Regione Umbria - Assemblea legislativa

QT 5: “Aggiungere atrofia muscolare spinale nel panel dello screening neonatale”

28 Novembre 2023
In sintesi

A Donatella Porzi (Gruppo misto) risponde l’assessore Luca Coletto: “Solleciterò direttamente il Ministero. Necessario intervenire, anche eventualmente con risorse regionali”

(Acs) Perugia, 28 novembre 2023 – Nella sessione ‘Question time’ della seduta odierna dell’Assemblea legislativa, la consigliera Donatella Porzi (Misto) ha chiesto alla Giunta gli intendimenti circa l’introduzione dell’atrofia muscolare spinale nel panel dello screening neonatale della Regione Umbria.

Illustrando il suo atto ispettivo, Porzi ha ricordato che “gli screening neonatali rappresentano un importante intervento di prevenzione sanitaria secondaria che permette la diagnosi precoce di un ampio spettro di malattie congenite. Nel corso degli anni lo sviluppo delle tecnologie di laboratorio ha semplificato le analisi di screening ed è stato possibile estendere lo screening neonatale ad un ampio spettro di malattie congenite (Screening Neonatale Esteso – SNE). Lo SNE attualmente comprende 49 malattie metaboliche ereditarie e la Legge di bilancio 2019 ha esteso lo screening neonatale alle malattie neuromuscolari genetiche, alle immunodeficienze congenite severe e alle malattie da accumulo lisosomiale e ha stabilito l'aggiornamento periodico dell'elenco delle malattie da sottoporre a screening. È stata inoltre stabilita la revisione periodica, almeno biennale, della lista delle malattie da ricercare attraverso lo screening neonatale. Il 17 settembre 2020 è stato istituito, presso il ministero della Salute, il Gruppo di Lavoro Screening neonatale esteso, con il duplice compito di predisporre un protocollo operativo per la gestione degli screening neonatali, nel quale sono indicate le modalità di presa in carico del paziente positivo allo screening neonatale e di accesso alle terapie e di sottoporre a revisione periodica la lista delle patologie da ricercare attraverso lo screening neonatale. Nonostante il parere positivo espresso dal gruppo di lavoro ‘Screening neonatale esteso’, in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale nel panel dello screening neonatale, non è stato ancora emanato alcun decreto da parte del Ministero della salute per rendere ufficiale l'inserimento di questa patologia all'interno della lista e, dunque, garantire questo diritto a tutti i bambini neonati sull’intero territorio nazionale. In assenza di un decreto di aggiornamento del panel nazionale 16 Regioni su 20 hanno attivato autonomamente almeno un programma, generando così importanti differenze regionali.

È indispensabile aumentare il numero delle patologie sottoposte a screening, sviluppando un'accurata presa in carico successiva alla diagnosi. Diventa essenziale sapere entro quando il Ministro intenda inserire la SMA tra le patologie da ricercare attraverso lo screening neonatale esteso, garantendo l’uniformità di tale diritto su tutto il territorio nazionale. È importante inoltre conoscere lo stato di avanzamento delle attività e gli eventuali esiti del gruppo di lavoro ‘Screening neonatale esteso’ in merito alle altre patologie previste da legge ai fini dell’inserimento nel panel”.

L’assessore Luca Coletto ha risposto che “l’atrofia muscolare spinale al momento non rientra nello Sne e non è coperto dai Lea. Sarà mia cura sollecitare direttamente il Ministero per inserirla tra le patologie neonatali che vengono ricercate. Sarebbe sicuramente opportuno agire in questo senso, anche eventualmente con risorse regionali. Tra le varie patologie non riconosciute c’è anche la fibrosi cistica, che invece in Umbria è già oggetto di screening”.

Il consigliere Porzi ha replicato che “siamo ancora dove ci trovavamo sei mesi fa. Il vostro Governo dichiara di aver preso impegni seri su una patologia molto importante ma ci siamo fermati alle parole e agli impegni”. MP/

Source URL: *http://consiglio.regione.umbria.it/informazione/notizie/comunicati/qt-5-aggiungere-atrofia-muscolare-spinale-nel-panel-dello-screening*

List of links present in page

- http://consiglio.regione.umbria.it/informazione/notizie/comunicati/qt-5-aggiungere-atrofia-muscolare-spinale-nel-panel-dello-screening