



20  
19.24

# IL BAROMETRO DI MONITORARE DOSSIER SCREENING NEONATALE

UN'ANALISI SULL'APPLICAZIONE  
DELLA LEGGE 167/2016  
ED ESTENSIONI REGIONALI

LE EFFEMERIDI DI UNIAMO 19/2024



Realizzato nell'ambito del progetto S.M.A.R.T. Sviluppare i Modelli di Assistenza per i Rari nel Territorio, con il contributo concesso dal Ministero del Lavoro e delle politiche Sociali a valere sul Fondo per il finanziamento di iniziative e progetti di rilevanza nazionale ai sensi dell'art. 72 del decreto legislativo 3 luglio 2017, n. 117 e s.m.i.. - Avviso n. 2/2023

UNIAMO FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE

IL BAROMETRO DI MONITORARE:  
DOSSIER SCREENING NEONATALE

Pubblicazione del 20 dicembre 2024

**Il presente quaderno, della serie Il Barometro di MonitoRare, sistematizza i dati raccolti in occasione della X edizione del Rapporto MonitoRare.**

**I dati inviati dalle Regioni hanno evidenziato una situazione multiforme per la quale, non potendo esplicitare tutte le articolazioni all'interno del Rapporto, abbiamo voluto fare un approfondimento che pubblichiamo oggi.**

**Il presente documento è stato redatto a cura di Sinode Srl.**

Citare questo documento come segue:  
Uniamo F.I.M.R. IL BAROMETRO DI MONITORARE, DOSSIER SCREENING NEONATALE, Le  
effemeridi di Uniamo 19/2024.

Per informazioni scrivere a: [segreteria@uniamo.org](mailto:segreteria@uniamo.org)



# Indice

Introduzione	2
Lo screening neonatale in Italia: a che punto siamo?	8
Conclusioni	11
Allegato 1	12
Allegato 2	19
UNIAMO	22
Le effemeridi di UNIAMO	24

# Introduzione

Lo **Screening Neonatale Esteso (SNE)** è uno dei più importanti programmi di medicina preventiva secondaria pubblica attualmente esistenti in Italia e permette di identificare precocemente alcune malattie nei neonati altrimenti difficilmente diagnosticabili. Il principale obiettivo dello screening è quello di **diagnosticare malattie gravi prima che i sintomi si manifestino**, consentendo di intervenire tempestivamente con trattamenti, farmacologici o dietetici, in modo da garantirne la prevenzione o il tempestivo trattamento.

Lo screening neonatale viene effettuato attraverso un semplice **prelievo di poche gocce di sangue dal tallone del neonato**, solitamente tra le 48 e le 72 ore di vita, in tutti i centri nascita del territorio nazionale, che si tratti di presidi pubblici o privati, o a domicilio nel caso di parto in casa. Le gocce di sangue vengono raccolte su una speciale carta assorbente, inviate a laboratori specializzati e analizzate per rilevare eventuali anomalie. Prima del test un operatore/medico del centro nascita consegna alla famiglia un'informativa al fine di renderla consapevole delle finalità, delle modalità del test e delle malattie oggetto dello screening. Il test è **gratuito e obbligatorio**, quindi non è richiesto il consenso informato da parte dei genitori. Non esistono controindicazioni: i test non è invasivo e non può danneggiare in alcun modo il bambino.

Una pietra miliare nella storia dello screening neonatale in Italia è la **Legge 19 agosto 2016 n. 167** "Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie" che, oltre alle malattie tradizionalmente incluse nel pannello di screening come l'ipotiroidismo congenito, la fibrosi cistica e la fenilchetonuria (oggetto di screening già dal 1992 grazie alla Legge n. 104), ha **ampliato il numero di malattie screenate a oltre 40 patologie**. Tale legge ha previsto l'obbligatorietà degli screening per tutti i nati e prevedeva che le Regioni/Province Autonome (PPAA) garantissero l'avvio degli screening entro sei mesi dalla data di entrata in vigore (ovvero entro il 15 marzo 2017), per offrire l'opportunità di prevenzione e cura sull'intero territorio nazionale.

A seguito della Legge n. 167/2016, il **Decreto Ministeriale (DM) del 13 ottobre 2016** ha definito nel dettaglio le modalità di implementazione dello screening neonatale esteso, stabilendo le **linee guida per le Regioni/PPAA** e i protocolli da seguire. Il comma 1 dell'art. 4 di tale decreto definisce il sistema di SNE e la

sua articolazione organizzativa regionale o interregionale nei termini seguenti: “il sistema di screening neonatale è un’organizzazione regionale o interregionale a carattere multidisciplinare deputata a garantire l’intero percorso dello screening neonatale dal test di screening, alla conferma diagnostica, alla presa in carico e al trattamento del neonato, con un coordinamento regionale dell’intero sistema di screening neonatale”.

Tale decreto, inoltre:

- stabilisce i criteri per l’inclusione delle malattie nello screening;
- definisce i protocolli per la raccolta, conservazione e analisi dei campioni di sangue;
- istituisce la creazione di una rete di laboratori accreditati e centri di riferimento per la gestione delle diagnosi e il trattamento dei neonati.

Il percorso di attuazione della legge n. 167/2016 è stato più lungo di quello previsto ma in data 29 giugno 2017 è avvenuta la pubblicazione sulla Gazzetta Ufficiale della delibera del Comitato Interministeriale per la Programmazione Economica (CIPE) del 3 marzo 2017 che ha ripartito tra le Regioni i **25 milioni di euro per l’attuazione dello screening neonatale metabolico allargato**. I fondi sono quelli stanziati grazie all’approvazione dell’art 1. Comma 229 della legge di Stabilità per il 2014: 5 milioni per l’anno 2014, 10 milioni per il 2015 e altri 10 milioni di euro per l’anno 2016. Nel mese di marzo dello stesso anno si è insediato ed ha cominciato ad operare, con il coordinamento dell’Istituto Superiore di Sanità (ISS), il Centro di Coordinamento Nazionale sugli screening neonatali previsto dalla Legge n. 167/2016. Il Centro si riunisce ancora oggi periodicamente per monitorare l’andamento dell’implementazione delle previsioni di legge nelle Regioni/PPAA e condividere i punti di attenzione emergenti. Il 2017 e il 2018, in particolare, sono stati anni caratterizzati da un notevole sforzo coordinato fra il livello centrale e il livello territoriale per garantire che in breve tempo tutti i neonati avessero accesso pieno e gratuito allo SNE e, in caso di esito positivo, fossero tempestivamente e adeguatamente presi in carico e assistiti.

Con la successiva **Legge di Bilancio 2019** (Legge 30 dicembre 2018, n. 145. “Bilancio di previsione dello Stato per l’anno finanziario 2019 e bilancio pluriennale per il triennio 2019-2021”), **lo screening neonatale è stato allargato alle malattie neuromuscolari di origine genetica, alle immunodeficienze congenite severe e a malattie da accumulo lisosomiale** con una dotazione di ulteriori 4 milioni di euro. Questa previsione ad oggi, però, è rimasta ancora solo sulla carta in quanto non è mai stato approvato il Decreto ministeriale di aggiornamento dell’Allegato al Decreto 13 ottobre 2016, contenente la lista

delle patologie soggette a SNE (il cd. "panel SNE"). Per cercare di agevolare quest'ultimo passaggio, grazie ad un emendamento a firma dell'On. Noja, introdotto in sede di conversione del Decreto Legge 30 dicembre 2019, n. 162 "Disposizioni urgenti in materia di proroga di termini legislativi, di organizzazione delle pubbliche amministrazioni, nonché di innovazione tecnologica" (cd. "Milleproroghe") ad inizio 2020, modificando la Legge n. 167/2016, si è stabilito un termine preciso (fine giugno 2020) entro il quale il Ministero della Salute avrebbe dovuto completare il processo di revisione e ampliamento del panel di malattie diagnosticabili tramite screening e si è previsto un ulteriore aumento di fondi pari a 2 milioni di euro in più per l'anno 2020 e ulteriori 2 milioni per il 2021 per la diagnosi precoce tramite screening. L'emergenza epidemiologica da Covid-19 ha chiaramente rallentato le attività di revisione del panel delle malattie oggetto di screening: a tal riguardo, solo con il Decreto del Viceministro della Salute del 17 settembre 2020 è stato istituito presso il Ministero della Salute - Direzione Generale della Prevenzione sanitaria il Gruppo di lavoro Screening Neonatale Estesio. Il gruppo di lavoro, costituito da esperti in materia di screening neonatale, rappresentanti delle istituzioni (Ministero della Salute, Istituto Superiore di Sanità, AGENAS) e delle associazioni di persone con malattie rare, ha il duplice compito di:

- predisporre un protocollo operativo per la gestione degli screening neonatali, nel quale sono indicate le modalità di presa in carico del paziente positivo allo screening neonatale e di accesso alle terapie;
- sottoporre a revisione periodica la lista delle patologie da ricercare attraverso lo screening neonatale.

Con il Decreto del Direttore Generale della Prevenzione sanitaria del Ministero della Salute del 13 novembre 2020 sono stati **nominati i componenti del Gruppo di lavoro Screening Neonatale Estesio** con il compito di definire il protocollo operativo per la gestione degli screening neonatali, nel quale indicare le modalità di presa in carico del paziente positivo allo screening e di accesso alle terapie, e procedere alla revisione periodica della lista delle patologie da ricercare attraverso lo screening neonatale. **L'associazione rappresentativa delle persone con malattia rara è stata individuata in UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare**; la designazione del Ministero ha individuato nella Presidente pro tempore, Annalisa Scopinaro, il rappresentante delegato. L'insediamento del Gruppo di lavoro presso il Ministero della Salute è avvenuto il 30 novembre 2020. Per la revisione della lista delle patologie da sottoporre a screening, lo stesso Decreto ha attribuito al Gruppo di lavoro l'incarico di definire i criteri di selezione delle patologie



metaboliche ereditarie, delle malattie neuromuscolari genetiche, delle immunodeficienze congenite severe e delle malattie da accumulo lisosomiale, con l'obiettivo di concludere il lavoro di aggiornamento entro 6 mesi dalla data di insediamento del Gruppo (ovvero entro il 30 maggio 2021).

In data 1 giugno 2021, a seguito dell'avenuto completamento del Health Technology Assessment (HTA) da parte di Agenas (ai sensi di quanto previsto dall'art. 2 comma 4 della L. n. 167/2016), sono stati resi noti i primi risultati del Gruppo di lavoro con la formulazione di una raccomandazione a supporto delle decisioni di politica sanitaria relative alla prima revisione della lista delle patologie, esprimendo parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale (SMA) nel panel dello screening neonatale e il rimando a ulteriori studi di HTA per altre 7 patologie. **A tutt'oggi non è ancora, però, stato effettuato l'aggiornamento del "panel SNE"**. Solo attraverso un riconoscimento formale da parte del Ministero, infatti, lo screening sulla SMA e le altre eventuali patologie individuate potrà avere concreta applicazione su tutto il territorio.

Con un emendamento alla Legge di Bilancio 2022 (Legge 30 dicembre 2021, n. 234) è stato poi abrogato proprio il sopra citato comma 2 dell'art. 4 della Legge 167/2016 che prevedeva l'obbligo della valutazione HTA. Il combinato di questo emendamento con quanto stabilito dall'art. 557 commi c) e d) della Legge n. 208/2015 che ha istituito la Commissione LEA che dispone quanto segue:

- c) per l'aggiornamento dei LEA e l'individuazione di condizioni di erogabilità o indicazioni di appropriatezza, si avvale delle valutazioni di HTA su tecnologie sanitarie e biomediche e su modelli e procedure organizzativi;
- d) il compito di valutare l'impatto economico delle modifiche ai LEA.”;

rischia ora di allungare i tempi per l'inserimento di nuove patologie nel panel SNE.

Al riguardo è utile, infine, ricordare che, il **Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026** ha previsto l'aggiornamento del panel di patologie oggetto dello screening neonatale esteso indicando la necessità di “Garantire il tempestivo ampliamento del pannello delle patologie oggetto di screening neonatale con il supporto del Gruppo di Lavoro Screening Neonatale Esteso istituito presso il Ministero della Salute”.

**Attualmente quindi, le patologie metaboliche oggetto di screening neonatale in Italia sono 49 come riportato in elenco.**

## **MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE ANALIZZATE CON METODICA DI MASSA TANDEM E RELATIVO GRUPPO DI MALATTIE<sup>1</sup>**

- Fenilchetonuria (AA)
- Iperfenilalaninemia benigna (AA)
- Deficit della biosintesi del cofattore biopterina (AA)
- Deficit della rigenerazione del cofattore biopterina (AA)
- Tirosinemia tipo I (AA)
- Tirosinemia tipo II (AA)
- Malattia delle urine a sciroppo d'acero (AA)
- Omocistinuria (difetto di CBS) (AA)
- Omocistinuria (difetto severo di MTHFR) (AA)
- Acidemia glutarica tipo I (OA)
- Acidemia isovalerica (OA)
- Deficit di beta-chetotiolasi (OA)
- Acidemia 3-idrossi 3-metilglutarica (OA)
- Acidemia propionica (OA)
- Acidemia metilmalonica (Mut) (OA)
- Acidemia metilmalonica (Cbl-A) (OA)
- Acidemia metilmalonica (Cbl-B) (OA)
- Acidemia metilmalonica con omocistinuria (deficit Cbl C) (OA)
- Acidemia metilmalonica con omocistinuria (deficit Cbl D) (OA)
- Deficit di 2-metilbutiril-CoA deidrogenasi (OA)
- Aciduria malonica (OA)
- Deficit multiplo di carbossilasi (OA)
- Citrullinemia tipo I (UCD)
- Citrullinemia tipo II (deficit di citrina) (UCD)
- Acidemia argininosuccinica (UCD)
- Argininemia (UCD)
- Deficit del trasporto della carnitina (FAO)
- Deficit di carnitina palmitoil-transferasi I (FAO)
- Deficit di carnitina-acilcarnitina traslocasi (FAO)
- Deficit di carnitina palmitoil-transferasi II (FAO)
- Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga (FAO)
- Deficit della proteina trifunzionale mitocondriale (FAO)
- Deficit di 3-idrossi-acil-CoA deidrogenasi a catena lunga (FAO)
- Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media (FAO)
- Deficit di 3-idrossi-acil-CoA deidrogenasi a catena media/corta (FAO)
- Acidemia glutarica tipo II (FAO)

<sup>1</sup>AA = AMINOACIDOPATIE; OA = ORGANICO ACIDEMIE; UCD = DISTURBI DEL CICLO DELL'UREA; FAO = DISTURBI DELL'OSSIDAZIONE DEGLI ACIDI GRASSI.

## **MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE ANALIZZATE CON METODICHE DIVERSE DALLA SPETTROMETRIA DI MASSA TANDEM**

- Galattosemia
- Difetto di biotinidasi

## **MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE CHE ENTRANO IN DIAGNOSI DIFFERENZIALE CON LE MALATTIE OGGETTO DI SCREENING NEONATALE ANALIZZATE CON METODICA DI MASSA TANDEM IN QUANTO CONDIVIDONO I BIOMARCATORI PRIMARI**

- Tirosinemia tipo III
- Deficit di glicina N-metiltransferasi
- Deficit di metionina adenosiltransferasi
- Deficit di S-adenosilomocisteina idrolasi
- Acidurie 3-metil glutaconiche
- Deficit di 3-metilcrotonil-CoA carbossilasi
- Deficit di 2-metil 3-idrossibutiril-CoA deidrogenasi
- Deficit di isobutiril-CoA deidrogenasi
- Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta

## **ALTRE PATOLOGIE METABOLICHE**

- Fibrosi cistica
- Ipotiroidismo congenito

# Lo screening neonatale in Italia: a che punto siamo?

Negli ultimi anni la tecnologia della spettrometria di tandem massa (MS/MS) ha introdotto la **possibilità di effettuare lo screening di un più ampio gruppo di malattie** attraverso lo SNE utilizzando gli stessi cartoncini già in uso per gli screening neonatale da più tempo obbligatori.

Anche in ragione dei progressi tecnologici, negli ultimi anni, le Regioni/PPAA hanno cominciato ad offrire, ad integrazione di quanto contemplato nei Livelli Essenziali di Assistenza, e anche prima della Legge n. 167/2016, la realizzazione di ulteriori screening sulla base di specifici provvedimenti normativi su base regionale.

Secondo i dati del report di monitoraggio sullo Screening Neonatale Esteso, elaborato dal Centro di Coordinamento sugli screening neonatali, in collaborazione con il Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) dell'ISS che descrive lo stato dell'arte dei singoli programmi regionali SNE al 30 giugno 2019 e aggiornato con i dati provenienti dal rapporto ISTISAN 2020<sup>2</sup>, **tutte le Regioni/Province Autonome al 31.12.2020** risultavano già avere avviato il sistema regionale SNE: 13 Regioni/PPAA eseguono lo screening nel territorio regionale, mentre 8 Regioni/PPAA eseguono il programma di SNE in convenzione con altre regioni limitrofe. La Valle d'Aosta usufruisce del programma SNE del Piemonte, le PA di Trento e di Bolzano e il Friuli Venezia Giulia di quello della Regione Veneto, l'Umbria di quello toscano, il Molise di quello del Lazio, la Calabria quello della Campania e, infine, l'Abruzzo che fruisce di quello del Lazio.

Fino all'approvazione della Legge n. 167 del 19 agosto 2016 e della conseguente introduzione dello SNE nei LEA, il pannello delle patologie metaboliche sottoposte a screening neonatale esteso non è stato omogeneo sul territorio nazionale e si è registrata un'elevata eterogeneità dei comportamenti fra le regioni italiane in maniera analoga a quanto è possibile osservare nel confronto fra i Paesi Membri dell'Unione Europea. La nuova normativa ha il duplice merito di aver favorito l'estensione a tutto il territorio nazionale di ulteriori opportunità di salute favorendo un allineamento verso l'alto e una maggiore omogeneità del pannello delle patologie oggetto di SNE.

<sup>2</sup> TARUSCIO D, KODRA Y, AMICOSANTE AMV, BACCO G, BURLINA A, LA MARCA G, LEONARDI A, PRIVITERA MG, SALVATORE F, SEGATO A, TAMBURINI C, VACCAROTTO M, PICCIOLI A. PROGRAMMI DI SCREENING NEONATALE ESTESO NELLE REGIONI E PROVINCE AUTONOME IN ITALIA. STATO DELL'ARTE AL 30 GIUGNO 2019. ROMA: ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ; 2020. (RAPPORTI ISTISAN 20/18)

Le Regioni, infatti, al 31.12.2014 effettuavano lo screening neo-natale esteso, a regime o con progetti pilota, per un numero variabile da 1 a 58 malattie metaboliche (compresa fenilchetonuria)<sup>3</sup>. A fine 2016, pur nelle more dei provvedimenti attuativi della Legge n. 167/2016, erano ormai poche le Regioni che effettuavano ancora solo i 3 screening all'epoca obbligatori. Con la nuova normativa sono 49 le malattie metaboliche ereditarie oggetto di screening neonatale che ora costituiscono il panel di base comune a livello nazionale:

- 36 sono le malattie metaboliche identificate con metodica di spettrometria di massa tandem;
- 4 patologie sono identificate con metodica diversa;
- 9 le malattie metaboliche ereditarie che entrano in diagnosi differenziale con le malattie oggetto di screening neonatale con metodica di massa tandem, in quanto condividono i biomarcatori primari.

Secondo i dati del primo report di monitoraggio sullo stato di attuazione della Legge 167/2016 e del DM 13 ottobre 2016 sullo Screening Neonatale Esteso, al 30.06.2017 solo 8 Regioni (Friuli Venezia Giulia, Marche, PA Trento, Piemonte, Puglia, Toscana, Umbria, Veneto) avevano una copertura totale delle patologie oggetto allo SNE, mentre nelle rimanenti 13 la copertura era parziale, anche se in molti casi comunque molto vicina alla totalità delle patologie oggetto di SNE. Secondo i dati dell'ultima rilevazione UNIAMO, al 31.12.2023<sup>4</sup> risulta che tutte le Regioni abbiano messo a regime lo Screening Neonatale Esteso delle malattie metaboliche ereditarie su tutti i neonati.

Analizzando lo stato di implementazione della Legge di Bilancio 2019 (Legge 30 dicembre 2018, n. 145) con la quale è stato disposto l'allargamento dello screening neonatale delle malattie neuromuscolari di origine genetica, alle immunodeficienze congenite severe e a malattie da accumulo lisosomiale emerge che sono **12 le Regioni/PPAA che stanno realizzando lo screening per la diagnosi precoce della SMA**, in buona parte dei casi garantita a tutti i neonati della Regione/PA. Sono inoltre 7 le Regioni/PPA che garantiscono, a tutti i neonati o a parte di essi, lo screening per l'iperplasia surrenalica congenita (CAH) o sindrome adrenogenitale, deficit di 21-idrossilasi (SAGC) e cardiopatie congenite mediante saturazione O<sub>2</sub> post duttale. Sono, invece, 6 le Regioni/PPA che hanno avviato il programma di screening per Deficit di decarbossilasi degli L-aminoacidi aromatici, malattia di Fabry e mucopolisaccaridosi Tipo I (MPS I).

<sup>3</sup> RAPPORTO MONITORARE. DECIMO RAPPORTO SULLA CONDIZIONE DELLE PERSONE CON MALATTIA RARA IN ITALIA", UNIAMO 2024

<sup>4</sup> PER UNA MAGGIORE TRATTAZIONE SI VEDA "RAPPORTO MONITORARE. DECIMO RAPPORTO SULLA CONDIZIONE DELLE PERSONE CON MALATTIA RARA IN ITALIA", UNIAMO 2024

Per i dettagli, per ciascuna Regione/PA e ciascuna patologia oggetto di screening si rimanda agli Allegati 1 e 2.

Più della metà delle Regioni/PPAA, hanno inoltre ampliato, spesso nell'ambito di progetti sperimentali, il panel di malattie considerate anche ad alcune altre patologie non indicate né nella Legge 167/2016 né dalla Legge di Bilancio 2019.

La Sardegna, il Veneto, e le PPAA Bolzano e Trento, ad esempio, stanno realizzando lo screening per la diagnosi precoce del deficit di Glucosio-6-fosfato deidrogenasi (G6PD) mentre sono 5 le Regioni/PPAA che si sono attrezzate per lo screening della displasia evolutiva delle anche (DEA) (Abruzzo, PA Bolzano, Sardegna, Toscana, Umbria).

Le regioni Veneto, Sicilia e Lombardia garantiscono inoltre lo SNE per la malattia di Zellweger (la Sicilia e la Lombardia non ancora per tutti i neonati).

Regione/PA	N° di patologie incluse nello screening neonatale nella Regione/P.A. al 31.12.2023 <sup>5</sup>		
	comprese nel DM del 13 ottobre 2016	comprese nella Legge n. 145 del 30 dicembre 2018 <sup>6</sup>	altre patologie oggetto di screening <sup>7</sup>
Abruzzo	47	11	2
Basilicata	47	10	2
Calabria	47	0	0
Campania	47	1	0
Emilia-Romagna	47	3	0
Friuli-Venezia G.	47	4	0
Lazio	47	2	0
Liguria	47	5	0
Lombardia	47	4	1
Marche	47 <sup>8</sup>	n.d.	n.d.
Molise	47	1	0
PA Bolzano	47	4	3
PA Trento	47	4	2
Piemonte	47	0	0
Puglia	47	16	1
Sardegna	47	0	2
Sicilia	47	9	1
Toscana	47	10	2
Umbria	47	0	2
Valle d'Aosta	47	0	0
Veneto	47	17	2

<sup>5</sup> SONO CONTEGGIATE TUTTE LE PATOLOGIE PER CUI LO SNE È ATTUATO NELLA REGIONE/PA (NON NECESSARIAMENTE OGGETTO DI SPECIFICA DELIBERAZIONE)

<sup>6</sup> NEL CONTEGGIO SONO INCLUSE LE PATOLOGIE CHE NELLA REGIONE/PA SONO GARANTITE A TUTTI I NEONATI E QUELLE IN FASE DI SPERIMENTAZIONE E QUINDI GARANTITE SOLAMENTE A UNA PARTE DELLA POPOLAZIONE

<sup>7</sup> VEDI NOTA PRECEDENTE

<sup>8</sup> DATO AL 31.12.2022

# Conclusioni

**L'Italia è leader in Europa nell'implementazione dello Screening Neonatale:** non solo un test alla nascita, gratuito e garantito per tutti i nuovi nati, ma un vero e proprio **percorso di diagnosi precoce e presa in carico di diverse malattie congenite**. Patologie per le quali esistono interventi terapeutici specifici che, se intrapresi prima della manifestazione dei sintomi, sono in grado di migliorare in modo significativo la prognosi della malattia e la qualità di vita dei bambini, evitando gravi disabilità e, talvolta, la morte.

Ma essere un'eccellenza europea non basta, è **necessario dare piena attuazione alla Legge n. 145/2018 e allargare il panel dello screening**. Bisogna assicurarsi che il bambino positivo allo screening sia inserito in un definito percorso di assistenza e cura, insieme alla sua famiglia, come ribadito nel position paper sullo Screening Neonatale Esteso redatto da UNIAMO. Le patologie oggetto di screening sono, per la stragrande maggioranza, soggette a terapie e cure che durano tutta la vita, multi-complesse: è necessario un sistema che, specialmente per le terapie avanzate e innovative, sia adeguatamente organizzato e possa garantire la necessaria qualità di somministrazione.

<sup>9</sup>[HTTPS://WWW.UNIAMO.ORG/WP-CONTENT/UPLOADS/2020/05/DEF-POSITION-PAPER-UNIAMO-SNE-AGGIORNATA-2020-01-24.PDF](https://www.uniamo.org/wp-content/uploads/2020/05/DEF-POSITION-PAPER-UNIAMO-SNE-AGGIORNATA-2020-01-24.PDF)

# Allegato 1

Prospetto delle patologie, non già previste dalla Legge n. 167/2016, oggetto di screening neonatale per ciascuna Regione/PA e tipologia di patologia

Patologie comprese nella Legge n. 145 del 30 dicembre 2018 <sup>10 11</sup>						Altre patologie oggetto di screening
Malattie neuromuscolari genetiche	Malattie metaboliche	Immunodeficienze primitive	Malattie endocrinologiche	Emoglobinopatie		
<b>ABRUZZO</b>	Atrofia muscolare spinale (SMA)	Deficit Di Decarbossilasi Degli L- Aminoacidi Aromatici (Deficit di AADC) Malattia di Fabry Malattia di Gaucher Mucopolisaccaridosi Tipo I (MPS I)	Immuno deficienza combinata grave (SCID) Deficit di Adenosina Deaminasi (ADA-SCID) Immuno deficienze congenite rilevabili con test TREC/KREK	Iperplasia Surrenalica Congenita (CAH) o Sindrome Adrenogenitale Deficit di 11- beta- idrossilasi Deficit di 21- idrossilasi (SACC)		Displasia Evolutiva delle Anche (DEA) Cardiopatie congenite mediante Saturazione O2 post duttale
<b>BASILICATA</b>	Atrofia muscolare spinale (SMA)* Distrofia di Duchenne*	Malattia di Fabry* Malattia di Pompe* Mucopolisaccaridosi Tipo I (MPS I)*		Iperplasia Surrenalica Congenita (CAH) o Sindrome Adrenogenitale* Deficit di 11- beta- idrossilasi* Deficit di 21- idrossilasi (SACC)*	Malattia Drepanocitica* Talassemie	Deficit di Glucosio-6- fosfato deidrogenasi (G6PD)* Cardiopatie congenite mediante Saturazione O2 post duttale

<sup>10</sup> AGGIORNAMENTO AL 31.12.2023

<sup>11</sup> SONO CONTRASSEGNALE CON "\*" LE PATOLOGIE CHE AL 31.12.2023 IL CUI SCREENING NON ERANO GARANTITE A TUTTI I NEONATI DELLA REGIONE/PA MA SOLO A UNA PARTE DI ESSI (ES. SPERIMENTAZIONE, PROGETTO PILOTA SOLO PER ALCUNI PUNTI NASCITA, ...)



Patologie comprese nella Legge n. 145 del 30 dicembre 2018<sup>10 11</sup>

Malattie neuromuscolari genetiche

Malattie metaboliche

Immunodeficienze primitive

Malattie endocrinologiche

Emoglobinopatie

Altre patologie oggetto di screening

CALABRIA

CAMPANIA

Atrofia muscolare spinale (SMA)

EMILIA ROMAGNA

Iperplasia Surrenalica Congenita (CAH) o Sindrome Adrenogenitale

Deficit di 11-beta-idrossilasi

Deficit di 21-idrossilasi (SACC)

FRIULI VENEZIA GIULIA

Malattia di Fabry\*  
Malattia di Pompe\*  
Mucopolisaccaridosi Tipo I (MPS I)

Patologie comprese nella Legge n. 145 del 30 dicembre 2018<sup>10 11</sup>

Altre patologie  
oggetto di  
screening

Malattie  
neuromuscolari  
genetiche

Malattie  
metaboliche

Immunodeficienze  
primitive

Malattie  
endocrinologiche

Emoglobinopatie

LAZIO

Atrofia  
muscolare  
spinale  
(SMA)

Deficit di  
Olocarbossilasi  
Sintetasi (HCS)

LIGURIA

Atrofia  
muscolare  
spinale  
(SMA)

Deficit Di  
Decarbossilasi  
Degli L-  
Aminoacidi  
Aromatici  
(Deficit di  
AADC)

Immuno  
deficienza  
combinata  
grave (SCID)

Deficit di  
Adenosina  
Deaminasi  
(ADA-SCID)

Immuno  
deficienze  
congenite  
rilevabili con  
test  
TREC/KREK

Malattia  
Drepanocitica\*  
  
Talasemie

Deficit di  
Glucosio-6-  
fosfato  
deidrogenasi  
(G6PD)

Cardiopatie  
congenite  
mediante  
saturazione  
O<sub>2</sub> post-  
duttale

LOMBARDIA

Atrofia  
muscolare  
spinale  
(SMA)\*

Adrenoleucodi-  
strofia X-  
Linked (X-  
ALD)\*

Deficit Di  
Decarbossilasi  
Degli L-  
Aminoacidi  
Aromatici  
(Deficit di  
AADC)\*

Leucodistrofia  
Metacroma-  
tica

Malattia di  
Zellweger\*

Patologie comprese nella Legge n. 145 del 30 dicembre 2018<sup>10 11</sup>

Malattie neuromuscolari genetiche

Malattie metaboliche

Immunodeficienze primitive

Malattie endocrinologiche

Emoglobinopatie

Altre patologie oggetto di screening

MARCHE

MOLISE

Deficit di Olocarbossilasi Sintetasi (HCS)

PA BOLZANO

Atrofia muscolare spinale (SMA)

Iperplasia Surrenalica Congenita (CAH) o Sindrome Adrenogenitale

Deficit di 11-beta-idrossilasi  
Deficit di 21-idrossilasi (SAGC)

Deficit di Glucosio-6-fosfato deidrogenasi (G6PD)

Displasia Evolutiva delle Anche (DEA)

Cardiopatie congenite mediante Saturazione O<sub>2</sub> post-duttale\*

PA TRENTO

Atrofia muscolare spinale (SMA)

Iperplasia Surrenalica Congenita (CAH) o Sindrome Adrenogenitale

Deficit di 11-beta-idrossilasi  
Deficit di 21-idrossilasi (SAGC)

Deficit di Glucosio-6-fosfato deidrogenasi (G6PD)

Displasia Evolutiva delle Anche (DEA)

Cardiopatie congenite mediante Saturazione O<sub>2</sub> post-duttale\*

PIEMONTE

Patologie comprese nella Legge n. 145 del 30 dicembre 2018<sup>10 11</sup>

	Malattie neuromuscolari genetiche	Malattie metaboliche	Immunodeficienze primitive	Malattie endocrinologiche	Emoglobinopatie	Altre patologie oggetto di screening
PUGLIA	<p>Atrofia muscolare spinale (SMA)</p> <p>Distrofia di Duchenne</p>	<p>Adrenoleucodistrofia X-Linked (X-ALD)</p> <p>Deficit Di Decarbossilasi Degli L-Aminoacidi Aromatici (Deficit di AADC)</p> <p>Deficit di carbamil-fosfato sintasi (CPS)</p> <p>Deficit di ornitina-transcarbamilasi (OTC)</p> <p>Leucodistrofia Metacromatica</p> <p>Malattia di Fabry</p> <p>Malattia di Gaucher</p> <p>Malattia di Pompe</p> <p>Mucopolisaccaridosi Tipo I (MPS I)</p>	<p>Immuno deficienza combinata grave (SCID)</p> <p>Deficit di Adenosina Deaminasi (ADA-SCID)</p> <p>Immuno deficienze congenite rilevabili con test TREC/KREK</p>	<p>Iperplasia Surrenalica Congenita (CAH) o Sindrome Adrenogenitale</p> <p>Deficit di 21-idrossilasi (SAGC)</p>		<p>Cardiopatie congenite mediante Saturazione O2 post duttale</p>
SARDEGNA						<p>Deficit di Glucosio-6-fosfato deidrogenasi (G6PD)</p> <p>Displasia Evolutiva delle Anche (DEA)</p>

Patologie comprese nella Legge n. 145 del 30 dicembre 2018<sup>10 11</sup>

Patologie comprese nella Legge n. 145 del 30 dicembre 2018 <sup>10 11</sup>					Altre patologie oggetto di screening
Malattie neuromuscolari genetiche	Malattie metaboliche	Immunodeficienze primitive	Malattie endocrinologiche	Emoglobinopatie	
<b>SICILIA</b>	<b>Atrofia muscolare spinale (SMA)*</b>	<p>Adrenoleucodistrofia X-Linked (X-ALD)</p> <p>Deficit Di Decarbossilasi Degli L. Aminoacidi Aromatici (Deficit di AADC)</p> <p>Deficit di Chetoacil-Coa Tiolasi a Catena Media (MCKAT)</p> <p>Deficit di N-acetilglutammato sintasi (NACS)*</p> <p>Deficit di carbamili-fosfato sintasi (CPS)*</p> <p>Deficit di ornitina-transcarbamilasi (OTC)*</p> <p>Deficit di Olocarbossilasi Sintetasi (HCS)*</p>	<b>Deficit di Adenosina Deaminasi (ADA-SCID)</b>		<b>Malattia di Zellweger*</b>
<b>TOSCANA</b>	<b>Atrofia muscolare spinale (SMA)</b>	<p>Deficit di ornitina-transcarbamilasi (OTC)</p> <p>Leucodistrofia Metacromatica</p> <p>Malattia di Fabry</p> <p>Malattia di Pompe</p> <p>Mucopolisaccaridosi Tipo I (MPS I)</p>	<p>Immuno deficienza combinata grave (SCID)</p> <p>Deficit di Adenosina Deaminasi (ADA-SCID)</p> <p>Immunodeficienze congenite rilevabili con test TREC/KREK</p> <p>Deficit di Purina Nucleoside Fosforilasi (PNP-SCID)</p>		<p>Displasia Evolutiva delle Anche (DEA)</p> <p>Cardiopatie congenite mediante Saturazione O2 post duttale</p>

Patologie comprese nella Legge n. 145 del 30 dicembre 2018<sup>10 11</sup>

Malattie neuromuscolari genetiche	Malattie metaboliche	Immunodeficienze primitive	Malattie endocrinologiche	Emoglobinopatie
-----------------------------------	----------------------	----------------------------	---------------------------	-----------------

Altre patologie oggetto di screening

UMBRIA

Displasia Evolutiva delle Anche (DEA)  
Cardiopatie congenite mediante Saturazione O2 post duttale

VALLE D'AOSTA

VENETO

Atrofia muscolare spinale (SMA)

Adrenoleucodistrofia X-Linked (X-ALD)  
Deficit Di Decarbossilasi Degli L-Aminoacidi Aromatici (Deficit di AADC)  
Malattia di Batten (Ceroidolipofuscinosi Neuronal)  
Malattia di Fabry\*  
Malattia di Gaucher\*  
Malattia di Krabbe\*  
Malattia di Pompe\*  
Mucopolisaccaridiosi Tipo I (MPS I)  
Malattia di Niemann-Pick di Tipo A e B\*

Immuno deficienza combinata grave (SCID)  
Deficit di Adenosina Deaminasi (ADA-SCID)  
Immuno deficienze congenite rilevabili con test TREC/KREK  
Deficit di Purina Nucleoside Fosforilasi (PNP-SCID)

Iperplasia Surrenalica Congenita (CAH) o Sindrome Adrenogenitale  
Deficit di 11-beta-idrossilasi  
Deficit di 21-idrossilasi (SAGC)

Deficit di Glucosio-6-fosfato deidrogenasi (G6PD)  
Malattia di Zellweger

# Allegato 2

Prospetto delle patologie, non già previste dalla Legge n. 167/2016, oggetto di screening neonatale per Regione/PA

PATOLOGIE	REGIONI/PA
Atrofia muscolare spinale (SMA)	Abruzzo, Basilicata*, Campania, Lazio, Liguria, Lombardia*, PA Bolzano, PA Trento, Puglia, Sicilia*, Toscana, Veneto
Distrofia di Duchenne	Basilicata*, Puglia
Miopatia Miotubulare Congenita	
Adrenoleucodistrofia X-Linked (X-ALD)	Lombardia*, Puglia, Sicilia
Alfa-Mannosidosi	
Deficit Di Decarbossilasi Degli L-Aminoacidi Aromatici (Deficit di AADC)	Abruzzo, Liguria, Lombardia*, Puglia, Sicilia, Veneto*
Deficit di Chetoacil-Coa Tiolasi a Catena Media (MCKAT)	Sicilia
Deficit di N-acetilglutammato sintasi (NAGS)	Sicilia*
Deficit di carbamil-fosfato sintasi (CPS)	Puglia, Sicilia*
Deficit di ornitina-transcarbamilasi (OTC)	Puglia, Sicilia*, Toscana
Deficit di Lipasi Acida Lisosomiale (LAL-D)	
Deficit di Olocarbossilasi Sintetasi (HCS)	Lazio, Molise, Sicilia*
Malattia di Tay-Sachs (Gangliosidosi GM2, Tipo I)	
Malattia di Sandhoff (Gangliosidosi GM2, Tipo II)	
Leucodistrofia Metacromatica	Lombardia*, Puglia, Toscana

Malattia di Batten (Ceroidolipofuscinosi Neuronalì)	Veneto
Malattia di Fabry	Abruzzo, Basilicata*, Friuli-Venezia Giulia, Puglia, Toscana, Veneto*
Malattia di Farber	
Malattia di Gaucher	Abruzzo, Friuli-Venezia Giulia, Puglia, Veneto*
Malattia di Krabbe	Veneto*
Malattia di Pompe	Basilicata*, Friuli-Venezia Giulia, Puglia, Toscana, Veneto*
Mucopolisaccaridosi Tipo I (MPS I)	Abruzzo, Basilicata*, Friuli-Venezia Giulia, Sardegna, Toscana, Veneto*
Mucopolisaccaridosi Tipo II (MPS II)	
Mucopolisaccaridosi Tipo III (MPS III)	
Mucopolisaccaridosi Tipo IV (MPS IV)	
Mucopolisaccaridosi Tipo VI (MPS VI)	
Mucopolisaccaridosi Tipo VII (MPS VII)	
Malattia di Niemann-Pick di Tipo A e B	Veneto*
Malattia di Niemann-Pick di Tipo C	
Immunodeficienza combinata grave (SCID)	Abruzzo, Liguria, Puglia, Toscana, Veneto
Deficit di Adenosina Deaminasi (ADA-SCID)	Abruzzo, Liguria, Puglia, Sicilia, Toscana, Veneto
Immunodeficienze congenite rilevabili con test TREC/KREK	Abruzzo, Liguria, Puglia, Toscana, Veneto
Deficit di Purina Nucleoside Fosforilasi (PNP-SCID)	Toscana, Veneto
Iperplasia Surrenalica Congenita (CAH) o Sindrome Adrenogenitale	Abruzzo, Basilicata*, Emilia-Romagna, PA Bolzano, PA Trento, Puglia, Veneto



Deficit di 11-beta-idrossilasi	Abruzzo, Basilicata*, Emilia-Romagna, PA Bolzano, PA Trento, Veneto
Deficit di 21-idrossilasi (SAGC)	Abruzzo, Basilicata*, Emilia-Romagna, PA Bolzano, PA Trento, Puglia, Veneto
Malattia Drepanocitica	Basilicata*
Talassemie	Basilicata
Deficit di Glucosio-6-fosfato deidrogenasi (G6PD)	Basilicata*, PA Bolzano, PA Trento, Sardegna, Veneto
Displasia Evolutiva delle Anche (DEA)	Abruzzo, PA Bolzano, Sardegna, Toscana, Umbria
Cardiopatie congenite mediante Saturazione O2 post duttale	Abruzzo, Basilicata, PA Bolzano*, PA Trento, Puglia, Toscana, Umbria
Malattia di Zellweger	Lombardia*, Sicilia*, Veneto



# UNIAMO

## Federazione Italiana Malattie Rare

UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare è l'ente di rappresentanza della comunità delle persone con malattia rara.

Opera dal 1999 per la tutela e la difesa dei diritti delle persone con malattia rara e delle loro famiglie, ha oltre 200 associazioni affiliate in continua crescita.

Svilupa un dialogo costante con gli esponenti delle Istituzioni (Ministeri, AIFA, Istituto Superiore di Sanità, Agenas, Regioni, centri clinici di riferimento, rete ERN, MMG e PLS, società scientifiche ecc), ricercatori, player privati rappresentando le istanze delle persone con malattia rara e le possibili soluzioni.

Dà voce a tutte le persone che si trovano ad impattare con una malattia rara o ultrarara, oltre che a quelli che sono ancora in cerca di una diagnosi.

Il senso di disorientamento, incertezza, solitudine, il dolore che si prova quando si riceve una diagnosi di malattia rara sono alleviati dalla consapevolezza che la Federazione, insieme a tutte le Associazioni, compie ogni sforzo possibile per migliorare la qualità di vita della persona e dei suoi familiari e caregiver.

Il sostegno concreto è dato con il servizio SAIO (servizio di ascolto, informazione e orientamento) - rivolto ai singoli individui e alle Associazioni -, con altri progetti di supporto e con l'azione di sensibilizzazione, promozione e tutela dei diritti, advocacy in tutti i settori, dalla ricerca alla bioetica, dagli approcci sanitari ai sostegni sociali.

Puoi sostenere la nostra azione in molti modi:

- mettendo a disposizione la tua professionalità
- offrendoci dei servizi pro-bono
- con il tuo 5x1000 (codice fiscale 92067090495)
- con un contributo deducibile/detraibile in sede di dichiarazione fiscale:
- IBAN IT53M0306909606100000010339



# Le Effemèridi di UNIAMO

L'idea di una collana editoriale di Uniamo non è nuova. Dovevano però verificarsi una serie di condizioni perché potesse diventare realtà.

Nella ricerca di un nome che caratterizzasse le nostre pubblicazioni ci siamo imbattuti in quello di "effemèride".

Il vocabolario Treccani riporta la seguente definizione:

effemèride (o efemèride) s. f. [dal lat. *ephemēris* -īdis, gr. *ἐφημερίς* -ίδος «diario», comp. di *ἐπί* «sopra» e *ἡμέρα* «giorno»]. -

1. a. Anticam., erano detti effemeridi i libri in cui si registravano gli atti del re, dapprima **giorno per giorno** (di qui il nome), poi secondo un più ampio schema cronologico. b. Per estens., diario, cronaca giornaliera degli avvenimenti: ma che più mi stendo io in farvi una e. della mia vita? (D. Bartoli).

2. **In tempi più recenti, il termine è stato usato come titolo di pubblicazioni periodiche, soprattutto di carattere letterario o scientifico** (mai di giornali politici); per es., le Efemeridi letterarie, che si stamparono in Roma dal 1772 al 1795 e contenevano recensioni dei libri nuovi; le Effemeridi scientifiche e letterarie per la Sicilia, che si pubblicarono dal 1832 al 1840.

3. Tavola o gruppo di tavole numeriche, dette e. astronomiche (o anche nautiche, in quanto servono principalmente alle esigenze della navigazione), **che forniscono le coordinate degli astri** (o altri dati astronomici variabili col tempo) a intervalli prefissati ed uguali fra loro, per es. di giorno in giorno oppure di ora in ora. Per estens., anche i libri, generalmente pubblicati con frequenza annuale, che contengono tali raccolte.

Ciascuna delle tre definizioni contiene un elemento che abbiamo sentito vicino: la registrazione quotidiana degli atti, che ci richiama ad un ideale viaggio nella patologia; la pubblicazione periodica, che risponde ai nostri desiderata; la tavola che fornisce le coordinate, nostra aspirazione e intento nella pubblicazione di questi opuscoli.

La relativa rarità dell'uso di questo termine, la sua connotazione al femminile, la sua originalità dato che l'ultimo soggetto che l'ha utilizzato risale al 1840 per pubblicazioni a carattere letterario o scientifico ci hanno convinti ulteriormente che eravamo fatte l'una per l'altra: Federazione e effemèride, comunità di persone con malattia rara e pubblicazione periodica che racconta un viaggio e prova a guidarne la rotta.

Ecco quindi l'inizio di una collana che seguirà l'attività federativa dando un rendiconto degli incontri e dei gruppi di lavoro costituiti su tematiche specifiche, e del frutto del loro lavoro.

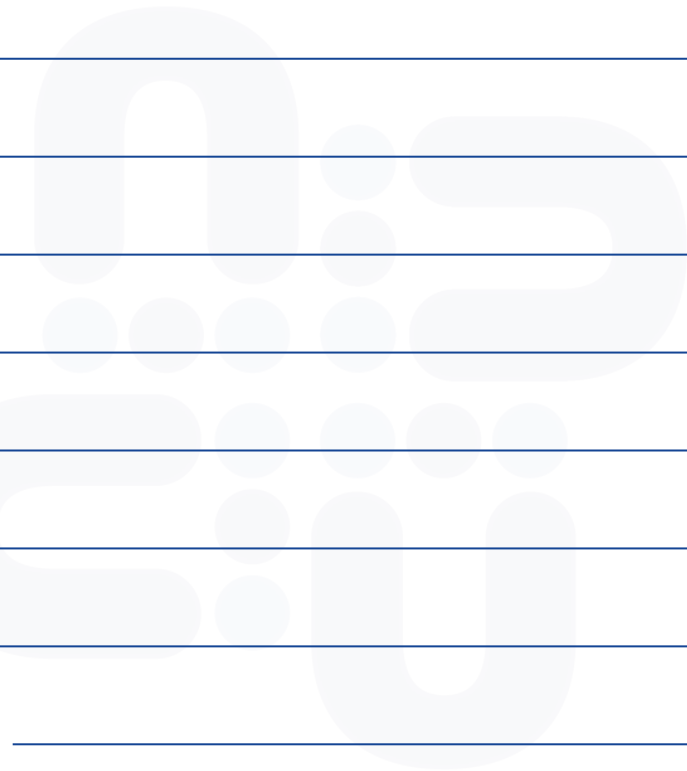
Ad maiora, semper.

Il Consiglio Direttivo



Multiple horizontal blue lines for writing, spanning the width of the page.









# ÜNIAMO

Federazione Italiana Malattie Rare

Via Nomentana 133, 00161 Roma  
Tel. 064404773  
segreteria@uniamo.org  
www.uniamo.org

   @uniamomalattierare

 @uniamofimronlus

 @uniamofimr

