



Rassegna Stampa
Preliminare

**Malattie Rare, lo
Screening Neonatale
Esteso eccellenza europea
ma non basta: necessario
assicurare aggiornamento
tempestivo del panel**

Intermedia s.r.l.
per la comunicazione
integrata

Via Lunga 16 A
25124 Brescia

Via Sant' Alessandro Sauli 24
20127 Milano

Via Monte delle Gioie 1
00199 Roma

Roma, 8 aprile 2025

Lettori 3.800.000

10/04/2025



Malattie rare: lo screening neonatale salva più di 400 vite ogni anno, ma non in tutte le regioni

Il test individua alla nascita 49 patologie ma da anni le associazioni di pazienti chiedono un aggiornamento del panel per includere altre malattie rare e ridurre le disuguaglianze tra Regioni, assicurando a ogni bambino, indipendentemente dal luogo di nascita, il diritto alla salute e alla vita.

[Link al video](#)

Lettori 1.074.334

11/04/2025



Malattie rare: lo screening neonatale salva più di 400 vite ogni anno, ma non in tutte le regioni

Il test individua alla nascita 49 patologie ma da anni le associazioni di pazienti chiedono un aggiornamento del panel per includere altre malattie rare e ridurre le disuguaglianze tra Regioni, assicurando a ogni bambino, indipendentemente dal luogo di nascita, il diritto alla salute e alla vita.

[Link al video](#)

Lettori 490.000

11/04/2025



Malattie rare: lo screening neonatale salva più di 400 vite ogni anno, ma non in tutte le regioni

Il test individua alla nascita 49 patologie ma da anni le associazioni di pazienti chiedono un aggiornamento del panel per includere altre malattie rare e ridurre le disuguaglianze tra Regioni, assicurando a ogni bambino, indipendentemente dal luogo di nascita, il diritto alla salute e alla vita.

[Link al video](#)

Lettori 152.000

11/04/2025



Malattie rare: lo screening neonatale salva più di 400 vite ogni anno, ma non in tutte le regioni

Il test individua alla nascita 49 patologie ma da anni le associazioni di pazienti chiedono un aggiornamento del panel per includere altre malattie rare e ridurre le disuguaglianze tra Regioni, assicurando a ogni bambino, indipendentemente dal luogo di nascita, il diritto alla salute e alla vita.

[Link al video](#)

Lettori 83.000

11/04/2025



Malattie rare: lo screening neonatale salva più di 400 vite ogni anno, ma non in tutte le regioni

Il test individua alla nascita 49 patologie ma da anni le associazioni di pazienti chiedono un aggiornamento del panel per includere altre malattie rare e ridurre le disuguaglianze tra Regioni, assicurando a ogni bambino, indipendentemente dal luogo di nascita, il diritto alla salute e alla vita.

[Link al video](#)



Salute

Edizione online

<https://www.salute.eu>

Lettori 10.036

11/04/2025



Malattie rare: lo screening neonatale salva più di 400 vite ogni anno, ma non in tutte le regioni

Il test individua alla nascita 49 patologie ma da anni le associazioni di pazienti chiedono un aggiornamento del panel per includere altre malattie rare e ridurre le disuguaglianze tra Regioni, assicurando a ogni bambino, indipendentemente dal luogo di nascita, il diritto alla salute e alla vita.

[Link al video](#)

Lettori 3.800.000

10/04/2025



Malattie rare, De Barros (Voa Voa): "Storie come quella di Sofia e Gioia sono tragedie evitabili"

La testimonianza del presidente di Voa Voa! Amici di Sofia che spiega perché avere una cura ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale equivale a un'omissione di soccorso.

[Link al video](#)

Lettori 1.074.334

11/04/2025



Malattie rare, De Barros (Voa Voa): "Storie come quella di Sofia e Gioia sono tragedie evitabili"

La testimonianza del presidente di Voa Voa Amici di Sofia che spiega perché avere una cura ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale equivale a un'omissione di soccorso.

[Link al video](#)

Lettori 490.000

11/04/2025



Malattie rare, De Barros (Voa Voa): "Storie come quella di Sofia e Gioia sono tragedie evitabili"

La testimonianza del presidente di Voa Voa! Amici di Sofia che spiega perché avere una cura ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale equivale a un'omissione di soccorso.

[Link al video](#)

Lettori 152.000

11/04/2025



Malattie rare, De Barros (Voa Voa): "Storie come quella di Sofia e Gioia sono tragedie evitabili"

La testimonianza del presidente di Voa Voa! Amici di Sofia che spiega perché avere una cura ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale equivale a un'omissione di soccorso.

[Link al video](#)

Lettori 83.000

11/04/2025



Malattie rare, De Barros (Voa Voa): "Storie come quella di Sofia e Gioia sono tragedie evitabili"

La testimonianza del presidente di Voa Voa! Amici di Sofia che spiega perché avere una cura ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale equivale a un'omissione di soccorso.

[Link al video](#)



Salute

Edizione online

<https://www.salute.eu>

Lettori 10.036

11/04/2025



Malattie rare, De Barros (Voa Voa): "Storie come quella di Sofia e Gioia sono tragedie evitabili"

La testimonianza del presidente di Voa Voa! Amici di Sofia che spiega perché avere una cura ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale equivale a un'omissione di soccorso.

[Link al video](#)



SALUTE&BENESSERE

<http://www.ansa.it>

Lettori 1.077.624

08-04-2025

Screening neonatale, 'la burocrazia blocca l'ampliamento ad altre malattie'

Uniamo, 'decreto Lea ancora fermo. Intanto i bambini muoiono'

In Italia lo Screening Neonatale Esteso (Sne) individua alla nascita 49 patologie e salva o migliora la vita a più di 400 bambini ogni anno, rappresentando un esempio di eccellenza a livello europeo.

Da anni si attende però l'allargamento ad almeno altre 10 patologie, per le quali sono disponibili test per la diagnosi, ma i tempi della burocrazia "stanno bloccando tutto". È il caso della leucodistrofia metacromatica, malattia rara che ha colpito la piccola Gioia, diagnosticata tardivamente nel 2024 e divenuta un simbolo grazie alla campagna di sensibilizzazione promossa dall'associazione Voa Voa. La denuncia arriva dalla Federazione italiana malattie rare Uniamo.

"La situazione degli screening neonatali sta diventando insostenibile - ha spiegato la presidente Uniamo Annalisa Scopinaro in una conferenza stampa -. Attendiamo il via libera per l'ampliamento a nuove patologie, ma l'allargamento del panel è legato al decreto sui nuovi Livelli essenziali di assistenza Lea, che ancora giace in Conferenza Stato-Regioni. Nel frattempo, però, le terapie per intervenire su varie di queste malattie rare ci sono ed anche i test di screening sono disponibili. I bimbi non diagnosticati alla nascita, invece, sono destinati a morte certa. In un Paese civile questa situazione non è più accettabile: non può essere la burocrazia a decidere sulla vita dei bambini".

L'auspicio, dunque, rileva Scopinaro, è che "arrivi presto l'aggiornamento dei Lea, ma è chiaro che questo meccanismo è troppo farraginoso. Chiediamo che le Regioni si attivino per l'avvio di progetti pilota di screening neonatale almeno sulla leucodistrofia metacromatica: bisogna

agire in fretta, per questo stiamo inviando una richiesta ufficiale a tutti gli Assessorati regionali alla Salute. Nel medio periodo, però, bisogna pensare allo sviluppo di un iter diverso per l'ampliamento del panel Sne, che sia slegato dall'aggiornamento Lea e che garantisca a ogni bambino, a prescindere dalla Regione di nascita, il diritto alla salute".

Attualmente, infatti, il quadro è molto eterogeneo: se tutte le Regioni stanno garantendo il panel Sne, sono solo 13 quelle che hanno introdotto anche lo screening per la Sma, mentre altre hanno avviato delle proprie sperimentazioni, come l'Emilia-Romagna che ha promosso di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica.

"Già da quattro anni il Gruppo di Lavoro Sne del Ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre dieci patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea, e nel frattempo alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere", afferma Maria Elena Boschi dell'Intergruppo Parlamentare Malattie Rare e Oncoematologiche.

Le storie di bambini come Gioia, "che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti - conclude Boschi- il primato europeo non serve a nulla".

Lettori 454.659

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune

prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più

incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 12.239

08/04/2025

SALUTE. UNIAMO: SCREENING NEONATALE ESTESO NON BASTA, AGGIORNARE PANEL

(DIRE) Roma, 8 apr. - In Italia lo Screening Neonatale Esteso individua alla nascita 49 patologie e salva o migliora la vita a più di 400 bambini ogni anno. Anche grazie alla continua spinta delle Associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo fondamentale programma di prevenzione secondaria: 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. Così, in un comunicato, Uniamo Federazione Italiana Malattie Rare. Ma essere un'eccellenza europea non basta; è necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra Regioni, porre fine a tragedie evitabili come quella della piccola Gioia, e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita. È quanto emerso- spiega il comunicato- dall'evento svoltosi oggi a Roma "Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica", organizzato da Uniamo Federazione Italiana Malattie Rare con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo Parlamentare Malattie Rare e Oncoematologiche. Partendo dalla presentazione de Il Barometro di MonitoRare: dossier Sne - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello SNE in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

I lavori sono stati aperti da Annalisa Scopinaro, Presidente Uniamo: "A giugno del 2021 il Gruppo di Lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel; sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel SNE. Due gli auspici: nel breve periodo - ha così concluso la Presidente Scopinaro - ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie. Il secondo, che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel SNE che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto LEA non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto, e fanno la differenza per la vita delle persone". "Nel panorama delle malattie rare- le parole di Guido De Barros, Presidente di Voa Voa! Amici di Sofia- la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie: è la conditio sine qua non per renderle efficaci. Avere una cura ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile, ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una MLD scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla

campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia-Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica".

Quindi Andrea Piccioli, Direttore Generale dell'Istituto Superiore di Sanità (Iss), ha evidenziato come "l'Iss sia da sempre impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso, attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili". Hanno partecipato all'evento anche alcuni componenti dell'Intergruppo Parlamentare Malattie Rare e Oncoematologiche. Tra questi, l'On. Maria Elena Boschi ha dichiarato: "L'Italia dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo, e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da quattro anni il Gruppo di Lavoro SNE istituito presso il Ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre dieci patologie da inserire nel panel SNE. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento LEA, e nel frattempo alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo SNE. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento LEA - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo SNE per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti, il primato europeo non serve a nulla".

L'On. Ilenia Malavasi, invece, si è così espressa: "Il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo SNE ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. È il caso, per esempio, della SMA - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 Regioni italiane: aggiungere la SMA nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da quattro anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 176.671

08/04/2025

MALATTIE RARE, BOSCHI (IV): LA SANITÀ NON È UNA LOTTERIA TERRITORIALE

"FARE DI PIÙ PER LO SCREENING SULLA LEUCODISTROFIA METACROMATICA"

ROMA, 8 APR. (ASKANEWS) – "OGGI, GRAZIE ALLA LEGGE APPROVATA NEL 2016, QUANDO ERAVAMO AL GOVERNO, OGNI NEONATO HA DIRITTO A UNO SCREENING GRATUITO PER 49 PATOLOGIE RARE, CON UN PERCORSO STRUTTURATO DI PRESA IN CARICO IN CASO DI MALATTIA. UN RISULTATO IMPORTANTE, FRUTTO DI UN LAVORO BIPARTISAN E DI UNA VISIONE CONDIVISA SUL VALORE DELLA DIAGNOSI PRECOCE. MA QUEL NUMERO È FERMO DA TROPPO TEMPO. NEL FRATTEMPO LA SCIENZA HA RAGGIUNTO MOLTI RISULTATI E SONO STATE INDIVIDUATE ALTRE MALATTIE CHE POSSONO ESSERE INDIVIDUATE CON LO SCREENING. PER QUESTO È INACCETTABILE CHE NON VI SIA UNO SCREENING NEONATALE ESTESO PER TUTTE LE BAMBINE E TUTTI I BAMBINI IN TUTTA ITALIA". COSÌ LA PRESIDENTE DEI DEPUTATI DI ITALIA VIVA MARIA ELENA BOSCHI DURANTE IL CONVEGNO DI 'UNIAMO SULLE MALATTIE RARE'.

"NONOSTANTE ESISTANO REGIONI VIRTUOSE, COME LA TOSCANA CHE HA ATTIVATO LO SCREENING SULLA LEUCODISTROFIA METACROMATICA, VE NE SONO ALTRE CHE NON GARANTISCONO LE STESSE OPPORTUNITÀ E GLI STESSI DIRITTI. NON POSSIAMO PERMETTERE CHE LA SALUTE DEI NEONATI DIPENDA DAL LUOGO IN CUI NASCONO. È UNA FERITA DEL NOSTRO SISTEMA CHE NON POSSIAMO TOLLERARE, PERCHÉ LA SANITÀ DEVE ESSERE UN DIRITTO UGUALE PER TUTTI, NON UNA LOTTERIA TERRITORIALE", HA DETTO ANCORA.

"CONTINUEREMO A IMPEGNARCI AFFINCHÉ L'AGGIORNAMENTO DEL PANEL DELLE MALATTIE CHE POSSONO ESSERE DIAGNOSTICATE ATTRAVERSO LO SCREENING NEONATALE ESTESO AVVENGA CON L'AGGIORNAMENTO DEL LEA. LO ASPETTIAMO DAL 2017 E NON POSSIAMO ASPETTARE OLTRE. NEL CONTEMPO, COME INTERGRUPPO PARLAMENTARE SULLE MALATTIE RARE, STIAMO LAVORANDO INSIEME A UNIAMO A UNA PROPOSTA PER SUPERARE QUESTA IMMOBILITÀ, ATTRAVERSO UN MECCANISMO AUTOMATICO CON UN FONDO NAZIONALE DEDICATO, CHE CONSENTA L'AGGIORNAMENTO DEL PANEL ANCHE AL DI FUORI DEI LEA. L'IMPATTO ECONOMICO PER LO STATO SAREBBE CONTENUTO, MA IL BENEFICIO PER LE FAMIGLIE E PER I BAMBINI SAREBBE ENORME. ITALIA VIVA CONTINUERÀ QUESTA BATTAGLIA IN PARLAMENTO E NEI CONSIGLI REGIONALI IN CUI È PRESENTE, CHIEDENDO L'INSERIMENTO IMMEDIATO DELLA MLD E DELLE ALTRE PATOLOGIE GIÀ CANDIDATE NELLO SNE. PERCHÉ LA SCIENZA HA FATTO PASSI AVANTI, E LA POLITICA NON PUÒ RESTARE INDIETRO. LE STORIE DI BAMBINI COME GIOIA CI RICORDANO CHE NON C'È TEMPO DA PERDERE: OGNI GIORNO CHE PASSA SENZA AGIRE È UN'OCCASIONE MANCATA PER SALVARE UNA VITA O MIGLIORARLA RADICALMENTE", HA CONCLUSO.

Lettori 2.965.250

08/04/2025

Screening neonatale: il caso di Gioia rilancia l'appello per aggiornare l'elenco delle malattie rare



Lo screening neonatale esteso dell'Italia rappresenta un'eccellenza europea, ma da quattro anni si attende l'ampliamento del panel. L'appello di Uniamo

Gioia è una bimba emiliana di 2 anni affetta da leucodistrofia metacromatica, la cui diagnosi tardiva ha compromesso ogni possibilità di cura. Circa un mese fa il caso ha acceso i riflettori sulla battaglia che la mamma Giulia porta avanti con forza: introdurre lo screening neonatale per questa patologia anche in Emilia-Romagna, dove ancora non era previsto. Poi, in seguito, la Regione ha dichiarato la volontà di iniziare il percorso per introdurre nell'attuale programma regionale di screening neonatale, che comprende lo screening di patologie endocrine, metaboliche e neurologiche e che è già in fase di ampliamento, anche un progetto pilota per la leucodistrofia metacromatica. In un video sui suoi account social anche Nek ha lanciato un appello, accanto alla famiglia della piccola, per evitare che altre famiglie vivano la stessa tragedia. "Un destino crudele e ingiusto – ha dichiarato Nek – che si sarebbe potuto evitare se anche in Emilia-Romagna fosse stato attivato lo screening neonatale per la Mld".

La storia di Gioia torna alla ribalta oggi nel corso dell'evento svoltosi a Roma, intitolato 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', organizzato da Uniamo, Federazione Italiana Malattie Rare con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo Parlamentare Malattie Rare e Oncoematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il Barometro di MonitoRare: dossier Sne', un approfondimento del

Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti – si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

Lo Screening Neonatale Esteso in Italia

In Italia, lo Screening Neonatale Esteso (Sns) identifica alla nascita 49 patologie, salvando o migliorando la vita di oltre 400 bambini ogni anno. Grazie anche all'impegno costante delle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo fondamentale programma di prevenzione secondaria. Lo Screening neonatale esteso non è solo un test alla nascita, gratuito e garantito per tutti i nuovi nati, ma rappresenta un vero e proprio percorso di diagnosi precoce e presa in carico di diverse malattie congenite. Ma essere un'eccellenza europea non è sufficiente; è fondamentale dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e garantire un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening.

La lunga attesa per il riconoscimento di 12 nuove malattie rare

Questo è essenziale per ridurre le disuguaglianze tra Regioni, evitare tragedie evitabili come quella della piccola Gioia, e assicurare a ogni bambino, indipendentemente dal luogo di nascita, il diritto alla salute e alla vita. “A giugno del 2021 - dichiara Annalisa Scopinaro, presidente di Uniamo - il Gruppo di Lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel; sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Livelli Essenziali di Assistenza con l'approvazione dei due decreti in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne”.

L'appello per l'aggiornamento del panel Sne

Due gli auspici di Uniamo: “Nel breve periodo - prosegue Scopinaro - ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie. Il secondo, che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto, e fanno la differenza per la vita delle persone”.

Il paradosso delle malattie rare

Esigenze ribadite con forza anche dalla testimonianza di Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia, che ha sottolineato: “Nel panorama delle malattie rare, la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie: è la *conditio sine qua non* per renderle efficaci. Avere una cura ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile, ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una leucodistrofia metacromatica scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia-Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica”.

L'impegno delle istituzioni

Al convegno di Uniamo ha partecipato anche Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto Superiore di Sanità, che ha evidenziato come "l'Iss sia da sempre impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso, attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili". Anche le istituzioni hanno dimostrato il loro sostegno: "L'Italia dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie", ha dichiarato l'On. Maria Elena Boschi, membro dell'Intergruppo Parlamentare Malattie Rare e Oncoematologiche, aggiungendo: "Questo numero, però, è fermo da troppo tempo, mentre già da quattro anni il Gruppo di Lavoro Sme istituito presso il Ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre dieci patologie da inserire nel panel. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea, e nel frattempo alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere".

Le disuguaglianze regionali

Su questi temi si è espressa anche l'On. Ilenia Malavasi, membro dell'Intergruppo Parlamentare Malattie Rare e Oncoematologiche: "Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sns ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. È il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 Regioni italiane. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da quattro anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Screening neonatale esteso: salva la vita ma, per alcune malattie, si fa solo in poche Regioni

Lo Sne permette di individuare alla nascita circa 50 malattie rare. La Legge di Bilancio 2019 lo ha esteso ad altre patologie per le quali oggi esistono cure, come la Sma; ma si è in attesa del Decreto ministeriale che aggiorna l'elenco di malattie da ricercare. L'appello di Uniamo: «Servono procedure più rapide perché la vita dei bambini non può aspettare i tempi lunghi della burocrazia»



Attualmente circa 50 **malattie genetiche rare**, per le quali sono **disponibili trattamenti e cure**, possono essere **diagnosticate alla nascita**, prima che si manifestino i sintomi, grazie allo [screening neonatale esteso](#) (Sne): vuol dire **avviare subito la terapia adatta** (anche una dieta speciale) in modo da **evitare o limitare danni e gravi disabilità** o **salvare la vita stessa del bambino**. La [Legge di Bilancio 2019](#) (n.145/ 2018 art. 1, comma 544) ha poi **esteso lo Sne ad altre patologie** per le quali oggi sono disponibili terapie, come la [Sma-Atrofia muscolare spinale](#). Attualmente, però, **in attesa del Decreto ministeriale che aggiorna l'elenco** di malattie da ricercare con lo Sne, **il diritto alla diagnosi precoce e alla cura spetta solo ai bambini nati in alcune Regioni**, che hanno deciso autonomamente, con propri provvedimenti, di allargare lo screening neonatale ad altre patologie. Da qui l'appello alle istituzioni, nel corso di un convegno a Roma promosso da Uniamo-Federazione Italiana Malattie Rare, per rendere **più veloci le procedure e garantire l'implementazione dello Sne in tempo quasi reale**, perché **la vita dei bambini** che nascono

con una grave **malattia rara** non aspetta i **tempi lunghi della burocrazia**.

Diritto allo screening, obbligatorio e gratuito per circa 50 malattie
Qual è oggi la situazione dello screening neonatale in Italia? A fare il punto su come funziona questo importante **strumento di prevenzione** è «Il Barometro di MonitoRare - dossier screening neonatale. Un'analisi sull'applicazione della Legge 167/2016 ed estensioni regionali. Le effemeridi di Uniamo», realizzato da Uniamo FIMR e presentato nel corso del convegno a Roma, cui hanno partecipato componenti dell'Intergruppo Parlamentare Malattie rare e oncematologiche, rappresentanti di Associazioni e istituzionali, specialisti ed esperti di screening neonatale.

Ebbene, come sottolinea il Rapporto, l'Italia è il Paese europeo con la **politica di screening neonatale più avanzata**, ma **servono ulteriori passi avanti**.

In particolare, lo Screening neonatale esteso è stato introdotto dalla [Legge n.167/2016](#) «Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie», **per circa 50 patologie metaboliche ereditarie** - per le quali sono disponibili trattamenti - individuate da un Decreto ministeriale.

Nel 2017 lo Sne per ricercare queste patologie, obbligatorio e gratuito, è stato inserito nei Lea, **i Livelli essenziali di assistenza** ([DPCM 12 gennaio 2017, art. 38 comma 2](#)), sancendo il **diritto** di ogni bambino che nasce in Italia **allo screening neonatale esteso**.

In che consiste il test e cosa avviene se si sospetta una malattia

Il **test, indolore e non invasivo**, si effettua **prelevando dal tallone** del neonato tra 48 e 72 ore dalla nascita, **qualche goccia di sangue** che viene raccolta su un cartoncino assorbente, inviato per l'analisi al Centro di riferimento.

Se il neonato risulta positivo al test, quindi **si sospetta una malattia**, sono eseguiti ulteriori accertamenti diagnostici. **Nel caso di conferma** della diagnosi, il bambino viene **preso in carico** presso il centro clinico di riferimento **per iniziare immediatamente la terapia**, specifica per quella malattia, e seguire i controlli previsti.

Come ribadisce il Rapporto di Uniamo, non si tratta di un «semplice» test, ma di un **«vero e proprio percorso di diagnosi precoce e presa in carico di diverse malattie congenite»**, 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**».

Nuove malattie rare da ricercare con lo Sne

Intanto, **la ricerca va avanti** e ci sono state importanti **novità**

terapeutiche rispetto ad altre patologie prima non trattabili come, per

esempio, la Sma. Per questo la [legge di Bilancio 2019 \(art.1 comma 544\)](#) ha esteso lo screening ad alcune **malattie neuromuscolari di origine genetica, immunodeficienze congenite severe e malattie da accumulo lisosomiale**, per le quali oggi sono disponibili trattamenti e, inoltre, ha stabilito l'**aggiornamento «almeno biennale» della «lista delle patologie da ricercare attraverso lo screening neonatale**, in relazione all'evoluzione nel tempo delle evidenze scientifiche in campo diagnostico-terapeutico per le malattie genetiche ereditarie».

Per un'altra malattia rara gravissima come la **leucodistrofia metacromatica** oggi è disponibile sia la terapia genica, messa a punto grazie alla ricerca dell'[Istituto San Raffaele-Telethon \(SR-TIGET\)](#) di Milano, sia il test per individuare la malattia, messo a punto al Laboratorio di Screening Neonatale dell'Azienda ospedaliero-universitaria Meyer di Firenze. Il primo progetto pilota sullo screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica è partito a marzo 2023 proprio in Toscana, grazie anche al contributo economico frutto della campagna di raccolta fondi [Gocce di speranza](#) promossa dall'Associazione Voa Voa onlus - Amici di Sofia. Dice il presidente dell'Associazione, Guido De Barros, padre della piccola Sofia scomparsa nel 2017 a causa della malattia: «**Non si può accettare**, come è successo di recente alla piccola Gioia (ne abbiamo parlato [qui](#)) **che il diritto alla diagnosi precoce dipenda dalla regione in cui si nasce**. Ogni giorno di ritardo nell'introduzione dello screening a livello nazionale è potenzialmente una **vita compromessa**». Oltre alla Toscana, lo screening per la leucodistrofia metacromatica si fa dal 2024 in alcuni punti nascita della Regione Lombardia.

Il caso della piccola Gioia che ha leucodistrofia metacromatica
Per un'altra malattia rara gravissima come la **leucodistrofia metacromatica (MLD)** oggi è disponibile sia la **terapia genica**, messa a punto grazie alla ricerca dell'[Istituto San Raffaele-Telethon \(SR-TIGET\)](#) di Milano, sia il **test per individuare la malattia**, sviluppato presso il **Laboratorio di Screening neonatale** dell'Azienda ospedaliero-universitaria **Meyer di Firenze**.

In Toscana è partito a marzo 2023 il primo progetto pilota sullo screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica, grazie anche al contributo economico dell'Associazione Voa Voa onlus - Amici di Sofia, frutto della campagna di raccolta fondi [Gocce di speranza](#). Oggi in questa Regione se un neonato riceve la diagnosi di MLD può accedere tempestivamente alla terapia genica. Dal 2024 lo screening per la leucodistrofia metacromatica si fa in alcuni punti nascita della Regione Lombardia.

Dice il presidente dell'Associazione, Guido De Barros, padre della piccola Sofia scomparsa nel 2017 a causa della MLD: «**Non si può accettare che il diritto alla diagnosi precoce (e alla cura) dipenda dalla Regione in cui si nasce**, come è successo di recente alla piccola Gioia (ne abbiamo parlato [qui](#)) . Ogni giorno di ritardo nell'introduzione dello screening a livello nazionale è potenzialmente una **vita compromessa**».

Iter tortuoso

Attualmente la **modalità di aggiornamento** della lista di malattie da ricercare con lo Sne prevede **vari passaggi**: innanzitutto, l'esame in seno al Gruppo di Lavoro appositamente costituito presso il ministero della Salute, che individua le malattie da inserire nel panel ufficiale, seguono la **verifica tecnica** da parte degli uffici del ministero e **l'approvazione della proposta di aggiornamento da parte della Commissione LEA**. Non è finita: si è atteso, infatti, il **via libera al cosiddetto «Decreto Tariffe»** (entrato in vigore a dicembre 2024) prima di procedere ad aggiornare i Lea; ora si attende il **Decreto ministeriale che aggiorna il panel ufficiale delle patologie da testare** con lo Sne.

Progetti sperimentali in alcune Regioni

Nel frattempo alcune Regioni, con propri provvedimenti, hanno avviato progetti sperimentali per estendere lo screening neonatale ad altre **patologie genetiche rare**, oltre a quelle elencate nel panel ufficiale. Così capita che i neonati che nascono in **13 Regioni** hanno diritto ad eseguire **gratuitamente lo screening neonatale per la Sma, in qualche altra**

Regione possono fare gratuitamente lo screening per la leucodistrofia metracromatica. E ancora, come rileva il Rapporto di Uniamo, sette Regioni garantiscono a tutti i neonati, o ad alcuni, lo screening per l'**iperplasia surrenalica congenita (CAH)** o sindrome adrenogenitale, **deficit di 21-idrossilasi (SAGC)** e **cardiopatie congenite** mediante saturazione O2 post duttale.

Sei Regioni hanno avviato il programma di screening per **Deficit di decarbossilasi degli L-aminoacidi aromatici, malattia di Fabry e mucopolisaccaridosi Tipo I (MPS I)**.

Ancora: Sardegna, Veneto, e Province autonome di Bolzano e Trento stanno realizzando lo **screening per la diagnosi precoce del deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi (G6PD)** mentre altre **cinque Regioni** (Abruzzo, Provincia autonoma di Bolzano, Sardegna, Toscana, Umbria) si sono **attrezzate per lo screening della displasia evolutiva delle anche (DEA)**.

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

Iter rapidi per garantire lo stesso diritto ai neonati

La situazione è quindi a macchia di leopardo con evidenti **discriminazioni tra neonati che, a seconda della Regione in cui nascono, hanno diritto oppure no allo screening per determinate malattie**, quindi alla **diagnosi precoce e alle cure**. Da qui la richiesta di Uniamo di **procedure più veloci** che possano garantire, in modo uniforme su tutto il territorio nazionale, l'implementazione dello Sne **in tempo quasi reale**.

Dice Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo: «La procedura è legata all'aggiornamento dei Livelli essenziali di assistenza che però è avvenuto dopo 7 anni: **l'iter potrebbe anche andar bene se l'aggiornamento avvenisse ogni anno**, permettendo di **ampliare in breve tempo il pannello delle malattie da ricercare tramite lo Sne, in tutta Italia**, man mano che sono disponibili **nuove terapie**. Se, invece, l'aggiornamento non sarà **davvero annuale**, occorre una **semplificazione amministrativa** che

consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento dello
Sne: **le tempistiche fanno la differenza tra la vita e la morte».**

Lettori 1.851.740

08-04-2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una

semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 908.835

08/04/2025

Screening neonatale: il caso di Gioia rilancia l'appello per aggiornare l'elenco delle malattie rare



Lo screening neonatale esteso dell'Italia rappresenta un'eccellenza europea, ma da quattro anni si attende l'ampliamento del panel. L'appello di Uniamo

Gioia è una bimba emiliana di 2 anni affetta da leucodistrofia metacromatica, la cui diagnosi tardiva ha compromesso ogni possibilità di cura. Circa un mese fa il caso ha acceso i riflettori sulla battaglia che la mamma Giulia porta avanti con forza: introdurre lo screening neonatale per questa patologia anche in Emilia-Romagna, dove ancora non era previsto. Poi, in seguito, la Regione ha dichiarato la volontà di iniziare il percorso per introdurre nell'attuale programma regionale di screening neonatale, che comprende lo screening di patologie endocrine, metaboliche e neurologiche e che è già in fase di ampliamento, anche un progetto pilota per la leucodistrofia metacromatica. In un video sui suoi account social anche Nek ha lanciato un appello, accanto alla famiglia della piccola, per evitare che altre famiglie vivano la stessa tragedia. "Un destino crudele e ingiusto – ha dichiarato Nek – che si sarebbe potuto evitare se anche in Emilia-Romagna fosse stato attivato lo screening neonatale per la Mld".

La storia di Gioia torna alla ribalta oggi nel corso dell'evento svoltosi a Roma, intitolato 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', organizzato da Uniamo, Federazione Italiana Malattie Rare con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo Parlamentare Malattie Rare e Oncoematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il Barometro di MonitoRare: dossier Sne', un approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti – si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

Lo Screening Neonatale Esteso in Italia

In Italia, lo Screening Neonatale Esteso (Sns) identifica alla nascita 49 patologie, salvando o migliorando la vita di oltre 400 bambini ogni anno. Grazie anche all'impegno costante delle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo fondamentale programma di prevenzione secondaria. Lo Screening neonatale esteso non è solo un test alla nascita, gratuito e garantito per tutti i nuovi nati, ma rappresenta un vero e proprio percorso di diagnosi precoce e presa in carico di diverse malattie congenite. Ma essere un'eccellenza europea non è sufficiente; è fondamentale dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e garantire un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening.

La lunga attesa per il riconoscimento di 12 nuove malattie rare

Questo è essenziale per ridurre le disuguaglianze tra Regioni, evitare tragedie evitabili come quella della piccola Gioia, e assicurare a ogni bambino, indipendentemente dal luogo di nascita, il diritto alla salute e alla vita. “A giugno del 2021 - dichiara Annalisa Scopinaro, presidente di Uniamo - il Gruppo di Lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel; sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Livelli Essenziali di Assistenza con l'approvazione dei due decreti in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne”.

L'appello per l'aggiornamento del panel Sne

Due gli auspici di Uniamo: “Nel breve periodo - prosegue Scopinaro - ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie. Il secondo, che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto, e fanno la differenza per la vita delle persone”.

Il paradosso delle malattie rare

Esigenze ribadite con forza anche dalla testimonianza di Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia, che ha sottolineato: “Nel panorama delle malattie rare, la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie: è la *conditio sine qua non* per renderle efficaci. Avere una cura ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile, ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una leucodistrofia metacromatica scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia-Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica”.

L'impegno delle istituzioni

Al convegno di Uniamo ha partecipato anche Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto Superiore di Sanità, che ha evidenziato come “l'Iss sia da sempre impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso, attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la

promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili”. Anche le istituzioni hanno dimostrato il loro sostegno: “L’Italia dispone del programma di screening neonatale più avanzato d’Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie”, ha dichiarato l’On. Maria Elena Boschi, membro dell’Intergruppo Parlamentare Malattie Rare e Oncoematologiche, aggiungendo: “Questo numero, però, è fermo da troppo tempo, mentre già da quattro anni il Gruppo di Lavoro Sns istituito presso il Ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre dieci patologie da inserire nel panel. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell’aggiornamento Lea, e nel frattempo alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere”.

Le disuguaglianze regionali

Su questi temi si è espressa anche l’On. Ilenia Malavasi, membro dell’Intergruppo Parlamentare Malattie Rare e Oncoematologiche: “Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sns ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. È il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 Regioni italiane. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da quattro anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull’intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario”.

Lettori 1.524.798

08-04-2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente,

infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Screening neonatale: il caso di Gioia rilancia l'appello per aggiornare l'elenco delle malattie rare



Lo screening neonatale esteso dell'Italia rappresenta un'eccellenza europea, ma da quattro anni si attende l'ampliamento del panel. L'appello di Uniamo

Gioia è una bimba emiliana di 2 anni affetta da leucodistrofia metacromatica, la cui diagnosi tardiva ha compromesso ogni possibilità di cura. Circa un mese fa il caso ha acceso i riflettori sulla battaglia che la mamma Giulia porta avanti con forza: introdurre lo screening neonatale per questa patologia anche in Emilia-Romagna, dove ancora non era previsto. Poi, in seguito, la Regione ha dichiarato la volontà di iniziare il percorso per introdurre nell'attuale programma regionale di screening neonatale, che comprende lo screening di patologie endocrine, metaboliche e neurologiche e che è già in fase di ampliamento, anche un progetto pilota per la leucodistrofia metacromatica. In un video sui suoi account social anche Nek ha lanciato un appello, accanto alla famiglia della piccola, per evitare che altre famiglie vivano la stessa tragedia. "Un destino crudele e ingiusto – ha dichiarato Nek – che si sarebbe potuto evitare se anche in Emilia-Romagna fosse stato attivato lo screening neonatale per la Mld".

La storia di Gioia torna alla ribalta oggi nel corso dell'evento svoltosi a Roma, intitolato 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', organizzato da Uniamo, Federazione Italiana Malattie Rare con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo Parlamentare Malattie Rare e Oncoematologiche. Partendo dalla

presentazione de 'Il Barometro di MonitoRare: dossier Sne', un approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti – si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

Lo Screening Neonatale Esteso in Italia

In Italia, lo Screening Neonatale Esteso (Sns) identifica alla nascita 49 patologie, salvando o migliorando la vita di oltre 400 bambini ogni anno. Grazie anche all'impegno costante delle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo fondamentale programma di prevenzione secondaria. Lo Screening neonatale esteso non è solo un test alla nascita, gratuito e garantito per tutti i nuovi nati, ma rappresenta un vero e proprio percorso di diagnosi precoce e presa in carico di diverse malattie congenite. Ma essere un'eccellenza europea non è sufficiente; è fondamentale dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e garantire un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening.

La lunga attesa per il riconoscimento di 12 nuove malattie rare

Questo è essenziale per ridurre le disuguaglianze tra Regioni, evitare tragedie evitabili come quella della piccola Gioia, e assicurare a ogni bambino, indipendentemente dal luogo di nascita, il diritto alla salute e alla vita. “A giugno del 2021 - dichiara Annalisa Scopinaro, presidente di Uniamo - il Gruppo di Lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel; sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Livelli Essenziali di Assistenza con l'approvazione dei due decreti in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne”.

L'appello per l'aggiornamento del panel Sne

Due gli auspici di Uniamo: “Nel breve periodo - prosegue Scopinaro - ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie. Il secondo, che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto, e fanno la differenza per la vita delle persone”.

Il paradosso delle malattie rare

Esigenze ribadite con forza anche dalla testimonianza di Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia, che ha sottolineato: “Nel panorama delle malattie rare, la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie: è la *conditio sine qua non* per renderle efficaci. Avere una cura ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile, ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una leucodistrofia metacromatica scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia-Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica”.

L'impegno delle istituzioni

Al convegno di Uniamo ha partecipato anche Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto Superiore di Sanità, che ha evidenziato come "l'Iss sia da sempre impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso, attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili". Anche le istituzioni hanno dimostrato il loro sostegno: "L'Italia dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie", ha dichiarato l'On. Maria Elena Boschi, membro dell'Intergruppo Parlamentare Malattie Rare e Oncoematologiche, aggiungendo: "Questo numero, però, è fermo da troppo tempo, mentre già da quattro anni il Gruppo di Lavoro Sme istituito presso il Ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre dieci patologie da inserire nel panel. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea, e nel frattempo alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere".

Le disuguaglianze regionali

Su questi temi si è espressa anche l'On. Ilenia Malavasi, membro dell'Intergruppo Parlamentare Malattie Rare e Oncoematologiche: "Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sns ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. È il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 Regioni italiane. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da quattro anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 578.162

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una

semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 72.000

08/04/2025

MALATTIE RARE, LO SCREENING NEONATALE ESTESO ECCELLENZA EUROPEA MA NON BASTA: NECESSARIO ASSICURARE AGGIORNAMENTO TEMPESTIVO DEL PANEL



“Ci auguriamo che arrivi presto l’aggiornamento dei LEA, ma è chiaro che questo meccanismo è troppo farraginoso. Chiediamo che le Regioni si attivino per l’avvio di progetti pilota di screening neonatale almeno sulla leucodistrofia metacromatica: bisogna agire in fretta, per questo stiamo inviando una richiesta ufficiale a tutti gli Assessorati regionali alla Salute. Nel medio periodo, però, bisogna pensare allo sviluppo di un iter diverso per l’ampliamento del panel SNE, che sia slegato dall’aggiornamento LEA e che garantisca a ogni bambino, a prescindere dalla Regione di nascita, il diritto alla salute”

Roma, 8 aprile 2025 – In Italia lo **Screening Neonatale Esteso individua alla nascita 49 patologie e salva o migliora la vita a più di 400 bambini ogni anno**. Anche grazie alla continua spinta delle Associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell’implementazione di questo fondamentale programma di prevenzione secondaria: 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. Ma **essere un’eccellenza europea non basta**; è necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra Regioni, **porre fine a tragedie evitabili** come quella della piccola Gioia, e **garantire** a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il **diritto alla salute, alla vita**.

È quanto emerso dall'evento svoltosi oggi a Roma *"Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica"*, organizzato da UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo Parlamentare Malattie Rare e Oncoematologiche. Partendo dalla presentazione de **Il Barometro di MonitoRare: dossier SNE** – approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti – si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello SNE in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

I lavori sono stati aperti da **Annalisa Scopinaro**, Presidente UNIAMO: *"A giugno del 2021 il Gruppo di Lavoro SNE ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel; sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la SMA non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei LEA con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel SNE. Due gli auspici: nel breve periodo – ha così concluso la Presidente Scopinaro – ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie. Il secondo, che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel SNE che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto LEA non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento SNE: le tempistiche, in questo caso, sono tutto, e fanno la differenza per la vita delle persone"*.

*"Nel panorama delle malattie rare – le parole di **Guido De Barros**, Presidente di Voa Voa! Amici di Sofia – la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie: è la conditio sine qua non per renderle efficaci. Avere una cura ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile, ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una MLD scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'**Emilia-Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica.**"*

Quindi **Andrea Piccioli**, Direttore Generale dell'Istituto Superiore di Sanità, ha evidenziato come *"l'ISS sia da sempre impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso, attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili"*.

Hanno partecipato all'evento anche alcuni componenti dell'Intergruppo Parlamentare Malattie Rare e Oncoematologiche.

Tra questi, **l'On. Maria Elena Boschi** ha dichiarato: *"L'Italia dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo,*

e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da quattro anni il Gruppo di Lavoro SNE istituito presso il Ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre dieci patologie da inserire nel panel SNE. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento LEA, e nel frattempo alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo SNE. Serve individuare al più presto un procedimento – slegato dall'aggiornamento LEA – che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo SNE per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti, il primato europeo non serve a nulla”.

L'On. Ilenia Malavasi, invece, si è così espressa: *“Il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito – un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi – è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo SNE ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. È il caso, per esempio, della SMA – una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale – il cui screening è attualmente previsto in sole 13 Regioni italiane: aggiungere la SMA nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da quattro anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario”.*

Lettori 285.289

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una

semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Screening neonatale: il caso di Gioia rilancia l'appello per aggiornare l'elenco delle malattie rare



Lo screening neonatale esteso dell'Italia rappresenta un'eccellenza europea, ma da quattro anni si attende l'ampliamento del panel. L'appello di Uniamo

Gioia è una bimba emiliana di 2 anni affetta da leucodistrofia metacromatica, la cui diagnosi tardiva ha compromesso ogni possibilità di cura. Circa un mese fa il caso ha acceso i riflettori sulla battaglia che la mamma Giulia porta avanti con forza: introdurre lo screening neonatale per questa patologia anche in Emilia-Romagna, dove ancora non era previsto. Poi, in seguito, la Regione ha dichiarato la volontà di iniziare il percorso per introdurre nell'attuale programma regionale di screening neonatale, che comprende lo screening di patologie endocrine, metaboliche e neurologiche e che è già in fase di ampliamento, anche un progetto pilota per la leucodistrofia metacromatica. In un video sui suoi account social anche Nek ha lanciato un appello, accanto alla famiglia della piccola, per evitare che altre famiglie vivano la stessa tragedia. "Un destino crudele e ingiusto – ha dichiarato Nek – che si sarebbe potuto evitare se anche in Emilia-Romagna fosse stato attivato lo screening neonatale per la Mld".

La storia di Gioia torna alla ribalta oggi nel corso dell'evento svoltosi a Roma, intitolato 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', organizzato da Uniamo, Federazione Italiana Malattie Rare con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo Parlamentare Malattie Rare e Oncoematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il Barometro di MonitoRare: dossier Sne', un approfondimento del

Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti – si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

Lo Screening Neonatale Esteso in Italia

In Italia, lo Screening Neonatale Esteso (Sns) identifica alla nascita 49 patologie, salvando o migliorando la vita di oltre 400 bambini ogni anno. Grazie anche all'impegno costante delle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo fondamentale programma di prevenzione secondaria. Lo Screening neonatale esteso non è solo un test alla nascita, gratuito e garantito per tutti i nuovi nati, ma rappresenta un vero e proprio percorso di diagnosi precoce e presa in carico di diverse malattie congenite. Ma essere un'eccellenza europea non è sufficiente; è fondamentale dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e garantire un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening.

La lunga attesa per il riconoscimento di 12 nuove malattie rare

Questo è essenziale per ridurre le disuguaglianze tra Regioni, evitare tragedie evitabili come quella della piccola Gioia, e assicurare a ogni bambino, indipendentemente dal luogo di nascita, il diritto alla salute e alla vita. “A giugno del 2021 - dichiara Annalisa Scopinaro, presidente di Uniamo - il Gruppo di Lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel; sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Livelli Essenziali di Assistenza con l'approvazione dei due decreti in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne”.

L'appello per l'aggiornamento del panel Sne

Due gli auspici di Uniamo: “Nel breve periodo - prosegue Scopinaro - ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie. Il secondo, che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto, e fanno la differenza per la vita delle persone”.

Il paradosso delle malattie rare

Esigenze ribadite con forza anche dalla testimonianza di Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia, che ha sottolineato: “Nel panorama delle malattie rare, la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie: è la *conditio sine qua non* per renderle efficaci. Avere una cura ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile, ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una leucodistrofia metacromatica scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia-Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica”.

L'impegno delle istituzioni

Al convegno di Uniamo ha partecipato anche Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto Superiore di Sanità, che ha evidenziato come "l'Iss sia da sempre impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso, attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili". Anche le istituzioni hanno dimostrato il loro sostegno: "L'Italia dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie", ha dichiarato l'On. Maria Elena Boschi, membro dell'Intergruppo Parlamentare Malattie Rare e Oncoematologiche, aggiungendo: "Questo numero, però, è fermo da troppo tempo, mentre già da quattro anni il Gruppo di Lavoro Sme istituito presso il Ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre dieci patologie da inserire nel panel. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea, e nel frattempo alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere".

Le disuguaglianze regionali

Su questi temi si è espressa anche l'On. Ilenia Malavasi, membro dell'Intergruppo Parlamentare Malattie Rare e Oncoematologiche: "Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sns ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. È il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 Regioni italiane. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da quattro anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 233.189

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente,

infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 144.846

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una

semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 47.000

08/04/2025

SNE: “Dare piena attuazione alla Legge 167 e aggiornare il panel delle patologie”

Scopinaro (Uniamo): "Sono passati quattro anni e lo screening neonatale per la SMA non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale"



Grazie allo Screening Neonatale Esteso, offerto gratuitamente a tutti i bambini che nascono in Italia, è possibile diagnosticare precocemente 49 patologie, salvando o migliorando la vita di oltre 400 bambini ogni anno. Un risultato raggiunto anche grazie alla continua spinta delle Associazioni di pazienti, che fa del nostro Paese un vero leader in Europa nell'implementazione di questo fondamentale programma di prevenzione secondaria. Non si tratta solo di un test alla nascita, gratuito e garantito per tutti i nuovi nati, ma di un percorso di diagnosi precoce e presa in carico di diverse malattie congenite. Tuttavia anche 'essere un'eccellenza europea' non è sufficiente: è necessario dare piena attuazione alla [Legge n. 167/2016](#) e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra Regioni, porre fine a tragedie evitabili come quella della piccola Gioia, e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita. La necessità è stata evidenziata nel corso dell'evento, svoltosi oggi a Roma, **“Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica”**, organizzato da UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo Parlamentare Malattie Rare e Oncoematologiche.

La SMA manca all'appello ancora in molte Regioni

Partendo dalla presentazione de 'Il Barometro di MonitoRare: dossier SNE', un approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti, l'appuntamento nella Capitale è stato l'occasione per fare il punto sullo stato dell'arte dello SNE in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo. "A giugno del 2021 il Gruppo di Lavoro SNE ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel – commenta **Annalisa Scopinaro**, Presidente UNIAMO, all'apertura dei lavori -. Sono passati quattro anni e lo screening neonatale per la SMA non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei LEA con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel SNE. Due gli auspici: nel breve periodo – conclude la Presidente Scopinaro – ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie. Il secondo, che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel SNE che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto LEA non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento SNE: le tempistiche, in questo caso, sono tutto, e fanno la differenza per la vita delle persone".

La diagnosi precoce è la conditio sine qua non per rendere efficaci le terapie

"Nel panorama delle malattie rare – aggiunge **Guido De Barros**, Presidente di Voa Voa! Amici di Sofia – la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie: è la conditio sine qua non per renderle efficaci. Avere una cura ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile, ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una MLD scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia-Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". **Andrea Piccioli**, Direttore Generale dell'Istituto Superiore di Sanità, evidenzia come "l'ISS sia da sempre impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso, attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

L'intergruppo Parlamentare Malattie Rare e Oncoematologiche

Hanno partecipato all'evento anche alcuni componenti dell'Intergruppo Parlamentare Malattie Rare e Oncoematologiche. "L'Italia dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie – commenta l'On. **Maria Elena Boschi** -. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo, e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da quattro anni il Gruppo di Lavoro SNE istituito presso il Ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre dieci patologie da inserire nel panel SNE. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento LEA, e nel frattempo alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo SNE. Serve individuare al più presto un procedimento – slegato dall'aggiornamento LEA – che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo SNE per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti, il primato europeo non serve a nulla".

"Il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito – un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi – è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie – aggiunge l'On. **Ilenia Malavasi** -. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo SNE ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. È il caso, per esempio, della SMA – una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale – il cui screening è attualmente previsto in sole 13 Regioni italiane: aggiungere la SMA nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da quattro anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 120.040

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa

pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 118.495

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente,

infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 51.877

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente,

infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 83.000

08/04/2025

Screening neonatale: il caso di Gioia rilancia l'appello per aggiornare l'elenco delle malattie rare



Lo screening neonatale esteso dell'Italia rappresenta un'eccellenza europea, ma da quattro anni si attende l'ampliamento del panel. L'appello di Uniamo

Gioia è una bimba emiliana di 2 anni affetta da leucodistrofia metacromatica, la cui diagnosi tardiva ha compromesso ogni possibilità di cura. Circa un mese fa il caso ha acceso i riflettori sulla battaglia che la mamma Giulia porta avanti con forza: introdurre lo screening neonatale per questa patologia anche in Emilia-Romagna, dove ancora non era previsto. Poi, in seguito, la Regione ha dichiarato la volontà di iniziare il percorso per introdurre nell'attuale programma regionale di screening neonatale, che comprende lo screening di patologie endocrine, metaboliche e neurologiche e che è già in fase di ampliamento, anche un progetto pilota per la leucodistrofia metacromatica. In un video sui suoi account social anche Nek ha lanciato un appello, accanto alla famiglia della piccola, per evitare che altre famiglie vivano la stessa tragedia. "Un destino crudele e ingiusto – ha dichiarato Nek – che si sarebbe potuto evitare se anche in Emilia-Romagna fosse stato attivato lo screening neonatale per la Mld".

La storia di Gioia torna alla ribalta oggi nel corso dell'evento svoltosi a Roma, intitolato 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', organizzato da Uniamo, Federazione Italiana Malattie Rare con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo Parlamentare Malattie Rare e Oncoematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il Barometro di MonitoRare: dossier Sne', un approfondimento del

Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti – si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

Lo Screening Neonatale Esteso in Italia

In Italia, lo Screening Neonatale Esteso (Sns) identifica alla nascita 49 patologie, salvando o migliorando la vita di oltre 400 bambini ogni anno. Grazie anche all'impegno costante delle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo fondamentale programma di prevenzione secondaria. Lo Screening neonatale esteso non è solo un test alla nascita, gratuito e garantito per tutti i nuovi nati, ma rappresenta un vero e proprio percorso di diagnosi precoce e presa in carico di diverse malattie congenite. Ma essere un'eccellenza europea non è sufficiente; è fondamentale dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e garantire un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening.

La lunga attesa per il riconoscimento di 12 nuove malattie rare

Questo è essenziale per ridurre le disuguaglianze tra Regioni, evitare tragedie evitabili come quella della piccola Gioia, e assicurare a ogni bambino, indipendentemente dal luogo di nascita, il diritto alla salute e alla vita. “A giugno del 2021 - dichiara Annalisa Scopinaro, presidente di Uniamo - il Gruppo di Lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel; sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Livelli Essenziali di Assistenza con l'approvazione dei due decreti in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne”.

L'appello per l'aggiornamento del panel Sne

Due gli auspici di Uniamo: “Nel breve periodo - prosegue Scopinaro - ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie. Il secondo, che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto, e fanno la differenza per la vita delle persone”.

Il paradosso delle malattie rare

Esigenze ribadite con forza anche dalla testimonianza di Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia, che ha sottolineato: “Nel panorama delle malattie rare, la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie: è la *conditio sine qua non* per renderle efficaci. Avere una cura ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile, ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una leucodistrofia metacromatica scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia-Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica”.

L'impegno delle istituzioni

Al convegno di Uniamo ha partecipato anche Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto Superiore di Sanità, che ha evidenziato come "l'Iss sia da sempre impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso, attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili". Anche le istituzioni hanno dimostrato il loro sostegno: "L'Italia dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie", ha dichiarato l'On. Maria Elena Boschi, membro dell'Intergruppo Parlamentare Malattie Rare e Oncoematologiche, aggiungendo: "Questo numero, però, è fermo da troppo tempo, mentre già da quattro anni il Gruppo di Lavoro Sme istituito presso il Ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre dieci patologie da inserire nel panel. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea, e nel frattempo alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere".

Le disuguaglianze regionali

Su questi temi si è espressa anche l'On. Ilenia Malavasi, membro dell'Intergruppo Parlamentare Malattie Rare e Oncoematologiche: "Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sns ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. È il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 Regioni italiane. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da quattro anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 50.000

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una

semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione

amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 97.426

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nascondersi dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 47.000

08/04/2025

SNE: “Dare piena attuazione alla Legge 167 e aggiornare il panel delle patologie”

Scopinaro (Uniamo): "Sono passati quattro anni e lo screening neonatale per la SMA non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale"



Grazie allo Screening Neonatale Esteso, offerto gratuitamente a tutti i bambini che nascono in Italia, è possibile diagnosticare precocemente 49 patologie, salvando o migliorando la vita di oltre 400 bambini ogni anno. Un risultato raggiunto anche grazie alla continua spinta delle Associazioni di pazienti, che fa del nostro Paese un vero leader in Europa nell'implementazione di questo fondamentale programma di prevenzione secondaria. Non si tratta solo di un test alla nascita, gratuito e garantito per tutti i nuovi nati, ma di un percorso di diagnosi precoce e presa in carico di diverse malattie congenite. Tuttavia anche 'essere un'eccellenza europea' non è sufficiente: è necessario dare piena attuazione alla [Legge n. 167/2016](#) e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra Regioni, porre fine a tragedie evitabili come quella della piccola Gioia, e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita. La necessità è stata evidenziata nel corso dell'evento, svoltosi oggi a Roma, **“Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica”**, organizzato da UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo Parlamentare Malattie Rare e Oncoematologiche.

La SMA manca all'appello ancora in molte Regioni

Partendo dalla presentazione de 'Il Barometro di MonitoRare: dossier SNE', un approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti, l'appuntamento nella Capitale è stato l'occasione per fare il punto sullo stato dell'arte dello SNE in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo. "A giugno del 2021 il Gruppo di Lavoro SNE ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel – commenta **Annalisa Scopinaro**, Presidente UNIAMO, all'apertura dei lavori -. Sono passati quattro anni e lo screening neonatale per la SMA non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei LEA con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel SNE. Due gli auspici: nel breve periodo – conclude la Presidente Scopinaro – ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie. Il secondo, che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel SNE che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto LEA non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento SNE: le tempistiche, in questo caso, sono tutto, e fanno la differenza per la vita delle persone".

La diagnosi precoce è la conditio sine qua non per rendere efficaci le terapie

"Nel panorama delle malattie rare – aggiunge **Guido De Barros**, Presidente di Voa Voa! Amici di Sofia – la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie: è la conditio sine qua non per renderle efficaci. Avere una cura ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile, ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una MLD scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia-Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". **Andrea Piccioli**, Direttore Generale dell'Istituto Superiore di Sanità, evidenzia come "l'ISS sia da sempre impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso, attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

L'intergruppo Parlamentare Malattie Rare e Oncoematologiche

Hanno partecipato all'evento anche alcuni componenti dell'Intergruppo Parlamentare Malattie Rare e Oncoematologiche. "L'Italia dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie – commenta l'On. **Maria Elena Boschi** -. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo, e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da quattro anni il Gruppo di Lavoro SNE istituito presso il Ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre dieci patologie da inserire nel panel SNE. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento LEA, e nel frattempo alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo SNE. Serve individuare al più presto un procedimento – slegato dall'aggiornamento LEA – che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo SNE per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti, il primato europeo non serve a nulla".

"Il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito – un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi – è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie – aggiunge l'On. **Ilenia Malavasi** -. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo SNE ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. È il caso, per esempio, della SMA – una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale – il cui screening è attualmente previsto in sole 13 Regioni italiane: aggiungere la SMA nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da quattro anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 35.898

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 393.267

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei

programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 88.497

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente,

infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 374.690

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una

semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".



Salute

Edizione online

<https://www.salute.eu>

Lettori 10.036

08/04/2025

Screening neonatale: il caso di Gioia rilancia l'appello per aggiornare l'elenco delle malattie rare



Lo screening neonatale esteso dell'Italia rappresenta un'eccellenza europea, ma da quattro anni si attende l'ampliamento del panel. L'appello di Uniamo

Gioia è una bimba emiliana di 2 anni affetta da leucodistrofia metacromatica, la cui diagnosi tardiva ha compromesso ogni possibilità di cura. Circa un mese fa il caso ha acceso i riflettori sulla battaglia che la mamma Giulia porta avanti con forza: introdurre lo screening neonatale per questa patologia anche in Emilia-Romagna, dove ancora non era previsto. Poi, in seguito, la Regione ha dichiarato la volontà di iniziare il percorso per introdurre nell'attuale programma regionale di screening neonatale, che comprende lo screening di patologie endocrine, metaboliche e neurologiche e che è già in fase di ampliamento, anche un progetto pilota per la leucodistrofia metacromatica. In un video sui suoi account social anche Nek ha lanciato un appello, accanto alla famiglia della piccola, per evitare che altre famiglie vivano la stessa tragedia. "Un destino crudele e ingiusto – ha dichiarato Nek – che si sarebbe potuto evitare se anche in Emilia-Romagna fosse stato attivato lo screening neonatale per la Mld".

La storia di Gioia torna alla ribalta oggi nel corso dell'evento svoltosi a Roma, intitolato 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', organizzato da Uniamo, Federazione Italiana Malattie Rare con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo Parlamentare Malattie Rare e Oncoematologiche. Partendo dalla

presentazione de 'Il Barometro di MonitoRare: dossier Sne', un approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti – si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

Lo Screening Neonatale Esteso in Italia

In Italia, lo Screening Neonatale Esteso (Sns) identifica alla nascita 49 patologie, salvando o migliorando la vita di oltre 400 bambini ogni anno. Grazie anche all'impegno costante delle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo fondamentale programma di prevenzione secondaria. Lo Screening neonatale esteso non è solo un test alla nascita, gratuito e garantito per tutti i nuovi nati, ma rappresenta un vero e proprio percorso di diagnosi precoce e presa in carico di diverse malattie congenite. Ma essere un'eccellenza europea non è sufficiente; è fondamentale dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e garantire un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening.

La lunga attesa per il riconoscimento di 12 nuove malattie rare

Questo è essenziale per ridurre le disuguaglianze tra Regioni, evitare tragedie evitabili come quella della piccola Gioia, e assicurare a ogni bambino, indipendentemente dal luogo di nascita, il diritto alla salute e alla vita. “A giugno del 2021 - dichiara Annalisa Scopinaro, presidente di Uniamo - il Gruppo di Lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel; sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Livelli Essenziali di Assistenza con l'approvazione dei due decreti in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne”.

L'appello per l'aggiornamento del panel Sne

Due gli auspici di Uniamo: “Nel breve periodo - prosegue Scopinaro - ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie. Il secondo, che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto, e fanno la differenza per la vita delle persone”.

Il paradosso delle malattie rare

Esigenze ribadite con forza anche dalla testimonianza di Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia, che ha sottolineato: “Nel panorama delle malattie rare, la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie: è la *conditio sine qua non* per renderle efficaci. Avere una cura ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile, ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una leucodistrofia metacromatica scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia-Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica”.

L'impegno delle istituzioni

Al convegno di Uniamo ha partecipato anche Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto Superiore di Sanità, che ha evidenziato come "l'Iss sia da sempre impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso, attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili". Anche le istituzioni hanno dimostrato il loro sostegno: "L'Italia dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie", ha dichiarato l'On. Maria Elena Boschi, membro dell'Intergruppo Parlamentare Malattie Rare e Oncoematologiche, aggiungendo: "Questo numero, però, è fermo da troppo tempo, mentre già da quattro anni il Gruppo di Lavoro Sme istituito presso il Ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre dieci patologie da inserire nel panel. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea, e nel frattempo alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere".

Le disuguaglianze regionali

Su questi temi si è espressa anche l'On. Ilenia Malavasi, membro dell'Intergruppo Parlamentare Malattie Rare e Oncoematologiche: "Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sns ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. È il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 Regioni italiane. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da quattro anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 233.256

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente,

infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 230.987

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa

pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 213.856

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una

semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 190.780

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente,

infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 142.144

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea

Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 103.159

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa

pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 97.426

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea

Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 97.141

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una

semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 23.404

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una

semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 81.000

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato

nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 79.000

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente,

infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 77.131

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato

nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 64.579

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una

semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 62.672

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una

semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 47.620

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente,

infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 45.000

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa

pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 41.731

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una

semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 39.847

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente,

infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 37.220

08-04-2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei

programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 34.480

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano

dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 28.000

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto,

l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 27.123

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente,

infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".



Lettori 26.000

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente,

infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 24.110

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una

semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 36.898

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei

programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 24.422

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una

semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 24.070

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempestive, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei

programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 22.989

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nascondersi dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 21.980

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea

Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".



Lettori 21.000

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempestive, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare

l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 19.522

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa

pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 16.000

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente,

infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 15.638

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una

semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".



<https://www.cagliarilivemagazine.it>

Lettori 15.625

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano

dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 13.447

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una

semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".



Lettori 12.000

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una

semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 9.738

08-04-2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che

legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è

incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".



Lettori 11.388

08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea

Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 10.902

08-04-2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei

programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 10.832

08-04-2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei

programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 10.064

08-04-2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una

semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 9.080

08-04-2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una

semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 8.687

08-04-2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente,

infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 8.366

08-04-2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente,

infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 8.060

08-04-2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato

nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 1.312

08-04-2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa

pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 6.416

07-04-2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa

pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 6.300

08-04-2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente,

infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 6.234

08-04-2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una

semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 5.842

08-04-2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una

semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 5.813

08-04-2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei

programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 5.786

08-04-2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa

pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 5.722

08-04-2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente,

infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 5.765

08-04-2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano

dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 5.368

08-04-2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei

programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 4.500

08-04-2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa

pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 4.340

08-04-2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente,

infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 3.840

08-04-2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente,

infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 3.562

08-04-2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa

pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 3.215

08-04-2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano

dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 3.167

08-04-2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente,

infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 2.843

08-04-2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente,

infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 2.731

08-04-2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa

pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 435

08-04-2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nascondersi dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 1.100

08-04-2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa

pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 1.018

08-04-2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una

semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 841
08-04-2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato

nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente,

infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente,

infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei

programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 646

08-04-2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nascondersi dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 447

08-04-2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea

Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 5.200

08-04-2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle

efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 19.807

03-04-2025

Malattie rare screening neonatale esteso per 'assicurare tempestivo aggiornamento panel

(Adnkronos) – Ogni anno in Italia lo **screening neonatale esteso** (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: non solo un test alla nascita, gratuito e garantito

.L'articolo **Malattie rare, screening neonatale esteso** per

'**assicurare tempestivo aggiornamento panel**' proviene da Webmagazine24. Visualizza tutte le notizie di Webmagazine24 su Google News Potrebbe interessarti: Russia, Putin: "Nel mondo più amici che nemici". Medvedev: "Guerra nucleare mai così vicina" Stupro su campionessa scherma a Chianciano, pm: "Indagini partite subito" Primarie Usa 2024, Corte Suprema: "Trump resta in scheda elettorale Colorado" MotoGP, Bagnaiola rinnova con Ducati fino al 2026 Caso Alessia Pifferi, 'rete criminale' si allarga: sospetti su altre due psicologhe Tomasi: "Tunnel utile a ricostruire rapporto con territorio"

[Leggi su WebMagazine24.it](https://www.webmagazine24.it)

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei

programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccoli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato

nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 2.316

08-04-2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio

avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da VoA VoA. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 2.200

08-04-2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening

gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 257
08/04/2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una

semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una

semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 9.738

08-04-2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che

legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è

incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario".

Lettori 19.807

03-04-2025

Malattie rare screening neonatale esteso per 'assicurare tempestivo aggiornamento panel

(Adnkronos) – Ogni anno in Italia lo **screening neonatale esteso** (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: non solo un test alla nascita, gratuito e garantito

.L'articolo **Malattie rare, screening neonatale esteso** per

'assicurare tempestivo aggiornamento panel' proviene da Webmagazine24. Visualizza tutte le notizie di Webmagazine24 su Google News Potrebbe interessarti: Russia, Putin: "Nel mondo più amici che nemici". Medvedev: "Guerra nucleare mai così vicina" Stupro su campionessa scherma a Chianciano, pm: "Indagini partite subito" Primarie Usa 2024, Corte Suprema: "Trump resta in scheda elettorale Colorado" MotoGP, Bagnai rinnova con Ducati fino al 2026 Caso Alessia Pifferi, 'rete criminale' si allarga: sospetti su altre due psicologhe Tomasi: "Tunnel utile a ricostruire rapporto con territorio"

[Leggi su WebMagazine24.it](https://www.webmagazine24.it)

Screening neonatale esteso: serve aggiornamento tempestivo

Dice Annalisa Scopinaro di Uniamo: «Ci auguriamo che arrivi presto l'aggiornamento dei LEA, ma è chiaro che questo meccanismo è troppo farraginoso. SÌ a un iter diverso per l'ampliamento del panel delle malattie, che sia slegato dall'aggiornamento LEA e che garantisca a ogni bambino, a prescindere dalla Regione di nascita, il diritto alla salute».



In Italia lo **screening neonatale esteso** individua alla nascita 49 patologie e salva o migliora la vita a più di 400 bambini ogni anno. Bisogna, tuttavia, dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 che ne ha introdotto l'obbligo inserendolo nei Lea, e assicurare un **aggiornamento tempestivo del panel delle patologie** oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra Regioni, porre fine a tragedie evitabili come quella della piccola Gioia, e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

Se ne è parlato all'evento svoltosi oggi a Roma "Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica", organizzato da Uniamo Federazione italiana malattie rare con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo Parlamentare Malattie Rare e Oncoematologiche. Partendo dalla presentazione de **Il Barometro di MonitoRare: dossier SNE** – approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti – si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello SNE in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

I lavori sono stati aperti da **Annalisa Scopinaro**, la presidente di Uniamo: «A giugno del 2021 il Gruppo di Lavoro SNE ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel; **sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la SMA** non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, **l'aggiornamento dei Lea** con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel SNE. Due gli auspici: nel breve periodo ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie»

Continua Scopinaro: «Il secondo auspicio è che si possa pensare e adottare **un iter diverso per l'aggiornamento del panel SNE che sia tempestivo**. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento SNE: le tempistiche, in questo caso, sono tutto, e fanno la differenza per la vita delle persone».

«Nel panorama delle malattie rare» le parole di **Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia** «**La diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie: è la conditio sine qua non per renderle efficaci**. Avere una cura ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile, ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una MLD scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'**Emilia-Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota** di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica».

Lettori 3.325

08-04-2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione

amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario"

Lettori 9.808

08-04-2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione

amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario"

Lettori 2.347

31-03-2025

Malattie rare: screening neonatale esteso, 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

All'evento di Uniamo l'appello per un aggiornamento dei Lea e l'avvio di progetti pilota regionali



Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o migliora la vita a più di 400 bambini. Anche grazie alle associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo programma di prevenzione: 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. Essere un'eccellenza europea però non basta. E' necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 e assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie oggetto di screening per ridurre insopportabili disuguaglianze tra regioni, porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dal luogo di nascita, il diritto alla salute, alla vita.

E' quanto emerso dall'evento 'Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica', che si è svolto oggi a Roma, organizzato da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, con la partecipazione dei componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncematologiche. Partendo dalla presentazione de 'Il barometro di MonitoRare: dossier Sne' - approfondimento del Rapporto MonitoRare, unico esempio in Europa di monitoraggio condotto da un'organizzazione di pazienti - si è fatto il punto sullo stato dell'arte dello Sne in Italia, alla luce delle nuove frontiere aperte dalla genetica e del panorama europeo.

"A giugno del 2021 il gruppo di lavoro Sne ha espresso parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel - afferma Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo - Sono passati 4 anni e lo screening neonatale per la Sma non è ancora garantito su tutto il territorio nazionale. Ci auguriamo che arrivi nei prossimi mesi, finalmente, l'aggiornamento dei Lea", Livelli essenziali di assistenza, "con l'approvazione dei due decreti (iso-risorse e risorse aggiuntive) in cui la Federazione si aspetta di trovare il riconoscimento di almeno 12 nuove malattie rare, alcune prestazioni relative a singole patologie e, per l'appunto, l'ampliamento del panel Sne. Due gli auspici: nel breve periodo, ci appelliamo alle Regioni perché possano dare l'avvio a progetti pilota sulla leucodistrofia metacromatica e altre patologie; il secondo è che si possa pensare e adottare un

iter diverso per l'aggiornamento del panel Sne, che sia tempestivo. Risulta evidente, infatti, che legare l'aggiornamento al (maxi) decreto Lea non è una procedura adeguata: occorre una semplificazione amministrativa che consenta di sincronizzare l'arrivo di nuove terapie e l'ampliamento Sne: le tempistiche, in questo caso, sono tutto e fanno la differenza per la vita delle persone".

Nel panorama delle malattie rare, "la diagnosi precoce non è un accessorio delle terapie - sottolinea Guido De Barros, presidente di Voa Voa! Amici di Sofia - E' la 'conditio sine qua' non per renderle efficaci. Avere una cura, ma non garantirne l'accesso tempestivo attraverso lo screening neonatale è inammissibile ed equivale, a mio avviso, a un'omissione di soccorso. Lo sanno bene i genitori di bambini curabili, ma condannati da una diagnosi tardiva. Lo so io, padre di Sofia, scomparsa nel 2017 per una Mld scoperta troppo tardi. E lo sa la famiglia della piccola Gioia, diagnosticata nel 2024 per la stessa malattia, e diventata simbolo nazionale grazie alla campagna di sensibilizzazione ideata e promossa da Voa Voa. Una campagna che ha riportato lo screening neonatale al centro del dibattito pubblico e istituzionale, e spinto l'Emilia Romagna a programmare l'avvio di un progetto pilota di screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica". Aggiunge Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto superiore di sanità: "L'Iss da sempre è impegnato nell'implementazione dello screening neonatale esteso attraverso il monitoraggio dell'efficacia dei programmi in atto e la promozione della ricerca scientifica finalizzata alla definizione di percorsi sempre più specifici, sensibili e sostenibili".

All'evento hanno partecipato anche alcuni componenti dell'Intergruppo parlamentare Malattie rare e oncoematologiche. Tra questi, l'onorevole Maria Elena Boschi. "L'Italia - ha rimarcato - dispone del programma di screening neonatale più avanzato d'Europa, grazie al quale viene garantito a ogni neonato uno screening gratuito di ben 49 patologie. Questo numero, però, è fermo da troppo tempo e non possiamo di certo nasconderci dietro a questo primato quando la realtà racconta ben altro. La realtà, infatti, dice che già da 4 anni il gruppo di lavoro Sne istituito presso il ministero della Salute ha identificato una lista di almeno altre 10 patologie da inserire nel panel Sne. A queste potrebbero aggiungersene altre, come ad esempio la leucodistrofia metacromatica, rispetto alla quale sono già attivi due progetti pilota in Toscana e in Lombardia. Tutto però è fermo in attesa dell'aggiornamento Lea. Nel frattempo, alcune Regioni si sono mosse in autonomia, ma questa non è la strada che dobbiamo percorrere. Le storie di bambini come Ettore, o come Gioia, che non hanno potuto accedere allo screening in quanto nati in una regione o in un ospedale in cui non era assicurato lo screening, sono sempre di più, e questo a causa dell'immobilità di un meccanismo che non garantisce un aggiornamento tempestivo delle patologie da ricercare con lo Sne. Serve individuare al più presto un procedimento - slegato dall'aggiornamento Lea - che garantisca a tutti i nuovi nati, su tutto il territorio nazionale, l'accesso allo Sne per tutte le patologie attualmente candidabili. Altrimenti il primato europeo non serve a nulla".

L'onorevole Ilenia Malavasi ha evidenziato che "il diritto di tutti i neonati e delle loro famiglie a poter accedere allo screening neonatale, sicuro e gratuito - un percorso di diagnosi precoce che permette di mettere in sicurezza la salute di bimbi che altrimenti potrebbero andare incontro agli effetti invalidanti e vitali di malattie gravi - è sancito dalla Legge 167/2016, attualmente previsto per 49 patologie. La stessa legge prevede anche una revisione periodica di questo elenco e quindi l'aggiunta di altre patologie da ricercare, per andare di pari passo con i progressi della ricerca. Purtroppo, mentre la scienza progredisce, gli aggiornamenti per lo Sne ancora no. Questo fa sì che le Regioni si muovano in modo autonomo, creando disparità territoriali gravi e dolorose, se pensiamo che tutto questo riguarda la vita di bambini, che può essere decisa dal territorio in cui si nasce. E' il caso, per esempio, della Sma - una delle rare malattie neuromuscolari genetiche con più incidenza neonatale - il cui screening è attualmente previsto in sole 13 regioni italiane: aggiungere la Sma nel panel significa ottenere una diagnosi precoce e di conseguenza una pronta gestione terapeutica, aspetti che impattano fortemente sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oggi sono 12 le

nuove patologie che si possono sottoporre a screening e da 4 anni è incredibilmente tutto fermo. Uguali diritti e uguali possibilità per tutti i cittadini sull'intero territorio nazionale sono pilastri della nostra democrazia e devono trovare piena e tempestiva attuazione, anche e soprattutto in campo sanitario"

facebook

medi Medinews
39 min · 🌐

In Italia lo Screening Neonatale Esteso individua alla nascita 49 patologie e salva o migliora la vita a più di 400 bambini ogni anno. ... Altro...



medias Il Ritratto della Salute
35 min · 🌐

Si è svolto a Roma "Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica", organizzato da UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare con la pa... Altro...





Uniamo Federazione Italiana Malattie Rare

Ieri alle 10:20 · 🌐



Oggi è la **Giornata Mondiale della Salute** e la **World Health Organization (WHO)** ha deciso di mettere al centro la salute delle mamme e dei neonati, perché è da loro che i... Altro...



YOUTUBE.COM

Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica

In Italia lo Screening Neonatale Esteso individua alla nascita 49 patologie e salva o migliora la ...



Uniamo Federazione Italiana Malattie Rare · Segui

53 min · 🌐



●● Malattie rare, il punto sugli screening neonatali

👉 Link alla diretta dell'evento: https://www.youtube.com/watch?v=DnoXoNTT_Vo

In Italia lo Screening Neonatale Est... Altro...



Il Fatto Nisseno · Segui

1 h · 🌐

Malattie rare, screening neonatale esteso per 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'.



ILFATTONISSENO.IT

Malattie rare, screening neonatale esteso per 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

(Adnkronos) – Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso [...]

“Ci auguriamo che arrivi presto l'aggiornamento dei #LEA, ma è chiaro che questo meccanismo è troppo farraginoso. Chiediamo che le Regioni si attivino per l'avvio di pr... Altro...



Amici romani vi aspetto. 🍷❤️

UNIAMO
Federazione Italiana Malattie Rare

Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica

8 APRILE 2025 ore 10.30 - 13.00
Hotel Nazionale, Piazza Montecitorio 131, Roma

10.30
Introduzione

10.35 Presentazione de Il barometro di MonitoRare: Dossier SNE
Paola Bragagnolo, Sinode

10.55 Ciola: una tragedia evitabile
Guido De Barros, Associazione Voa Voi! Amici di Sofia

11.10 Intergruppo Parlamentare Malattie Rare e Oncoematologiche
On. **María Elena Bosch**, I Commissione permanente. Camera dei deputati
On. **Illeana Malavasi**, XII Commissione permanente Camera dei deputati
Sen. **Orfeo Mazzella**, 10^a Commissione permanente Senato della Repubblica
Sen. **Elisa Pirelli**, 5^a Commissione permanente Senato della Repubblica
Sen. **Vienla Zambito**, 10^a Commissione permanente Senato della Repubblica

11.40 La position paper di Euroediti sul Newborn Screening (Screening neonatale)
Simona Bellagambi, Vice Presidente Euroediti e delegato estero UNIAMO

11.50 Il sistema screening in Italia: requisiti di accesso, monitoraggio e prospettive future
María **Rosaria Campitiello**, Direttore Dipartimento della prevenzione, della ricerca e delle emergenze sanitarie, Ministero della Salute
Andrea **Piccioli**, Direttore generale Istituto Superiore di Sanità

12.10 Le nuove frontiere: screening genetico, opportunità e rischi
Matteo **Gentile**, Direttore UOC Genetica Medica, Ospedale "Di Venere" - ASL Bari, Bari

12.20 Il percorso ad ostacoli per l'implementazione dello screening neonatale: i casi SMA e leucodistrofia metacromatica
Giancarlo **La Marca**, Professore Ordinario di Biochimica Clinica e Biologia Molecolare Clinica, Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer

12.30 Lo SNE in Regione Lazio: progetti attivi e prospettive future
Teresa **Giovannello**, Dirigente Medico, Referente Centro regionale di Screening Neonatale, Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico Umberto I

12.45 Conclusioni: L'appello alla politica e alle istituzioni
Annalisa **Scopinaro**, Presidente UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare

Il Quaderno · Segui
2 h ·

Malattie rare, screening neonatale esteso per 'assicurare tempestivo aggiornamento panel': (Adnkronos) - Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che in... Altro...



ILQUADERNO.IT

Malattie rare, screening neonatale esteso per 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

TrendSanità · Segui
7 min ·

Uniamo Federazione Italiana Malattie Rare chiede che le Regioni si attivino per l'avvio di progetti pilota di screening neonatale almeno sulla leucodistrofia metacrom... Altro...



TRENDSANITA.IT

Malattie Rare, lo screening neonatale esteso eccellenza europea ma non basta: necessario assicurare aggiornamento tempestivo del panel



Ritrattodellasalute @ritrattosalute · 42m



Malattie Rare, lo screening neonatale esteso è un'eccellenza europea, ma non basta. È necessario assicurare un aggiornamento tempestivo del panel delle patologie.

Leggi l'Articolo: medinews.it/comunicati/mal...



Medinews @Medinews_ · 47m



Essere un'eccellenza europea, nello screening neonatale, non basta non basta; è necessario dare piena attuazione alla Legge n. 167/2016 per evitare disuguaglianze tra Regioni.

Leggi l'Articolo: medinews.it/comunicati/mal...





uniamomalatterare @uniamofimronlus · Mar 27



Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica

8 aprile

Hotel Nazionale, Piazza Montecitorio, Roma

Iscriviti: forms.gle/ZPyAvt5t3AV3EZ...

#sne #diagnosiprecoce #malatterare

UNIAMO
Federazione Italiana Malattie Rare

Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica

8 APRILE 2025 ore 10.30 - 13.00
Hotel Nazionale, Piazza Montecitorio 131, Roma

10.30
Introduzione

10.35 Presentazione de Il barometro di Monitorare. Dossier SNE
Paola Bragagnolo, Sindaco

10.55 Ciola: una tragedia evitabile
Guido De Barros, Associazione Voa Voa! Amici di Sofia

11.10 Intergruppo Parlamentare Malattie Rare e Oncematologiche
On. Maria Elena Boschi, I Commissione permanente, Camera dei deputati
On. Elisabetta Gardini, I Commissione permanente, Camera dei deputati
On. Ilenia Malavasi, XII Commissione permanente Camera dei deputati
Sen. Orfeo Mazzella, 10ª Commissione permanente Senato della Repubblica
Sen. Elisa Pirro, 5ª Commissione permanente Senato della Repubblica
Sen. Ylenia Zambito, 10ª Commissione permanente Senato della Repubblica

11.40 La position paper di Eurordis sul Newborn Screening (Screening neonatale)
Simona Bellagambi, Vice Presidente Eurordis e delegato estero UNIAMO

11.50 Il sistema screening in Italia: requisiti di accesso, monitoraggio e prospettive future
Maria Rosaria Campitiello*, Direttore Dipartimento della prevenzione, della ricerca e delle emergenze sanitarie, Ministero della Salute
Andrea Piccioli, Direttore generale Istituto Superiore di Sanità

12.10 Le nuove frontiere: screening genetico, opportunità e rischi
Mattia Gentile, Direttore UOC Genetica Medica, Ospedale "Di Venere" - ASL Bari, Bari

12.20 Il percorso ad ostacoli per l'implementazione dello screening neonatale: i casi SMA e leucodistrofia metacromatica
Giancarlo La Marca, Professore Ordinario di Biochimica Clinica e Biologia Molecolare Clinica, Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer

12.30 Lo SNE in Regione Lazio: progetti attivi e prospettive future
Tbd

12.45 Conclusioni: L'appello alla politica e alle istituzioni
Annalisa Scopinaro, Presidente UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare



uniamomalatterare @uniamofimronlus · 2h



●●● Malattie rare, il punto sugli #screening neonatali.

➔ Link alla diretta dell'evento: youtube.com/watch?v=DnoXoN...

In Italia lo #SNE individua alla nascita 49 patologie e salva più di 400 bambini ogni anno. Ma essere un'eccellenza europea non basta.

#diagnosiprecoce #rarimaisoli





uniamomalattierare @uniamofimronlus · 1h



Lo **#Screening Neonatale Esteso** eccellenza europea ma non basta: necessario assicurare aggiornamento tempestivo del panel per porre fine a tragedie evitabili come quella della piccola **#Gioia**.

L'appello alla politica: uniamo.org/da-uniamo/lo-s...

#malattierare #diagnosiprecoce #sne



infoimpresa @infoimpresa_ · 1h



Leggi il nostro nuovo articolo **"Malattie rare, screening neonatale esteso per 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'"**



Malattie rare, screening neonatale esteso per 'assicurare tempestivo aggiorna...



Cagliari Live Magazine @cagliarilivemag · 1h



Malattie rare, screening neonatale esteso per 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'



Malattie rare, screening neonatale esteso per 'assicurare tempestivo aggiorna...



Notizie Nazionali @NNazionali · 2h



Ogni anno in Italia lo **screening neonatale esteso** (Sne), che individua alla nascita 49 patologie, salva o...



notizenazionali.it

Malattie rare, screening neonatale esteso per 'assi...

Ogni anno in Italia lo screening neonatale esteso (Sne), che... continua a leggere



1



Vivere Italia @vivereitalia · 1h



Malattie rare, screening neonatale esteso per 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'

ift.tt/OR19OPs



Sbircia la Notizia Magazine @SLN_Magazine · 1h



Malattie rare, screening neonatale esteso per 'assicurare tempestivo aggiornamento panel'



Malattie rare, screening neonatale esteso per 'assicurare tempestivo aggiorna...



Instagram

PERCHÉ UN EVENTO SULLO SNE?



Nonostante l'Italia sia il Paese europeo con la politica di screening neonatale più avanzata, sussistono ad oggi **diverse criticità**.

8 aprile, ore 10.30

**Hotel Nazionale
Piazza Montecitorio 131, Roma**



uniamomalattierare • Segui

uniamomalattierare Un grave ritardo nell'aggiornamento del panel, l'innovazione che corre veloce mentre il sistema arranca, sempre più profonde differenze regionali...

Scorri il carosello per scoprire perché abbiamo organizzato un evento sullo **Screening Neonatale Esteso**.

In Italia lo SNE individua alla nascita 49 patologie e salva o migliora la qualità di vita a più di **400 bambini ogni anno**. Anche grazie alla continua spinta delle Associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo fondamentale programma di prevenzione secondaria. **Ma essere un'eccellenza europea non basta.**

L'8 aprile a #Roma, con l'evento **Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica**, faremo il punto sullo stato dell'arte dello SNE in Italia, esploreremo il panorama europeo e le nuove frontiere aperte dalla genetica e, soprattutto, solleciteremo le Istituzioni ad assicurare un aggiornamento tempestivo del panel nazionale per porre fine a tragedie evitabili e garantire a ogni bambino, a prescindere dalla Regione in cui è nato, il **diritto alla salute, alla vita**.

Iscriviti all'evento: [link in bio](#)

#rareisease #screeningneonatal #ricerca #diagnosiprecoce #vita #salute #bambini #neonato #diritti #innovazione

Elemento modificato · 3 g

Placato a 50 persone
3 giorni fa

Aggiungi un commento... Publicca



MO
soli

ANALISA SCORNARO

GUIDO DE BARROS

uniamomalattierare • Segui

Piazza Di Montecitorio

uniamomalattierare ●●● **Malattie rare, il punto sugli screening neonatali**

Diretta dell'evento sul nostro canale YouTube, [link nelle storie](#)

In Italia lo Screening Neonatale Esteso individua alla nascita 49 patologie e salva o migliora la qualità di vita a più di **400 bambini ogni anno**. Anche grazie alla continua spinta delle Associazioni di pazienti, il nostro Paese è leader in Europa nell'implementazione di questo fondamentale programma di prevenzione secondaria. **Ma essere un'eccellenza europea non basta.**

Stamattina faremo il punto sullo stato dell'arte dello #SNE in Italia, esploreremo il panorama europeo e le nuove frontiere aperte dalla genetica e, soprattutto, solleciteremo le Istituzioni ad assicurare un aggiornamento tempestivo del panel nazionale per porre fine a tragedie evitabili come quella della piccola #Gioia e garantire a ogni bambino, a prescindere dalla Regione in cui è nato, il **diritto alla salute, alla vita**.

Interverranno: Paola Bragagnolo di Sinodè, Guido De Barros, Presidente @associazionevoava, Simona Bellagambi, Vice Presidente @eurordis, Andrea Piccoli, Direttore Generale @iss_social, Mattia Gentile, Direttore UOC Genetica Medica, Ospedale "Di Venere" - ASL Bari, Giancarlo La Marca, Professore Ordinario di Biochimica Clinica e Biologia Molecolare Clinica, Azienda Ospedaliera Universitaria @fondazionemeyer, Teresa Giovanniello, Dirigente Medico, Referente Centro regionale di Screening Neonatale, Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico Umberto. Parteciperanno anche alcuni componenti

Placato a 16 persone
28 minuti fa



 uniamomalattierare • Segui
Piazza Di Montecitorio

 uniamomalattierare "Ci auguriamo che arrivi presto l'aggiornamento dei #LEA, ma è chiaro che questo meccanismo è troppo farraginoso. Chiediamo che le Regioni si attivino per l'avvio di progetti pilota di screening neonatale almeno sulla leucodistrofia metacromatica: bisogna agire in fretta, per questo stiamo inviando una richiesta ufficiale a tutti gli Assessorati regionali alla Salute. Nel medio periodo, però, bisogna pensare allo sviluppo di un iter diverso per l'ampliamento del panel #SNE, che sia slegato dall'aggiornamento LEA e che garantisca a ogni bambino, a prescindere dalla Regione di nascita, il #diritto alla salute".

La Presidente #UNIAMO Annalisa Scopinaro ha chiuso l'evento di stamattina **Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica** con le richieste della nostra Federazione alle Istituzioni per ridurre insopportabili disuguaglianze regionali e porre fine a tragedie evitabili come quelle della piccola Gioia. **Perché essere un'eccellenza europea non basta.**

🙏 Grazie di cuore a chi ha gremito la sala dell'Hotel Nazionale a Roma, ai tanti che ci hanno seguito online e a tutti i relatori per averci aiutati a fare il punto sullo stato dell'arte dello Screening Neonatale Esteso nel nostro Paese: Guido De Barros, Presidente @associazionevoavao, Simona Bellagambi, Vice Presidente @eurordis, Andrea Piccioli, Direttore Generale @iss_social, Mattia Gentile, Direttore UOC Genetica Medica, Ospedale "Di Venere" - ASL Bari, Giancarlo La Marca, Professore Ordinario di Biochimica Clinica e Biologia Molecolare Clinica, Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer, Teresa Giovannillo, Dirigente Medico.



UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rar + Segui ...

Rappresentanza istituzionale e advocacy della comunità ...
1 giorno • 🔒

Oggi è la **Giornata Mondiale della Salute** e la **World Health Organization** ha deciso di mettere al centro la salute delle mamme e dei neonati, perché è da loro che inizia la vita e da loro può partire il cambiamento. ... altro



Malattie rare, il punto sugli screening neonatali: dalla biologia alla genetica

youtube.com



UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rar + Segui ...

Rappresentanza istituzionale e advocacy della comunità ...
50 minuti • Modificato • 🔒

● ● **Malattie rare, il punto sugli screening neonatali** ● ●

➔ Link alla diretta dell'evento: <https://lnkd.in/d/feP5VTT> ... altro



Annalisa Scopinaro • 3^e e oltre

Presidente UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare
1 ora • 🔒

+ Segui ...

Un evento dedicato allo **#SNE**, Screening Neonatale Esteso, dal passato al futuro, dalla biologia alla genetica.

Importanti gli appelli alla politica raccolti dall'Intergruppo Parlamentare ... altro





UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare AP: [+ Segui](#) ...
Rappresentanza istituzionale e advocacy della comunità delle ...
1 ora • Modificato •

“Ci auguriamo che arrivi presto l'aggiornamento dei #LEA, ma è chiaro che questo meccanismo è troppo farraginoso. Chiediamo che le #Regioni si attivino per l'avvio di progetti pilota di screening neonatale almeno sulla ... altro

