



Regione Lombardia

Giunta Regionale
Direzione Generale Sanità

Data: 1 AGO. 2007

Protocollo: HL.2007.0036051

e p.c.

Spett. AISMME
Associazione Italiana Studio
Malattie Metaboliche
Via Niccolò Tommaso, 67-C
35131 Padova

Al Ministro Della Salute
Livia Turco
Lungotevere Ripa 1
00153 ROMA

Al Ministro delle Politiche per
la Famiglia
Rosy Bindi
Piazza Montecitorio 115
00186 ROMA

Agli Assessori Regionali alla
Sanità
LORO SEDI



Al Centro di Coordinamento
per le Malattie Rare "Mario
Negri"
Via G.B. Camozzi 3
24020 Ranica

Al Centro regionale Screening
Neonatali
PO Vittore Buzzi dell'Azienda
Ospedaliera ICP
Via Castelvetro, 32
20100 Milano

Oggetto:
Screening neonatale e malattie metaboliche rare.

Gentile Presidente,

in relazione alla VS. iniziativa di sensibilizzazione per sottoporre tutti i neonati a screening per malattie metaboliche ereditarie, si risponde quanto segue.

 Servizi sanitari territoriali 
Via Pola, 9 e 11 - 20124 Milano - <http://www.regione.lombardia.it>

Tel. 02/67653061 - Fax 02/67652108

Sulla scorta di quanto riporta la letteratura scientifica sull'argomento, si evince che la comunità scientifica non si sia ancora espressa, fatte le dovute eccezioni per quanto più avanti riportato, a favore o contro l'opportunità di tali screening di massa, laddove esistano Sistemi Sanitari in grado di garantire un'assistenza sanitaria primaria efficiente a tutti i neonati, in grado di cogliere all'esordio i segni e sintomi e di poter indirizzare agli specialisti Neonatologi e Pediatri i casi sospetti, per porre diagnosi e mettere in atto i conseguenti provvedimenti terapeutici, quando esistenti.

Attualmente c'è consenso internazionale sull'evidenza scientifica di raccomandazione degli screening neonatali per:

1. Ipotiroidismo congenito
2. Fibrosi cistica
3. Fenilchetonuria

La Regione Lombardia inaugurava nel 1977 il primo programma ufficiale di screening neonatale di massa con la diagnosi precoce della Fenilchetonuria e di alcune altre aminoacidopatie ereditarie, cui si aggiungeva, nel 1979, il programma di screening per l'ipotiroidismo congenito, seguito, nel 1983, dallo screening neonatale per la Fibrosi cistica.

Attualmente, con i tre programmi di screening di cui sopra, cui si è aggiunto lo screening per le Iperfenilalaninemie congenite, unitamente al test per la Fenilchetonuria (PKU/HPA), si risponde pienamente alla normativa nazionale di riferimento (L. 104/1992, L. 548/1993, D.P.C.M. 9 luglio 1999, art.3).

Inoltre, a partire dal 2005, è stato attivato lo screening per la Sindrome Adreno Genitale (SAG).

Il D.M. 279/2001 "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b), del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124" cui la Regione Lombardia ha dato applicazione con le Deliberazioni regionali VII/7328 e VII/10125, stabiliva l'istituzione, all'art. 2, della Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza la diagnosi e la terapia delle malattie rare.

In tale ambito si collocano attualmente le iniziative della nostra regione volte alla diagnosi precoce di malattie metaboliche rare, legate all'accumulo di acidi grassi o a difetti nel metabolismo degli aminoacidi.

Allo stato attuale, in un'ottica di ottimizzazione delle risorse assegnate, si ritiene che le indagini debbano essere mirate ai casi sospetti, sulla scorta appunto della capacità di invio ai Presidi della Rete delle Malattie Rare da parte dei Pediatri o degli Ospedali Generali.

In Lombardia dal 2003 sono in uso, pur in ambiti circoscritti a Presidi di riferimento per le Malattie Rare, apparecchiature per indagini spettrometriche secondo la metodica "Tandem Mass", per indagini mirate su casi sospetti provenienti da tutta Italia.

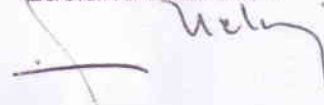
L'iniziativa promossa dalla Vostra Associazione è senza dubbio encomiabile ma si ritiene che rientri comunque in una fase in cui è ancora da valutare il rapporto Costi/Benefici, non tanto in termini strettamente economici, ma in termini di applicabilità su vasta scala, riconoscimento dei falsi positivi e falsi negativi, utilità ai fini prognostici, ecc.

Si ringrazia dell'invito all'interessamento al problema, che viene tenuto in debito conto da questa Amministrazione, assicurando nel contempo che sarà cura raccogliere le evidenze scientifiche a favore delle metodiche di screening neonatali su ampia scala con metodica "Tandem Mass", in un'ottica di Technology Assessment.

Con i migliori saluti.

L'Assessore

Luciano Bresciani



Responsabile del Procedimento:

Dr. Luca Merlino tel.02.67653061