

COMUNICATO STAMPA

MALATTIE RARE, 25 ASSOCIAZIONI CHIEDONO L'AGGIORNAMENTO DELLO SCREENING NEONATALE

La lettera-appello è stata inviata alle massime cariche istituzionali il 2 febbraio e si attende una risposta, non solo con le parole ma il tanto atteso decreto di aggiornamento

Roma, 05.02.2022: “Basta riunioni, interlocuzioni, audizioni: i neonati italiani non possono più aspettare”. E’ questo il pressante **appello di 25 Associazioni di pazienti rari, che hanno inviato il 2 febbraio scorso, una lettera al Presidente del Consiglio Draghi, al Ministro della Salute Speranza e ai Sottosegretari Sileri e Costa, per sollecitarli a prendere i provvedimenti necessari per inserire nello Screening Neonatale Esteso patologie gravissime** che, se identificate precocemente, possono essere trattate con efficacia, evitando così gravi disabilità quando non anche la morte.

“Nel 2016 la Legge 167 ha reso obbligatorio lo SNE (Screening Neonatale Esteso) in Italia per tutti i nuovi nati – spiega a nome di tutte le Associazioni firmatarie Manuela Vaccarotto, Vice Presidente di Aismme, Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie, promotrice dell’azione di pressione - Grazie a quella legge tutti i neonati, a poche ore dalla nascita, sono sottoposti ad un semplicissimo esame per verificare se siano affetti da circa 40 malattie metaboliche congenite che potrebbero ucciderli o renderli disabili, e di conseguenza essere messi in sicurezza. Queste patologie sono state inserite, con decreto ministeriale, in un pannello ufficiale valido per tutte le Regioni. Grazie allo SNE **solo nel 2020 sono stati identificati e salvati dalle peggiori conseguenze ben 426 neonati, uno ogni 1.250 nati**. Non è un numero, sono piccole persone, e famiglie, cui è stata data l'occasione di crescere e vivere una vita normale. **Numeri che potrebbero e dovrebbero aumentare: con una semplice firma del Ministro in un Decreto, potrebbero infatti essere inserite nello screening ulteriori patologie gravissime, così come già previsto dalla legge 167. Una firma che aspettiamo da troppi anni”**.

La Legge 167 prevedeva, infatti, l'aggiornamento del pannello dopo tre anni dalla sua approvazione, quindi nel 2019, inoltre un emendamento aveva portato gli anni a due. Ma fino ad oggi, nonostante i progressi della scienza, nulla è stato fatto. Progressi così evidenti che, anche grazie alle richieste pressanti delle Associazioni dei pazienti affetti da Malattie Metaboliche Ereditarie e da altre patologie sensibili allo screening, alcune Regioni hanno deciso di ampliare autonomamente i loro pannelli di screening neonatale, inserendo Malattie Lisosomiali (Malattie di Pompe, Gaucher, Fabry, MPS I), Malattie Muscolari: SMA (Leucodistrofia Metacromatica, Adrenoleucodistrofia) e Immunodeficienze (AD SCID, PNP e altre). Sono patologie terribili, che grazie alla ricerca scientifica oggi hanno sia un test adeguato che una terapia efficace se diagnosticate precocemente. Successivamente sono stati approvati emendamenti che sancivano l'obbligo di inserire queste patologie nel pannello nazionale di screening alla nascita. Ciononostante non sono seguiti i necessari provvedimenti da parte del Ministero. Solo alcune regioni ‘virtuose’ le hanno inserite negli screening, ricorrendo a fondi propri, e solo per i neonati dei propri centri nascita.

Ora, reclamano le Associazioni, è venuto il momento di agire secondo lo spirito della Legge e dare a tutti i bimbi le stesse opportunità: “In un Paese civile non si può pensare che la sorte di un bambino sia legata alla Regione in cui nasce – si legge nella lettera - La scienza sta andando avanti, è triste non poterla applicare a causa di un decreto che viene

costantemente rimandato: **se molti bambini possono arrivare a vivere una vita normale grazie alla scienza, non possiamo condannarli a morire per burocrazia**".

Le 25 Associazioni hanno anche portato all'attenzione delle Istituzioni la situazione dei Centri di cura, deputati a garantire il percorso di presa in carico dei neonati eventualmente positivi allo screening. Purtroppo molti centri di Malattie Rare sono in situazioni croniche di carenza di personale e molti sono stati travolti dall'emergenza Covid. Per rendere veramente eccellente il sistema di screening italiano **bisogna**, dunque, **che i Centri di Cura vengano strutturati, garantendo un'effettiva e adeguata presa in carico** da parte di personale sanitario specializzato, assicurando la stabilizzazione dell'organico nell'ambito dei laboratori e dell'assistenza riabilitativa. Per arrivare a questo occorrono adeguati finanziamenti. "Spesso le risorse destinate per legge allo SNE sono inserite all'interno del finanziamento indistinto dei LEA e attribuite alle diverse regioni senza un vincolo specifico – si legge nella lettera-appello - Occorre dunque destinare i fondi già esistenti ai centri SNE, attraverso l'istituzione di meccanismi di finanziamento vincolati, pur salvaguardandone la presenza nei LEA".

Inserimento di nuove patologie nel pannello di screening neonatale e potenziamento dei Centri cura: su questi temi si gioca la qualità di vita e spesso la vita stessa di centinaia di bambini. Su questi temi le Associazioni attendono una risposta immediata da parte delle nostre Istituzioni.

Le associazioni che hanno sottoscritto la Lettera Appello:

1. Aismme Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Aps
2. Associazione Italiana Gaucher
3. AIG Associazione Italiana Glicogenosi
4. AIAF Associazione Italiana Anderson-Fabry APS
5. DADA2 ETS
6. Associazione Cometa Emilia Romagna ODV
7. AMMeC Associazione Malattie Metaboliche Congenite Onlus
8. Famiglie SMA Onlus
9. IRIS Associazione Siciliana Malattie Ereditarie Metaboliche Rare Odv
10. AIP OdV – Associazione Immunodeficienze Primitive
11. Cittadinanzattiva
12. UILDM – Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare Direzione Nazionale
13. AIALD Associazione Italiana Adrenoleucodistrofia Onlus
14. AILU Associazione Italiana Leucodistrofie Unite
15. COMETA ASMME Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ODV
16. ELA Associazione Europea contro le Leucodistrofie
17. ASAMSI Associazione per lo Studio delle Malattie muscolari Spinali Infantili
18. A.ME.GE.P. DOMENICO CAMPANELLA ODV (Associazione Malattie Metaboliche e Genetiche Puglia)
19. Associazione Italiana Niemann Pick e malattie affini Onlus
20. VOA VOA Onlus Amici di Sofia
21. ABM Associazione Per La Tutela Del Bambino Con Malattie Metaboliche Onlus
22. APMMC Associazione Prevenzione Malattie Metaboliche Congenite
23. AIMPS ASSOCIAZIONE ITALIANA MUCOSACCARIDOSI E MALATTIE AFFINI
24. Federazione Lombarda Malattie Rare
25. Consulta Nazionale Malattie Rare

	<ul style="list-style-type: none"> - Aismme Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Aps
	<ul style="list-style-type: none"> - Associazione Italiana Gaucher
	<ul style="list-style-type: none"> - AIG Associazione Italiana Glicogenosi
	<ul style="list-style-type: none"> - AIAF Associazione Italiana Anderson-Fabry APS
	<ul style="list-style-type: none"> - DADA2 ETS
	<ul style="list-style-type: none"> - Associazione Cometa Emilia Romagna ODV
	<ul style="list-style-type: none"> - AMMeC Associazione Malattie Metaboliche Congenite Onlus
	<ul style="list-style-type: none"> - Famiglie SMA Onlus

	<ul style="list-style-type: none"> - ASSOCIAZIONE SICILIANA MALATTIE EREDITARIE METABOLICHE RARE ODV
	<ul style="list-style-type: none"> - AIP OdV – Associazione Immunodeficienze Primitive
	<ul style="list-style-type: none"> - Cittadinanzattiva
 <p>UNIONE ITALIANA LOTTA ALLA DISTROFIA MUSCOLARE</p>	<ul style="list-style-type: none"> - UILDM – Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare Direzione Nazionale
	<ul style="list-style-type: none"> - AIALD Associazione Italiana Adrenoleucodistrofia Onlus
	<ul style="list-style-type: none"> - AILU Associazione Italiana Leucodistrofie Unite
	<ul style="list-style-type: none"> - COMETA ASMME Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ODV
	<ul style="list-style-type: none"> - ELA Associazione Europea contro le Leucodistrofie

	<ul style="list-style-type: none"> - ASAMSI Associazione per lo Studio delle Malattie muscolari Spinali Infantili
	<ul style="list-style-type: none"> - Associazione A.ME.GE.P. DOMENICO CAMPANELLA ODV (Associazione Malattie Metaboliche e Genetiche Puglia)
	<ul style="list-style-type: none"> - Associazione Italiana Niemann Pick e malattie affini Onlus
	<ul style="list-style-type: none"> - VOA VOA Onlus Amici di Sofia
	<ul style="list-style-type: none"> - ABM ASSOCIAZIONE PER LA TUTELA DEL BAMBINO CON MALATTIE METABOLICHE ONLUS
	<ul style="list-style-type: none"> - APMMC Associazione Prevenzione Malattie Metaboliche Congenite
	<ul style="list-style-type: none"> - AIMPS ASSOCIAZIONE ITALIANA MUCOSACCARIDOSI E MALATTIE AFFINI
	<ul style="list-style-type: none"> - FEDERAZIONE LOMBARDA MALATTIE RARE
	<ul style="list-style-type: none"> - CONSULTA NAZIONALE MALATTIE RARE