

Senato della Repubblica

XII Commissione Igiene e Sanità

Audizione di UNIAMO FIMR onlus

su A.S. n°998 in materia di "Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie"

Roma, Mercoledì 3 dicembre 2014

Onorevole Presidente, Onorevoli Senatori,

desideriamo esprimere il nostro vivo apprezzamento per l'attenzione mostrata dalla XII Commissione e la sensibilità di tutte le rappresentanze politiche di partito nella volontà di giungere per la prima volta alla emanazione di una norma di legge per organizzare e regolare l'uso dello screening neonatale esteso. Uno strumento diagnostico biochimico che permette di realizzare indagini sistematiche sulla popolazione neonatale, rendendo possibile l'identificazione di una malattia prima della comparsa dei segni o sintomi clinici.

L'articolo 6, comma 2 lettera g) della legge 5 febbraio 1992 n°104 ha introdotto nel panorama legislativo italiano lo screening neonatale per sole tre malattie: ipotiroidismo congenito, fibrosi cistica e fenilchetonuria.

Nel frattempo si è avuto un progressivo sviluppo da un lato tecnologico diagnostico, tale da poter potenzialmente estendere lo screening neonatale a sistematici programmi, mentre dall'altro lato un incremento di produzione di raccomandazioni e norme di rango superiore europeo riconosce nell'adozione dello screening neonatale allargato un imprescindibile strumento di sanità pubblica per la prevenzione, epidemiologia, ricerca, assistenza del paziente affetto da patologia metabolica ereditaria.

Programmi di screening neonatale esteso sono realizzati in molti Paesi avanzati nella sanità pubblica, anche se con modalità diverse.

In Italia la regione Toscana con delibera regionale n°800 del'1 novembre 2004 ha disposto che tutti i neonati toscani siano sottoposti a screening allargato mediante spettrometria di massa tandem. Hanno fatto seguito altre delibere regionali: Emilia Romagna, Veneto, Sardegna e Marche. Mentre in altri territori lo screening esteso è attivo solo grazie ad iniziative di aziende ospedaliere e singoli centri screening.

Il dibattito internazionale sul tema comprende anche alcuni aspetti particolarmente critici della tematica, come le prospettive economiche e di disponibilità di test, ovvero implicazioni etiche legate, ad esempio, alla possibilità di falsi positivi/falsi negativi, a cause di forme di discriminazione, allo stress

psicologico aggiunto per i genitori quando non esiste ancora una cura o trattamento per la specifica malattia accertata, oltre all'accorpamento nei panel di screening di patologie ad esordio tardivo.

Esaminando gli articoli del disegno di legge ne apprezziamo le finalità, così come specificate nell'articolo 1, che prevede l'inserimento dello **screening neonatale metabolico esteso** quale accertamento diagnostico come obbligatorio e inserito a sistema nel SSN tramite Livelli Essenziali Assistenza.

Il riparto di competenze in materia sanitaria e di tutela della Salute tra lo Stato e le Regioni si riflette problematicamente nella previsione di *obbligatorietà* della prestazione. Per garantire la reale positività della norma affinché sia omogeneamente distribuita sul territorio, si suggerisce di fondare il decreto ministeriale di cui all'articolo 2 del disegno di legge in esame su di un'intesa tra Stato, Regioni e Province autonome di Trento e Bolzano, che condivida le finalità e gli obiettivi di questa legge.

L'articolo 2, comma 2 cita genericamente le linee guida nazionali ed internazionali in materia di screening neonatale metabolico esteso. Giova riferire in merito che in seno all'Age.Na.S. è stato istituito nel 2013 un Gruppo di lavoro riferito al progetto R.A. 2010-8/B la cui finalità è l'elaborazione di linee guida cliniche per l'individuazione di protocolli applicativi per lo screening neonatale esteso. E' da sottolineare che in questo gruppo di lavoro è già presente la rappresentanza delle associazioni dei pazienti.

Infine all'articolo 2, comma 3, suggeriamo a maggior garanzia di specificare il periodo di tempo occorrente per l'aggiornamento dei LEA (ad esempio ogni 2 anni) in merito all'incremento del numero delle patologie nei panel di screening.

L'articolo 3 istituisce, organizza e definisce i compiti del Centro di coordinamento sugli screening neonatali e ne assegna la sede presso l'Age.na.S.

Tuttavia, sia per le molteplici peculiarità caratterizzanti la materia, sia in recepimento della riforma degli organismi sottoposti alla vigilanza del Ministero della Salute non ancora approvata, riteniamo di identificare il Ministero della Salute quale sede più opportuna per il centro di coordinamento, in particolare come nuovo organismo collegiale con riferimento alla Direzione Generale per la Prevenzione del medesimo Ministero.

Di conseguenza il Centro di Coordinamento è così composto: il Direttore generale per la Prevenzione del Ministero della Salute con funzione di coordinatore; due rappresentanti del Ministero della Salute di cui uno esperto di chiara fama nella materia; un rappresentante di Age.na.S.; un rappresentante dell'Istituto Superiore di Sanità; rappresentanti delle associazioni dei pazienti e familiari; un rappresentante della società di Neonatologia; un rappresentante della società di Ostetricia e Ginecologia; un rappresentante delle società dei Medici di Medicina Generale; un rappresentante della società dei Pediatri di libera scelta; un rappresentante della società di genetica clinica; due rappresentanti della Conferenza delle Regioni e Province autonome di Trento e Bolzano.

Tuttavia con rammarico segnaliamo che in riferimento all'emendamento 229 della legge di stabilità del 30.12.2013, ha fatto seguito il D.M. del 26.02.2014 che ha istituito il Tavolo tecnico all'interno del Dipartimento di Prevenzione del Ministero della Salute dove la rappresentanza dei pazienti è stata esclusa in contraddizione alle raccomandazioni emanate dal Consilium Europeo in tema di Malattie Rare del giugno 2009 e riprese poi nel P.N.M.R. adottato il 16.10.2014.



Il disegno di legge in esame, pur meritevole nell'obiettivo di dare un primo ordinamento legislativo universale ed uniforme, manca di alcuni elementi di maggior certezza e garanzia di qualità.

Con riguardo all'articolo 3, comma 4 e all'articolo 4, comma 1, si rileva una ampio e articolato deficit conoscitivo della operatività osservabile quotidianamente nei centri e laboratori ospedalieri e dei bisogni correlati che inevitabilmente si ripercuotono nella formulazione. In particolare nell'articolo 4 sulla definizione del protocollo operativo per la gestione dello screening neonatale metabolico esteso, vengono citati sia il Consenso che il Dissenso informato dei familiari in contraddizione sia con quanto riportato precedentemente nell'impianto del DDL 998, sia con quanto stabilito dalla legge 104/92 per l'obbligatorietà in materia di screening neonatale. Evidenziamo la necessità di una riflessione in merito alla linea di confine che si crea tra l'informativa e la conservazione/custodia del campione prelevato.

La scelta dell'obbligatorietà dello screening neonatale metabolico esteso comporta una doppia dimensione informativa:

- la prima unitaria, pubblica di competenza dello Stato - uno a molti - che faccia da *humus* allo sviluppo di una cultura avanzata della prevenzione secondaria, che crei le condizioni per aprire un dibattito pubblico sulle scelte di politica sanitaria preventiva da applicare, come auspicato nelle Convenzione di Oviedo;
- la seconda dedicata alle coppie: un percorso conoscitivo sull'intero processo di screening neonatale metabolico esteso, organizzato e validato che orienti e informi progressivamente e a gradi le coppie intenzionate a diventare genitrici, compreso il *counselling* anche genetico.

Quella linea di confine delineata dall'esperienza sul campo che ha permesso di comprendere con esattezza quando sia il momento più adatto per spiegare alle coppie il processo di screening neonatale metabolico esteso, individuabile nell'arco di tempo pre-nascita. Il momento della nascita e le 48 ore successive alla nascita, cioè quando è necessario procedere al prelievo del sangue del neonato per procedere allo screening, lo stress psicologico a cui vengono sottoposti i neo-genitori, impedisce la creazione di quel clima sereno e concentrato, proficuo per comunicare efficacemente con loro.

Una seconda area di aspetti a nostro parere non chiaramente definita nel disegno di legge in esame, attiene più all'organizzazione e funzionamento del protocollo operativo di gestione dello screening neonatale metabolico esteso.

Un primo elemento è dato dalla rete dei centri per lo screening. È necessario in primo luogo definire con maggior precisione i criteri di definizione e accreditamento di un centro per lo screening neonatale. Per un positivo rapporto economico costo/efficienza, data la necessità di copertura dello screening nella popolazione maggiore del 95%, si suggerisce la possibilità di consorzio dei centri screening tra più regioni. Ciò diminuirebbe il numero dei centri, ma permetterebbe loro di arrivare a gestire anche 60.000 campioni, con vantaggi economici di economia di scala.

Purtroppo le attuali strutture dei centri screening non sono in grado di procedere alla conservazione dei campioni per un certo tempo. Tuttavia è necessario prevedere come poter realizzare questa possibilità. La soluzione è essenzialmente economico finanziaria, che potrebbe trovare soluzione nel vincolare una quota parte del fondo di finanziamento per l'attuazione del disegno di legge di venticinque milioni di euro alla custodia a tempo determinato dei campioni per studi retrospettivi.

Soggetto legittimato ad agire per la tutela giudiziaria delle persone con disabilità, vittime di discriminazioni, in riferimento al Decreto 21 giugno 2007,



Il personale operativo nei centri necessita di una stabilizzazione e formazione dedicata continua.

In questo contesto devono essere definiti i percorsi diagnostico-assistenziali specifici, aderenti a linee guida scientificamente validate a garantire l'appropriatezza e la qualità della prestazione, prevedendo una adeguata consulenza pre e post test.

Deve essere garantita la continuità tra il centro screening e l'eventuale centro di cura specialistico, il quale deve essere in grado di procedere alla conferma o meno biochimica e genetica del risultato dello screening e di conseguenza attivare il percorso di approfondimento diagnostico e di successiva presa in carico assistenziale.

Per l'attuazione di questa legge provvede uno stanziamento di venticinque milioni di euro a partire dal 2014.

Riteniamo che per le finalità espresse dall'articolo 1 del disegno di legge in esame, ovvero la messa a sistema nel SSN dello screening metabolico esteso, sia necessario prevedere un incremento adeguato del finanziamento del SSN a cui concorre lo Stato con le sue risorse.

Infine, ai fini di una maggiore efficacia, pensiamo sia necessario ripartire il finanziamento in quote, parte delle quali potranno essere utilizzate, oltre che per finanziare la custodia dei campioni presso i centri screening come accennato, anche per alimentare la campagna informativa pubblica sullo screening metabolico esteso.

Renza Barbon Galluppi

Presidente UNIAMO  
F.I.M.R. onlus