

Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie.
Atto Camera 3504, approvata dalla 12ª Commissione permanente del Senato. Assegnato in sede referente alla Commissione Affari Sociali. Nominata relatrice On. Giulia Grillo.

Nella seduta in sede referente della Commissione Affari Sociali del 22.3.16 si è svolta la relazione del provvedimento che si riporta di seguito integralmente. “Giulia GRILLO (M5S), *relatrice*, ricorda che la proposta di legge in titolo, di cui la Commissione avvia oggi l'esame, è stata approvata in sede deliberante dalla 12ª Commissione permanente (Igiene e sanità) del Senato il 17 dicembre 2015. In quella sede il provvedimento ha registrato fin da subito il favore di tutte le componenti politiche.

Fa presente che la proposta di legge rende finalmente obbligatorio lo *screening* neonatale allargato, ossia un esame che consente di diagnosticare precocemente numerose malattie metaboliche ereditarie. L'identificazione precoce di queste malattie rare, dagli esiti invalidanti e talvolta letali, consente di iniziare immediatamente trattamenti farmacologici e dietetici adeguati, che salvano la vita al bambino, portando ad una buona qualità di vita.

Lo *screening* diviene obbligatorio su tutto il territorio nazionale attraverso l'introduzione dello stesso nei livelli essenziali di assistenza (LEA).

Ciò consente, tra l'altro, di superare l'attuale asimmetria esistente a livello regionale. Mentre in talune regioni virtuose, infatti, lo *screening* viene effettuato da molti anni e su circa 40 patologie metaboliche ereditarie (come ad esempio avviene in Toscana, che nel 2004 ha avviato un emblematico progetto pilota), in altre viene praticato su un numero esiguo di malattie o non viene praticato affatto, se non sulle tre patologie per cui è già obbligatorio (ipotiroidismo congenito, fibrosi cistica, fenilchetonuria, ai sensi dell'articolo 6 della legge 5 febbraio 1992, n. 104). Più in dettaglio, sono soltanto tre le regioni che praticano *screening* allargato a quaranta o più patologie (Toscana, Umbria, Liguria); dieci le regioni con *screening* allargato a meno di quaranta patologie (Emilia Romagna, Lazio, Lombardia, Marche, Sardegna, Sicilia, Veneto, Friuli, provincia di Bolzano). Evidenza come tale asimmetria territoriale non sia ammissibile, alla luce dell'articolo 32 della Costituzione. Pertanto, la finalità precipua della proposta di legge in oggetto è l'inserimento dello *screening* neonatale nei LEA, con la conseguenza di assicurare pari diritti in tutte le regioni. La legge di stabilità per il 2014 (articolo 1, comma 229, della legge n. 147 del 2013.) ha previsto, all'uopo, uno stanziamento, a decorrere dal 2014, pari a 5 milioni di euro. Successivamente, la legge di stabilità per il 2015 (articolo 1, comma 167, della legge n. 190 del 2014) ha previsto in via permanente l'incremento, pari a 5 milioni di euro a decorrere dal 2015, dell'autorizzazione di spesa prevista per lo *screening* neonatale, anche in via sperimentale, per la diagnosi precoce di patologie metaboliche ereditarie.

Entrando nel merito del contenuto del provvedimento in esame, che si compone di sei articoli, rileva che l'articolo 1 illustra la finalità del provvedimento che, come già evidenziato, è quella di garantire la prevenzione delle malattie metaboliche ereditarie, mediante una misura obbligatoria da inserire nei LEA, relativa ad accertamenti diagnostici da effettuare su tutti i neonati per consentire un tempestivo trattamento delle patologie.

L'ambito di applicazione, definito all'articolo 2 della proposta in esame, si riferisce agli accertamenti diagnostici obbligatori per le malattie metaboliche ereditarie per la cui terapia, farmacologica o dietetica, esistano evidenze scientifiche di efficacia terapeutica o per le quali vi siano evidenze scientifiche che una diagnosi precoce comporti un vantaggio in termini di accesso a terapie in avanzato stato di sperimentazione, anche di tipo dietetico.

L'articolo 3 prevede un Centro di coordinamento sugli *screening* neonatali, volto a favorire la massima uniformità nell'applicazione sul territorio nazionale della diagnosi precoce neonatale, istituito presso l'Istituto superiore di sanità (comma 1), e ne prevede la composizione (comma 2). In particolare, ne fanno parte: il direttore generale dell'Istituto superiore di sanità, con funzioni di coordinatore; tre membri designati dall'Istituto superiore di sanità, dei quali almeno uno con esperienza specifica in materia; tre membri delle associazioni maggiormente rappresentative dei soggetti affetti dalle patologie in esame e dei loro familiari; un rappresentante del Ministero della salute; un rappresentante della Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano. La partecipazione dei componenti del predetto Centro deve essere a titolo gratuito (comma 3).

Il comma 4 definisce i compiti attribuiti al Centro quali: monitoraggio dell'uniformità di applicazione degli *screening*; collaborazione con le regioni per la diffusione delle *best practices*; istituzione di un archivio per la verifica dell'efficacia degli *screening*.

L'articolo 4 definisce le norme per un protocollo operativo per la gestione degli *screening* neonatali, con il quale definire le modalità di gestione degli *screening* neonatali, le modalità della presa in carico del paziente positivo allo *screening* neonatale e l'accesso alle terapie. A predisporre tale protocollo è chiamato il Ministro della salute, dopo aver acquisito il parere dell'Istituto superiore di sanità e della Conferenza Stato-regioni, e delle società scientifiche di riferimento (comma 1). Il comma 2 stabilisce in proposito che l'Agenzia nazionale per i servizi sanitari regionali (Age.na.s.) compia una valutazione di HTA (*Health technology assessment*) su quali tipi di *screening* neonatale effettuare.

L'articolo 5 detta una disposizione transitoria.

L'articolo 6, infine, detta disposizioni per l'attuazione e la copertura finanziaria, prevedendo che, con la procedura di cui al comma 2, da completare entro il 31 dicembre 2015 (termine di cui è evidentemente

necessario prevedere un aggiornamento), si provvede ad inserire nei LEA gli accertamenti diagnostici neonatali con l'applicazione dei metodi aggiornati alle evidenze scientifiche disponibili, per la diagnosi precoce di patologie metaboliche ereditarie. Il successivo comma 2 richiama la procedura di cui all'articolo 5, comma 1, del decreto-legge n. 158 del 2012, che ha previsto l'aggiornamento dei LEA, con particolare riferimento alla riformulazione dell'elenco delle malattie croniche e delle malattie rare ed alle prestazioni di prevenzione, cura e riabilitazione rivolte alle persone affette da ludopatia. Al riguardo, ricorda che tale procedura è stata abrogata, a decorrere dal 1° gennaio 2016, dall'articolo 1, comma 554, della legge di stabilità 2016 (legge n. 208 del 2015) ai sensi del quale la definizione e l'aggiornamento dei LEA sono effettuati con decreto del Presidente del Consiglio dei ministri su proposta del Ministro della salute, di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze, d'intesa con la Conferenza Stato-regioni e previo parere delle competenti Commissioni parlamentari, nonché con la procedura di cui al comma 559. Quest'ultimo dispone che, ove la proposta attenga esclusivamente alla modifica degli elenchi di prestazioni erogabili dal Servizio sanitario nazionale ovvero alla individuazione di misure volte ad incrementare l'appropriatezza della loro erogazione, e la sua approvazione non comporti ulteriori oneri a carico della finanza pubblica, l'aggiornamento dei LEA è effettuato con decreto del Ministro della salute, adottato di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze, sentita la Conferenza Stato-regioni.

La modifica intervenuta non incide sulla copertura finanziaria.

Il comma 2 dell'articolo 6 dispone, infatti, la copertura degli oneri derivanti dall'attuazione delle predette norme, valutati complessivamente in 25.715.000 euro annui. Il successivo comma 2 dispone che alla copertura degli oneri derivanti dall'attuazione del comma 1, valutati in 25.715.000 euro annui, si provvede, quanto a 15.715.000 euro, mediante la procedura di cui all'articolo 5, comma 1, del decreto-legge 13 settembre 2012, n. 158, convertito, con modificazioni, dalla legge 8 novembre 2012, n. 189, nel rispetto degli equilibri programmati di finanza pubblica e, quanto a 10 milioni di euro, utilizzando le dotazioni finanziarie di cui all'articolo 1, comma 229, della legge 27 dicembre 2013, n. 147, come incrementate dall'articolo 1, comma 167, della legge 23 dicembre 2014, n. 190.

Il comma 3 stabilisce che, dalla data di entrata in vigore del decreto del Presidente del Consiglio dei ministri che aggiorna i LEA mediante la procedura di cui all'articolo 5, del decreto-legge n. 158 del 2012, nel rispetto delle indicazioni di cui al comma 1, cessa la sperimentazione di cui all'articolo 1, comma 229, della legge di stabilità per il 2014, ed è soppressa conseguentemente la relativa autorizzazione di spesa". **Nella seduta della Commissione Affari sociali del 30 marzo 2016** Vega COLONNESE (M5S) chiede alla presidenza di poter acquisire il materiale raccolto nel corso dell'esame preliminare del provvedimento in titolo al Senato, per ragioni di economia procedurale, al fine di individuare singoli aspetti eventualmente da approfondire. Anna Margherita MIOTTO (PD), associandosi alla richiesta della collega Colonnese, pone inoltre una sorta di questione pregiudiziale, partendo dalla considerazione per cui la proposta di legge in esame richiede un'integrazione dei livelli di assistenza (LEA). Ricordando che si è in attesa del decreto di aggiornamento dei LEA sulla base della procedura prevista dall'ultima legge di stabilità, ritiene utile l'acquisizione da parte della Commissione di una bozza di tale decreto, che dovrebbe presumibilmente riprendere il contenuto di analoghe iniziative non portate a compimento nelle passate legislature, al fine di verificare se gli *screening* in oggetto vi siano ricompresi o meno.

Mario MARAZZITI, *presidente*, ritenendo condivisibili le richieste avanzate dalle deputate Colonnese e Miotto, invita il rappresentante del Governo a fornire, ove possibile, il materiale richiesto da quest'ultima. **Nella seduta della Commissione Affari sociali del 5 aprile 2016**

Mario MARAZZITI, *presidente*, ricorda che nella seduta precedente la deputata Colonnese aveva richiesto il materiale acquisito presso l'omologa Commissione del Senato nel corso dell'istruttoria relativa all'esame del provvedimento in oggetto e che la deputata Miotto aveva chiesto al rappresentante del Governo di poter visionare la bozza del decreto concernente l'aggiornamento dei LEA. Sul primo punto, segnala che gli uffici hanno provveduto ad inviare il materiale richiesto a tutti i componenti della Commissione. Sul secondo punto, chiede al sottosegretario De Filippo se la richiesta possa essere accolta. Il sottosegretario Vito DE FILIPPO conferma la disponibilità ad inviare il documento richiesto nelle prossime ore.

Mario MARAZZITI, *presidente*, in ragione dell'assenza della relatrice, rinvia il seguito dell'esame ad altra seduta. **Nella seduta in sede referente della Commissione Affari Sociali del 28.4.16** Paola BINETTI (AP) ricorda che il tema degli *screening* neonatali è oggetto di costante attenzione da parte della Commissione a partire dalla precedente legislatura, sottolineando che non a caso la proposta a sua prima firma è stata presentata il primo giorno dell'attuale legislatura, riprendendo proposte avanzate già nel corso della legislatura precedente. Facendo riferimento ai fondi stanziati a tale scopo attraverso le leggi di stabilità, in un clima di condivisione, evidenzia che il tema investe sia gli aspetti legati alla prevenzione sia quelli relativi agli interventi precoci e ribadisce, quindi, l'importanza degli accertamenti preventivi, al fine di migliorare la qualità della vita dei piccoli pazienti e delle loro famiglie con un intervento tempestivo. Nel

rilevare che l'aggiornamento dei LEA, che potrebbe fornire una prima risposta, è oggetto di continui rinvii, segnala la necessità di un intervento organico, anche al fine di sfruttare le sinergie connesse all'implementazione della rete europea per le malattie rare, da portare a compimento in tempi rapidi, valutando l'ipotesi dell'approvazione senza modifiche del testo licenziato dal Senato. Anna Margherita MIOTTO (PD) richiama l'attenzione della Commissione sull'opportunità di prendere visione preliminarmente

della bozza del decreto di aggiornamento dei LEA, ai fini di una valutazione completa del provvedimento in esame. Mario MARAZZITI, *presidente*, ricordando di avere già sollecitato al Governo la trasmissione di tale bozza, manifesta l'intenzione di reiterare la richiesta. Giulia GRILLO (M5S), *relatrice*, pur concordando concorda con la considerazione della collega Miotto sull'importanza di conoscere il contenuto della bozza del decreto di aggiornamento dei LEA, ritiene che la Commissione debba procedere in tempi rapidi all'adozione di un testo base. Donata LENZI (PD) manifesta la disponibilità del suo gruppo ad adottare nella seduta odierna un testo base, fissando il termine per la presentazione degli emendamenti. Giulia GRILLO (M5S), *relatrice*, propone di adottare come testo base la proposta di legge n. 3504, approvata dal Senato. Nessun altro chiedendo di intervenire, la Commissione approva la proposta della relatrice e delibera di adottare come testo base per il prosieguo dell'esame la proposta di legge n. 3504, approvata dal Senato. Mario MARAZZITI, *presidente*, propone di fissare il termine per la presentazione di emendamenti alle ore 18 di mercoledì 18 maggio 2016. La Commissione acconsente.