


# La normativa nazionale sulle malattie rare: l'importanza dello screening neonatale

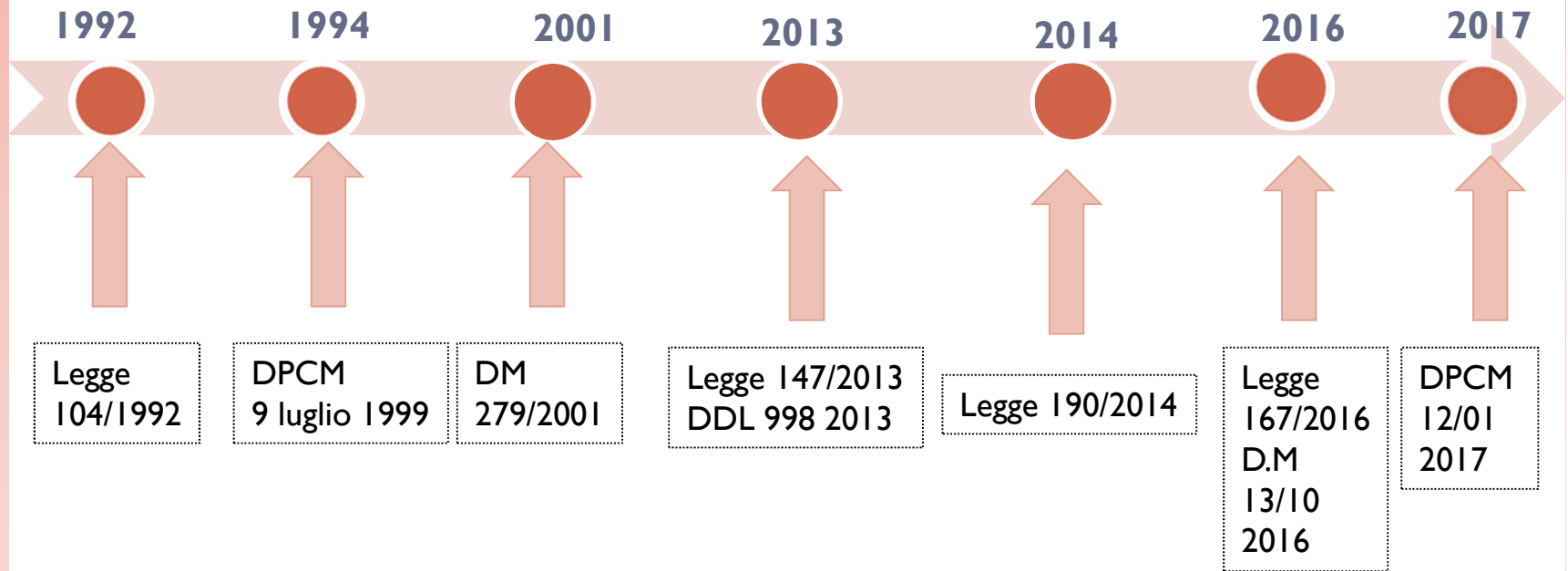
Yllka Kodra, Domenica Taruscio  
Centro Nazionale Malattie Rare  
Istituto Superiore di Sanità

- 
- **La sanità pubblica** può essere definita come: “la scienza e l’arte di **prevenire** le malattie, prolungare la vita e promuovere la salute attraverso azioni sociali organizzate: politiche, piani, **programmi**, progetti, servizi”. Acheson Report. Public Health in England. 1988.
  - "**screening neonatale**" definisce i **programmi di medicina preventiva secondaria** basati sulla misurazione analitica di specifici metaboliti attraverso il prelievo di alcune gocce di sangue del neonato che vengono versate su un apposito cartoncino, con l’obiettivo di selezionare in modo precoce e tempestivo i soggetti a rischio. **Per alcune malattie congenite per le quali sono disponibili trattamenti e terapie in grado di modificare la storia naturale della malattia.**

**Per ogni programma di sanità pubblica serve la normativa**

- **riconoscimento giuridico**
- **garanzia di stabilità**

# Evoluzione della normativa



*Legge 5 febbraio 1992, n. 104*

*Legge-quadro per l'assistenza, l'integrazione sociale  
e i diritti delle persone handicappate*

## **Art. 6 Prevenzione e diagnosi precoce**

1) ha introdotto l'obbligatorietà dello screening neonatale per tre malattie:

- ipotiroidismo congenito
- fibrosi cistica
- Fenilchetonuria

2) “possono essere individuate altre forme di endocrinopatie e di errori congeniti del metabolismo alle quali estendere l'indagine per tutta la popolazione neonatale”


*Decreto del presidente del consiglio dei ministri 09 luglio 1999*

*Atto di indirizzo e coordinamento alle regioni ed alle province autonome di Trento e Bolzano in materia di accertamenti utili alla diagnosi precoce delle malformazioni e di obbligatorietà del controllo per l'individuazione ed il tempestivo trattamento dell'ipotiroidismo congenito, della fenilchetonuria e della fibrosi cistica.*

**Art. 2.**

**Controllo per l'individuazione e per il trattamento dell'ipotiroidismo congenito e della fenilchetonuria**

**Art. 3. Controllo per l'individuazione ed il trattamento della fibrosi cistica**



*Decreto ministeriale - Ministero della Sanità - 18 maggio 2001, n. 279  
"Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di  
esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni  
sanitarie ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b) del decreto  
legislativo 29 aprile 1998, n. 124."*

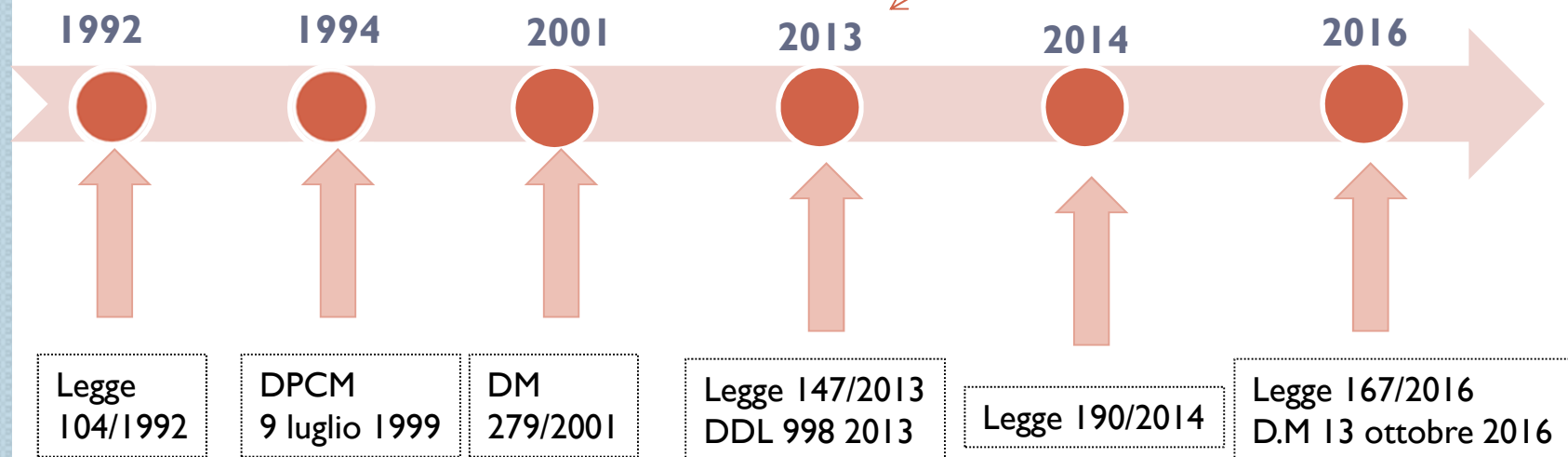
## 1) Art. 2

Rete nazionale per la prevenzione,  
la sorveglianza, la diagnosi e la  
terapia delle malattie rare

## 2) Art. 3 Registro nazionale

# Evoluzione della normativa

**SNE**




Legge 147/2013 comma 229 art. I

...[Disposizioni per la formazione del bilancio annuale e pluriennale dello Stato (Legge di stabilità 2014)]



- ❑ **L'avvio sperimentale** su tutto il territorio italiano, nel limite di cinque milioni di euro, dello screening neonatale per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie (MME)
- ❑ dispone il Ministero della Salute adottati un decreto ministeriale sentiti l'ISS Conferenza Stato Regioni le regioni e le provincie autonome per l'avvio anche in via sperimentale e nel limite di 5 milioni di euro dello screening neonatale per la diagnosi precoce delle patologie metaboliche ereditarie.....





**DDL n. 998: Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie**

per rendere obbligatorio lo screening neonatale per molte malattie metaboliche ereditarie, ma come tutti i disegni di legge ha un iter piuttosto lungo

*La legge 23 dicembre 2014, n. 190, “Legge di stabilità 2015” all’articolo 1, comma 167*



- incrementato il fondo sanitario nazionale di ulteriori 5 milioni di euro, a decorrere dall’anno 2015, aumentando così a 10 milioni di euro l’anno i fondi per lo SNE.

## LEGGE 19 agosto 2016, n. 167

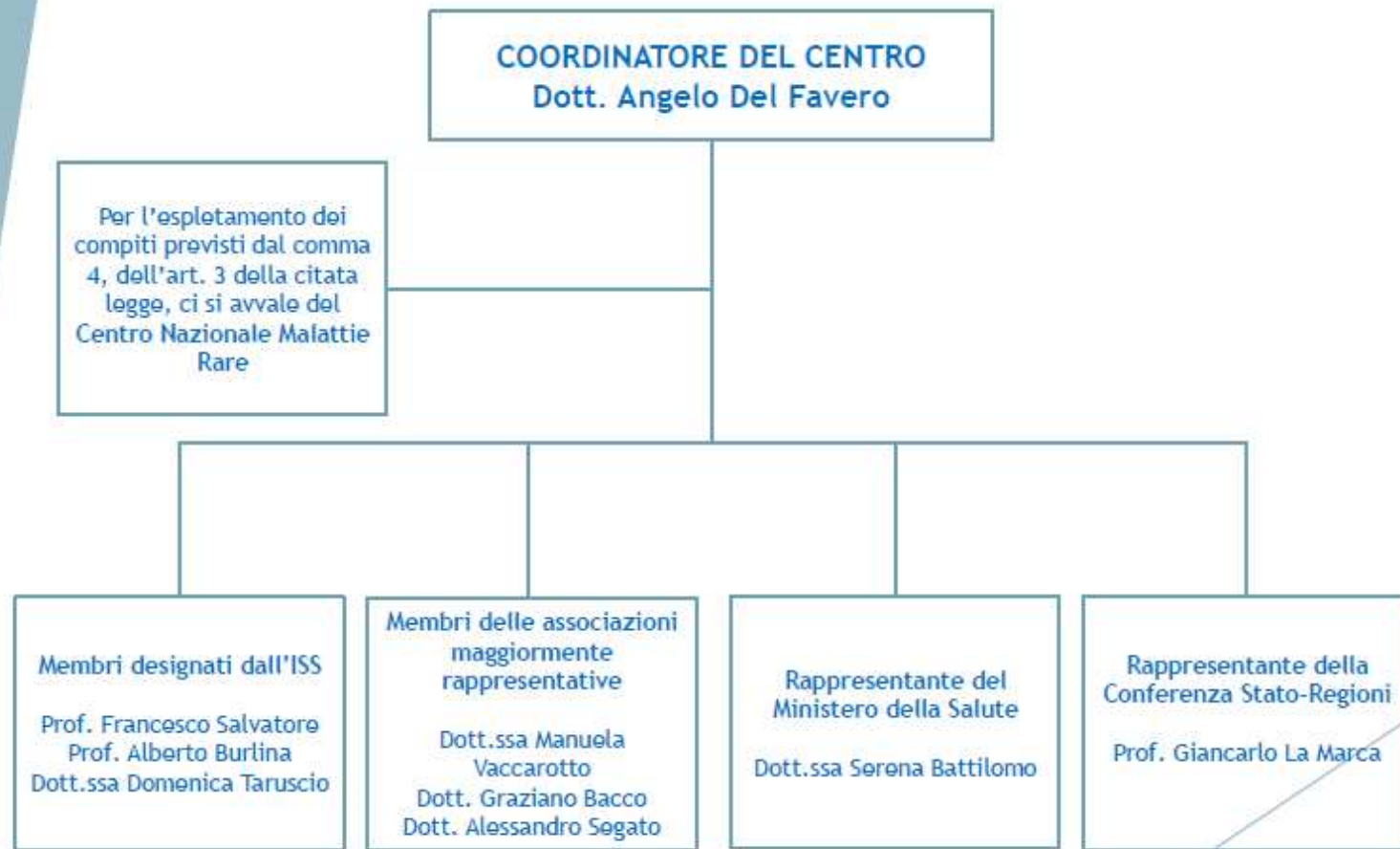
*Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie*



- prevede l'obbligatorietà dello SNE su tutto il territorio nazionale
- istituisce il Centro di coordinamento presso l'Istituto superiore di Sanità
- Predisposizione da parte del Ministero della Salute di un protocollo operativo per la gestione degli screening neonatale
- Copertura finanziaria

# Composizione del Centro

(Secondo quanto disposto dall'art. 3, comma 2, della legge 19 agosto 2016, n. 167)



# Compiti attribuiti al Centro

(Art. 3, comma 4, Legge 19 agosto 2016, n. 167)

- 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 screening di riferimento per la regione al fine di accorpate, 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, per le finalità di cui alle lettere a) e d), le modalità di raccolta dei campioni di sangue nonché di consegna dei medesimi, entro quarantotto ore dal prelievo, presso i centri di screening di riferimento per la regione;
- 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.

*“Disposizioni per l’avvio dello screening neonatale per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie”, pubblicato in Gazzetta Ufficiale n. 267 del 15-11-2016*

Contiene indicazioni su:

- art. 1: Malattie metaboliche ereditarie da sottoporre a screening neonatale
- art. 2: Informativa e consenso allo SNE
- art. 3: Raccolta, invio e conservazione dello spot ematico
- art. 4: Sistema di screening neonatale
- art. 5: Comunicazione, richiamo, conferma diagnostica e presa in carico per lo SNE
- art. 6: Formazione, informazione ed empowerment
- art. 7: Copertura oneri economici e criteri di riparto
- art. 8: Entrata in vigore

# Nuovi LEA: D.P.C.M. 12 gennaio 2017 viene pubblicato nella Gazzetta Ufficiale n. 65 del 18 marzo 2017

- Si tratta di un “passaggio storico per la Sanità italiana”, in quanto introduce SNE nei LEA per molte malattie metaboliche ereditarie a tutti i nuovi nati;



- Tutti gli accertamenti diagnostici neonatali per la prevenzione e la cura e l'applicazione dei metodi aggiornati alle evidenze scientifiche disponibili per le malattie metaboliche ereditarie sono a carico del Ssn