



RIFERIMENTI IMPORTANTI

Lo screening rappresenta un contributo reale nel migliorare la qualità della vita dei bambini che possono accedere il più precocemente possibile alla presa in carico, a programmi globali di trattamento e alle terapie sintomatiche o risolutive, quando presenti.

Lo screening della SMA risponde ai dieci criteri di Wilson e Junger (OMS 1968), fra i quali ricordiamo la conoscenza della storia naturale e l'esistenza di un trattamento efficace: è una malattia "curabile" per la quale esistono terapie sintomatiche e curative e la cui diagnosi precoce porta a strategie d'assistenza integrata medica e sociale.

Riferendoci al percorso dello screening neonatale la cui obbligatorietà in Italia risale al 1992 per tre malattie, Fibrosi cistica, Fenilchetonuria e ipotiroidismo, dobbiamo arrivare al 2013 con la legge **147 del 27.12.2013, per l'approvazione dello Screening neonatale esteso** che comprende le Malattie Metaboliche ereditarie (MME) per le quali ci sono evidenze di efficacia terapeutica.

Nel **2016** lo Stato italiano promulga la legge **167** "Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali" con la quale si garantisce la prevenzione delle MME inserendo lo SNE nei LEA.

Arriviamo quindi al **DPCM del 12.01.2017** "i nuovi LEA" che all'articolo 38 garantisce la diagnosi precoce delle MME individuate nella legge 147.

Successivamente la **Legge 145 del 30.12.2018** estende il pannello dello screening a ulteriori patologie compresa la SMA.

Per poter procedere sarà necessario che il decreto tariffe venga approvato (prevista l'emanazione entro il febbraio 2018). Ovviamente non si promulga il decreto tariffe. E nulla di nuovo succede fino al 2020.

Nel 2020 il decreto ministeriale istituisce presso il Ministero della Salute un gruppo di lavoro ad hoc, i cui compiti comprendono la revisione della lista delle patologie da sottoporre a screening e la definizione dei criteri di selezione.

Giugno 2021 il gruppo di lavoro consegna i lavori ed esprime parere favorevole per l'inserimento nel panel dello screening per la SMA.

Il gruppo di lavoro ha espresso più recentemente il parere favorevole anche per le altre malattie identificate: Immunodeficienze, lisosomiali, neuromuscolari.

Ma senza il decreto tariffe non si potrà avere né la gestione dei Nuovi LEA (del 2017) (dove è previsto lo screening solo per le Malattie Metaboliche Ereditarie) mentre per l'aggiornamento del panel come previsto dalla legge 145 e dal gruppo di lavoro si dovrà avere un nuovo "decreto" LEA

In tutti questi anni (dal 2021) le Regioni, in base alla propria attenzione verso la cura dei neonati e in base alle risorse economiche, programmano progetti pilota e promulgano leggi regionali. Si crea così una grande disparità nella cura dei bambini. Ad oggi (2025) sono 14 le regioni virtuose e 3 sono in fase di avvio, fra cui la regione Sardegna.

Numerosi sono gli **appelli delle associazioni**, il più importante è forse quello fatto nel **2022** alla Conferenza stato-regioni, al presidente della conferenza Fedriga e al coordinatore della Commissione Salute Donini, da





69 associazioni aderenti all'alleanza MR e a cittadinanza attiva, nel quale si invitavano le regioni a non osteggiare il decreto tariffe proprio per poter dare accesso allo screening a tutti i neonati.

Si ribadiva con estrema fermezza che "Lo screening neonatale è prevenzione, è un programma che fa la differenza talvolta fra la vita e la morte, sicuramente tra una vita in discreta salute e una vita di malattia e disabilità, le cui conseguenze ricadono su chi ne è affetto, sulle famiglie e, infine, proprio sul sistema sanitario e sociale".

Anche in Sardegna le Associazioni si muovono e nel **2022** la Consulta delle associazioni di MNM invia all'Assessore, al DG dell'assessorato e al presidente della commissione sanità del consiglio regionale la richiesta di inserimento nel panel dello SNE, regionale delle nuove patologie compresa la SMA. In particolare, si invitava a seguire l'esempio virtuoso delle altre Regioni in modo da evitare la nascita di bambini con patologie per le quali è ora disponibile la diagnosi e l'intervento terapeutico precoce.

La Regione Sardegna risponde con la LR n° 1 del 21.02.2023 e con la Delibera di Giunta 17/37 del 04.05.2023 con le quali, unendosi alle regioni virtuose: stanziava i fondi per l'attuazione dello SNE e incarica l'ASL 8 di predisporre il progetto di esecuzione.

Ancora tutto tace e, dopo la denuncia di OMAR, **nell'aprile 2024**, Interviene l'Assessore Bartolazzi, che con una direttiva, invita il direttore dell'ARNAS Brotzu a procedere con la massima urgenza all'acquisto della fornitura per l'attuazione degli screening.

Purtroppo, neanche in questo modo la situazione si sblocca.

La Consulta delle associazioni di MNM, **nel luglio 2024**, denuncia alla Presidente della Giunta regionale e all'Assessore Bartolazzi il deprecabile ritardo e chiede che si attui al più presto lo Screening per la SMA.

Ancora ad oggi, purtroppo, le strutture sanitarie regionali incaricate dell'organizzazione dello SNE non hanno predisposto lo screening della SMA, lasciando disattesa anche la Direttiva dell'Assessore Bartolazzi dell'aprile 2024.

Ma come sappiamo sarebbe auspicabile che fosse lo Stato ad uniformare su tutto il territorio nazionale la sana pratica dello SNE. Purtroppo, ci vorrà ancora tempo nonostante la tanto attesa approvazione, nel dicembre 2024, del decreto tariffe.

