

□ **Interrogazione n. 57**

presentata in data 20 ottobre 2015

a iniziativa del consigliere Talè, Volpini

“Obbligatorietà dello screening neonatale metabolico esteso”

a risposta orale urgente

I sottoscritti Consiglieri regionali

Premesso che:

- le malattie rare sono patologie potenzialmente letali o a rischio elevato di disabilità cronica, caratterizzate da bassa prevalenza ed elevato grado di complessità;
- il Consiglio dell'Unione Europea nelle Raccomandazioni del 2009 definisce malattia rara quella condizione che presenta una prevalenza uguale o inferiore a 5 casi ogni 10.000 persone;
- in Italia le malattie rare sono state indicate tra le priorità di sanità pubblica a partire dal Piano Sanitario Nazionale 1998-2000 e successivamente attraverso il Decreto Ministeriale n. 279/2001 con cui è stata istituita la Rete Nazionale per la prevenzione, sorveglianza, diagnosi e terapia delle malattie rare, nonché introdotta l'esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, per un primo gruppo di malattie rare;

Considerato che:

- lo screening neonatale rappresenta uno dei più importanti programmi di medicina preventiva pubblica avendo come obiettivo la diagnosi precoce di alcune malattie congenite;
- in Italia lo screening neonatale è attualmente obbligatorio su tutto il territorio nazionale per tre (3) malattie: la fenilchetonuria, l'ipotiroidismo congenito e la fibrosi cistica;
- lo screening neonatale metabolico allargato è lo strumento attualmente disponibile per l'identificazione di circa cinquanta (50) malattie metaboliche, per la cui terapia esistono evidenze scientifiche;
- le patologie oggetto dello screening neonatale, se non riconosciute precocemente, possono causare danni spesso irreversibili a carico del sistema nervoso centrale, di vari organi e apparati con conseguenti gravi disabilità e/o morte precoce;
- l'identificazione di tali patologie nei primi giorni di vita del bambino/a è essenziale per intervenire in tempo utile e per evitare conseguenze gravi sulla salute del neonato;
- la diagnosi precoce di queste malattie permette un intervento terapeutico farmacologico e/o dietetico finalizzato alla prevenzione dei possibili danni all'organismo del neonato; difatti, per molte delle malattie in oggetto, i trattamenti effettuati dopo la comparsa di segni clinici ed episodi di scompenso metabolico non sono più efficaci, non essendo in grado di normalizzare il quadro clinico e di evitarne le conseguenze;

Tenuto conto che:

- la responsabilità di avviare il test di screening allargato in maniera sistematica è in carico alle Regioni, adempimento che la Regione Marche ha svolto con la DGR 918/2013;
- lo screening neonatale per la diagnosi di malattie endocrine e metaboliche ereditarie dell'infanzia è stato avviato nella Regione Marche nel 1973, in forma sperimentale per i nuovi nati del territorio regionale, dal Centro Screening Neonatale Regionale di diagnostica e cura del Reparto di Neuropsichiatria Infantile dell'Ospedale Santa Croce di Fano e nel suo Laboratorio, inizialmente per la fenilchetonuria; successivamente l'attività si è consolidata comprendendo dal 1981 lo screening per l'ipotiroidismo congenito e dal 1995 quello per la fibrosi cistica, individuando il Centro Regionale Screening presso l'A.O. Ospedali Riuniti Marche Nord;
- attualmente lo screening allargato è obbligatorio solamente nella Regione Toscana e l'applicazione non è uniforme nel resto del territorio italiano, tanto da far definire lo screening

metabolico esteso un “diritto su base geografica”;

- lo screening neonatale comporta l'applicazione di test specifici, strumentazione complessa e personale esperto ed è profondamente cambiato a partire dagli 2000 per l'introduzione e lo sviluppo tecnologico della spettrometria di massa, della diagnostica su spot, dell'analisi del DNA e del dosaggio degli enzimi lisosomiali;

Rilevato che:

- la necessità di allargare lo screening, che ha rappresentato un passo in avanti nel diritto alla salute dei nuovi nati, è stato giustificato anche dall'aumento della richiesta di salute nella società e dall'orientamento sempre più pronunciato verso la prevenzione, dall'aumento delle possibilità diagnostiche e dall'avanzamento delle possibilità terapeutiche;

INTERROGANO

il Presidente della Giunta regionale per conoscere:

- 1) la situazione in merito all'applicazione della DGR 918/2013 “Screening metabolico allargato”;
- 2) se condivide l'obbligatorietà dello screening neonatale metabolico esteso e quale iniziative intende intraprendere per rendere obbligatorio lo screening stesso in ogni punto nascita del territorio regionale;
- 3) se condivide la necessità di implementare, nel tempo, il pannello attuale di malattie da sottoporre a screening in base alle evidenze scientifiche e alle esperienze che altri Centri stanno maturando, assicurando le tecnologie necessarie per tale operazione;
- 4) quali prassi sono in itinere o si ritiene di stimolare per proporre l'attività di screening allargato ad altre regioni come l'Abruzzo e il Molise, facendo assumere al Centro Marchigiano la valenza da regionale a interregionale, fondamentale per rendere il numero degli esami in linea con quanto previsto dalle proposte di legge;
- 5) se non ritiene utile valutare la possibilità di unificazione delle procedure analitiche che portano alla conferma diagnostica a favore del Centro Regionale Screening, situato presso l'A.O. Ospedali Riuniti Marche Nord.