

## **Malattie rare: approvato il Ddl sullo Screening Neonatale Allargato**

E' un momento importante per la comunità delle persone con malattie rare. Ieri il Senato ha approvato il Disegno di Legge sullo Screening Neonatale Allargato, che garantirà una prevenzione efficace e omogenea sul territorio nazionale, estendendo il numero di patologie rare da tenere sotto controllo e assicurando le medesime opportunità di diagnostica in ogni regione italiana.

**COSA DICE LA LEGGE.** Il Ddl, divenuto ormai Legge, reca il titolo "Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie". Prevede l'estensione dell'elenco delle malattie rare da diagnosticare durante la gravidanza, portandolo dalle attuali tre (ipotiroidismo congenito, fenilchetonuria e fibrosi cistica) a ben quaranta. Lo screening avverrà sempre con un test rapido del sangue, obbligatorio e previsto ovunque. Lo garantisce il fatto che questi esami saranno inseriti nei Livelli Essenziali di Assistenza. La ministra Beatrice Lorenzin ha annunciato che la copertura finanziaria per la Legge è di oltre 27 milioni di euro. E dal Ministero della Salute si fa notare che tale investimento non è un aggravio economico per il Paese, bensì fonte di risparmio: è grazie alla diagnostica e alla cura tempestiva che successivamente verranno alleviati – o addirittura eliminati – i sintomi di molte patologie metaboliche rare. **ITER TRAVAGLIATO.** L'approvazione del Disegno di Legge sullo Screening Neonatale Allargato è il risultato di un percorso non semplice, durato tre anni. Presentato dalla senatrice Paola Taverna (Movimento 5 Stelle), ha rischiato di essere affossato da un Decreto Ministeriale dal titolo "Disposizioni in materia di diagnosi precoce e assistenza dei nati affetti da malattie metaboliche ereditarie", presentato a sorpresa dalla Ministra Lorenzin e che, secondo i proponenti del Ddl, avrebbe rappresentato un passo indietro in quanto non avrebbe reso obbligatorio lo screening esteso e avrebbe ridotto l'elenco delle patologie diagnosticabili, senza peraltro contemplare l'inserimento del test nei Lea, aggravando la differenza tra Regione e Regione. Il Decreto Ministeriale è stato emanato nonostante le forti polemiche da parte della senatrice Taverna e di alcune associazioni di persone con malattie rare. La ministra ha quindi spiegato che si è trattato di un atto dovuto per non perdere dei fondi già stanziati per la prevenzione delle malattie rare, promettendo che il Disegno di Legge sarebbe comunque passato. Con soddisfazione di tutti, alla fine così è andata. **IL FUTURO PROSSIMO.** Da adesso, le Regioni hanno sei mesi per adeguarsi alla nuova normativa. Il Ministero della Salute, nel frattempo, dovrà stilare la lista ufficiale delle patologie diagnosticabili (saranno quaranta in tutto, ma il numero potrebbe anche aumentare). Paola Taverna spiega che le patologie saranno con tutta probabilità quelle riscontrabili attraverso l'esame contemporaneo delle acilcarnitine e degli aminoacidi in pochi microlitri di sangue prelevato dal neonato.

Articolo di Manuel Tartaglia