Al Ministero della Salute

Per sapere - premesso che:

gli screening neonatali rappresentano un importante intervento di prevenzione sanitaria secondaria che permette la diagnosi precoce di un ampio spettro di malattie congenite. Lo scopo dei programmi è, infatti, quello 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 la prognosi della malattia e la qualità di vita dei pazienti, evitando gravi disabilità e, in alcuni casi, anche la morte;

in Italia lo screening neonatale, gratuito e obbligatorio viene effettuato sin dal 1992 per tre malattie: ipotiroidismo congenito, fibrosi cistica e fenilchetonuria. Nel corso degli anni lo sviluppo delle tecnologie di laboratorio ha semplificato le analisi di screening ed è stato possibile estendere lo screening neonatale ad un ampio spettro di malattie congenite, definito Screening Neonatale Esteso – SNE;

l'Italia è il paese europeo con la politica di screening neonatale più avanzata, come definito ai sensi della Legge 167/2016 e ai successivi aggiornamenti e decreti attuativi;

la suddetta legge ha stabilito l'inserimento dello SNE per le malattie metaboliche rare nei nuovi Livelli essenziali di assistenza così da poter garantire lo screening a tutti i nuovi nati;

lo SNE attualmente comprende 49 malattie metaboliche ereditarie e la Legge di bilancio 2019 (art.1 c. 544), che ha modificato la Legge 167/2016, ha esteso lo screening neonatale alle malattie neuromuscolari genetiche, alle immunodeficienze congenite severe e alle malattie da accumulo lisosomiale e ha stabilito l'aggiornamento periodico dell'elenco delle malattie da sottoporre a screening;

tale legge ha stabilito, inoltre, la revisione periodica, almeno biennale, della lista delle malattie da ricercare attraverso lo screening neonatale;

con il Decreto del Viceministro della Salute del 17 settembre 2020 è stato istituito presso il Ministero della Salute, il Gruppo di Lavoro Screening Neonatale Esteso (SNE). Esso ha il duplice compito di predisporre un protocollo operativo per la gestione degli screening neonatali, nel quale sono indicate le modalità di presa in carico del paziente positivo allo screening neonatale e di accesso alle terapie e di sottoporre a revisione periodica la lista delle patologie da ricercare attraverso lo screening neonatale;

nonostante il parere positivo espresso dal gruppo di lavoro «Screening neonatale esteso», in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel dello screening neonatale, non è stato ancora emanato alcun decreto da parte del Ministero della salute per rendere ufficiale l'inserimento di questa patologia all'interno della lista e, dunque, garantire questo diritto a tutti i bambini neonati sull’intero territorio nazionale;

è necessario migliorare la qualità di vita di un malato raro, mantenere e implementare in modo omogeneo lo screening neonatale in tutta Italia;

l'ampliamento del panel di screening neonatale a nuove patologie ha però bisogno anche di un aggiornamento del modello organizzativo;

in assenza di un decreto di aggiornamento del panel nazionale tante Regioni, consapevoli del valore di questa misura, si sono mosse in maniera autonoma aggiungendo altre patologie al proprio panel, generando così importanti differenze regionali: su 20 Regioni, 16 hanno attivato autonomamente almeno un programma;

è indispensabile aumentare il numero delle patologie sottoposte a screening via via che si sviluppano terapie, con significativo snellimento dei procedimenti burocratici, sviluppando allo stesso tempo un'accurata presa in carico successiva alla diagnosi.

entro quando il Ministro interrogato intenda, con proprio Decreto, inserire la SMA tra le patologie da ricercare attraverso lo screening neonatale esteso (SNE), garantendo l’uniformità di tale diritto su tutto il territorio nazionale;

lo stato di avanzamento delle attività e gli eventuali esiti del gruppo di lavoro «Screening neonatale esteso» in merito alle altre patologie previste da legge ai fini dell’inserimento nel panel.

Malavasi