

SCREENING NEONATALE: EFFICACE STRUMENTO DI PREVENZIONE, NON SEMPLICE CAPITOLO DI SPESA

Onorevoli Senatori,

è con grande soddisfazione che accolgo l'intenzione di questa commissione di procedere in sede deliberante sul tema dello screening neonatale allargato. E' una scelta che evidenzia come questa battaglia vi sia cara e come non possa conoscere altra bandiera che quella della difesa della salute.

Mi preme evidenziare subito una cosa: parlare di screening neonatale significa prima di tutto parlare di uno straordinario strumento di prevenzione, con evidenze scientifiche tali da non lasciare dubbi sull'opportunità di accoglierlo nell'ordinamento del nostro Paese, come già avviene in molti altri paesi dell'Europa e del Mondo.

Purtroppo però, pur avendo tutti gli strumenti tecnici e tutte le competenze necessarie, l'Italia non è ancora riuscita a cogliere appieno questa opportunità. Ancora oggi poterne o meno usufruire dipende dalla regione in cui si nasce. Tali disparità andrebbero chiamate con il più appropriato nome di **discriminazioni**, nel diritto alla salute e nel diritto alla vita. E' compito pertanto del legislatore rimuovere queste discriminazioni.

Nella relazione che il dr la Marca ha depositato agli atti potrete vedere Regione per Regione, e talvolta Asl per Asl, quanto differenti siano le politiche di screening neonatale. Non potendo in questa sede dar conto dettagliatamente di tutte queste differenze voglio focalizzare l'attenzione su due soli punti significativi

- 1) Secondo lo stato attuale della scienza **sarebbero ricercabili** alla nascita, con una metodica veloce e non invasiva, circa **40 patologie** rare ma gravemente invalidanti, e molte potenzialmente mortali. Ad oggi **nel nostro paese sono obbligatori solo i test per 3 patologie**. Solo questi vengono effettuati su tutti i neonati in maniera uniforme. Nella vicina e certo non più ricca Spagna vengono effettuati test obbligatori per 40 malattie.
- 2) In base al numero medio di nuovi nati nel nostro paese e all'incidenza di queste patologie si stima che **ogni anno circa 300 neonati sfuggano ad una diagnosi precoce**. Il futuro riservato a 300 nuovi bambini ogni anno è fatto di:
 - a) insorgenza dei sintomi e ricoveri successivi da un ospedale all'altro, con elevato numero di accertamenti e terapie d'urgenza, spesso non efficaci e pertanto inutili;
 - b) danni gravi e permanenti, spesso a livello neurologico, con deficit fisici e cognitivi irreversibili;
 - c) bassa qualità della vita ed elevate necessità assistenziali;
 - d) morte precoce.

Tutto questo sarebbe evitabile con lo screening neonatale allargato. Individuato il difetto, infatti, è possibile intervenire attraverso la dieta e in alcuni casi con terapie farmacologiche a disposizione.

(i dati esatti, per quanto riguarda il 2012, sono i seguenti: bambini nati in Italia 534.000, bambini sottoposti a screening allargato 159.000 (meno del 24%). Diagnosi di malattia: 56. Diagnosi prevedibili in base ai dati di incidenza: 392. Diagnosi mancate: circa 290 bimbi. Si noti che le stime sono probabilmente in difetto)

Risulta quindi intuitivo che l'introduzione dello screening neonatale allargato sia da valutare non come una voce di costo ulteriore per il SSN ma come un'azione di prevenzione che comporta anche un risparmio di

costi in termini di minori ricoveri per la diagnosi, minori ricoveri d'urgenza, diminuzione o eliminazione di disabilità gravissime, riduzione dei costi sociali legati all'assistenza di soggetti disabili.

Voglio in questa sede portarvi un esempio di cui forse non siete a conoscenza

Due anni fa la Regione Sicilia si è trovata a dover chiedere aiuto per sostenere una spesa di 300.000€ per una paziente affetta da una malattia ultra-rara del metabolismo. La paziente, non diagnosticata alla nascita, aveva visto la sua salute peggiorare al punto di aver bisogno di un costosissimo intervento negli USA. Se la paziente avesse avuto la diagnosi alla nascita tramite lo screening le sarebbe stata data una terapia assai poco costosa a base di carnitina e il danno neurologico acuto di sarebbe potuto prevenire. A fronte di una terapia dai costi bassissimi la Regione avrebbe risparmiato 300.000 euro, e questa somma avrebbe potuto coprire i **costi di circa sei anni di programma di screening neonatale** per i 50.000 neonati della regione Sicilia.

Si tratta di dati che devono togliere ogni dubbio sulla sostenibilità dello screening e sulla positività del rapporto tra beneficio e costi anche quando si voglia guardare a questi dal solo punto di vista economico.

DDL 998 – ANALISI E SPUNTI PER LA XII COMMISSIONE

Pertanto, auspicando che la commissione voglia in breve tempo deliberare positivamente sul disegno di legge in oggetto, colgo questa occasione per alcuni spunti finalizzati ad un possibile miglioramento del DDL 998, che è certamente un ottimo testo di partenza, se pur con piccoli margini di miglioramento.

Partirei direttamente dall'analisi **dell'ART 2 comma 3**, che disciplina **l'aggiornamento periodico del panel di malattie** da sottoporre al test di screening. E' giustissimo che si sia prevista la periodica revisione del panel delle patologie. Quello che manca però è un chiaro termine temporale per l'aggiornamento. Viene usata la parola 'periodicamente' e non viene dato un orizzonte temporale definito. Ciò non può che preoccupare chi si occupi di malattie rare. Tale modello richiama infatti alla mente quello di aggiornamento previsto per l'Allegato A alla legge 279/2001, nota come 'lista delle malattie rare esenti'. La lista doveva essere aggiornata ogni 3 anni, in quel caso si mise un termine di riferimento, ma ad oggi tale aggiornamento non è mai avvenuto, producendo discriminazioni tra pazienti. Così come configurato attualmente l'art 2 comma 3 rischia di destinare l'aggiornamento del panel al medesimo triste destino. Pertanto due cose sarebbero auspicabili.

In primo luogo definire una scadenza periodica per l'aggiornamento, che tenendo conto dei grandi progressi della scienza potrebbe essere anche biennale;

In secondo luogo, se pur più complesso, identificare meccanismi di aggiornamento snelli, che tengano conto dei risultati positivi di programmi sperimentali e delle evidenze scientifiche di altri paesi, così da arrivare preparati e con elementi solidi al momento dell'aggiornamento del panel.

ART 3. L'Art 3 così come attualmente configurato andrebbe benissimo, se non fosse che è stata esplicitata più volte dal Ministro la volontà di cambiare le funzioni di AGENAS attribuendole soprattutto il compito di supporto alle Regioni in piano di rientro e funzioni di controllo su sprechi e corruzione, funzioni diverse da quelle di coordinamento che aveva fino a poco fa, quando questo DDL è stato concepito. Pertanto, prevedendo tale cambiamento, **risulterebbe più opportuno trasferire la funzione di Centro di coordinamento ad un altro organo. Credo che tale funzione debba essere posta in capo ad un ufficio interno al Ministero della Salute.** La funzione di tale Coordinamento, infatti, è di primaria importanza nella concreta, efficiente e razionale applicazione dello screening. Le decisioni e gli indirizzi che da questo comitato usciranno dovranno essere di natura politica prima ancora che scientifica: si tratterà infatti di

monitorare l'applicazione a livello regionale, definire i bacini di utenza di ogni centro in base a dei criteri di efficienza e di relazionarsi per questo con le Regioni. Una funzione del genere trova il suo naturale collocamento all'interno del Ministero e non, come ipotizzato durante il dibattito, presso l'Istituto Superiore di Sanità, che per sua vocazione – come recentemente ribadito dal Ministro – deve occuparsi di ricerca scientifica. Naturalmente, qualora la competenza di coordinamento venisse spostata dall'Agenas al Ministero sarebbe opportuno rivedere anche la composizione del coordinamento stesso, ma senza snaturarlo – perché già ora molto equilibrato – e certamente salvaguardando la partecipazione ad esso di associazioni pazienti: **in tal senso si suggerisce di formulare in maniera più chiara la lettera C dell'art 3**

Infine, continuando nell'analisi **dell'ART 3** vorrei soffermarmi sul complesso delineato dalle **lettere da c ad e**, che riguardano il modello organizzativo. Si tratta di un tema molto importante perché proprio il modello organizzativo – e quindi la definizione del numero dei centri, dei loro bacini d'utenza e della loro dislocazione – impatta a livello della spesa molto più che l'inserimento di alcune patologie in più o in meno nel panel.

L'IMPORTANZA DEL MODELLO ORGANIZZATIVO DEI CENTRI SCREENING

Allo stato attuale in Italia abbiamo un numero di tandem mass più che sufficiente ad effettuare il test su tutti i nuovi nati. Tali macchinari sono però usati in maniera non efficiente, la maggior parte lavora molto al di sotto di quanto sarebbe ottimale. Tale uso non ottimale dei macchinari riflette una non ottimale organizzazione dei centri screening: troppi rispetto al numero di nati, come dimostra anche il paragone con altri Paesi. Una razionalizzazione sarebbe auspicabile: il contenimento dei costi consentirebbe nel tempo un più facile allargamento del panel e metterebbe a disposizione risorse per i centri che si occuperanno poi della presa in carico dei pazienti giunti a diagnosi. Una razionalizzazione significherebbe anche privilegiare la competenza, avrebbe l'effetto di innalzare la qualità dei test effettuati abbattendo il numero dei falsi positivi e permettendo anche una più facile aggregazione e lettura dei dati epidemiologici e dunque la programmazione sanitaria.

Ciò rende ancor più evidente come solo un coordinamento in capo al ministero avrebbe la forza di compiere una simile ma necessaria razionalizzazione.