

MALATTIE RARE: SCREENING NEONATALE, IN 5 ANNI COPERTURE AL 58 PER CENTO

3 Luglio 2019



ROMA- Nel quinquennio 2013-2017 si osserva una crescita decisa della copertura dello screening neonatale esteso per le malattie metaboliche ereditarie, aumentato di quasi 50 punti percentuali (dal 30,9% del 2013 al 78,3% del 2017).

Emerge da MonitoRare, il V Rapporto sulla condizione delle persone con Malattia Rara in Italia, realizzato dalla Federazione Italiana Malattie Rare Uniamo Fimr Onlus con il contributo non condizionato di Assobiotec.

Nel corso dello scorso anno è andato avanti il lavoro di adeguamento da parte di Regioni e Province Autonome dei registri regionali delle malattie rare e delle reti regionali per le malattie rare in conformità al nuovo elenco di queste malattie, così come la progressiva implementazione dei sistemi regionali di screening neonatale esteso delle malattie metaboliche ereditarie.

A fine 2018 il programma regionale di screening era in via di finalizzazione anche nelle ultime 3 Regioni che non lo avevano ancora attivato (Abruzzo, Calabria, Basilicata). Sempre in quest'ambito va positivamente rilevato secondo Uniamo Fimr anche l'allargamento alle malattie neuromuscolari di origine genetica, alle immunodeficienze congenite severe e a malattie da accumulo lisosomiale avvenuto con la Legge di Bilancio 2019 con una dotazione di ulteriori 4 milioni di euro.

Un altro importante fronte che ha visto attivamente impegnate le Regioni è stato quello dell'attuazione dei programmi di intervento del Fondo per l'assistenza alle persone con disabilità grave prive del sostegno familiare con l'impiego delle risorse stanziato, anche se si rileva ancora una certa difficoltà a poter usufruire in pieno degli esiti di questo intervento. Ma Uniamo sottolinea che sono chiaramente evidenti anche alcune mancate azioni "di sistema".

Il riferimento va in particolare al ritardato avvio del processo di aggiornamento della programmazione nazionale a una mancata valutazione del Piano nazionale malattie rare 2013-2016.