

## ACCERTAMENTI DIAGNOSTICI NEONATALI OBBLIGATORI

*Questo provvedimento è diretto a rendere obbligatoria, con l'inserimento nei livelli essenziali di assistenza (LEA), l'effettuazione dello **screening neonatale per la diagnosi precoce delle malattie metaboliche ereditarie**. Il test sarà effettuato sui bambini nati sia nelle strutture ospedaliere che nelle abitazioni private.*

*La proposta di legge torna al Senato per l'approvazione definitiva.*

Per ulteriori approfondimenti si rinvia ai [lavori parlamentari](#) del provvedimento "Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie" AC 3504 e ai relativi [dossier](#) del Servizio studi della Camera dei deputati.

### AMBITO DI APPLICAZIONE

Il provvedimento prevede che gli accertamenti diagnostici nell'ambito degli *screening* neonatali obbligatori siano effettuati per le malattie metaboliche ereditarie per la cui terapia, farmacologica o dietetica, esistano evidenze scientifiche di efficacia terapeutica o per le quali vi siano evidenze scientifiche che una diagnosi precoce, in età neonatale, comporti un vantaggio in termini di accesso a terapie in avanzato stato di sperimentazione, anche di tipo dietetico.

### CENTRO DI COORDINAMENTO SUGLI SCREENING NEONATALI

È istituito presso l'Istituto superiore di sanità il **Centro di coordinamento sugli screening neonatali** al fine di favorire la massima uniformità nell'applicazione sul territorio nazionale della diagnosi precoce neonatale. Si consente, infatti, di superare l'attuale asimmetria esistente a livello regionale. Mentre in talune regioni virtuose, infatti, lo *screening* viene effettuato da molti anni su circa 40 patologie metaboliche ereditarie (come ad esempio avviene in Toscana, dove nel 2004 si è avviato un emblematico progetto pilota), in altre viene praticato su un numero esiguo di malattie o non viene praticato affatto, se non sulle tre patologie per cui è già obbligatorio (ipotiroidismo congenito, fibrosi cistica, fenilchetonuria).

Il Centro<sup>1</sup> è tenuto a:

- monitorare e promuovere la massima **uniformità di applicazione degli screening** neonatali sul territorio nazionale;
- collaborare con le Regioni per la **diffusione delle migliori pratiche** in tema di *screening* neonatale;
- individuare **standard comuni** per la realizzazione degli *screening* neonatali;
- definire le **dimensioni del bacino d'utenza** di ciascun centro di riferimento regionale al fine di accorpare, se necessario, aree geografiche contigue;
- **fornire informazioni codificate e standardizzate** ai servizi territoriali per l'assistenza alle famiglie dei neonati sui rischi derivanti dalle patologie metaboliche ereditarie, nonché sui benefici conseguibili attraverso l'attività di screening, offrendo anche informazioni sulla terapia e sulle migliori cure disponibili per la specifica malattia metabolica;
- stabilire le **modalità di raccolta dei campioni di sangue** da inviare ai centri di riferimento regionali entro quarantotto ore dalla raccolta;
- istituire un **archivio centralizzato** sugli esiti degli *screening* neonatali al fine di rendere disponibili dati per una verifica dell'efficacia, anche in termini di costo, dei percorsi intrapresi.

## **PROTOCOLLO OPERATIVO PER LA GESTIONE DEGLI SCREENING NEONATALI**

Il Ministro della salute<sup>2</sup> predispose un protocollo operativo per la gestione degli *screening* neonatali nel quale sono definite le modalità della presa in carico del paziente positivo allo *screening* e dell'accesso alle terapie.

L'Agenzia nazionale per i servizi sanitari regionali (Age.na.s.) compie una valutazione di HTA (Health technology assessment) su quali tipi di *screening* neonatale effettuare.

---

<sup>1</sup> Composto dal direttore generale dell'Istituto superiore di sanità, con funzioni di coordinatore; membri designati dall'Istituto superiore di sanità, dei quali almeno uno con esperienza medico-scientifica specifica in materia; membri delle associazioni maggiormente rappresentative dei soggetti affetti dalle patologie; un rappresentante del Ministero della salute e uno della Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano. La partecipazione dei componenti del Centro è a titolo gratuito.

<sup>2</sup> Acquisito il parere dell'Istituto superiore di sanità e della Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano, nonché delle società scientifiche di riferimento.

## POSSIBILE ELENCO PATOLOGIE

A scopo esemplificativo elenchiamo le patologie identificabili mediante lo screening neonatale esteso, individuate sul sito dell'Associazione Aismme Onlus, che potrebbero essere oggetto della valutazione di Agenas, come previsto dall'art. 4, co. 2 della legge.

(Fonte <http://www.aismme.org/screening.asp>)

| GRUPPO | MALATTIA                                                    | SIGLA       |
|--------|-------------------------------------------------------------|-------------|
| AA     | Fenilchetonuria                                             | PKU         |
| AA     | Iperfenilalaninemia benigna                                 | H-PHE       |
| AA     | Deficit biosintesi cofattore tetraidrobiopterina            | BIOPT (BS)  |
| AA     | Deficit rigenerazione cofattore tetraidrobiopterina         | BIOPT (REG) |
| FAO    | Deficit dell'acil CoA deidrogenasi a catena media           | MCAD        |
| OA     | Acidemia glutarica tipo I                                   | GA I        |
| OA     | Acidemia Isovalerica                                        | IVA         |
| AA     | Malattia delle urine allo sciroppo d'acero                  | MSUD        |
| AA     | Tirosinemia tipo I                                          | TYR I       |
| FAO    | Deficit del trasporto della carnitina                       | CUD         |
| FAO    | Deficit dell'idrossiacil CoA deidrogenasi a catena lunga    | LCHAD       |
| FAO    | Deficit della proteina trifunzionale                        | TFP         |
| FAO    | Deficit dell'acil CoA deidrogenasi a catena molto lunga     | VLCAD       |
| OA     | Aciduria 3-Ildrossi 3-metil glutarica                       | HMG         |
| OA     | Deficit del Beta-chetotiolasi                               | BKT         |
| OA     | Acidemia Metilmalonica (CbIA)                               | Cbl A       |
| OA     | Acidemia Metilmalonica (CbIB)                               | Cbl B       |
| OA     | Acidemia Metilmalonica (Mut)                                | MUT         |
| OA     | Acidemia Propionica                                         | PA          |
| OA     | Acidemia Metilmalonica (CbIC)                               | Cbl C       |
| AA     | Acidemia Argininosuccinica                                  | ASA         |
| AA     | Citrullinemia tipo I                                        | CIT         |
| AA     | Omocistinuria (deficit di CBS)                              | HCY         |
| AA     | Tirosinemia tipo II                                         | TYR II      |
| FAO    | Deficit di Carnitina palmitoil-transferasi II               | CPT II      |
| OA     | Deficit Multiplo delle carbossilasi                         | MCD         |
| OA     | Acidemia Metilmalonica (CbID)                               | Cbl D       |
| AA     | Argininemia                                                 | ARG         |
| AA     | Citrullinemia tipo II                                       | CIT II      |
| AA     | Ipermetioninemia                                            | MET         |
| AA     | Tirosinemia tipo III                                        | TYR III     |
| FAO    | Deficit di Carnitina palmitoil-transferasi (L)              | CPT Ia      |
| FAO    | Acidemia glutarica tipo II                                  | GA2         |
| FAO    | Deficit dell'acil CoA deidrogenasi a catena corta           | SCAD        |
| FAO    | Deficit Carnitina/acil-carnitina translocasi                | CACT        |
| OA     | Deficit del 3-Metil crotonil-CoA carbossilasi               | 3MCC        |
| OA     | Deficit del 2-Metil butirril-CoA deidrogenasi               | 2MBG        |
| OA     | Aciduria 3-Metil glutaconica (tipo 1, 2, 3, 4 e 5)          | 3MGA        |
| OA     | Deficit del Isobutirril-CoA deidrogenasi                    | IBG         |
| OA     | Aciduria Malonica                                           | MAL         |
| FAO    | Deficit del Dienoil reductasi                               | DE-RED      |
| FAO    | Deficit del 3-OH acil-CoA deidrogenasi a catena media/corta | M/SCHAD     |
| OA     | Aciduria 2-Metil 3-idrossi butirrico                        | 2M3HBA      |
| OA     | Encefalopatia Etilmalonica                                  | EE          |
| OA     | Deficit di Ornitina transcarbamilasi                        | OTC         |
| AA     | Deficit di metilene tetraidrofolato reductasi               | MHTFR       |
| OA     | Deficit di ornitina transcarbamilasi                        | OCT         |

**Post scriptum**

PRIMA LETTURA SENATO

AS 998

[iter](#)

PRIMA LETTURA CAMERA

AC 3504

[Iter](#)

SECONDA LETTURA SENATO

AS 998-B

[iter](#)

[Legge n. 167 del 19 agosto 2016](#)

Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie.

*pubblicata nella Gazzetta Ufficiale n. 203 del 31 agosto 2016*

| Seduta n. 638 del 15/6/2016 - Riepilogo percentuale del voto finale ripartito per Gruppo parlamentare |            |          |          |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------|----------|----------|
| Gruppo Parlamentare                                                                                   | Favorevoli | Contrari | Astenuti |
| AP                                                                                                    | 9 (100%)   | 0 (0%)   | 0 (0%)   |
| DES-CD                                                                                                | 8 (100%)   | 0 (0%)   | 0 (0%)   |
| FDI-AN                                                                                                | 3 (100%)   | 0 (0%)   | 0 (0%)   |
| FI-PDL                                                                                                | 30 (100%)  | 0 (0%)   | 0 (0%)   |
| LNA                                                                                                   | 13 (100%)  | 0 (0%)   | 0 (0%)   |
| M5S                                                                                                   | 64 (100%)  | 0 (0%)   | 0 (0%)   |
| MISTO                                                                                                 | 42 (100%)  | 0 (0%)   | 0 (0%)   |
| PD                                                                                                    | 194 (100%) | 0 (0%)   | 0 (0%)   |
| SCPI                                                                                                  | 10 (100%)  | 0 (0%)   | 0 (0%)   |
| SI-SEL                                                                                                | 24 (100%)  | 0 (0%)   | 0 (0%)   |

Fonte: Camera dei deputati