale, mirando a colmare le carenze assistenziali per queste patologie genetiche complesse e garantire diritti e dignità ai pazienti.

Principali attività

- Supporto alle famiglie - sostegno ai genitori e pazienti affetti da malattie metaboliche rare
- Promozione attiva dell'estensione dello screening neonatale per diagnosi tempestiva
- Tutela sanitaria - garantire percorsi di cura e presa in carico adeguati sul territorio

Contatti

Sito: www.associazione-iris-onlus.org
Email: associazioneiris@associazione-iris-onlus.org
Telefono: +39 389 875 0467