

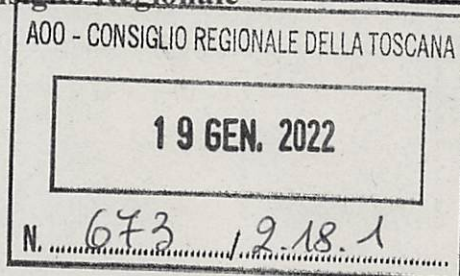


REGIONE TOSCANA

Consiglio Regionale



GRUPPO CONSILIARE
PARTITO DEMOCRATICO



Firenze, 19 gennaio 2022

Al Presidente del Consiglio regionale

Mozione ai sensi dell'articolo 175 del regolamento interno.

Oggetto: "In merito allo Screening Neonatale Esteso e alla sua implementazione a livello europeo"

IL CONSIGLIO REGIONALE

Premesso che, in base a rilievi effettuati da parte dell'Istituto Superiore di Sanità, "nella popolazione generale, la probabilità di avere un bambino con un problema presente alla nascita (congenito) è pari a circa il 3%; nell'1% dei casi si tratta di anomalie che riguardano i cromosomi o il DNA, negli altri casi di malformazioni congenite (ad esempio del cuore o dei reni) o di altre malattie (ad esempio, malattie infettive o enzimopatie)";

Vista la Legge quadro 5 febbraio 1992, n. 104 (Legge-quadro per l'assistenza, l'integrazione sociale e i diritti delle persone handicappate) che all'articolo 6 ha introdotto lo screening neonatale per tre malattie: ipotiroidismo congenito; fibrosi cistica; fenilchetonuria; screening poi regolamentati dal DPCM 9 luglio 1999;

Ricordato che nel corso degli anni e grazie alle nuove tecnologie messe a punto, le attività di screening neonatale sono state estese ad un più ampio numero di malattie metaboliche ereditarie (Screening Neonatale Esteso - SNE);

Vista la Legge 27 dicembre 2013, n. 147 (Disposizioni per la formazione del bilancio annuale e pluriennale dello Stato (Legge di stabilità 2014)), con particolare riferimento allo screening neonatale esteso, di cui all'articolo 1, comma 229;

Considerato che per alcuni anni lo Screening Neonatale Esteso è stato operativo solo in alcune Regioni nelle quali risultavano avviati specifici programmi o progetti pilota in via sperimentale a seguito di provvedimenti e l'impegno di risorse regionali; situazione che aveva determinato disuguaglianze in materia di opportunità di accesso al diritto alla salute per i nuovi nati;

Vista la Legge n. 167 del 19 agosto 2016 recante "Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie", atto con il quale veniva stabilito l'inserimento dello Screening Neonatale Esteso per le malattie metaboliche rare all'interno dei nuovi Livelli essenziali di assistenza così da poter garantire lo screening a tutti i nuovi nati in strutture ospedaliere e a domicilio;

Visto il Decreto 13 ottobre 2016 del Ministero della Salute (Disposizioni per l'avvio dello screening neonatale per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie), con il quale venivano fornite, tra le altre, indicazioni sulla lista delle malattie metaboliche ereditarie inserite nello SNE (Allegato DM 13 ottobre 2016) ed il sistema

di screening neonatale con gli elementi della sua organizzazione, regionale o interregionale, finalizzata a garantire l'intero percorso dello screening neonatale dal test di I° livello alla presa in carico del neonato confermato positivo;

Ricordato che detto DM 13 ottobre 2016:

-all' articolo 1 (Malattie metaboliche ereditarie da sottoporre a screening neonatale esteso), comma 1 recita: "Lo screening neonatale esteso, previsto dall'art. 1, comma 229, della legge 27 dicembre 2013 n. 147, di seguito indicato come SNE, è effettuato, anche in via sperimentale, sino a concorrenza delle risorse finanziarie disponibili, per la diagnosi precoce delle patologie elencate nelle Tabelle 1 e 2 allegate al presente decreto, che costituiscono il panel di base comune a livello nazionale, sui nati a seguito di parti effettuati nelle strutture ospedaliere o a domicilio (...);

-all'articolo 4 (Sistema di screening neonatale), comma 1 recita: "Il sistema di screening neonatale è un'organizzazione regionale o interregionale a carattere multidisciplinare deputata a garantire l'intero percorso dello screening neonatale dal test di screening, alla conferma diagnostica, alla presa in carico e al trattamento del neonato, con un coordinamento regionale dell'intero sistema di screening neonatale";

Considerato che il Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri 12 gennaio 2017 (Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502), oltre a concludere la fase sperimentale avviata con la Legge 147/2013, consente di garantire a tutti i neonati "le prestazioni necessarie e appropriate per la diagnosi precoce delle malattie congenite previste dalla normativa vigente e dalla buona pratica clinica, incluse quelle per la diagnosi precoce della sordità congenita e della cataratta congenita, nonché quelle per la diagnosi precoce delle malattie metaboliche ereditarie individuate con decreto del Ministro della Salute in attuazione dell'articolo 1, comma 229, della legge 27 dicembre 2013, n. 147, nei limiti e con le modalità definite dallo stesso decreto".

Richiamata la Legge di bilancio 2019 (art.1 c.544), la quale ha provveduto a: modificare la Legge 167/2016 estendendo lo screening alle malattie neuromuscolari genetiche, alle immunodeficienze congenite severe e alle malattie da accumulo lisosomiale; a prevedere inoltre la revisione periodica, con cadenza almeno biennale, della lista delle malattie da ricercare attraverso lo screening neonatale, in relazione all'evoluzione nel tempo delle evidenze scientifiche in campo diagnostico-terapeutico per le malattie genetiche rare;

Visto il Decreto del Viceministro della Salute del 17 settembre 2020 con il quale è stato istituito presso il Ministero della Salute - Direzione Generale della Prevenzione sanitaria il Gruppo di Lavoro Screening Neonatale Esteso;

Ricordato che:

-gli screening neonatali, nella programmazione del Ministero della Salute rappresentano "un importante intervento di prevenzione sanitaria secondaria che permette la diagnosi precoce di un ampio spettro di malattie congenite";

- la finalità dei programmi di screening neonatale è, dunque, quella di "diagnosticare tempestivamente le malattie congenite per le quali sono disponibili interventi terapeutici specifici che, se intrapresi prima della manifestazione dei sintomi; sono in grado di migliorare in modo significativo la prognosi della malattia e la qualità di vita dei pazienti, evitando gravi disabilità (ritardo mentale e/o di crescita, gravi danni permanenti) e, in alcuni casi, anche la morte";

Considerato che il report di monitoraggio sullo Screening Neonatale Esteso, elaborato dal Centro di Coordinamento sugli screening neonatali, in collaborazione con il Centro Nazionale Malattie Rare e Istituto

Superiore di Sanità, in relazione allo stato dell'arte dei singoli programmi regionali SNE (al 30 giugno 2019), ci offre il seguente quadro: 20 le Regioni/Province Autonome che a tale data risultavano già avere avviato il sistema regionale SNE (13 effettuano lo screening nell'ambito del territorio regionale, mentre 7 Regioni/Province Autonome eseguono il programma di SNE in convenzione con altre regioni limitrofe). (fonte: MonitoRare, Settimo rapporto sulle condizioni delle persone con Malattie Rare in Italia, anno 2021, UNIAMO, Federazione Italiana Malattie Rare);

Considerato che in Italia ogni anno sono 800 i neonati diagnosticati e 49 le patologie individuate grazie allo Screening Neonatale Esteso;

Ricordato che "la Toscana è stata la prima regione ad offrire lo screening neonatale a circa 40 malattie metaboliche a partire dal 2004 e, più recentemente, a seguito degli esiti di alcuni progetti pilota, ha ulteriormente esteso lo screening, unica Regione in Italia, a 3 patologie lisosomiali e alle immunodeficienze congenite severe, offrendo nuove opportunità di salute ad un numero crescente di bambini". (fonte: PSSIR 2018-2020, Destinatari B, Dedicato ai bambini);

Rilevato che all'interno del panorama italiano la Toscana presenta il seguente quadro:

Numero di patologie incluse nello screening neo-natale esteso per le malattie metaboliche (compresa fenilchetonuria) al 30 giugno 2017

-comprese nel DM 13 ottobre 2016: 38

-non comprese nel DM 13 ottobre 2016 al 30 giugno 2017: 3 patologie lisosomiali + immunodeficienze severe combinate;

Numero di patologie incluse nello screening neo-natale al 31.12.2019

-comprese nel DM del 13 ottobre 2016 e nella Legge n. 145 del 30 dicembre 2018: 40

-non comprese nel DM del 13 ottobre 2016 e nella Legge n. 145 del 30 dicembre 2018: 5 (3 patologie lisosomiali (Pompe, Fabry, Mucopolisaccaridosi tipo I dal 2018), circa 200 immunodeficienze severe combinate (SCID dal 2018) e atrofia muscolare spinale (SMA, progetto pilota Toscana e Lazio da marzo 2020));

Numero di patologie incluse nello screening neo-natale al 31.12.2020

-comprese nel DM 13 ottobre 2016 e nella Legge n. 145 del 30 dicembre 2018: 40

-non comprese nel DM 13 ottobre 2016 e nella legge n. 145 del 30 dicembre 2018: 3 patologie lisosomiali + immunodeficienze severe combinate;

(fonte: MonitoRare, Settimo rapporto sulla condizione delle persone con Malattia Rara in Italia, anno 2021).

Ricordati, altresì gli strumenti di diagnosi prenatale messi in atto in ambito regionale con particolare riferimento al NIPT (Non Invasive Prenatal Testing), test con elevata sensibilità e specificità, per definire il rischio di aneuploidie (alterazioni di numero del normale assetto cromosomico) dei cromosomi 21,18, 13 e dei cromosomi sessuali, ma non sostitutivo dei test diagnostici;

Considerato che lo screening neonatale rappresenta uno degli strumenti più avanzati della pediatria preventiva, mediante il quale è possibile individuare in modo precoce e tempestivo i soggetti a rischio per alcune malattie congenite, per le quali risultano disponibili interventi terapeutici che se intrapresi prima della manifestazione dei sintomi risultano in grado di modificare la storia naturale della malattia e la qualità di vita dei bambini;

Considerato che, come si evince dal settimo Rapporto MonitoRare:

- l'Italia si colloca all'avanguardia nel campo dell'implementazione dello Screening Neonatale Esteso, basato sul test alla nascita, gratuito e garantito per tutti i nuovi nati, e su di un percorso di diagnosi precoce e presa in carico di diverse malattie congenite;

- il panel italiano delle patologie sottoposte a Screening Neonatale risulta essere il più ampio in Europa ed inoltre, come detto, grazie all'operato del Gruppo di Lavoro Screening Neonatale Esteso verrà ad essere implementato in tempi brevi e con regolarità;

Considerato che l'articolo 35 della Carta dei Diritti Fondamentali dell'Unione Europea (Protezione della salute) sancisce che: "Ogni individuo ha il diritto di accedere alla prevenzione sanitaria e di ottenere cure mediche alle condizioni stabilite dalle legislazioni e prassi nazionali. Nella definizione e nell'attuazione di tutte le politiche ed attività dell'Unione è garantito un livello elevato di protezione della salute umana";

Considerato che in Europa:

- 30 milioni di persone convivono con patologie rare, di queste 2 milioni in Italia;

- in ambito europeo il pannello delle patologie sottoposte a Screening Neonatale Esteso non risulta essere omogeneo, facendone derivare un'elevata eterogeneità nell'approccio alla questione fra i vari Paesi membri dell'Unione Europea, e generando, di conseguenza, forti disparità di trattamento fra le persone affette da patologie congenite;

Considerato che da parte della Federazione UNIAMO, in rappresentanza della comunità italiana delle persone con malattia rara, di concerto con EURORDIS (Organizzazione Europea per le Malattie Rare), è stata lanciata la pubblica sottoscrizione di un appello volto ad ottenere che il "modello italiano di buona pratica" in materia di Screening Neonatale Esteso venga ad essere applicato in tutti i Paesi dell'Unione, affinché tutti i neonati possano godere del medesimo diritto alla salute;

IMPEGNA LA GIUNTA REGIONALE

ad attivarsi presso il Governo italiano, in un'ottica di giustizia e di equità, affinché nelle opportune sedi si faccia promotore di un'azione volta ad estendere a tutti i Paesi membri dell'Unione europea il percorso Screening Neonatale Esteso attivato in Italia, contribuendo a superare l'elevata eterogeneità nell'approccio alla questione e le forti disparità di trattamento fra le persone affette da patologie congenite attualmente esistenti in ambito europeo.

I Consiglieri

ANDREA VANNUCCI

VINCENZO CECCARELLI

MASSIMILIANO PESCHINI

DONATELLA SPADI

MARCO NICCOLAI

LUCIA DE ROBERTIS

ANDREA PIERONI

GIAMMI ANSELMI

FEDERICA FRATTONI

FAUSTO MERLOTTI