

Il Presidente dell'Istituto Superiore di Sanità ha accettato l'invito di UNIAMO, aderendo alla campagna #SoloUnCampione

## Malattie rare, Brusaferrò "Ambassador" per Screening Neonatale in Ue

*"L'iniziativa è connotata da un rilevante valore etico e scientifico, avrà un importante impatto sulla qualità della sanità pubblica in Europa"*

Roma, 4 novembre 2021 - Il **Presidente dell'Istituto Superiore di Sanità, Silvio Brusaferrò**, aderisce all'iniziativa di UNIAMO - Federazione Italiana Malattie Rare per garantire il diritto di salute a tutti i bambini, a prescindere dal Paese di nascita.

*"Nel ringraziare la Federazione Italiana Malattie Rare per l'importante iniziativa di cui si è fatta promotrice e sostenitrice – ha dichiarato **Silvio Brusaferrò**, Presidente dell'ISS – accetto volentieri il ruolo di Ambassador del programma di Screening Neonatale Esteso che, permettendo la diagnosi precoce di circa 50 patologie rare e l'immediata presa in carico del neonato eventualmente positivo al test, è in grado letteralmente di salvare vite umane. Il tutto nell'ambito di un percorso gratuito e garantito a tutti i neonati italiani. Un programma che situa il nostro Sistema Sanitario Nazionale all'avanguardia in Europa, con un impatto positivo sulla qualità di tutta la nostra sanità pubblica. E che, oltre ad avere una fondamentale valenza scientifica, si riveste anche di una preziosa connotazione etica, perché diventa garanzia del diritto alla salute e a una qualità di vita migliore possibile per ogni neonato".*

L'Italia è infatti leader in Europa nell'implementazione dello Screening Neonatale, il test gratuito alla nascita, che permette la diagnosi precoce di quasi 50 patologie rare e che ogni anno salva centinaia di bambini da gravi disabilità e, in alcuni casi, dalla morte. La Federazione UNIAMO ha chiesto al Ministero della Salute di promuovere il modello

italiano del programma di Screening Neonatale come “buona pratica” nel contesto della Commissione Ue per garantire a tutti i bambini in Europa gli stessi benefici.

*“Individuare precocemente le patologie per cui esiste una terapia è fondamentale perché permette di salvare centinaia di vite ogni anno. Una misura di prevenzione secondaria come lo Screening Neonatale ha un impatto sulla qualità di vita dei neo-genitori e di tutta la famiglia ed è necessario che sia accessibile a tutti in Europa”, dichiara Annalisa Scopinaro, Presidente di UNIAMO - Federazione Italiana Malattie Rare. “In Italia grazie anche alla spinta delle Associazioni - Uniamo in testa - abbiamo una legislazione all’avanguardia in Europa, sia per numero di patologie che per il “sistema” screening, che prevede informazioni pre nascita e presa in carico in caso di diagnosi positiva. Campioni d’Europa anche in questo.”*

## **I NUMERI**

Si stima che il **72% delle malattie rare sia di origine genetica e quasi il 70% delle malattie rare abbia un esordio esclusivamente pediatrico.**

Per molte malattie rare, spesso croniche e progressive, le manifestazioni possono essere osservate alla nascita o nella prima infanzia. Lo screening dei neonati per alcune patologie è un contributo reale per migliorare la qualità della vita dei bambini.

Allo stato attuale, il panel delle patologie sottoposte a screening neonatale in Italia è il più ampio in Europa. La 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”), ha modificato la Legge 167/2016 ampliando lo screening neonatale esteso alle malattie neuromuscolari di origine genetica, le immunodeficienze congenite severe e le malattie da accumulo lisosomiale. Inoltre, ulteriori allargamenti sono previsti in tempi brevi e con crescente regolarità, grazie al lavoro del Gruppo istituito dal Ministero della Salute, di cui Uniamo è parte integrante, in ottemperanza alla modifica di legge sopra descritta.

**UFFICIO STAMPA UNIAMO Federazione Malattie Rare**

Flaminia Serra cell. 379 1640188

comunicazione@uniamo.org - www.uniamo.org

## Tabella comparativa panel Screening Neonatale in Italia e in Europa

Paese	N° patologie inserite nel panel Screening Neonatale
Italia	49 (Decreto Ministeriale del 13-10-2016 "Disposizioni per l'avvio dello screening neonatale per la diagnosi precoce delle malattie metaboliche ereditarie"; (Attuativo della Legge 167/2016)
Austria	29
Portogallo	29
Polonia	28
Ungheria	26
Svezia	26
Norvegia	25
Olanda	24
Finlandia	23
Germania	20
Estonia	20
Slovenia	19
Repubblica Ceca	19

Alleanza Nazionale di





**UNIAMO**

FEDERAZIONE ITALIANA  
MALATTIE RARE

ONLUS

Rare Diseases Italy

Danimarca	18
Slovacchia	13
Svizzera	10
Belgio	9
Regno Unito	9
Croazia	9
Irlanda	8
Spagna	7
Francia	6
Lettonia	6
Grecia	4
Lituania	4
Bulgaria	3
Cipro	2
Romania	2

Alleanza Nazionale di

