



All'attenzione del Ministro della Salute Giulia Grillo e agli altri membri del Governo,

agli Onorevoli Deputati,

agli Onorevoli Senatori.

Roma, 22 Novembre 2018

Egregi,

abbiamo appreso che, nei giorni scorsi, è stato presentato un **emendamento (AC1334) alla Legge di Bilancio** che propone una **modifica alla legge 167/2016 sullo screening neonatale esteso**. L'emendamento propone che la possibilità di beneficiare di questo importante strumento di prevenzione secondaria venga estesa a *“le malattie neuromuscolari genetiche, le immunodeficienze congenite severe e le malattie da accumulo lisosomiale”*, non rimanendo dunque limitato alle sole malattie metaboliche ereditarie.

Le nostre Associazioni rappresentano pazienti affetti da malattie metaboliche, immunodeficienze, malattie rare lisosomiali e neuromuscolari, tutte potenzialmente mortali e tutte gravemente invalidanti. Abbiamo vissuto sulla nostra pelle e su quella dei nostri bimbi il dramma e le conseguenze gravissime che derivano da una diagnosi che giunge tardiva. Ma oggi, grazie alle terapie disponibili, una diagnosi precocissima può migliorare l'aspettativa di vita e la qualità della stessa, spesso evitando la morte prematura del paziente o una gravissima disabilità. **Tale diagnosi precoce è oggi resa possibile dallo screening neonatale esteso (SNE)**, un test non invasivo effettuato attraverso il prelievo di una goccia di sangue nelle prime ore di vita del neonato. Identificare la malattia alla nascita con lo screening significa **evitare che la malattia progredisca e produca le peggiori conseguenze**.

Grazie alla legge 167/2016 questo test viene già effettuato per oltre 40 malattie metaboliche rare, su tutte le Regioni d'Italia per un totale di circa 470 mila nuovi nati ogni anno. Già oggi questo permette di identificare ogni anno circa 300 bambini affetti da queste malattie, evitando a loro e alle loro famiglie grandi sofferenze, ma anche di risparmiare le ingenti spese per il Servizio sanitario che una disabilità grave e cronica comporta, a fronte di un minimo investimento.

Questa stessa Legge, che pone **l'Italia all'avanguardia in Europa per numero di patologie sottoposte a screening e su una platea così vasta, limita però il panel delle malattie alle patologie metaboliche ereditarie**.

Oggi il lungimirante emendamento proposto alla Legge di Bilancio prevede la possibilità di superare questo limite, permettendo che in futuro si possa estendere lo screening anche ad altri gruppi di patologie, per le quali esistono trattamenti efficaci come, appunto, *“le malattie neuromuscolari genetiche, le immunodeficienze congenite severe e le malattie da accumulo lisosomiale”*. A decidere l'allargamento sarà sempre il Ministero, *“avvalendosi della collaborazione dell'Istituto superiore di sanità, dell'Agenzia nazionale per i servizi sanitari regionali (Age.na.s.) e delle*

Per contattare le associazioni è possibile scrivere a:

direttore@osservatoriomalattieare.it

oppure telefonare al numero 3314120469



Regioni e Province autonome di Trento e Bolzano, sentite le società scientifiche di settore". L'emendamento non intacca dunque la competenza del Ministero della Salute che potrà incrementare la lista delle patologie valutandole singolarmente, in base alle evidenze scientifiche.

E' molto tempo che noi associazioni chiediamo di procedere in questa direzione, e diverse volte abbiamo trovato ascolto a livello locale. Sono diversi i progetti pilota effettuati o ancora in corso in alcune Regioni d'Italia; la Regione Toscana ha già deliberato l'introduzione di tutte queste patologie nel pannello ufficiale regionale obbligatorio di screening; in Veneto le lisosomiali sono già incluse nello screening neonatale da alcuni anni. Queste implementazioni locali sono una conquista, ma anche la creazione di una grave disparità di trattamento dei neonati tra regione e regione.

L'emendamento proposto va dunque nella direzione di aprire la porta alla possibilità che anche le patologie che rappresentiamo in futuro possano beneficiare dello screening neonatale esteso in modo uniforme su tutto il territorio nazionale, senza più disparità tra Regioni.

Le sottoscritte Associazioni Vi chiedono quindi di appoggiare questo emendamento perché da questa possibilità può dipendere la vita e la salute di tanti bambini che in futuro nasceranno affetti da una di queste patologie.

Fiduciosi della Vostra attenzione, ringraziamo sin d'ora e ci attendiamo una positiva risoluzione di questa tematica.

Con i migliori saluti.

AIAF onlus - Associazione Italiana Anderson-Fabry

AIALD onlus – Associazione Italiana Adrenoleucodistrofia

AIG onlus – Associazione Italiana Gaucher

AIG GLICOGENOSI onlus

AIMPS onlus – Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi

AIP onlus – Associazione Immunodeficienze Primitive

AISMME onlus – Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie

A.I. Vi.P.S. Onlus - Associazione Italiana Vivere la Paraparesi Spastica Onlus

ASAMSI onlus – Associazione per lo Studio delle Atrofie Muscolari Infantili

CNDMR onlus – Consulta Nazionale delle Malattie Rare

COMETA ASMME onlus – Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie

Per contattare le associazioni è possibile scrivere a:

direttore@osservatoriomalattieare.it

oppure telefonare al numero 3314120469



Famiglie SMA onlus

FLMR – Federazione Lombarda Malattie Rare

PARENT PROJECT ONLUS

FONDAZIONE TELETHON

UILDM – Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare Onlus.

Per contattare le associazioni è possibile scrivere a:
direttore@osservatoriomalattie.it
oppure telefonare al numero 3314120469