

# SCREENING NEONATALE E RISPOSTE ATTESE

**martedì 26 giugno 2007**  
**Comune di Roma**  
**Aula Giulio Cesare del Palazzo Senatorio**  
Piazza del Campidoglio, Roma

11.15      Screening neonatale e risposte attese  
**Flavio Bertoglio**  
Presidente Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi e Malattie Affini

---

---

## **LA PREMESSA**

- ✓ Un bambino su 500 nasce con un difetto genetico del metabolismo.
- ✓ Solo uno su quattro viene riconosciuto con le attuali routine di screening.
- ✓ La Comunità Europea, nel testo delle "25 raccomandazioni" del 2004, invita ad una via prioritaria per lo screening nelle malattie rare.

## **LA SITUAZIONE ATTUALE PER I PAZIENTI**

- ✓ Screening solo per fenilchetonuria, galattosemia, fibrosi cistica e ipotiroidismo.
- ✓ Solo in Toscana uno screening per le M.R.
- ✓ Gravi handicap o morte precoce del bambino.

## **LE ASPETTATIVE FUTURE DEI PAZIENTI**

- ✓ L'inserimento dello screening nelle M.R.
- ✓ La presa in carico "vera" in caso di positività allo screening.
- ✓ L'accesso "incondizionato" alle terapie, oggi disponibili per alcune M.R.

## **OBIETTIVI DELLA NOSTRA ASSOCIAZIONE**

- ✓ Lo screening neonatale metabolico esteso;
- ✓ Test molecolari di conferma diagnosi;
- ✓ Centri Regionale di riferimento per le M.R. "veri", con una "vera" presa in carico del paziente;
- ✓ Inserimento totale nei LEA per il paziente M.R.;
- ✓ Un fondo Nazionale per la cura delle malattie metaboliche, col fine di eliminare le attuali problematiche di sanità Regionale;

Oggi in Italia sappiamo che lo screening neonatale è legiferato per 4 malattie (2 di origine metabolica); la Regione Toscana è l'unica che ha legiferato per una estensione, allargando a 40 malattie metaboliche. Altre Regioni (es. Lazio, Piemonte e Liguria) la imitano...

Oggi, e racconto per la realtà che conosco, è disponibile uno screening neonatale, a basso costo, per 40 malattie lisosomiali. Si parla tanto di prevenzione, ebbene questa potrebbe essere l'opportunità offerta a questo Governo per dimostrare, concretamente, che con pochi denari di prevenzione possiamo evitare le spese onerose di una situazione di disabilità grave, o la dipartita del figlio.

Che cosa è uno screening neonatale:

Tutti noi sappiamo essere un prelievo, non invasivo, di poche gocce di sangue, eseguito con una invisibile incisione sul tallone. Il prelievo così ottenuto viene spedito in laboratorio per le analisi.

Lo screening neonatale è un esame fondamentale, perché l'individuazione precoce permette di curare malattie molto gravi. Se invece queste sono diagnosticate tardivamente portano, come già detto, a gravi disabilità, o peggio, ad esiti fatali.

Stiamo parlando di una spesa, quello del kit diagnostico (fonte Associazione Dossetti), con un costo di circa il 5% della cifra stanziata nella Finanziaria 2007.

Dal dicembre 2004, la Regione Liguria ha attivato un progetto di ricerca di screening esteso per errori congeniti del metabolismo tramite la spettrometria di massa Tandem, altresì detta "Tandem massa"; questo permette un salto di qualità notevole in sanità. (Dal novembre 2004 in Toscana per ben 40 Malattie congenite). Sempre un plauso alla Regione Liguria, dove il 28 marzo 1995 nasceva il SISN, Società Italiana per gli Screening Neonatali. Questo ci dice che anche la comunità scientifica è pronta ed organizzata ...e la Politica?

La Politica dovrebbe prendere atto di questo positivo stato dell'arte della Comunità Scientifica Italiana e del fatto che oggi per alcune di queste sono disponibili terapie enzimatiche sostitutive (ERT) che possono di fatto congelare la malattia stessa. Consideriamo poi che nonostante l'alta frequenza (anche se rare) e il grave impatto familiare e sociale, queste malattie sono poco conosciute non solo a livello di popolazione, ma anche a livello medico e pediatrico.

Abbiamo parlato di screening, ora la parola passa alla Politica, certo noi Associazioni saremo molto presenti nel monitorare che questi diventino realtà!

Immaginiamoci che questo oggi sia realtà, possiamo vedere quanti bambini potranno essere salvati e quanto risparmio avrà il servizio sanitario nazionale alla voce ausili e servizi socio-assistenziali, oltre l' INPS.

Ma eccoci alle dolenti note: tutto ciò per molti sarà inutile, se tappiamo la falla screening e ne apriamo una nuova chiamata "ERT", meglio nota come Terapia

di Sostituzione Enzimatica, allora è la fine.

Tra la Finanziaria 2007 e delibere Regionali (Lombardia e Sicilia) siamo di fronte ad un arretramento primordiale nella tutela della salute pubblica, mi spiego meglio: bambini che avevano la terapia, rischiano di non averla più per motivi di budget; altri rischiano, allo stato attuale, di non vederla mai, seppur diagnosticati di una grave malattia genetica del metabolismo, il farmaco salvavita costa troppo!!!

### **Questa situazione noi non la accetteremo mai!**

A titolo di esempio: in Sicilia 2 nostre piccole pazienti MPS VI che oggi "consumano" 42 fiale di farmaco dal 1° luglio prossimo ne avranno 12 !!!

Da questo si evince la necessità un "FONDO NAZIONALE PER LA CURA DELLE MALATTIE RARE" al fine di superare tutte le difficoltà economiche, tecniche ed operative; ed avere la tranquillità di sapere che domani mattina il nostro bambino avrà la terapia costituzionalmente garantita, e che la stessa non gli sarà negata da disattenzioni clamorose (Lombardia) o mero risparmio generalizzato (Sicilia).

Un'idea alternativa al fondo nazionale? Che i farmaci per le Malattie Rare siano nuovamente extra budget, come in passato, per le Sanità Regionali.

### **LE RISPOSTE ATTESE**

- ✓ SCREENING NEONATALE ESTESO.
- ✓ FONDO NAZIONALE FARMACI ORFANI.
- ✓ PRESA IN CARICO "VERA" DEI PAZIENTI