



Roma, 5 luglio 2022 - Lo screening neonatale rappresenta una delle più importanti misure di prevenzione secondaria ed in Italia è gratuito e obbligatorio sin dal 1992 (introdotto dalla L. 104/1992, per tre patologie: fenilchetonuria, ipotiroidismo congenito e fibrosi cistica). La legge 167/2016 lo ha esteso a circa 40 malattie metaboliche ereditarie (Screening Neonatale Esteso) e ha istituito il Centro di coordinamento presso l'Istituto Superiore di Sanità (ISS) al fine di assicurare la massima uniformità nell'applicazione sul territorio della diagnosi precoce neonatale.

Lo scopo dei programmi di screening neonatale è quello di diagnosticare tempestivamente le malattie congenite per le quali sono disponibili interventi terapeutici specifici che, se intrapresi prima della manifestazione dei sintomi, sono in grado di migliorare in modo significativo la prognosi della malattia e la qualità di vita dei pazienti, evitando gravi disabilità e, in alcuni casi, anche la morte. Pur regolamentata da una delle normative più avanzate internazionalmente in materia, questa procedura in Italia è stata adottata con tempistiche differenti nelle Regioni e con inevitabili disparità di accesso alla diagnosi.

All'interno di questo quadro viene presentata oggi "Screening Neonatali Estesi: la diagnosi precoce per la salute di chi nasce. Una Raccomandazione civica", realizzata da Cittadinanzattiva con le associazioni di cittadini, pazienti e caregiver, i professionisti sanitari, le società scientifiche e i rappresentanti istituzionali.

“Tra i problemi più rilevanti, vi è il mancato inserimento delle procedure di screening per alcune patologie nei LEA, fondi adeguati al sostegno e all’ampliamento delle attività di screening, l’attuazione di un piano nazionale che permetta di avere centri di riferimento per la raccolta e l’analisi dei dati/campioni con personale sufficiente e formato - dichiara Anna Lisa Mandorino, Segretaria generale di Cittadinanzattiva - Non da ultimo è fondamentale, dal nostro punto di vista, realizzare campagne per informare i cittadini su questo importante strumento di prevenzione secondaria per i loro figli e sensibilizzarli ad aderire agli screening neonatali”.

Nel 2019 sono stati 343.764 i bambini sottoposti allo screening (su 343.780 nati) e 333.737 (su 334.410 nati) nel 2020, per le seguenti regioni: Abruzzo, Basilicata, Campania, Emilia-Romagna, Lazio, Lombardia, Molise, Piemonte, Puglia, Sardegna, Toscana, Provincia Autonoma di Trento, Provincia Autonoma di Bolzano, Umbria, Valle d’Aosta, Veneto (nel 2020 si aggiungono anche i dati delle Marche).

In alcuni casi i campioni vengano raccolti e analizzati dal Centro Screening Neonatale della stessa regione (accade nel Lazio, in Puglia, Piemonte, Toscana e Veneto), mentre in altri casi l’analisi viene condotta in altra regione (accade in Molise, Basilicata, Valle D’Aosta, Friuli, Bolzano e Trento). Sempre negli anni in questione si è registrato un incremento del rifiuto da parte dei genitori di sottoporre i nascituri allo screening (nel 2019 i rifiuti erano pari a 16, nel 2020 sono saliti fino a 673), dovuto probabilmente ad una mancanza di informazione completa e capillare sul tema.

Nel contesto rilevato dal Documento emergono anche delle buone pratiche, come il percorso che ha permesso nel 2021 al Lazio e alla Toscana di inserire l’atrofia muscolare spinale (SMA) fra le patologie oggetto di screening, effettuando oltre 92 mila test e fungendo da apripista per altre Regioni (Piemonte, Trentino, Veneto, Friuli-Venezia Giulia e Abruzzo) che si apprestano ad attuare lo stesso modello. Sempre a partire dal 2021, grazie ad una normativa regionale che ne istituisce l’obbligatorietà, anche in Puglia si effettua lo screening per la SMA; in questa Regione sono già stati effettuati oltre 8 mila test.

La Raccomandazione civica, realizzata con il contributo non condizionato di Roche, contiene 8 proposte operative che Cittadinanzattiva rivolge al Ministero della Salute e alle Regioni. Per quanto riguarda il livello nazionale, si richiede di:

- sbloccare il “Decreto Tariffe”, attraverso il quale sarebbe possibile aggiornare i LEA e, in essi, inserire e garantire gli screening neonatali estesi in maniera uniforme, aggiornando il testo

attualmente in vigore e fermo al 2016;

- aggiornare l'elenco di patologie - metaboliche, neurodegenerative genetiche, lisosomiali o immunodeficienze - da inserire nel panel delle malattie da ricercare obbligatoriamente attraverso gli screening;
- inserire la SMA (atrofia muscolare spinale) negli screening neonatali estesi. Lo stesso vale anche per alcune patologie metaboliche quali la mucopolisaccaridosi di tipo I, le malattie di Fabry, Gaucher e Pompe, le immunodeficienze combinate gravi (SCID), adrenoleucodistrofia legata all'X (X-ALD) e la leucodistrofia metacromatica (MLD);
- individuare dei meccanismi per vincolare le risorse destinate per legge allo SNE, visto che spesso queste sono inserite all'interno del finanziamento indistinto dei LEA e attribuite alle diverse regioni senza un vincolo specifico;
- definire un protocollo operativo per la gestione degli screening neonatali nel quale sono indicate le modalità di presa in carico del paziente positivo allo screening e di accesso alle terapie. La scadenza per la definizione di questo protocollo operativo era prevista per il 31 maggio 2021, anche in questo caso la scadenza è stata disattesa.

Alle Regioni si chiede di:

- potenziare i Centri di cura, garantendo un'effettiva e adeguata presa in carico da parte di personale sanitario specializzato, anche attraverso la stabilizzazione dell'organico nell'ambito dei laboratori e dell'assistenza riabilitativa e individuando parametri e standard di riferimento uniformi;
- promuovere e assicurare percorsi di formazione del personale perché sia aggiornato non solo sulle competenze scientifiche, e innovative, ma anche in grado di creare un rapporto di fiducia con il paziente;
- avviare campagne informative su tutto il territorio nazionale, rivolte ai cittadini e alle famiglie perché siano consapevoli dell'importanza di effettuare lo screening neonatale esteso e delle relative opportunità di cura a disposizione.

Hanno partecipato al tavolo di lavoro: Associazione AltroDomani Onlus; Associazione Famiglie SMA; Associazione ULDIM; AIM - Associazione Italiana Miologia; ASPOI - Associazione Pediatri Ospedalieri; Centro Nazionale Malattie Rare dell'ISS; F.I.M.P. Federazione Italiana Medici Pediatri; SIGU- Società Italiana di Genetica Umana; SIMMESN - Società italiana per lo studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale; SIN - Società Italiana Neonatologia Dott. Francesco Leva; SIP - Società Italiana Pediatria.