



Brescia, 5 Novembre 2015

Alla cortese attenzione di

Beatrice Lorenzin - Ministro della Salute - Ministero della Salute

e, per conoscenza

Emilia Grazia De Biasi - Presidente Commissione 12° del Senato

Mario Marazziti - Presidente Commissione 12° della Camera

Roberta Siliquini - Presidente - Consiglio Superiore di Sanità

Vito De Filippo - Sotto Segretario di Stato - Ministero della Salute

Giuseppe Chinè - Capo di Gabinetto - Ministero della Salute

Roberto Scrivo - Capo della Segreteria Tecnica - Ministero della Salute

Romano Marabelli - Segretario Generale - Ministero della Salute

Ranieri Guerra – Direttore Generale – Direzione Generale della Prevenzione Sanitaria -
Ministero della Salute

Renato Alberto Mario Botti - Direttore Generale - Direzione Generale della Programmazione Sanitaria -
Ministero della Salute

Serena Battilomo – Direttore Uff. X ex Direzione Generale della Prevenzione -
Ministero della Salute

Silvia Arcà – Direttore Uff. II ex Direzione Generale della Programmazione Sanitaria -
Ministero della Salute

Gualtiero Ricciardi - Presidente - Istituto Superiore di Sanità

Angelo Lino Del Favero - Direttore Generale - Istituto Superiore di Sanità

Domenica Taruscio - Direttore del Centro Nazionale Malattie Rare - Istituto Superiore di Sanità

Nicola Spinelli Casacchia – Presidente UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare Onlus

OGGETTO: Screening neonatale delle Immunodeficienze Severe Combinate (SCID)

Illustre Onorevole Ministro della Salute Beatrice Lorenzin,

in qualità di Rappresentanti di AIP Onlus (Associazione Immunodeficienze Primitive), IPOPI (International Patients Organisation for Primary Immunodeficiencies) ed IPINet (Italian Primary Immunodeficiencies Network) desideriamo innanzitutto esprimere il nostro apprezzamento per l'attenzione del Suo Ministero ai problemi della prevenzione sanitaria nell'infanzia ed in particolare per il progetto di allargamento delle malattie oggetto di screening in epoca neonatale; ciò permetterà di identificare tempestivamente numerose malattie genetiche che, se non diagnosticate in quell'età della vita, sono inevitabilmente mortali.

In merito a questo recente sviluppo, vorremmo tuttavia comunicare il nostro rammarico nell'apprendere che nella lista di patologie soggette a screening neonatale allargato non sarebbero compresi i deficit degli enzimi adenosina deaminasi (ADA) e di purina nucleoside fosforilasi (PNP) che sono responsabili di due forme di immunodeficienze combinate gravi (SCID) caratterizzate da esordio nel primo anno di vita e con evoluzione immancabilmente letale se non trattate attraverso la terapia appropriata in epoca precoce. Quando non prontamente identificati attraverso indagine estesa, i bambini affetti da queste malattie genetiche sviluppano infezioni che conducono all'insufficienza respiratoria, a gravissima distrofia ed infine a morte. Al contrario, il loro immediato trattamento attraverso le terapie disponibili, quali la terapia enzimatica sostitutiva per il deficit di ADA ed il trapianto di cellule staminali ematopoietiche da donatore per il deficit di ADA e PNP, consente di ottenere una sopravvivenza superiore al 90% dei casi¹.

La tecnologia già disponibile ed applicata per lo screening neonatale allargato (spettrometria di massa o tandem mass) può facilmente includere anche l'analisi dei metaboliti associati ai deficit di ADA o di PNP, come già avviene nella Regione Toscana, per cui l'inserimento nel pannello di indagine di queste due carenze enzimatiche consentirebbe, senza un significativo aumento dei costi di esecuzione, un ulteriore allargamento della disponibilità di screening su malattie genetiche rare, ma curabili.

Queste considerazioni sono peraltro mutate dalle conclusioni dell'incontro svoltosi martedì 29 settembre 2015 presso la Biblioteca del Senato, in presenza di esponenti del Ministero della Salute, di numerosi Medici, Rappresentanti delle Associazioni dei pazienti AIP ed IPOPI e di Autorità politiche.

Da tutti è stata infatti riconosciuta la validità della "tandem mass" come strumento di indagine delle Immunodeficienze a trasmissione genetica poiché consente l'identificazione del deficit di ADA e del deficit di PNP che rappresentano il 10-15% di tutte le SCID. L'inclusione di tali immunodeficienze primitive tra le condizioni per le quali è previsto lo screening neonatale allargato con l'uso di questa tecnica permetterebbe di recuperare parzialmente il ritardo accumulato dal nostro Paese rispetto agli altri Paesi Europei² ed agli Stati Uniti d'America e di facilitare l'attuazione dell'azione politica del

Parlamento Europeo volta a favorire l'implementazione di linee guida sulla realizzazione dello screening neonatale in Europa³.

Per il rimanente 80-90% delle immunodeficienze combinate gravi si auspica un provvedimento organico avente per oggetto lo screening anche di queste forme ottenibile con l'impiego di altre tecnologie di indagine precoce già oggi disponibili ed applicate in altri Paesi.

Confidando nella Sua nota sensibilità nei confronti dei temi della salute dell'infanzia, rimaniamo in attesa di un cortese cenno relativamente alla possibilità di un incontro e cogliamo l'occasione per porgere distinti saluti.

Alessandro Segato
(Presidente AIP Onlus)



Josè Drabwell
(Presidente IPOPI)



Cristina Pietrogrande
(Coord. IPINet)



¹ Helen C et al. Primary immune deficiencies – Principles of care. *Frontiers in Immunology*. December 2014. doi: 10.3389/fimmu.2014.00627.

Disponibile: <http://journal.frontiersin.org/article/10.3389/fimmu.2014.00627/abstract>

² The implementation of newborn screening for SCID throughout the world.

Disponibile: <http://www.ipopi.org/index.php?page=scid-campaign>

³ Parlamento Europeo, Interrogazione per il tempo delle interrogazioni in commissione 0001/2013: Interrogazione orale sullo screening neonatale per le malattie rare.

Disponibile: <http://www.europarl.europa.eu/sides/getDoc.do?type=COMPARL&reference=PE-504.186&format=PDF&language=IT&secondRef=01>