



Roma, 31 maggio 2019 - Le immunodeficienze primitive rappresentano un gruppo di oltre 250 malattie rare e congenite che compromettendo il sistema immunitario favoriscono infezioni frequenti e particolarmente gravi. La diagnosi, quando arriva, è spesso tardiva: passano in media 5,5 anni dai primi sintomi per gli adulti e 2,5 anni per i bambini. Eppure potrebbe essere possibile avere una diagnosi precoce e indirizzare così i pazienti a un percorso terapeutico - garantito alla stessa maniera su tutto il territorio - in grado di tenere sotto controllo o mitigare la malattia.

Al raggiungimento di questi obiettivi mira la proposta di legge: “Disposizioni concernenti la diagnosi, l’assistenza e la cura delle immunodeficienze congenite (IDC)”, iniziativa dei deputati Paolo Siani, Ubaldo Pagano e Vito de Filippo, componenti della XII Commissione Affari Sociali della Camera. La proposta di legge è stata presentata ieri a Palazzo Montecitorio. Alla presentazione della proposta di legge hanno partecipato autorevoli rappresentanti del mondo medico scientifico, rappresentanti delle associazioni pazienti e alcuni rappresentanti della sanità locale.

“Il senso di questa proposta di legge sta anzitutto nel bisogno di individuare queste malattie quando il bambino non ha ancora contratto infezioni, evitando così sofferenza, complicanze e in alcuni casi anche la morte - ha spiegato l’On. Paolo Siani, primo firmatario - La nostra idea è stata quella di proporre una legge che permetta di individuarle alla nascita attraverso lo screening e questa proposta di legge mira a dare lo strumento a tutte le Regioni per poter introdurre questa misura”.

“Un’altra ragione che sta dietro questa proposta - ha concluso l’On. Siani - è la volontà di mettere in rete tutti i servizi che servono per le immunodeficienze e di includere nel percorso la fase di transizione dall’età pediatrica a quella adulta facendo in modo che, attraverso la rete che proponiamo, non si interrompa l’assistenza. Inoltre vanno inseriti nella rete non solo i presidi ospedalieri, ma anche i servizi di sostegno psicologico ai pazienti e alle famiglie. In particolare, ai fratelli dei bambini affetti da immunodeficienza”.

L’articolo 1 della proposta di legge, infatti, dispone che le Regioni e le Province autonome predispongano delle azioni programmate al fine di giungere ad una precoce diagnosi della patologia, attraverso: la diagnosi mediante procedure di screening neonatale, l’aggiornamento del personale socio-sanitario e la predisposizione di reti integrate di presidi.

Tra le misure proposte anche quella di una ‘Tessera del paziente’ - descritta all’art. 5 - da varare entro i 90 giorni dall’approvazione e dove saranno scritte la diagnosi, le complicanze della malattia e grazie alla quale il paziente potrà accedere a tutti i servizi dedicati sia in regime ospedaliero di ricovero, sia

ambulatoriale, di day hospital e cure a domicilio.

“La nostra proposta di legge intende fornire una risposta di sistema ai pazienti di IDC. L’obiettivo è arrivare a identificare il prima possibile queste malattie, fornire le terapie e l’assistenza necessarie, inclusa la riabilitazione e il sostegno psicologico, al fine di sostenere i pazienti e le loro famiglie nel percorso di cura - ha spiegato l’On. Ubaldo Pagano - La legge, in sintesi, vuole istituire una disciplina organica delle necessità connesse alla patologia e assicurare omogeneità di trattamento su tutto il territorio nazionale, fornendo alle Regioni una serie di strumenti necessari allo scopo, sostenendo la ricerca e gettando le fondamenta per la creazione di reti integrate di assistenza capaci di accompagnare il paziente per il corso dell’intera vita, nell’ottica di una reale continuità assistenziale”.

Le rappresentanze dei pazienti plaudono alla proposta. “La proposta di legge, a cui l’AIP Onlus ha collaborato attivamente, è sicuramente una buona notizia per i pazienti affetti da Immunodeficienze Primitive - afferma Alessandro Segato, Presidente dell’Associazione Immunodeficienze Primitive (AIP) Onlus - in quanto permette di accendere la luce su temi e patologie che raramente sono nell’agenda politica e all’attenzione della stampa e dell’opinione pubblica. Confidiamo che i contenuti della legge possano permettere diagnosi tempestive e facilitare e rendere omogenei i percorsi terapeutici sul territorio nazionale anche grazie al coinvolgimento delle associazioni di pazienti, come previsto dall’art. 8. Auspichiamo e sollecitiamo che si abbia la possibilità di calendarizzare nei lavori parlamentari la proposta al più presto affinché possa vedere la luce quanto prima.”

Tra i partecipanti alla conferenza stampa anche il prof. Alessandro Aiuti, Vice-direttore dell’Istituto San Raffaele-Telethon per la Terapia genica (Sr-Tiget) di Milano, che a queste gravi malattie ha dedicato la sua carriera professionale, contribuendo in modo determinante alla messa a punto della terapia genica per alcune forme di immunodeficienze di origine genetica, come il deficit di adenosina deaminasi (ADA SCID) e la sindrome di Wiskott-Aldrich.

“In questi anni - ha spiegato Aiuti - la terapia genica si è dimostrata sicura e in grado di restituire a questi bambini una vita normale, fatta di scuola, vita in famiglia e all’aria aperta. Nel 2016 quella per l’ADA-SCID è stata la prima terapia genica ex vivo al mondo a diventare un farmaco disponibile sul mercato e contiamo che altre seguano lo stesso percorso. La diagnosi precoce grazie allo screening neonatale è fondamentale per offrire nel più breve tempo possibile le terapie disponibili: ecco perché questa legge è importante, per i pazienti di oggi e di domani”.

A confermare i benefici che potrebbero derivare dallo screening neonatale per l’Ada Scid ci sono anche i recenti dati di uno studio svolto in California, paese che effettua questo test già dal 2010. Lo studio analizza i risultati di 6 anni e mezzo di screening, nel corso dei quali sono stati sottoposti al test più di 3,25 milioni di neonati. Fra questi sono stati trovati 50 casi di SCID, il 94% di questi è sopravvissuto grazie ad un trattamento tempestivo.

In attesa che questa proposta di legge compia il suo iter parlamentare e che la diagnosi venga fatta sistematicamente attraverso lo screening neonatale, come già avviene per molte altre patologie, può sempre essere utili tenere d’occhio alcuni particolari sintomi e condizioni che si presentano nei bambini o negli adulti: i 10 campanelli d’allarme delle immunodeficienze, nei bambini e negli adulti elencati dall’associazione pazienti AIP onlus in due distinti poster e sul sito dell’associazione.

Alla conferenza di presentazione della legge hanno preso parte anche il prof. Claudio Pignata dell'Università Federico II di Napoli, Coordinatore nazionale rete Centri per Immunodeficienze (IPINET), la prof.ssa Viviana Moschese, Professore associato di Pediatria, Università Tor Vergata, Clemente Ferraro, padre di due figli affetti da patologia cronica immunologica, Andrea Gressani e Filippo Cristoferi Vice-presidente e Responsabile relazioni istituzionali dell'Associazione Immunodeficienze primitive (AIP ONLUS), Sara Biagiotti, Presidente dell'associazione Nazionale Atassia-Teleangiectasia con i rappresentanti dei genitori dell'associazione stessa Amalia Migliaccio e Giuseppe Di Prisco, Antonio Sanguedolce, Direttore generale ASL Bari e Vitangelo Dattoli, Direttore generale Policlinico di Foggia.

Di seguito le schede con i 10 campanelli di allarme delle Immunodeficienze Primitive per adulti e bambini:

[10-campanelli-allarme-immunodeficienze-adulti](#)

[10-campanelli-allarme-immunodeficienze-bambini](#)