

SANITA'

16.1526/06/2007

Screening neonatale per quaranta malattie rare: in Parlamento un disegno di legge

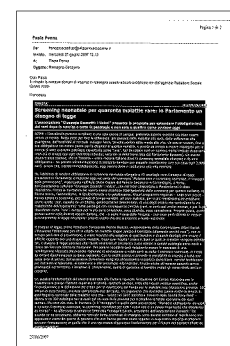
L'associazione "Giuseppe Dossetti: i Valori" presenta la proposta per estendere l'obbligatorietà dei test dopo la nascita a tutte le patologie e non solo a quattro come avviene oggi

ROMA - Una piccola puntura al tallone e una sola goccia di sangue, prelevata appena qualche ora dopo essere venuti al mondo. Basta poco per fare la differenza, per passare dalla malattia alla cura, dalla sofferenza alla guarigione, dall'invalidità al normale sviluppo fisico, talvolta perfino dalla morte alla vita. Un test di routine, fino a ora obbligatorio nel nostro paese per la diagnosi di quattro malattie, e pronto da tempo a essere impiegato per la ricerca di altre quaranta patologie classificate come "rare", tali da colpire cioè un numero limitato di persone (non più di cinque casi ogni diecimila individui, secondo la definizione data dal Parlamento Europeo). Un esame sicuro e poco costoso, che in Toscana - unica regione italiana dove lo screening neonatale allargato è da anni obbligatorio - ha portato all'individuazione di sessanta bambini con malattie metaboliche rare (un caso ogni 2.000 nati): piccoli che, trattati immediatamente, oggi stanno bene e conducono una vita normale.

Ha l'obiettivo di rendere obbligatorio lo screening neonatale allargato a 40 patologie rare il disegno di legge presentato in Parlamento e illustrato oggi nel corso del convegno "Malattie rare e screening neonatale: il miraggio della prevenzione", organizzato nell'Aula Giulio Cesare del Palazzo Senatorio in Campidoglio, a Roma, dall'associazione culturale "Giuseppe Dossetti: i Valori", che del testo (depositato a Montecitorio) è stata l'ispiratrice. Finora la normativa del nostro paese stabilisce l'obbligatorietà dello screening per quattro malattie: la fibrosi cistica, l'ipotiroidismo, la fenilchetonuria e la galattosemia. Alcuni programmi regionali - negli anni scorsi - hanno esteso lo screening, per periodi di tempo variabili, ad altre malattie, per lo più metaboliche ed ereditarie (sono quelle, cioè, causate da un difetto, geneticamente determinato, di uno degli enzimi che controllano le vie metaboliche dell'organismo): tutte patologie con conseguenze cliniche gravi, in certi casi anche mortali, e per lo più classificate come "rare", dunque per lo più poco conosciute, poco studiate, poco considerate. Progetti pilota, quelli portati avanti nelle diverse regioni italiane, che - a parte il caso della Toscana - non sono però sfociati in nessun provvedimento di legge vincolante: proprio quello che ora si propone a livello nazionale.

Il disegno di legge, primo firmatario l'onorevole Dorina Bianchi, vicepresidente della Commissione Affari Sociali ("Doverosa l'attenzione per chi è colpito da malattie troppo spesso dimenticate solamente perché rare"), non si occupa però solo di prevenzione, e viene incontro alle esigenze di quei bambini e di quelle famiglie che vivono il difficile rapporto con una di queste malattie. Dopo aver fissato i criteri in base ai quali le malattie vengono definite tali, il disegno di legge sancisce che i livelli essenziali di assistenza (Lea) relativi a queste patologie siano posti a carico del Servizio Sanitario Nazionale. Per potervi accedere sarà necessario essere in possesso di una certificazione rilasciata dal presidio regionale di competenza e valida però su tutto il territorio nazionale, di modo da evitare discriminazioni su base regionale. Con la certificazione si prevede la possibilità di accesso a tutta una vasta area di servizi, dall'assistenza domiciliare integrata all'assistenza scolastica domiciliare, nonché facilitazioni per l'accesso al telestudio, al telelavoro e alle tecnologie informatiche: il tutto anche attraverso appositi servizi predisposti sul territorio. L'obiettivo è, chiaramente, quello di garantire ai bambini malati gli stessi diritti dei loro coetanei.

Un aspetto fondamentale del testo presentato alla Camera riguarda l'istituzione del Centro Nazionale per le malattie rare presso l'Istituto superiore di sanità: spetterà ad esso, oltre alla ricerca medico-scientifica, anche l'individuazione e la definizione dei criteri per la ripartizione del Fondo per le malattie rare (dotazione prevista: 500 milioni di euro l'anno), previsto dall'articolo due del testo. Un organismo che dovrebbe curare anche la tenuta di quel Registro nazionale delle malattie rare che - voluto nel 2001 dall'allora ministro della Sanità Rosy Bindi - elenca circa 350 patologie per le quali già sei anni fa fu prevista per il cittadino la totale esenzione dai costi sanitari. Ma oltre alla cura, la frontiera (o il "miraggio") è quello della prevenzione. "Rendere obbligatorio, da subito e su tutto il territorio nazionale, lo screening neonatale per tutti i nuovi nati è un passo importante che chiediamo da tempo" - ha affermato la senatrice Ombretta Fumagalli Carulli, presidente dell'associazione Dossetti: "Da quando ce ne occupiamo, abbiamo ricevuto tante promesse di impegno, sono passati tentativi di legislazione mai approvati e ordini del giorno di governo che non hanno poi mai avuto seguito: ci auguriamo stavolta di ottenere davvero l'introduzione di quello che è uno strumento diagnostico fondamentale per il futuro dei bambini affetti da queste malattie".



"Da quando è entrato in vigore il protocollo" – ha sottolineato Enrico Zammarchi, professore di pediatria all'Università di Firenze, raccontando dell'esperienza toscana, "in cinque anni e mezzo sono stati sottoposti a screening quasi 130 mila neonati, e a sessantasei di questi sono stati diagnosticati difetti metabolici ereditari: oggi stanno bene, ma così non sarebbe se solo fossero nati oltre i confini della regione o qualche giorno prima dell'entrata in vigore del provvedimento". Doverosa dunque l'estensione del provvedimento a tutto il paese, anche perché – si sottolinea – il costo aggiuntivo è assai contenuto e dunque i vantaggi per il Sistema Sanitario Nazionale sono anche economici: alcune patologie, infatti, sono curabili con una semplice terapia farmacologica o con una dieta specifica. Purché, beninteso, siano individuate subito, al momento della nascita. Quando basta una puntura sul tallone e una piccola goccia di sangue. (ska)