

Legislatura 17 Atto di Sindacato Ispettivo n° 3-01123

Atto n. 3-01123 (in Commissione)

Pubblicato il 22 luglio 2014, nella seduta n. 286

TAVERNA , SIMEONI , FUCSIA , AIROLA , BERTOROTTA , BULGARELLI , CAPPELLETTI , CASTALDI , CIOFFI , COTTI , CRIMI , DE PIETRO , FATTORI , GAETTI , GIARRUSSO , GIROTTO , LUCIDI , MANGILI , MOLINARI , MONTEVECCHI , MORRA , NUGNES , PUGLIA , SANTANGELO , VACCIANO -
Al Ministro della salute. -

Premesso che:

le malattie metaboliche ereditarie e altre malattie congenite di origine genetica si manifestano prevalentemente nei bambini nei primi anni di vita, ma possono esordire anche in età giovanile o adulta;

tali malattie sono gravi e progressivamente invalidanti e, se non riconosciute in tempo utile (poiché i neonati alla nascita si presentano apparentemente sani), possono provocare gravi *handicap* fisici e mentali permanenti o morte precoce;

tali danni e morti potrebbero essere evitati attraverso una pratica diffusa di *screening* neonatale, un esame non invasivo effettuabile subito dopo la nascita e che permette di identificare un ampio gruppo di malattie prima che queste si manifestino clinicamente;

in Italia, l'articolo 6 della legge quadro 5 febbraio 1992, n. 104, ha introdotto lo *screening* neonatale esclusivamente per 3 malattie, ovvero l'ipotiroidismo congenito, la fibrosi cistica e la fenilchetonuria. I risultati dei programmi di *screening* per queste patologie hanno già mostrato di poter cambiare la storia naturale della patologia;

la legge 27 dicembre 2013, n. 147, recante "Disposizioni per la formazione del bilancio annuale e pluriennale dello Stato" (legge di stabilità per il 2014), al comma 229 dell'articolo 1 stabilisce che "Il Ministro della salute, con decreto da adottare entro due mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge, sentiti l'Istituto superiore di sanità e la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, prevede anche in via sperimentale di effettuare, nel limite di cinque milioni di euro, lo *screening* neonatale per la diagnosi precoce di patologie 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, in età neonatale, comporti un vantaggio in termini di accesso a terapie in avanzato stato di sperimentazione, anche di tipo dietetico. Entro tre mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge, il Ministro della salute definisce l'elenco delle patologie di cui al primo periodo. Al fine di favorire la massima uniformità dell'applicazione sul territorio nazionale della diagnosi precoce neonatale e l'individuazione di bacini di utenza ottimali proporzionati all'indice di natalità, è istituito presso l'Agenzia nazionale per i servizi sanitari regionali (Age.na.s.) un Centro di coordinamento sugli *screening* neonatali composto: dal direttore generale dell'Age.na.s. con funzione di coordinatore; da tre membri designati dall'Age.na.s, dei quali almeno un esperto con esperienza medico-scientifica specifica in materia; da un membro di associazioni dei malati affetti da patologie metaboliche ereditarie; da un rappresentante del Ministero della salute; da 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 soggetti di cui al terzo periodo è a titolo gratuito. Conseguentemente il livello del finanziamento del Servizio sanitario nazionale cui concorre ordinariamente lo Stato è incrementato di 5 milioni di euro a decorrere dall'anno 2014";

considerato che:

il 2 febbraio 2014 il Ministero della salute ha istituito con decreto un gruppo di lavoro per lo *screening* neonatale per la diagnosi precoce di patologie metaboliche ereditarie finalizzato alla predisposizione della proposta del decreto ministeriale previsto al comma 229 dell'articolo 1 della legge n. 147 del 2013 e alla definizione delle patologie su cui effettuare lo *screening* stesso;

nel gruppo di lavoro sono stati chiamati rappresentanti di 5 Regioni, Veneto, Liguria, Lombardia, Molise e Sicilia, e anche 3 medici esperti. Tra le Regioni solo la Liguria ha esperienza nello *screening* metabolico allargato;

la Regione Toscana effettua lo *screening* allargato ad oltre 40 malattie dal 2004 per delibera regionale, dopo 3 anni di progetto pilota. Sono stati sottoposti a *screening* circa 400.000 neonati con circa 300 diagnosi effettuate. La Toscana è una Regione che dunque ha già "sperimentato" lo

screening, ma ciò nonostante non è stata inserita nel gruppo di lavoro istituito dal Ministero della salute il 2 febbraio 2014;

secondo quanto stabilito dall'articolo 1, comma 229, della legge n. 147 del 2913 che introduce lo *screening* metabolico allargato in Italia, l'elenco delle patologie metaboliche ereditarie doveva essere approvata entro il 3 aprile 2014;

considerato inoltre che:

il comma 229 si origina da un emendamento (presentato alla legge di stabilità dal Movimento 5 stelle, approvato all'unanimità da tutte le forze politiche) volto a consentire, in tempo utile, la diagnosi di malattie per le quali è oggi possibile effettuare una terapia;

in data 6 agosto 2013, è stato presentato un disegno di legge recante "Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie", in corso di esame presso la 12^a Commissione permanente (Igiene e sanità) del Senato (AS 998);

la Commissione del Senato si è riunita in data 11 giugno 2014 per esaminare il provvedimento rilevando l'importanza dell'iniziativa legislativa, che merita un esame attento e una rapida approvazione, "essendo condivisibile l'obiettivo di rendere obbligatoria l'effettuazione degli *screening* neonatali, ampliando in maniera ragionata il novero delle patologie oggetto d'indagine diagnostica";

il disegno di legge, dal carattere *bipartisan*, è volto a disciplinare in modo permanente lo *screening* neonatale al fine di evitare a migliaia di famiglie di dover vivere il lungo periodo di incertezza della diagnosi, con elevati costi umani e anche sanitari in termini di visite, indagini diagnostiche, ricoveri e trattamenti inadeguati;

lo *screening* neonatale allargato offre il vantaggio alle famiglie che abbiano già riscontrato un caso di malattia metabolica di poter avere un consiglio genetico e di poter effettuare diagnosi prenatale, nonché permettere di disporre di dati epidemiologici su un numero maggiore di patologie per la programmazione e la realizzazione di interventi di sanità pubblica, oltre a consentire un contenimento dei costi per il Servizio sanitario nazionale (SSN) a lungo termine;

a giudizio degli interroganti l'importanza della prevenzione è fondamentale sia per migliorare la qualità della vita delle persone intervenendo in tempo per stabilire la cura appropriata per una patologia, sia perché consente un risparmio per il SSN nel lungo periodo,

si chiede di sapere:

se il Ministro in indirizzo non ritenga opportuno emanare nel più breve tempo possibile il decreto attuativo previsto dalla legge 27 dicembre 2013, n. 147, per effettuare in via sperimentale, nel limite di 5 milioni di euro, lo *screening* neonatale per la diagnosi precoce di patologie metaboliche ereditarie, considerando che i termini sono scaduti il 3 marzo 2014 in quanto il comma 229 dell'articolo 1 stabilisce che tale decreto doveva essere approvato entro due mesi dalla entrata in vigore della legge (1° gennaio 2014);

se non consideri necessario, in concomitanza dell'emanazione del decreto attuativo, definire in tempi celeri l'elenco delle patologie metaboliche ereditarie, considerando che tale elenco doveva essere redatto entro il 3 aprile 2014 e che i ritardi e differimenti dei termini previsti per legge metterebbero a rischio i 5 milioni di euro stanziati per l'attuazione dello *screening* neonatale determinando una privazione che danneggerebbe tutti i neonati italiani.