

## Comunicato stampa

### Screening Neonatale Esteso: presentato il position paper di UNIAMO FIMR

#### in collaborazione con le Associazioni di Pazienti

*Sono state presentate oggi in conferenza stampa le dieci raccomandazioni sullo Screening Neonatale Esteso e sul percorso ideale da seguire per sensibilizzare sull'importanza del test e per delineare le necessità pre e post prelievo*

**Roma – 9 dicembre SNE:** una sigla che significa “speranza di vita”.

Ogni anno oltre 300 bambini nascono affetti da patologie metaboliche fortemente impattanti. Bimbi che oggi possono essere identificati subito grazie al test di Screening Neonatale Esteso e riuscire a vivere e/o veder migliorata in maniera incredibile la loro qualità di vita.

Lo Screening Neonatale Esteso è un test che permette di identificare precocemente circa **40 patologie endocrine e metaboliche**, per le quali un ritardo nella diagnosi significa gravi disabilità per il bambino affetto. Sono malattie per le quali esistono trattamenti e cure che, se applicate nei primi giorni di vita del bambino, prima che si manifestino i sintomi, possono migliorare in modo molto significativo la sua qualità di vita o impedirne la morte.

#### La posizione della Federazione e delle Associazioni dei Pazienti: il position paper

La Federazione Italiana Malattie Rare ha sempre sostenuto con forza l'allargamento del panel al maggior numero possibile di patologie individuabili, nel rispetto della legge. In collaborazione con le Associazioni, in special modo con AISMME – Associazione Malattie Metaboliche Ereditarie sono stati realizzati percorsi di approfondimento, incontri e dibattiti, sia per sensibilizzare sull'importanza del test che per delineare le necessità pre e post prelievo. L'approvazione della legge 167 è stata un successo ottenuto grazie agli sforzi congiunti e alle sinergie realizzate dal mondo dell'Associazionismo e dalla politica.

Le riflessioni e gli spunti sullo SNE sono stati raccolti e sistematizzati in un “decalogo” presentato oggi alla conferenza stampa **“Screening Neonatale Esteso: la posizione di UNIAMO FIMR e delle Associazioni di Pazienti”**, organizzata da UNIAMO FIMR e in cui, dopo l'intervento della Presidente della Federazione, **Annalisa Scopinaro** e della Vice Presidente di AISMME aps **Manuela Vaccarotto**, hanno relazionato il Vice Ministro della Salute **Pierpaolo Sileri**, la Senatrice e Presidente dell'Intergruppo Parlamentare, **Paola Binetti**, l'On. **Fabiola Bologna** della XII Commissione Affari Sociali e la Direttrice del Centro Nazionale Malattie Rare – Istituto Superiore di Sanità e Coordinatrice del Tavolo SNE **Domenica Taruscio**.

La strada da percorrere è ancora lunga. L'Italia è un paese precursore con questa legge, non dobbiamo fermarci. Va garantito il diritto all'informazione e al test in maniera omogenea su tutto il territorio nazionale; auspichiamo che questo diritto venga esteso a tutti i paesi, almeno europei; il test va implementato, migliorandone la qualità e con la costante aggiunta di tutte quelle patologie per le quali sia possibile farlo; deve essere assicurata un'adeguata formazione a operatori sanitari, famiglie, cittadini. Lo SNE diventa poi un paradigma per quello che riguarda il “biobancaggio”: la disponibilità dei campioni, conservati attentamente e con criteri omogenei, rappresenta una potenziale ricchezza per tutto il mondo scientifico e della ricerca.

Da parte della Federazione vi è l'impegno a portare, grazie al supporto di **Simona Bellagambi**, membro del Board di Eurordis e Delegato Estero di UNIAMO FIMR, la discussione sullo SNE anche in Europa, in condivisione con EURORDIS Rare Diseases Europe, l'Organizzazione Europea Malattie Rare che dedicherà a

questo tema anche una sessione all'interno della ECRD Conferenza Europea sulle Malattie Rare e medicinali orfani a Stoccolma i prossimi 15-16 Maggio.

Inoltre UNIAMO FIMR lancia un ulteriore stimolo per una attenta riflessione generale fra tutti gli attori in gioco: prevedere la possibilità di sottoporre a screening patologie geneticamente trasmissibili, per quanto non curabili, per permettere scelte di procreazione consapevoli.

“Lo sviluppo di terapie innovative e avanzate rende necessario un continuo sforzo: da parte dei ricercatori per la produzione di test attendibili per individuare le patologie fin dalla nascita; da parte delle istituzioni per l'estensione in tempo reale del panel, via via che si rendano disponibili le cure – spiega **Annalisa Scopinaro**, Presidente UNIAMO FIMR-. Se questo rappresenta il minimo a cui tendere per assicurare il diritto alla salute sancito dalla Costituzione, dobbiamo cogliere le opportunità che lo SNE dà sia per il “biobancaggio” sia come stimolo ad una discussione etica sul diritto all'informazione. **Solo con la collaborazione di tutti, l'ascolto dei pazienti e il coinvolgimento dei loro rappresentanti potremo ottenere un equilibrio fra gli elementi in gioco**”.

Le Associazioni, inoltre, chiedono l'applicazione dello SNE su tutto il territorio nazionale e di garantire l'uniformità nella sua realizzazione attraverso lo sviluppo di specifiche linee guida.

“Lo screening Neonatale è uno strumento flessibile che può e deve allargarsi mano a mano che per alcune patologie si identificano test diagnostici sicuri e profili di cura con il maggior livello di efficacia possibile – ha spiegato la **Senatrice Paola Binetti**, Presidente dell'Intergruppo Parlamentare per le Malattie Rare-. UNIAMO FIMR, da sempre in prima fila accanto a tutte le Associazioni che rappresentano malati e malattie rare, segue con particolare attenzione le “più giovani”, per sostenerle nel difficile cammino del riconoscimento dei diritti dei malati, tanto più quando sono giovanissimi e richiedono una tutela particolare. La conferenza di oggi segna un punto importante a favore della ricerca delle malattie rare, offrendo ai pazienti e alle loro famiglie, ma anche a tutti i professionisti impegnati su questo fronte, un supporto di visibilità che rende più facile diffondere la conoscenza della patologia per poter intervenire ovunque il più tempestivamente possibile”.

È di fondamentale importanza, infine, prevedere e garantire la formazione sullo SNE di tutti gli operatori sanitari coinvolti nel percorso nascita, nonché dei professionisti ed operatori coinvolti nel percorso screening che si relazionano con i genitori, dal periodo pre-concezionale al momento della realizzazione del test, e prevedere e garantire un'adeguata informazione alla cittadinanza.

“Lo screening neonatale esteso è un'importante azione di prevenzione secondaria. Con la legge 167 /2016 in Italia lo Screening Neonatale Esteso viene offerto gratuitamente a tutti nuovi nati, fornendo concretamente la possibilità di identificare precocemente ed effettuare il trattamento di circa 40 patologie metaboliche ereditarie rare – ha spiegato **Domenica Taruscio**, Direttrice del Centro Nazionale Malattie Rare-. Questo si traduce in una migliore qualità di vita del neonato e della famiglia. Un ulteriore passo importante è stato fatto grazie al position paper sullo SNE. Inoltre, 3 rappresentanti dei pazienti sono Membri del Centro di coordinamento nazionale sugli screening neonatali, istituito all'Istituto Superiore di Sanità: in questo contesto contribuiscono attivamente a tutte le attività per favorire la massima uniformità nell'applicazione sul territorio nazionale della diagnosi precoce, trattamento e presa in carico dei neonati”.

“E' importante garantire il tempestivo inserimento nel pannello dello Screening Neonatale Esteso di tutte le patologie metaboliche ereditarie, delle malattie neuromuscolari di origine genetica, delle immunodeficienze congenite severe e delle malattie da accumulo lisosomiale – ha specificato **Manuela Vaccarotto** Vicepresidente di Aismme aps - o comunque di tutte quelle patologie 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”.

## Contatti

Chiara Pagliafora

Ufficio comunicazione e stampa

Tel 06-4404773

comunicazione@uniamo.org

UNIAMO FIMR

Via Nomentana, 133

00161 Roma

[www.uniamo.org](http://www.uniamo.org)