APS aismme
Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie

COMUNICATO STAMPA

NUOVI LEA: OTTO NUOVE PATOLOGIE ENTRANO NELLO SCREENING NEONATALE ESTESO

Aismme: "Finalmente l'ampliamento del pannello. Ora servono tempi più rapidi per aggiornare lo SNE e un percorso di presa in carico adeguato e uniforme"

Verona, 05.10.2026: "L'aggiornamento del pannello di Screening Neonatale Esteso (SNE) con l'ingresso di otto nuove patologie grazie all'approvazione definitiva dei Livelli essenziali di assistenza (LEA) è certamente un passo avanti. Ma non è possibile ignorare che per arrivare a questo sono serviti otto anni. Per le malattie che attendono di essere incluse ne dovremo aspettare altrettanti?".

Se lo chiede Cristina Vallotto, presidente di Aismme, l'associazione che sostiene i pazienti metabolici e che fin dalla sua nascita, nel 2005, ha lavorato perché lo SNE includesse più malattie rispetto alle tre comprese fino al 2016, anno in cui fu approvata una legge, la 167, che lo rendeva un test gratuito che screenava tutti i nuovi nati in Italia per circa 50 patologie.

"Otto anni sono troppi. La ricerca corre a una velocità che ci rende ottimisti sulle prospettive di cura dei nuovi malati – commenta Vallotto – L'aggiornamento del panel dello SNE deve avvenire alla stessa velocità e con procedure più rapide rispetto ai lunghi tempi legati alla revisione dei LEA. Non possiamo permettere che nuove possibilità diagnostiche e terapeutiche rimangano a lungo fuori dal programma nazionale".

Non solo. Per Aismme lo SNE non è solo un test, ma un percorso, che prevede la presa in carico per tutta a vita del bambino diagnosticato. "Non è sufficiente garantire in modo uniforme a tutti i neonati, in ogni Regione, le stesse possibilità di diagnosi. È necessario guardare avanti – continua Vallotto – e garantire un percorso di qualità e omogeno in tutte le Regioni, che parta dalla diagnosi e prosegua con la presa in carico. Bisogna rafforzare la rete nazionale dei Centri di cura, garantire una corretta transizione nel passaggio dal pediatrico all'adulto, rendere accessibili gli alimenti che compongono la dietoterapia, un vero e proprio salvavita per questi malati, e garantire uniformità e qualità in tutto il territorio, con una rete di cura e assistenza che affianchi i pazienti e le loro famiglie lungo tutto il loro percorso di vita".

Le otto nuove patologie nello SNE

Con la pubblicazione in Gazzetta Ufficiale del Dpcm e del decreto ministeriale viene aggiornato il quadro dei servizi e delle prestazioni garantiti dal Servizio sanitario nazionale. Per quanto riguarda lo Screening Neonatale Esteso, il programma viene ampliato con otto nuove patologie: le immunodeficienze combinate gravi (SCID), comprese quelle dovute a deficit di ADA e PNP, l'iperplasia congenita del surrene da deficit di 21-idrossilasi, la mucopolisaccaridosi di tipo I, l'adrenoleucodistrofia legata al cromosoma X, la malattia di Fabry, la malattia di Gaucher e la malattia di Pompe. Nello stesso aggiornamento viene inoltre stabilizzata nei LEA lo screening neonatale per l'atrofia muscolare spinale (SMA), rendendolo parte integrante del programma nazionale.

AISMME Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus
Piazza Frugose, 4 – 37132 – VERONA Italy – Cod. Fisc. 92181040285 – Runts: 104.250
Tel. 348 141 28 57 – info@aismme.org – www.aismme.org - Ufficio stampa: info3@presscomunicazione.com

Ogni anno grazie allo SNE vengono identificati nei primi giorni di vita circa 300 bambini, su una popolazione di oltre 390 mila neonati. Per questi neonati la diagnosi precoce significa poter intervenire immediatamente con i trattamenti necessari a modificare il naturale decorso della malattia prima che si manifestino i sintomi e che la malattia possa provocare danni irreversibili.

Continuare a credere nello SNE

Aismme ha lavorato fin dalla sua nascita, nel 2005, perché venissero inclusi nello Screening Neonatale, che allora comprendeva solo tre malattie metaboliche ereditarie, ulteriori gruppi di malattie. E che fosse un test gratuito e omogeneo in tutto il territorio nazionale.

Già prima della legge 167, alcune Regioni avevano scelto di ampliare autonomamente il pannello dello screening, inserendo ulteriori patologie e sostenendo direttamente i costi con risorse regionali. Era una scelta importante, che dimostrava come fosse già riconosciuto il valore della diagnosi precoce e della possibilità di intervenire prima della comparsa dei sintomi. Ma significava anche che la possibilità di ricevere una diagnosi alla nascita dipendeva dalla Regione di residenza e, di fatto, dal luogo in cui un bambino nasceva. La legge 167 del 2016 ha finalmente trasformato queste esperienze regionali in un diritto nazionale, garantendo a tutti i neonati lo stesso accesso allo screening.

“Negli anni successivi abbiamo continuato a lavorare insieme a molti altri soggetti, affinché nel pannello delle malattie screenate venissero incluse ulteriori patologie, almeno quelle per le quali esisteva un trattamento efficace – commenta Manuela Vaccarotto, vicepresidente di Aismme – Non è possibile per una madre sentirsi dire che con un semplice test la malattia del suo bambino sarebbe potuta essere riconosciuta e trattata, quando invece ormai è troppo tardi. Certo, oggi possiamo parlare comunque di un passo avanti, ma per noi è solo il primo: sono molte altre le malattie che aspettano di essere incluse, un numero in continua crescita, che possono essere diagnosticate e trattate grazie ai progressi della ricerca. E non si possono aspettare altri otto anni. I bimbi che ne sono affetti e non vengono identificati in tempo ne pagano le pesanti conseguenze: forti disabilità quando non anche la morte. Per questo chiediamo che gli aggiornamenti seguano corsie preferenziali, e che non siano più vincolati ai tempi lunghi della revisione dei LEA. Lo screening deve poter crescere insieme alla scienza. È uno strumento di prevenzione e salute pubblica che ha dimostrato il suo valore e che rappresenta un’eccellenza del nostro Paese nel mondo. Chiediamo un sistema capace di aggiornarsi in tempo reale e non di rimanere fermo a causa della burocrazia”.

L’Ufficio stampa
Giuliana Valerio 335.8140675