

# C'è un test salvavita, ma non si fa ovunque

Nello screening neonatale esteso in Italia non sono inserite alcune malattie genetiche, persino fatali, per le quali oggi esistono terapie

di **Maria Giovanna Faiella**

**P**uò capitare a qualsiasi coppia che attende un figlio: il bambino nasce con una malattia genetica invalidante o persino fatale, che però oggi si può curare, ma non può beneficiare della terapia perché non ha ricevuto una diagnosi tempestiva, tramite un test che si fa nelle prime ore di vita. Era successo due anni fa al piccolo Ettore, colpito da Sma 1 (Atrofia muscolare spinale), principale causa genetica di morte infantile: nell'ospedale in cui era nato non si eseguiva lo screening neonatale per la Sma e, non avendo ricevuto in tempo i trattamenti oggi disponibili, il piccolo non ce l'ha fatta.

Anche a Gioia, che oggi ha tre anni, è stata diagnosticata in ritardo un'altra gravissima malattia genetica, la leucodistrofia metacromatica (Mld), che oggi si può individuare con un test alla nascita e curare, prima della comparsa dei sintomi, con la terapia genica.

Per chi ha perso una figlia a soli 8 anni a causa della Mld e non vuole che accada ad altri, come Guido De Barros, papà

di Sofia scomparsa nel 2017: «È inammissibile che oggi esista una terapia efficace che fa la differenza tra una vita normale (o quasi) e una vita di sofferenza e disabilità se non di morte annunciata, ma non si riesca a garantirne l'accesso tempestivo perché non si fa lo screening neonatale. Il diritto alla diagnosi precoce, quindi alla cura, non può dipendere dalla Regione o persino dall'ospedale in cui si nasce» dice De Barros, presidente dell'Associazione Voa Voa-Amici di Sofia. Attualmente lo screening neonatale per la Mld è offerto gratuitamente in Toscana, prima Regione in Italia che, dopo aver chiuso anticipatamente un progetto pilota triennale, lo scorso agosto ha aggiunto i test per la diagnosi della Mld e di altre sette malattie rare nel pannello regionale delle malattie da testare con lo Sne (Screening neonatale esteso). Il test per la Mld, poi, si fa, con un progetto pilota dal 2024, in alcuni punti nascita della Lombardia.

Intanto, l'Associazione prosegue la battaglia perché lo Sne si faccia in ogni Regione e in tutti gli ospedali. «Per

esempio, in Norvegia lo Sne per la Mld è stato inserito nella lista di malattie da testare a livello nazionale, senza alcuna fase di sperimentazione — chiosa De Barros —. I tempi sono maturi pure da noi perché lo Sne per malattie oggi curabili rientri al più presto nei Livelli essenziali di assistenza (Lea)». Anche se la Legge di Bilancio 2019 ha stabilito la revisione «almeno biennale» della lista di malattie da testare tramite Sne, in base all'evoluzione delle evidenze scientifiche, il panel ufficiale è fermo al 2017, in attesa dell'aggiornamento dei Lea (si veda box in alto). «La procedura di aggiornamento è lenta e farraginoso, non al passo con le novità terapeutiche» sottolinea Annalisa Scopinaro, presidente di Uniamo-Federazione Italiana Malattie Rare. Qualche esempio: «A giugno 2021 il Gruppo di lavoro sullo Sne presso il ministero della Salute aveva dato parere positivo all'inserimento della Sma e di un'altra decina di malattie rare nel panel ufficiale delle patologie da testare; però, dopo quattro anni, ancora si fanno i test sol-

tanto nelle Regioni che hanno avviato progetti pilota per lo screening di una o più di queste malattie». C'è di più. Osserva Scopinaro: «Ci sono state ulteriori novità per altre malattie rare come la Mld, non inserita tra le nuove patologie da testare con l'aggiornamento dei Lea. Per questo proponiamo che, quando è disponibile un trattamento innovativo per una malattia, che può essere individuata con lo Sne, siano attivati progetti pilota nelle Regioni, con un coordinamento nazionale e un fondo dedicato. Va rivista poi, nel medio periodo, la procedura per l'ampliamento del panel Sne, sganciandola dall'aggiornamento dei Lea».

## Adeguamento

La lista delle condizioni nel test va aggiornata in base alle evidenze scientifiche



Il Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026 stabilisce la necessità di «garantire il tempestivo ampliamento del pannello di patologie oggetto di screening neonatale»



Peso: 46%