

All'attenzione del Presidente del Consiglio dei Ministri, Giuseppe Conte,
Al Ministro della Salute, Roberto Speranza, e agli altri membri del Governo,
agli Onorevoli Deputati,
agli Onorevoli Senatori.

Roma, 27 Gennaio 2020

Egregi,

abbiamo appreso che, nei giorni scorsi, è stato presentato e giudicato ammissibile un **emendamento al DL Milleproroghe (25.21, a prima firma dell'On. Noja)** in materia di **screening neonatali**.

A distanza di 12 mesi dall'entrata in vigore della norma (L. Bilancio 2019) che ha incluso nello Screening Neonatale Esteso (SNE) anche *le malattie neuromuscolari genetiche, le immunodeficienze congenite severe e le malattie da accumulo lisosomiale*, infatti, il relativo **iter amministrativo risulta ancora incompleto**.

L'emendamento, se approvato, stabilirebbe un termine certo – 30 giugno 2020 – entro il quale effettuare la **revisione del panel** delle patologie da sottoporre a screening obbligatorio. Sono passati, infatti, più di tre anni dall'entrata in vigore della Legge e del relativo Decreto: pur non dubitando della volontà di completare in tempi brevi ogni adempimento di legge, avere un **termine chiaro rappresenta per noi una rassicurazione fondamentale**.

Le nostre Organizzazioni infatti rappresentano pazienti affetti da malattie rare di diverso tipo e abbiamo vissuto sulla nostra pelle e su quella dei nostri bimbi il dramma e le **conseguenze gravissime** che derivano da una **diagnosi che giunge tardiva**. Siamo consapevoli che oggi, grazie alle terapie disponibili, una diagnosi precocissima può migliorare l'aspettativa di vita e la qualità della stessa, **spesso evitando la morte prematura del paziente o una gravissima disabilità**.

Tale **diagnosi precoce**, oggi resa possibile per circa 40 malattie metaboliche rare grazie allo SNE, risulta indisponibile su tutto il territorio nazionale per altre patologie che soddisfano i requisiti dell'Organizzazione Mondiale di Sanità per l'avvio di un programma di screening su larga scala. Attualmente, lo SNE già permette di identificare e salvare ogni anno più di 300 neonati, facendo anche **risparmiare le ingenti spese** che una disabilità grave e cronica comporta al Servizio sanitario nazionale. Tuttavia, il mancato allargamento del panel sta contribuendo a creare **disparità tra i bimbi** che nascono oggi in Regioni che effettuano lo screening 'standard' e quelle che invece si sono già mosse per attivare in diversi modi dei percorsi di diagnosi neonatale per altre gravi malattie.

In tale ottica, l'**incremento di risorse destinate allo SNE** previsto dall'emendamento – disponibile in seguito all'ampliamento del panel – risulta un **investimento** necessario, sostenibile e prezioso per un **sistema sanitario ispirato da principi dell'universalismo e dell'equità**.

Le sottoscritte Organizzazioni Vi chiedono quindi di appoggiare questo emendamento, un ulteriore passo in avanti nella politica di screening e dal quale può dipendere la vita e la salute di tanti bambini che nel prossimo futuro nasceranno affetti da una di queste patologie.

Fiduciosi della Vostra attenzione, ringraziamo sin d'ora e ci attendiamo una positiva risoluzione di questa tematica.

Con i migliori saluti.

AIAF Onlus – Associazione Italiana Anderson-Fabry
AIALD Onlus – Associazione Italiana Adrenoleucodistrofia
AIG Onlus – Associazione Italiana Gaucher
AIG GLICOGENOSI Onlus

AIMPS Onlus – Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi
AIP Onlus – Associazione Immunodeficienze Primitive
AISMMME Onlus – Associazione Italiana Malattie Metaboliche Ereditarie
A.I. Vi.P.S. Onlus - Associazione Italiana Vivere la Paraparesi Spastica Onlus
ASAMSI Onlus – Associazione per lo Studio delle Atrofie Muscolari Infantili
CNDMR Onlus – Consulta Nazionale delle Malattie Rare
COMETA ASMME Onlus – Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie
Famiglie SMA Onlus
FLMR – Federazione Lombarda Malattie Rare
Forum delle Associazioni Toscane Malattie rare
PARENT PROJECT APS
FONDAZIONE TELETHON
UILDM – Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare Onlus
UNIAMO Firm Onlus – Federazione Italiana Malattie Rare
VOA VOA Amici di Sofia Onlus