

ACCERTAMENTI DIAGNOSTICI NEONATALI OBBLIGATORI

*Questo provvedimento è diretto a rendere obbligatoria, con l'inserimento nei livelli essenziali di assistenza (LEA), l'effettuazione dello **screening neonatale per la diagnosi precoce delle malattie metaboliche ereditarie**. Il test sarà effettuato sui bambini nati sia nelle strutture ospedaliere che nelle abitazioni private.*

La proposta di legge torna al Senato per l'approvazione definitiva.

Per ulteriori approfondimenti si rinvia ai [lavori parlamentari](#) del provvedimento "Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie" AC 3504 e ai relativi [dossier](#) del Servizio studi della Camera dei deputati.

AMBITO DI APPLICAZIONE

Il provvedimento prevede che gli accertamenti diagnostici nell'ambito degli *screening* neonatali obbligatori siano 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.

CENTRO DI COORDINAMENTO SUGLI SCREENING NEONATALI

È istituito presso l'Istituto superiore di sanità il **Centro di coordinamento sugli screening neonatali** al fine di favorire la massima uniformità nell'applicazione sul territorio nazionale della diagnosi precoce neonatale. Si consente, infatti, di superare l'attuale asimmetria esistente a livello regionale. Mentre in talune regioni virtuose, infatti, lo *screening* viene effettuato da molti anni su circa 40 patologie metaboliche ereditarie (come ad esempio avviene in Toscana, dove nel 2004 si è 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).

Il Centro¹ è tenuto a:

- monitorare e promuovere la massima **uniformità di applicazione degli screening** neonatali sul territorio nazionale;
- collaborare con le Regioni per la **diffusione delle migliori pratiche** in tema di *screening* neonatale;
- individuare **standard comuni** per la realizzazione degli *screening* neonatali;
- definire le **dimensioni del bacino d'utenza** di ciascun centro di riferimento regionale al fine di accorpare, se necessario, aree geografiche contigue;
- **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;
- stabilire le **modalità di raccolta dei campioni di sangue** da inviare ai centri di riferimento regionali entro quarantotto ore dalla raccolta;
- 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.

PROTOCOLLO OPERATIVO PER LA GESTIONE DEGLI SCREENING NEONATALI

Il Ministro della salute² predispose un protocollo operativo per la gestione degli *screening* neonatali nel quale sono definite le modalità della presa in carico del paziente positivo allo *screening* e dell'accesso alle terapie.

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.

¹ Composto dal direttore generale dell'Istituto superiore di sanità, con funzioni di coordinatore; membri designati dall'Istituto superiore di sanità, dei quali almeno uno con esperienza medico-scientifica specifica in materia; membri delle associazioni maggiormente rappresentative dei soggetti affetti dalle patologie; un rappresentante del Ministero della salute e uno 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 Centro è a titolo gratuito.

² 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.

POSSIBILE ELENCO PATOLOGIE

A scopo esemplificativo elenchiamo le patologie identificabili mediante lo screening neonatale esteso, individuate sul sito dell'Associazione Aismme Onlus, che potrebbero essere oggetto della valutazione di Agenas, come previsto dall'art. 4, co. 2 della legge.

(Fonte <http://www.aismme.org/screening.asp>)

GRUPPO	MALATTIA	SIGLA
AA	Fenilchetonuria	PKU
AA	Iperfenilalaninemia benigna	H-PHE
AA	Deficit biosintesi cofattore tetraidrobiopterina	BIOPT (BS)
AA	Deficit rigenerazione cofattore tetraidrobiopterina	BIOPT (REG)
FAO	Deficit dell'acil CoA deidrogenasi a catena media	MCAD
OA	Acidemia glutarica tipo I	GA I
OA	Acidemia Isovalerica	IVA
AA	Malattia delle urine allo scioppo d'acero	MSUD
AA	Tirosinemia tipo I	TYR I
FAO	Deficit del trasporto della carnitina	CUD
FAO	Deficit dell'idrossiacil CoA deidrogenasi a catena lunga	LCHAD
FAO	Deficit della proteina trifunzionale	TFP
FAO	Deficit dell'acil CoA deidrogenasi a catena molto lunga	VLCAD
OA	Aciduria 3-Idrossi 3-metil glutarica	HMG
OA	Deficit del Beta-chetotilasi	BKT
OA	Acidemia Metilmalonica (CbIA)	Cbl A
OA	Acidemia Metilmalonica (CbIB)	Cbl B
OA	Acidemia Metilmalonica (Mut)	MUT
OA	Acidemia Propionica	PA
OA	Acidemia Metilmalonica (CbIC)	Cbl C
AA	Acidemia Argininosuccinica	ASA
AA	Citrullinemia tipo I	CIT
AA	Omocistinuria (deficit di CBS)	HCY
AA	Tirosinemia tipo II	TYR II
FAO	Deficit di Carnitina palmitoil-transferasi II	CPT II
OA	Deficit Multiplo delle carbossilasi	MCD
OA	Acidemia Metilmalonica (CbID)	Cbl D
AA	Argininemia	ARG
AA	Citrullinemia tipo II	CIT II
AA	Ipermetioninemia	MET
AA	Tirosinemia tipo III	TYR III
FAO	Deficit di Carnitina palmitoil-transferasi (L)	CPT Ia
FAO	Acidemia glutarica tipo II	GA2
FAO	Deficit dell'acil CoA deidrogenasi a catena corta	SCAD
FAO	Deficit Carnitina/acil-carnitina translocasi	CACT
OA	Deficit del 3-Metil crotonil-CoA carbossilasi	3MCC
OA	Deficit del 2-Metil butirril-CoA deidrogenasi	2MBG
OA	Aciduria 3-Metil glutaconica (tipo 1, 2, 3, 4 e 5)	3MGA
OA	Deficit del Isobutirril-CoA deidrogenasi	IBG
OA	Aciduria Malonica	MAL
FAO	Deficit del Dienoil reductasi	DE-RED
FAO	Deficit del 3-OH acil-CoA deidrogenasi a catena media/corta	M/SCHAD
OA	Aciduria 2-Metil 3-idrossi butirrico	2M3HBA
OA	Encefalopatia Etilmalonica	EE
OA	Deficit di Ornitina transcarbamilasi	OTC
AA	Deficit di metilene tetraidrofolato reductasi	MHTFR
OA	Deficit di ornitina transcarbamilasi	OCT