

Alla c.a.

PRESIDENTE DEL CONSIGLIO DEI MINISTRI
Mario Draghi
presidente@pec.governo.it

MINISTRO DELLA SALUTE
Roberto Speranza
segreteriaministro@sanita.it

SOTTOSEGRETARIO DI STATO ALLA SALUTE
Pierpaolo Sileri
sileri.ufficio@sanita.it

SOTTOSEGRETARIO DI STATO ALLA SALUTE
Andrea Costa
segreteria.costa@sanita.it

CAPO DELLA SEGRETERIA TECNICA DEL MINISTRO DELLA SALUTE
Antonio Gaudio
segr.tecnicaministro@sanita.it

Oggetto: Lettera appello:

LA LENTEZZA DELLA BUROCRAZIA STA UCCIDENDO LO SNE...E I NOSTRI FIGLI!

Egregi,

la Legge 167/2016 che introdusse dello SNE (Screening Neonatale Esteso) in Italia ha cambiato in meglio tante cose. Grazie a quella legge tutti i neonati che nascono in Italia sono sottoposti ad un semplicissimo esame per verificare se siano affetti da ben 38 malattie metaboliche congenite che potrebbero ucciderli o renderli disabili, e di conseguenza essere messi in sicurezza. Queste 38 patologie sono state inserite, con decreto ministeriale, in un pannello ufficiale valido per tutte le regioni. **Grazie a questo solo nel 2020 sono stati identificati e salvati dalle peggiori conseguenze ben 426 neonati**, uno ogni 1.250 nati. Non sono numeri ma piccole persone, e famiglie, cui è stata data l'occasione di crescere e vivere una vita normale.

Nel 2016 l'Italia si è posta in Europa come eccellenza, il Paese con la lista di patologie più ampia: lo siamo ancora, ma stiamo perdendo terreno, perché mentre all'estero si inseriscono nei pannelli nazionali altre patologie noi rimaniamo fermi, da 5 anni.

La Legge 167 prevedeva, infatti, l'aggiornamento del pannello dopo tre anni dalla sua approvazione, quindi nel 2019, ma fino ad oggi, nonostante i progressi della scienza, non abbiamo assistito a nessun cambiamento. Progressi così evidenti che, anche alle richieste pressanti delle Associazioni dei pazienti affetti da Malattie Metaboliche Ereditarie e da altre patologie sensibili allo screening, alcune Regioni hanno ampliato autonomamente i loro pannelli di screening neonatale.

In particolare sono state inserite dalle Regioni le seguenti patologie, che

elenchiamo suddividendo per gruppi omogenei, tutti previsti dalle Legge 167 e successive modifiche:

- **MALATTIE LISOSOMIALI: Malattie di Pompe, Gaucher, Fabry, MPS I;**
- **MALATTIE MUSCOLARI: SMA, *Leucodistrofia Metacromatica, Adrenoleucodistrofia;**
- **IMMUNODEFICIENZE: AD SCID, PNP e altre immunodeficienze.**

Tra le Regioni che hanno fatto queste scelte citiamo: Toscana, Lazio, Puglia, Veneto, Friuli Venezia Giulia, Lombardia, Sicilia, Liguria, regioni diverse e lontane, ciascuna delle quali ha scelto una o più patologie. Tutte scelte assolutamente meritevoli, perché salveranno delle vite, ma adesso è venuto il momento di agire secondo lo spirito della Legge, date a tutti i bimbi le stesse opportunità. In un Paese civile non si può pensare che la sorte di un bambino sia legata alla Regione in cui nasce. **Tale situazione si può superare solo attraverso un Decreto di aggiornamento dell'elenco da parte del Ministero della Salute.** Questo decreto servirebbe a sanare 3 anni di ritardo nell'aggiornamento, inserendo tutte le patologie che nel frattempo grazie alla ricerca scientifica oggi hanno sia un test adeguato che una terapia efficace.

Le patologie che possono essere inserite subito, perché possiedono tutti i requisiti indicati dall'OMS e perché già inserite in alcuni panel regionali sono: Pompe, Gaucher, Fabry, MPS I, SMA, *Leucodistrofia Metacromatica, Adrenoleucodistrofia, AD SCID, PNP e altre immunodeficienze (tutte rilevabili con il medesimo test)

Il Covid non può essere una giustificazione di tutti questi ritardi, perché se il Covid è un'emergenza, lo SNE lo deve essere ancora di più!

Ci sarebbe poi una seconda questione da affrontare per rendere veramente eccellente il già buon sistema di screening italiano, e questa **QUESTIONE RIGUARDA LA STRUTTURAZIONE E IL FINANZIAMENTO DEI CENTRI DI CURA, CHE GARANTISCONO IL PERCORSO DI PRESA IN CARICO.**

Con la Legge 167/2016 è emersa la necessità di potenziare i Centri clinici per poter garantire l'intero percorso. Purtroppo molti centri di Malattie Rare erano già da prima in situazioni croniche di carenza di personale e molti sono stati anche travolti dall'emergenza Covid. Teoricamente tanto il test (i laboratori) quanto i centri di presa in carico dovrebbero ricevere finanziamenti appositi per lo screening neonatale, poiché questi sono stati stanziati ed inseriti nei LEA. **Non si tratta dunque di chiedere maggiori fondi, ma un effettivo impiego di questi per lo screening.**

Tale impiego oggi non sempre è effettivo, poiché le risorse destinate per legge allo SNE, sono inserite all'interno del finanziamento indistinto dei LEA e attribuite alle diverse regioni senza un vincolo specifico.

Tale situazione potrebbe essere superata utilizzando la medesima procedura adottata per i fondi destinati alla Fibrosi cistica; in quest'ultimo caso, le risorse seppur inserite all'interno del finanziamento complessivo dei Lea, confluiscono in un apposito Fondo, vincolato, ripartito tra le diverse regioni. Tale ripartizione viene disposta ogni anno in sede di delibera CIPE.

Per noi pazienti e per la Comunità intera, la Legge 167/2016 non è solo un obiettivo raggiunto, ma un punto di partenza, un primo step di un processo da migliorare continuamente per garantire una miglior salute e qualità di vita a centinaia di bimbi. La scienza sta andando avanti, è triste non poterla applicare a causa di un decreto che viene

costantemente rimandato: **se molti bambini possono arrivare a vivere una vita normale grazie alla scienza, non possiamo condannarli a morire per burocrazia.**





In considerazione di questo le Associazioni chiedono che:


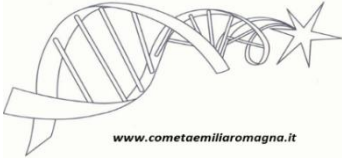





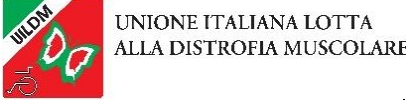
- **Il panel delle malattie incluse nello SNE sia ampliato velocemente**, sanando un ritardo di 3 anni, e introducendo subito le seguenti patologie per le quali esistono test, terapie ed esperienze estese: Pompe, Gaucher, Fabry, MPS I, SMA, *Leucodistrofia Metacromatica, Adrenoleucodistrofia, AD SCID, PNP e altre immunodeficienze (tutte rilevabili con il medesimo test)
- **I Centri di Cura vengano strutturati al fine di garantire un'effettiva e adeguata presa in carico, da parte di personale sanitario specializzato, assicurando anche la stabilizzazione dell'organico nell'ambito dei laboratori e nell'ambito dell'assistenza riabilitativa. Questo potrà essere possibile solo con l'effettiva destinazione dei fondi già esistenti ai centri SNE, attraverso l'istituzione di meccanismi di finanziamento vincolati, pur salvaguardandone la presenza nei LEA.**

In attesa di una cortese risposta, inviamo distinti saluti.

*Leucodistrofia Metacromatica: per questa gravissima patologia esiste un test già attivo in Germania e Usa. In Italia non si è ancora concluso il Progetto Pilota iniziato nelle Regioni Toscana e Lombardia. Identificata precocemente alla nascita è possibile il trapianto di midollo o di cellule staminali. E' disponibile una terapia genica, i piccoli pazienti vengono attualmente trattati all'Osp. S. Raffaele di Milano.

Le associazioni che sottoscrivono la Lettera Appello sono le seguenti:

	<p>- Aismme Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Aps</p>	<p>info@aismme.org</p>
	<p>- Associazione Italiana Gaucher</p>	<p>info@gaucheritalia.org</p>
	<p>- AIG Associazione Italiana Glicogenosi</p>	<p>info@aig-aig.it</p>
	<p>- AIAF Associazione Italiana Anderson-Fabry APS</p>	<p>presidente@aiaf-onlus.org</p>

	<ul style="list-style-type: none"> - DADA2 ETS 	ComunicazioneDADA2@gmail.com
	<ul style="list-style-type: none"> - Associazione Cometa Emilia Romagna ODV 	postmaster@cometaemiliaromagna.it
	<ul style="list-style-type: none"> - AMMeC Associazione Malattie Metaboliche Congenite Onlus 	segreteria@ammec.it presidenza@ammec.it
	<ul style="list-style-type: none"> - Famiglie SMA Onlus 	segreteria@famigliesma.org
	<ul style="list-style-type: none"> - ASSOCIAZIONE SICILIANA MALATTIE EREDITARIE METABOLICHE RARE ODV 	associazioneiris@associazione-iris-onlus.org
	<ul style="list-style-type: none"> - AIP OdV – Associazione Immunodeficienze Primitive 	info@aip-it.org
	<ul style="list-style-type: none"> - Cittadinanzattiva 	mail@cittadinanzattiva.it
	<ul style="list-style-type: none"> - UILDM – Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare Direzione Nazionale 	direzionenazionale@uildm.it

	<ul style="list-style-type: none"> - AIALD Associazione Italiana Adrenoleucodistrofia Onlus 	presidenza@aldcareproject.com
	<ul style="list-style-type: none"> - AILU Associazione Italiana Leucodistrofie Unite 	ailu@libero.it
	<ul style="list-style-type: none"> - COMETA ASMME Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ODV 	segreteria@cometaasmme.org
	<ul style="list-style-type: none"> - ELA Associazione Europea contro le Leucodistrofie 	info@ela-asso.it
	<ul style="list-style-type: none"> - ASAMSI Associazione per lo Studio delle Malattie muscolari Spinali Infantili 	info@asamsi.org
	<ul style="list-style-type: none"> - Associazione A.M.E.G.E.P. DOMENICO CAMPANELLA ODV (Associazione Malattie Metaboliche e Genetiche Puglia) 	info@amegepdoenicocampanella.it
	<ul style="list-style-type: none"> - Associazione Italiana Niemann Pick e malattie affini Onlus 	info@niemannpick.org

 <p>VOA VOA! A P S Amici di Sofia</p>	<ul style="list-style-type: none"> - VOA VOA Onlus Amici di Sofia 	<p>info@voavoa.org</p>
 <p>ABM ASSOCIAZIONE PER LA TUTELA DEL BAMBINO CON MALATTIE METABOLICHE ONLUS</p>	<ul style="list-style-type: none"> - ABM ASSOCIAZIONE PER LA TUTELA DEL BAMBINO CON MALATTIE METABOLICHE ONLUS 	<p>info@abm-metaboliche.it</p>
 <p>per i figli dei nostri figli</p>	<ul style="list-style-type: none"> - APMMC Associazione Prevenzione Malattie Metaboliche Congenite 	<p>info@apmmc.it</p>
 <p>AIMPSTM ASSOCIAZIONE ITALIANA MUCOPOLISACCARIDOSI</p>	<ul style="list-style-type: none"> - AIMPS ASSOCIAZIONE ITALIANA MUCOSACCARIDOSI E MALATTIE AFFINI 	<p>info@aimps.it</p>
 <p>FLMR</p>	<ul style="list-style-type: none"> - FEDERAZIONE LOMBARDA MALATTIE RARE 	<p>info@flmr.it</p>
 <p>CNdMR Consulta Nazionale delle Malattie Rare</p>	<ul style="list-style-type: none"> - CONSULTA NAZIONALE MALATTIE RARE 	<p>info@cndmr.it</p>