

# diritto

**Inadempienze**  
Inattuate norme che potrebbero evitare gravissime disabilità

## Il metodo

### Per i test bastano poche gocce di sangue

**Il test per lo screening metabolico allargato, semplice e non invasivo, viene eseguito in ospedale entro le 72 ore dalla nascita del bambino. Qualche goccia di sangue, prelevata dal tallone del neonato con lancetta sterile, viene raccolta su uno speciale cartoncino assorbente, poi inviato al Centro di riferimento regionale per l'analisi del campione. I risultati sono disponibili in pochi giorni. «Grazie a una tecnologia innovativa, la spettrometria di massa», spiega Giancarlo La Marca, responsabile del Centro di screening neonatale della Regione Toscana presso l'ospedale pediatrico Meyer di Firenze — col solo prelievo di qualche goccia di sangue oggi siamo in grado di predire lo sviluppo di oltre quaranta malattie metaboliche ereditarie per le quali l'evidenza scientifica dimostra la validità dello screening neonatale. Se il test risulta positivo, e quindi si sospetta una malattia, l'esame viene ripetuto. Sarà poi il Centro di riferimento regionale a indicare gli ulteriori accertamenti diagnostici da eseguire.**

## Malattie metaboliche 12 Disparità Garantito chi nasce nel posto «giusto»

**D**iritto «diversi» da Regione a Regione, ma anche da Asl ad Asl, per chi ha una malattia metabolica ereditaria. «In qualche caso dipende dall'ospedale in cui si nasce — sottolinea Manuela Vaccarotto, vicepresidente dell'Associazione italiana sostegno malattie metaboliche ereditarie —. Nel Lazio, per esempio, lo screening allargato è garantito per circa 40 patologie ai bimbi che nascono in centri che fanno riferimento al Policlinico Umberto I di Roma, gli altri fanno solo i tre test già obbligatori da anni. In Campania, invece, nel 2007 era partito un progetto pilota sullo screening metabolico allargato all'ospedale di Nocera Inferiore (Salerno): in 4 anni ha «coperto» quasi 12 mila neonati. Ma l'iniziativa si è interrotta a gennaio 2013 per carenza di fondi regionali».

Già, i costi. «In Toscana si spendono circa 50 euro per ogni neonato, che riceve screening per 47 malattie metaboliche

## Malattie metaboliche 1 Screening completi solo per un neonato su quattro

# Con un'analisi da 1 euro si può cambiare il destino

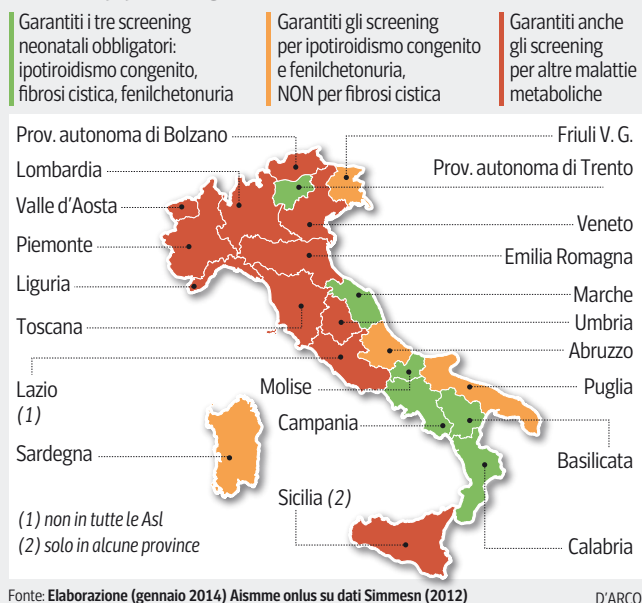
**G**razie a semplici test fatti a poche ore dalla nascita alcuni difetti genetici causa di malattie metaboliche ereditarie, spesso rare, possono essere individuati precocemente, evitando così conseguenze spesso invalidanti. Finora gli screening neonatali erano obbligatori per legge solo per tre patologie: ipotiroidismo congenito, fibrosi cistica e fenilchetonuria; alcune Regioni virtuose, poi, li hanno estesi ad altre malattie metaboliche ereditarie. Quest'anno lo screening metabolico allargato alle altre patologie metaboliche è divenuto obbligatorio su tutto il territorio nazionale, grazie all'introduzione di un emendamento nella legge di Stabilità per il 2014 (art.1, comma 229).

Per rendere effettiva l'applicazione delle nuove norme, però, è necessario un decreto attuativo del ministero della Salute che individui, tra l'altro, l'elenco delle patologie da sottoporre a screening. E i termini previsti dalla legge sono già scaduti. Da qui l'allarme lanciato dall'Osservatorio Malattie Rare ai recenti Stati generali della Salute: «Se i 5 milioni destinati dalla legge di Stabilità agli screening allargati non saranno impegnati entro fine anno, si rischia che siano destinati ad altre finalità; finora di decreti scritti e bloccati i malati rari ne hanno visti fin troppi».

Ogni anno nel nostro Paese nascono circa 500 mila bambini, ma solo un neonato su quattro riceve screening metabolici allargati: discriminazioni che possono essere superate con la nuova legge.

«Oggi un neonato con la stessa patologia può evitare o meno disabilità anche gravi, o addirittura salvarsi oppure no, a secon-

### La mappa degli esami



da della Regione in cui nasce — sottolinea Manuela Vaccarotto, vicepresidente di Aismme, l'Associazione italiana sostegno malattie metaboliche ereditarie onlus —. Non essendoci finora l'obbligo dello screening metabolico allargato, solo poche Re-

gioni hanno scelto di offrirlo. Così, alcune, come la Toscana, lo prevedono per più di quaranta malattie; altre, come l'Emilia Romagna, per circa venti. Altre ancora sono ferme alle tre malattie previste dalla legge e qualche Regione non prevede nemmeno

tutti i tre test già obbligatori da anni» (vedi tabella). Eppure, lo screening neonatale allargato, con un costo di circa un euro a test, è il primo passo di un intervento di medicina preventiva. «Un bambino con un test positivo sarà «preso in carico» e sottoposto a controlli periodici — spiega Giancarlo La Marca, ricercatore al dipartimento di Farmacologia dell'Università di Firenze e responsabile del Centro di screening neonatale della Regione Toscana presso l'ospedale pediatrico Meyer —. Se s'interviene prima che si manifestino i segni clinici della malattia con la terapia più adatta, che a volte può essere anche la semplice modifica della dieta, i pazienti possono condurre una vita pressoché normale. Ma, — continua lo specialista — anche quando non esiste una cura risolutiva, è possibile migliorare la loro qualità di vita, limitando i danni di malattie che, nella maggior parte dei casi, possono provocare ritardi nella crescita, disturbi neurologici permanenti, ma anche le cosiddette «morti in culla»».

**Maria Giovanna Faiella**

© RIPRODUZIONE RISERVATA



**Per saperne di più**  
Associazione italiana sostegno malattie metaboliche ereditarie onlus  
www.aismme.org

## Pensa la salute

di **Riccardo Renzi**

### Inefficienze e sprechi, miliardi da recuperare

**U**n miliardo di euro, è notizia di qualche giorno fa, di danni erariali per truffe e frodi accertate nel 2013 nel campo della sanità italiana. Era di mezzo miliardo all'anno nel triennio precedente. Giustificato scandalo, giusta indignazione, ma, a ben guardare, verrebbe da dire: «Magari, fosse così!». Le analisi internazionali attribuiscono alla corruzione un peso sulla spesa sanitaria che oscilla tra il 3 e il 10%. Un dato molto variabile, come si vede, anche perché diverse sono le forme di



### C'è una bella fetta di risorse di cui tenere conto nell'ambito di una spending review

analisi e proiezioni la corruzione in sanità ci costa in realtà 6,4 miliardi. Il rapporto segnala altri due dati interessanti: perdiamo 3,2 miliardi all'anno per inefficienza e ben 14 per sprechi vari. Totale 23,6 miliardi. È questa somma che veramente ci scandalizza. Ma che può darci anche un'indicazione. Si spera che Guardia di Finanza, polizia e Corte dei conti continuino il loro lavoro, anche in modo più deciso, contro gli avvoltoi della salute. Ma intanto alle voci sprechi e inefficienza c'è una bella fetta di risorse da recuperare in una spending review. Senza accontentarci di dar la colpa alla corruzione e al malcostume.

inquinamento dei conti della salute. In Italia, con 113 miliardi di spesa sanitaria, saremmo al di sotto dell'1%, roba da attribuirci una meadaglia. Ma un conto sono le truffe accertate, un conto è la realtà sottostante. E infatti, due giorni dopo, ecco la mazzata, con la presentazione del Libro bianco Ipse-Sanita: secondo lo studio basato su

## Ridiamoci su



## In breve

### Nuovo Centro di Medicina dei viaggi

Un nuovo Centro dedicato alla Medicina dei viaggi è stato aperto dall'IRCCS Osp. San Raffaele di Milano, presso la Casa di Cura San Raffaele Turro (via Stamira D'Ancona 20). Il Centro, diretto dal professor Adriano Lazzarin, offre un servizio di counselling prima del viaggio e la possibilità di effettuare le vaccinazioni internazionali, tra cui la febbre gialla. Durante il viaggio è possibile comunicare con il centro via e-mail e al rientro, in caso di problemi, medici e infermieri dell'Unità di Malattie Infettive sono a disposizione dei pazienti. Per info. 02.2643.4180/7970, o medicinadeiviaggi@hsr.it

### Progetto per recuperare i farmaci

Bilancio positivo per la prima fase sperimentale del progetto Farmaco Amico, che ha coinvolto a Bologna la Fondazione ANT, realtà non profit per l'assistenza domiciliare oncologica gratuita (www.ant.it). L'iniziativa per il recupero di farmaci non scaduti, ha consentito la raccolta (febbraio-dicembre 2013) in dieci farmacie cittadine di 375 kg di medicinali, di cui 242 kg recuperati e ridistribuiti a vantaggio degli assistiti ANT e di altri enti benefici, per un valore complessivo di 88 mila

### «Zeffirino» spiega le allergie

«Il vento è un'autostrada per pollini. Viaggio avventuroso di un polline inquieto» (Ed. Leucotea), scritto da Renato Ariano, primario di medicina generale all'Ospedale di Bordighera e allergologo, vuole spiegare tanto ai bambini — stimolati dal fumetto e dal protagonista della favola, Zeffirino —, quanto agli adulti, che cosa sono le allergie. I proventi delle vendite del volume sono destinati a Federasma, associazione onlus che si occupa della tutela delle persone allergiche.

M. G. F.  
© RIPRODUZIONE RISERVATA