



20
8.22

SNE

**DOCUMENTO DI POSIZIONE DELLE
ASSOCIAZIONI DELLE PERSONE CON
MALATTIA RARA SULLO SCREENING
NEONATALE ESTESO**

**ESITI DEL PROGETTO NS2 - NUOVE
SFIDE NUOVI SERVIZI**

LE EFFEMERIDI DI UNIAMO 8/2022

UNIAMO FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE

DOCUMENTO DI POSIZIONE DELLE ASSOCIAZIONI DELLE PERSONE CON MALATTIA RARA SULLO SCREENING NEONATALE ESTESO

Versione del 21 dicembre 2022

Il presente quaderno, finalizzato nel 2020, illustra i risultati delle discussioni, promosse da UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare Onlus, all'interno di un tavolo di lavoro inter-associativo rispetto alle aspettative di fronte ad help line istituzionali.

Gli incontri sono stati svolti nelle date 10 luglio a Milano presso lo Studio Lazzarini; 23 ottobre a Milano, presso Fondazione Telethon; 5 dicembre 2019 a Roma, presso la sede della Federazione.

I punti emersi dalla discussione sono stati poi sottoposti ai membri del Coordinamento Nazionale dello SNE, presso l'Istituto superiore di Sanità, che hanno concordato sostanzialmente su quanto definito.

Le opinioni espresse dai partecipanti sono da intendersi a titolo personale e non rappresentative di posizioni ufficiali dei rispettivi enti di appartenenza, pubblici o privati.

Il documento è una position paper della Federazione e vuol essere uno strumento di supporto per un corretto inquadramento del percorso relativo allo Screening neonatale esteso.

E' stato presentato in diverse occasioni pubbliche.

Citare questo documento come segue:

Uniamo F.I.M.R. Documento di posizione delle Associazioni delle persone con malattia rara sullo Screening Neonatale Esteso. Le effemeridi di Uniamo 8, 2022.

Per informazioni scrivere a: segreteria@uniamo.org

Indice

Premesse	02
Analisi di contesto	03
Informativa ed eventuale consenso	04
Come funziona	05
La posizione	06
Riferimenti normativi	10
Documenti di riferimento	11
Special Thanks	12
UNIAMO	14
Le effemeridi di UNIAMO	15

Premesse

Lo screening neonatale esteso

Uniamo Federazione Italiana Malattie Rare rappresenta in Italia la comunità delle persone con malattia rara, stimate in oltre 2 milioni.

Rispetto alla questione screening neonatale la Federazione Italiana Malattie Rare e le Associazioni hanno realizzato percorsi di approfondimento, incontri e dibattiti, sia per sensibilizzare sull'importanza del test che per delineare le necessità pre e post prelievo. Gli spunti emersi sono stati raccolti e sistematizzati in questo documento di posizione in una sorta di "decalogo" di quello che è il nostro percorso ideale su questa tematica.

Lo screening neonatale esteso è uno dei più importanti programmi di medicina preventiva secondaria pubblica attualmente esistenti in Italia. Sulla base di quanto disposto dalla Legge n.167/2016, grazie ad un test effettuato con un semplice prelievo di sangue dal tallone di un neonato, è ora possibile identificare precocemente 49 patologie genetiche metaboliche ereditarie rare. Questo test offre una speranza di sopravvivenza e di migliore qualità di vita al neonato e alla famiglia, in quanto si tratta di malattie molto difficili da riconoscere, poiché danno sintomi simili ad altre patologie, e rapidamente degenerative.

Analisi di contesto

In Italia, lo screening neonatale è un'attività sanitaria preventiva, gratuita e obbligatoria fin dal 1992, anno in cui la Legge n. 104 ha previsto lo screening obbligatorio per tre malattie: fenilchetonuria, ipotiroidismo congenito e fibrosi cistica. Dal 2016, la Legge n. 167 ha esteso lo screening neonatale obbligatorio ad altre 49 malattie metaboliche ereditarie (screening neonatale esteso), fino ad allora applicato in maniera eterogenea e non in tutte le Regioni. Le patologie genetiche metaboliche individuabili grazie allo screening neonatale esteso, che ricordiamo non è un test genetico ma biochimico, sono malattie per le quali sono disponibili diete speciali e trattamenti che, se applicati nei primi giorni di vita del neonato, prima cioè che si manifestino i sintomi, ne possono migliorare in modo molto significativo la qualità di vita o impedirne la morte. Alcune Regioni hanno già inserito nei loro programmi di screening altre patologie, oltre a quelle del pannello ufficiale previsto dalla Legge n. 167/2016 e dal relativo D.M. 13/10/2016, che sono trattabili in modo efficace se diagnosticate precocemente, come, ad esempio, l'iperplasia adrenale congenita, alcune malattie da accumulo lisosomiali, Immunodeficienza combinata grave (SCID), Deficit di GAMT, alcune emoglobinopatie. A queste potrebbero aggiungersi nei prossimi mesi anche altre patologie come l'Adrenoleucodistrofia X Linked, la Leucodistrofia Metacromatica, l'Argininsuccinico Aciduria, il deficit di OCT Ornitincabamiltransferasi, altre immunodeficienze/trek.

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, con l'inserimento nel panel, oltre alle malattie metaboliche ereditarie, anche le malattie neuromuscolari di origine genetica, le immunodeficienze congenite severe e le malattie da accumulo lisosomiale.

Informativa ed eventuale consenso informato per i genitori

Prima che venga effettuato il test un operatore/medico del Punto Nascita consegna alla famiglia un'informativa che ne illustra le finalità e le modalità e presenta le malattie oggetto di screening. Il test è gratuito e obbligatorio, quindi non è richiesto il consenso informato da parte dei genitori. Il consenso informato viene invece richiesto solo se la Regione dove il bambino è nato ha inserito nel test ulteriori nuove patologie che non fanno ancora parte del pannello delle 40 previste dalla Legge n. 167/2016 e se la conservazione del cartoncino contenente il materiale biologico è prevista per un periodo superiore ai 2 anni.



Come funziona

Tra la 48° e la 72° ora di vita, prima della dimissione dal Punto Nascita, al neonato viene effettuato un piccolo prelievo di sangue dal tallone. Se la madre ed il neonato vengono dimessi prima (24 ore dopo il parto) il

neonato viene richiamato al punto nascita. Lo stesso prelievo – spot ematico - che veniva utilizzato fino ad ora per screenare solo 3 patologie (fenilchetonuria, ipotiroidismo congenito e fibrosi cistica), viene utilizzato per effettuare lo screening anche sulle altre circa 40. Non sono dunque necessari maggiori o ulteriori prelievi;

il test non è invasivo e non può danneggiare in alcun modo il neonato.

Effettuato il prelievo, le gocce di sangue vengono depositate su una speciale carta assorbente, parte di un cartoncino contenente i dati identificativi del neonato. Il cartoncino con il sangue essiccato viene inviato al laboratorio regionale di screening dove vengono effettuati i test per escludere le eventuali patologie.

In caso il test risulti positivo, i genitori vengono tempestivamente richiamati dal Punto Nascita o dal Centro Regionale di Screening ed invitati a portare il neonato nel Punto Nascita o nel Centro di cura di riferimento per eseguire ulteriori accertamenti. Se non si tratta di una patologia immediatamente degenerativa, il neonato può venire richiamato per effettuare un secondo test di approfondimento in tempi più dilatati. Se invece la patologia è tra quelle che richiedono un immediato intervento clinico, il neonato viene inviato subito al Centro clinico di riferimento, dove si provvede tempestivamente a contenere i sintomi della patologia con trattamenti e diete mirate e alla conferma genetica del sospetto di diagnosi.

A causa dell'estrema sensibilità dell'apparecchiatura, oltre ad alcune condizioni, possono determinare la positività del test una nascita prematura, un basso peso alla nascita, l'assunzione di farmaci, ecc. . Un test positivo non significa quindi sempre che il neonato sia affetto dalla malattia: solo i test successivi permetteranno di confermare o meno la diagnosi.

La posizione delle associazioni delle persone con malattia rara

1. Garantire la tutela dei diritti della persona nei processi di realizzazione dello screening neonatale esteso.

Per questo i test di screening per le malattie rare devono essere:

- **tempestivi:** essere effettuati entro le tempistiche indicate dalla normativa;
- **specifici:** ottenere un basso numero di falsi positivi per evitare inutili ansie e stress ai genitori;
- **sensibili:** ottenere un basso numero di falsi negativi per ridurre i ritardi diagnostici;
- **predittivi:** avere un'alta probabilità che un test positivo sia indicatore della malattia;
- **accettabili:** prevedere un basso livello di rischio e di disagio procurato:

I programmi di screening neonatale esteso devono inoltre:

- **eliminare o minimizzare qualsiasi danno al neonato;**
- **garantire il diritto alla privacy e all'autodeterminazione;**
- **considerare gli aspetti sociali, etici e legali.**



2. 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 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.

3. Assicurare la completa implementazione del percorso di screening neonatale in tutte le Regioni/Province Autonome anche attraverso accordi interregionali.

Va dunque assicurata l'operatività di:

- I. laboratorio di screening neonatale con un adeguato bacino di popolazione di riferimento;
- II. laboratorio per il test di conferma diagnostica;
- III. centro clinico per le patologie screenate;
- IV. coordinamento regionale o interregionale del sistema screening.

A livello regionale/provinciale deve essere altresì garantita:

- I. la presenza nel panel regionale di tutte le patologie individuate dalla Legge n. 167/2016 e nei successivi aggiornamenti nel pannello delle patologie;
- II. l'individuazione di un referente regionale per il programma regionale di screening neonatale esteso;
- III. l'implementazione di un archivio regionale sugli esiti degli screening neonatali che alimenti regolarmente l'archivio nazionale;
- IV. l'aggiornamento dei Registri Regionali/Interregionali delle malattie rare con i casi positivi allo screening neonatale esteso per i quali sia stata confermata la diagnosi e l'invio dei casi al Registro Nazionale Malattie Rare.

4. Prevedere e garantire l'uniformità nella realizzazione dello screening neonatale esteso su tutto il territorio nazionale (nei dispositivi di raccolta, nelle informazioni raccolte, nel trasporto, nelle metodiche di laboratorio, nel numero di patologie oggetto di screening, nelle tempistiche, nell'informazione data ai genitori e nella gestione dell'informativa/consenso informato, ...) attraverso l'emanazione di specifiche raccomandazioni.

5. Prevedere e garantire la formazione sullo screening neonatale esteso di tutti gli operatori sanitari coinvolti nel percorso nascita (ginecologi, neonatologi, consultori, infermieri, ecc.), inclusi i Pediatri di Libera Scelta e i Medici di Medicina Generale, 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.

6. Prevedere e garantire un'adeguata informazione sullo screening neonatale esteso alla cittadinanza e in particolare alle famiglie, dal periodo pre-concezionale al momento della realizzazione del test.

7. Prevedere e garantire un'adeguata comunicazione degli esiti dello screening neonatale esteso ai genitori, prevedendo tempi, modalità, setting e figure professionali che ne favoriscano la comprensione da parte dei genitori e assicurino loro l'eventuale e opportuna consulenza genetica.

8. In caso di esito positivo dello screening neonatale esteso:

a) garantire un tempestivo richiamo

b) in caso di successiva conferma diagnostica garantire un'adeguata e tempestiva presa in carico, con l'identificazione del centro di riferimento, i follow-up e i ricoveri con la formulazione del trattamento e/o della dieta e il rapporto tra il centro di riferimento e il PLS/MMG.

9. Prevedere una comunicazione ai genitori anche nel caso di esito negativo del test.

10. In base alla Legge 11/01/2018 n. 3 art. 1 comma f e Decreto Legislativo 14 Maggio 2019 n. 52, Art. 1 B, prevedere la possibilità di optare consapevolmente per la conservazione, distribuzione e utilizzo del materiale biologico residuo dello screening e dei dati personali per scopi di ricerca, anche in ottica epidemiologica, e di diagnosi ulteriori, anche oltre 2 anni dall'esecuzione del test, previa acquisizione del consenso informato, come richiesto dalla normativa europea (Reg. UE n.679/2016, Legge 3/2018, comma f). A tal riguardo è necessario regolamentare specificatamente le modalità di conservazione e utilizzo, a scopi di ricerca, del materiale residuo dello screening neonatale. Si auspica che i campioni possano essere conservati in una biobanca (preferibilmente in una biobanca nazionale facente parte della rete BBMRI) per garantire l'uniformità delle condizioni di conservazione e le modalità di accesso.

Uno spunto per avviare una riflessione condivisa

Si auspica l'opportunità dell'inserimento di nuove patologie geneticamente trasmissibili, anche attualmente incurabili, nel pannello dello screening neonatale esteso, al fine di garantire decisioni consapevoli da parte dei genitori in ambito procreativo.



Riferimenti Normativi

- “Decreto Legislativo 14/05/2019 n. 52 “Attuazione della delega per il riassetto e la riforma della normativa in materia di sperimentazione clinica dei medicinali ad uso umano, ai sensi dell'articolo 1, commi 1 e 2, della legge 11 gennaio 2018, n. 3”
- Legge n. 145 del 30 dicembre 2018 “Bilancio di previsione dello Stato per l'anno finanziario 2019 e bilancio pluriennale per il triennio 2019-2021”, Articolo 1, Comma 544
- Legge 11.1.2018 n. 3 “Delega al Governo in materia di sperimentazione clinica di medicinali nonché disposizioni per il riordino delle professioni sanitarie e per la dirigenza sanitaria del Ministero della salute”
- Decreto del Ministero della Salute del 13 ottobre 2016 “Disposizioni per l'avvio dello screening neonatale per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie”
- Legge n. 167 del 19 agosto 2016 “Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie”
- Legge n. 190 del 23 dicembre 2014 “Disposizioni per la formazione del bilancio annuale e pluriennale dello Stato (Legge di stabilità 2015)”, Articolo 1, Comma 167
- Legge n. 147 del 27 dicembre 2013 “Disposizioni per la formazione del bilancio annuale e pluriennale dello Stato (Legge di stabilità 2014)”, Articolo 1, Comma 229



Documenti di riferimento

- Taruscio D., Kodra Y., Amicosante A.M.V., Bacco G., Battilomo S., Burlina A., Privitera M.G., La Marca G., Leonardi A., Salvatore F., Segato A., Vaccarotto M., Del Favero A., “Screening neonatale esteso in Italia: stato dell’arte al 30 settembre 2018”
- UNIAMO F.I.M.R., “MonitoRare. Quinto rapporto sulla condizione della persona con Malattia Rara in Italia” (2019)
- Taruscio D., Kodra Y., Amicosante A.M.V., Bacco G., Battilomo S., Burlina A., Conti S., La Marca G., Minelli G., Leonardi A., Salvatore F., Segato A., Vaccarotto M., Del Favero A. “Screening neonatale esteso nelle Regioni: monitoraggio dell’attuazione del DM 13 ottobre 2016. Stato dell’arte al 30 giugno 2017” (Rapporti ISTISAN 18/811) (2018)
- UNIAMO F.I.M.R., “Proposta delle associazioni dei pazienti e dei genitori per un modello nazionale di informativa sullo screening neonatale su goccia di sangue” (2018)
- SIMMESN, “Rapporto Tecnico sui programmi di screening neonatale in Italia”, (2014, 2015, 2016, 2017, 2018)
- Eurordis, “Eurordis policy fact-sheet - Newborn Screening” (2013)
- Wilson JMG, Jungner G., “Principles and practice of screening for disease”, WHO (1968).

Special thanks

Questa Effemeride - Documento di Posizione è stata resa possibile da un lavoro cominciato nell'ottobre 2018.

In seguito ad una serie di spunti raccolti dalle Associazioni, la Federazione insieme alla Società Sinodè ha sistematizzato le richieste nel presente documento di posizione.

Il documento è stato preso come base anche da Eurordis, che ha ulteriormente approfondito e condiviso queste tematiche fino ad emanare una analoga Position Paper pubblicata nel 2020.

Un grande grazie quindi a tutte le Associazioni che hanno, nel corso di vari incontri, contribuito alla formazione dei punti esplicitati.





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 160 associazioni affiliate in continua crescita.

Sviluppa un dialogo costante con gli esponenti delle Istituzioni (Ministeri, AIFA, Istituto Superiore di Sanità, Agenas, Regioni, centri clinici di riferimenti, rete ERN, MMC 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

Paypal donazioni@uniamo.org

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. ephemeris -idis, gr. ἐφημερίς -ιδος «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 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



ÜNIAMO
Federazione Italiana Malattie Rare

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

    @uniamomalattierare

 @uniamofimronlus

 @uniamofimr

