



## DISEGNO DI LEGGE

d'iniziativa dei senatori LONARDO, BINETTI, MINUTO, RIZZOTTI, FANTETTI, STABILE, SERAFINI, GALLONE, TOFFANIN, CALIGIURI, VITALI, BARBONI e AIMI

COMUNICATO ALLA PRESIDENZA IL 4 MARZO 2020

Disposizioni in materia di obbligatorietà dello *screening* neonatale per le malattie delle ghiandole endocrine

ONOREVOLI SENATORI. – Il presente disegno di legge intende colmare una grave lacuna legislativa e rendere obbligatorio e gratuito, in tutte le regioni italiane, lo *screening* neonatale per il gruppo di malattie delle ghiandole endocrine.

Tali malattie rare non metaboliche sono state censite dal Ministero della salute come sindromi adrenogenitali congenite e sono inserite nell'elenco dei codici di esenzione per le malattie rare (codice RCG020) di cui al decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 12 gennaio 2017, pubblicato nella *Gazzetta Ufficiale* n. 65 del 18 marzo 2017.

In particolare, il presente disegno di legge si prefigge lo scopo di rendere obbligatorio lo *screening* neonatale per l'iperplasia surrenalica congenita (ISC) da *deficit* di 21 Idrossilasi. L'iperplasia surrenale congenita è una patologia ereditaria che colpisce le ghiandole surrenali, nota anche con la sigla CAH (in inglese *Congenital Adrenal Hyperplasia*). È una malattia autosomica recessiva, caratterizzata da disordini nella biosintesi degli ormoni steroidei, a causa di una mutazione in uno dei 5 enzimi coinvolti nel processo di sintesi. Questi enzimi sono prodotti dalla corteccia surrenale, e, nel 90 per cento dei casi, la malattia dipende dal *deficit* della 21-idrossilasi. La mutazione comporta una ridotta produzione di ormoni glucocorticoidi e mineralcorticoidi, con conseguente aumento di androgeni. Per tale malattia rara congenita (come pure per tutte le sindromi adrenogenitali congenite) esistono, su scala regionale, precisi protocolli di cura.

È dimostrato che la diagnosi precoce, associata alla indubbia efficacia dei farmaci attualmente disponibili, si traduce anche in un

consistente risparmio per il Servizio sanitario nazionale.

Lo *screening* neonatale per la ISC è utilizzato con successo dal lontano 1977. In tale ambito l'Italia è all'avanguardia dal punto di vista scientifico e metodologico. L'esecuzione dello *screening* neonatale per l'ISC può essere eseguito con le stesse modalità già in atto per le altre malattie rare congenite.

Purtroppo le nostre regioni non sono obbligate a effettuare lo *screening* neonatale. La carenza legislativa, di fatto, continua a generare pazienti di serie A e di serie B. Attualmente lo *screening* per l'ISC viene eseguito in 4 centri *screening* regionali (Bologna, Torino, Milano, e Verona) e copre la popolazione neonatale di appena cinque regioni: Emilia-Romagna, Piemonte, Valle d'Aosta, Lombardia e Veneto. Le famiglie e i bambini che nascono nelle regioni del Sud (Campania compresa) sono oggettivamente discriminati.

Il presente disegno di legge si propone di superare una palese ingiustizia e una inammissibile disparità di trattamento socio-sanitario. Oltre a rendere obbligatorio lo *screening* neonatale, il presente disegno di legge fissa criteri e modalità uniformi, validi su tutto il territorio nazionale, per la valutazione del danno e la misurazione dell'azione invalidante connessa al progredire delle sindromi. A tale scopo viene istituita una Consulta permanente presso il Ministero della salute.

L'ISC rientra pienamente nei criteri previsti dall'Organizzazione mondiale della sanità (OMS) per l'inclusione nei pannelli di *screening* su scala universale. Nel 2006, l'*American College of Medical Genetics* (ACMG) e l'*American Academy of Pediatrics* (AAP)

hanno inserito l'ISC nel pannello federale (obbligatorio) delle patologie congenite da sottoporre a *screening* neonatale esteso. Tant'è, i programmi di *screening* neonatale per l'ISC si stanno diffondendo in tutto il mondo: Giappone, Nuova Zelanda, Brasile, Argentina, Canada e Stati Uniti. In Europa sono attivi programmi a copertura nazionale e regionale in numerosi Paesi: Austria, Svezia, Francia, Germania, Svizzera, Spagna, Paesi Bassi, Belgio, Lussemburgo, Repubblica Ceca, Slovacchia e Russia.

Con l'approvazione del presente disegno di legge l'Italia può colmare una grave lacuna sociale oltre che terapeutica. Lo *screening* neonatale è uno strumento indispensabile per prevenire, alla nascita, l'elevato rischio di mortalità e morbidità severa connesso a una patologia che, nei casi più gravi, può generare, specie nelle femmine, forme di ambiguità sessuale, con effetti devastanti sulla psiche delle giovani pazienti e delle loro famiglie.

## DISEGNO DI LEGGE

---

### Art. 1.

#### *(Finalità)*

1. Al fine di garantire la migliore attività di prevenzione e di cura delle malattie rare, ereditarie e non metaboliche, la presente legge ha l'obiettivo di:

*a)* estendere all'intero territorio nazionale l'obbligatorietà e la gratuità dello *screening* neonatale per tutte le forme di sindrome adrenogenitale congenita;

*b)* garantire una chiara classificazione legislativa per la cosiddetta iperplasia surrenalica congenita (ISC), nota anche come sindrome adrenogenitale (SAG) da *deficit* di 21 idrossilasi.

### Art. 2.

#### *(Pazienti interessati)*

1. Lo *screening* neonatale è effettuato su tutti i nati partoriti in strutture ospedaliere pubbliche o private e sui neonati partoriti a domicilio. Possono accedere gratuitamente alle attività di prevenzione e di cura delle sindromi di cui all'articolo 1 tutti i nati partoriti sul territorio italiano, senza alcuna eccezione.

### Art. 3.

#### *(Gruppo di patologie)*

1. Lo *screening* neonatale è obbligatorio e gratuito per l'intero gruppo di patologie croniche ed ereditarie, come individuate e classificate dal Centro di coordinamento della

rete regionale per le malattie rare della regione Lombardia.

Art. 4.

*(Codici di esenzione)*

1. Lo *screening* neonatale obbligatorio riguarda la prevenzione e la cura del gruppo di malattie delle ghiandole endocrine, ovvero le sindromi adrenogenitali congenite individuate dal codice di esenzione RCG020 di cui all'allegato 7 al decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 12 gennaio 2017, pubblicato nella *Gazzetta Ufficiale* n. 65 del 18 marzo 2017.

Art. 5.

*(Implementazione dei gruppi aperti)*

1. Il Ministero della salute, attraverso i centri di riferimento per le malattie rare attivi in Italia e in Europa, monitora l'efficacia delle attività di prevenzione e di cura. Il Ministero della salute provvede altresì, ogni due anni, alla revisione periodica dei nuovi livelli essenziali di assistenza (LEA) e alla implementazione di gruppi aperti nei quali inserire le malattie rare esentabili non ancora individuate con un proprio esclusivo codice di esenzione.

2. L'inserimento nei nuovi LEA delle patologie di cui al codice di esenzione RCG020 consente di formulare diagnosi precoci e di attivare con risolutezza le cure più appropriate.

Art. 6.

*(Coordinamento con le associazioni)*

1. Al fine di garantire la più efficace attuazione delle norme contenute nella presente legge, la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province

autonome di Trento e di Bolzano, opera d'intesa con la rete delle associazioni di volontariato e con quelle direttamente interessate alle malattie delle ghiandole endocrine.

Art. 7.

*(Applicazione uniforme degli screening)*

1. Il Centro di coordinamento sugli *screening* neonatali di cui all'articolo 3, comma 1, della legge 19 agosto 2016, n. 167, promuove ogni azione necessaria per garantire l'uniformità della gestione, dell'applicazione e della valutazione degli *screening* neonatali per le malattie surrenaliche di cui all'articolo 1 della presente legge.

Art. 8.

*(Valutazione uniforme del danno invalidante)*

1. Il Ministero della salute, in collaborazione con i rappresentanti delle reti regionali per le malattie rare metaboliche e non metaboliche e con gli istituti di previdenza e di ricerca, sentite le associazioni maggiormente rappresentative, fissa e aggiorna, periodicamente, i criteri per una valutazione uniforme, su scala nazionale, della gravità del danno e dell'azione invalidante connessa al progredire delle malattie delle ghiandole endocrine. La valutazione del danno invalidante può essere estesa a tutte le malattie rare comprese nell'elenco dei codici di esenzione per malattie rare di cui all'allegato 7 al citato decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 12 gennaio 2017. Al fine di uniformare, su scala nazionale, i criteri e le modalità per la valutazione del danno e delle condizioni invalidanti, è istituita una Consulta permanente presso l'Istituto superiore di sanità. I pareri espressi dalla Consulta non sono in ogni caso vincolanti.

## Art. 9.

*(Protocollo operativo)*

1. Per la corretta gestione degli *screening* neonatali in relazione alle malattie delle ghiandole endocrine è previsto un protocollo operativo ai sensi dell'articolo 4 della citata legge n. 167 del 2016.

## Art. 10.

*(Copertura finanziaria)*

1. Agli oneri derivanti dall'attuazione della presente legge, valutati in 8 milioni di euro annui a decorrere dall'anno 2020, si provvede mediante corrispondente riduzione dello stanziamento del fondo speciale di parte corrente iscritto, ai fini del bilancio 2020-2022, nell'ambito del programma « Fondi di riserva e speciali » della missione « Fondi da ripartire » dello stato di previsione del Ministero della salute, allo scopo parzialmente utilizzando l'accantonamento relativo al medesimo Ministero.

2. Il Ministro dell'economia e delle finanze è autorizzato ad apportare, con propri decreti, le occorrenti variazioni di bilancio.

## Art. 11.

*(Disposizioni transitorie)*

1. In via transitoria, per la durata di sei mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge, e per quanto non disposto dalla medesima, si applicano le norme previste dalla legge 19 agosto 2016, n. 167.

€ 1,00