
PROPOSTA DI LEGGE
APPROVATA DALLA 12^a COMMISSIONE PERMANENTE
(IGIENE E SANITÀ) DEL SENATO DELLA REPUBBLICA
il 17 dicembre 2015 (v. stampato Senato n. 998)

d'iniziativa dei senatori

**TAVERNA, CIOFFI, MORRA, BUCCARELLA, MARTELLI, AIROLA, DONNO,
MOLINARI, ENDRIZZI, CASALETTO, MARTON, BULGARELLI, LEZZI, MANGILI,
BERTOROTTA, BOTTICI, CRIMI, PAGLINI, CATALFO, MORONESE, GAETTI,
MAURIZIO ROMANI, BENCINI, PEPE, SIMEONI, FATTORI, MONTEVECCHI,
SANTANGELO, CAMPANELLA, BATTISTA, VACCIANO, FUCKSIA, BIANCONI**

Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie

Trasmessa dal Presidente del Senato della Repubblica il 18 dicembre 2015

PROPOSTA DI LEGGE

Art. 1.

(Finalità).

1. La presente legge ha la finalità di garantire la prevenzione delle malattie metaboliche ereditarie, attraverso l'inserimento nei livelli essenziali di assistenza (LEA) di accertamenti diagnostici obbligatori da effettuare su tutti i neonati, nati a seguito di parti effettuati nelle strutture ospedaliere o a domicilio, in modo da consentire un tempestivo trattamento delle patologie.

Art. 2.

(Ambito di applicazione).

1. Gli accertamenti diagnostici obbligatori di cui all'articolo 1 sono effettuati 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, in età neonatale, comporti un vantaggio in termini di accesso a terapie in avanzato stato di sperimentazione, anche di tipo dietetico.

Art. 3.

(Centro di coordinamento sugli screening neonatali).

1. Al fine di favorire la massima uniformità nell'applicazione sul territorio nazionale della diagnosi precoce neonatale è istituito presso l'Istituto superiore di sanità il Centro di coordinamento sugli *screening* neonatali.

2. Il Centro di cui al comma 1 è composto da:

a) il direttore generale dell'Istituto superiore di sanità, con funzioni di coordinatore;

b) tre membri designati dall'Istituto superiore di sanità, dei quali almeno uno con esperienza medico-scientifica specifica in materia;

c) tre membri delle associazioni maggiormente rappresentative dei soggetti affetti dalle patologie di cui alla presente legge e dei loro familiari;

d) un rappresentante del Ministero della salute;

e) un rappresentante della Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano.

3. La partecipazione dei componenti del Centro di cui al comma 2 è a titolo gratuito.

4. Al Centro di cui al comma 1 sono attribuiti i seguenti compiti:

a) monitorare e promuovere la massima uniformità di applicazione degli *screening* neonatali sul territorio nazionale;

b) collaborare con le regioni per la diffusione delle migliori pratiche in tema di *screening* neonatale;

c) controllare i costi per la realizzazione degli *screening* neonatali individuando *standard* comuni;

d) definire le dimensioni del bacino d'utenza di ciascun centro di riferimento regionale al fine di accorpate, se necessario, aree geografiche contigue;

e) fornire informazioni codificate e standardizzate ai servizi territoriali per l'assistenza alle famiglie dei neonati sui rischi derivanti dalle patologie metaboliche ereditarie, nonché sui benefici conseguibili attraverso l'attività di *screening*, offrendo anche informazioni sulla terapia e sulle migliori cure disponibili per la specifica malattia metabolica;

f) stabilire, per le finalità di cui alle lettere a) e d), le modalità di raccolta dei campioni di sangue nonché i tempi di

consegna entro ventiquattro ore presso i centri di riferimento regionali;

g) istituire un archivio centralizzato sugli esiti degli *screening* neonatali al fine di rendere disponibili dati per una verifica dell'efficacia, anche in termini di costo, dei percorsi intrapresi.

Art. 4.

(*Protocollo operativo per la gestione degli screening neonatali*).

1. Il Ministro della salute, acquisito il parere dell'Istituto superiore di sanità e della Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, nonché delle società scientifiche di riferimento, predispone un protocollo operativo per la gestione degli *screening* neonatali nel quale sono definite le modalità della presa in carico del paziente positivo allo *screening* neonatale e dell'accesso alle terapie.

2. L'Agenzia nazionale per i servizi sanitari regionali (Age.na.s.) compie una valutazione di HTA (*Health technology assessment*) su quali tipi di *screening* neonatale effettuare.

Art. 5.

(Disposizione transitoria).

1. Le regioni provvedono all'attuazione di quanto disposto dalla presente legge, in conformità a quanto previsto dall'[articolo 6 della legge 5 febbraio 1992, n. 104](#), entro sei mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge.

Art. 6.

(Disposizioni di attuazione e copertura finanziaria).

1. Con la procedura di cui al comma 2, da completare entro il 31 dicembre 2015, 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.

2. 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](#).

3. 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, comma 1, del decreto-legge 13 settembre 2012, n. 158](#), convertito, con modificazioni, dalla [legge 8 novembre 2012, n. 189](#), nel rispetto delle indicazioni di cui al comma 1, cessa la sperimentazione di cui all'[articolo 1, comma 229, della legge 27 dicembre 2013, n. 147](#), ed è soppressa la relativa autorizzazione di spesa.