



Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie

A.C. 3504

Dossier n° 415 - Schede di lettura
21 marzo 2016

Informazioni sugli atti di riferimento

A.C.	3504
Titolo:	Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie
Iniziativa:	Parlamentare
Primo firmatario:	Sen. Taverna
Iter al Senato:	Sì
Numero di articoli:	6
Date:	
presentazione:	18 dicembre 2015
trasmissione alla Camera:	18 dicembre 2015
assegnazione:	22 marzo 2016
Commissione competente :	XII Affari sociali
Sede:	referente
Pareri previsti:	I (Affari Costituzionali), V (Bilancio) e Commissione parlamentare per le questioni regionali

Contenuto

La proposta di legge in esame è stata approvata in sede deliberante dalla 12^a Commissione permanente (Igiene e sanità) del Senato il 20 novembre 2015, ed è diretta a rendere obbligatoria, con l'inserimento nei livelli essenziali di assistenza, l'effettuazione dello **screening neonatale per la diagnosi precoce di patologie ereditarie**, già previsto dall'art. 1, co. 229, della legge di stabilità per il 2014 ([L. 147/2013](#)). Si sottolinea che nel corso dell'esame della proposta di legge si è svolto [un ciclo di audizioni informali avviato il 4 novembre 2014](#).

Il testo si compone di **6 articoli**.

L'**articolo 1** illustra la **finalità del provvedimento** che è quella di **garantire la prevenzione delle malattie metaboliche ereditarie**, mediante una misura obbligatoria da inserire nei LEA (livelli essenziali di assistenza) relativa ad accertamenti diagnostici da effettuare su tutti i neonati per consentire un **tempestivo trattamento delle patologie**. I soggetti a cui è rivolta questa misura possono essere nati sia in strutture ospedaliere oppure mediante parti domiciliari.

Si ricorda preliminarmente che, da ultimo, l'art. 1, **co. 167, della legge di stabilità per il 2015** ([L. 190/2014](#)) ha previsto in via permanente l'incremento, pari a **5 milioni di euro** a decorrere dal 2015, dell'autorizzazione di spesa prevista per lo **screening neonatale**, anche in via sperimentale, per la **diagnosi precoce di patologie metaboliche ereditarie**. Infatti, come sopra ricordato, la misura era stata disposta dall'**art. 1, co. 229, della legge di stabilità per il 2014** ([L. 147/2013](#)) che, allo scopo, aveva già stanziato, a decorrere dal 2014, una somma pari a 5 milioni di euro. Pertanto, lo stanziamento a regime finalizzato al menzionato **screening neonatale** ammonta, a decorrere dal 2015, a **10 milioni di euro**.

La norma contenuta nella legge di stabilità per il 2014, inoltre, ha disposto che il Ministro della salute adotti un decreto ministeriale, sentiti l'Istituto superiore di sanità e la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome, per l'**avvio, anche in via sperimentale, dello screening neonatale** per la diagnosi precoce di patologie metaboliche ereditarie, per la cui terapia, farmacologica o dietetica, esistano evidenze scientifiche di efficacia terapeutica o per le quali vi siano evidenze scientifiche che una diagnosi precoce neonatale comporti un vantaggio in termini di accesso a terapie in avanzato stato di sperimentazione, anche di tipo dietetico. Il termine stabilito dalla norma per l'emanazione del decreto era quello di 2 mesi dalla data di entrata in vigore della legge di stabilità 2014 (e pertanto il 1° gennaio 2014).

La stessa norma ha previsto inoltre che, con un ulteriore provvedimento del Ministro della salute, sia definito, entro 3 mesi dalla data di entrata in vigore della legge di stabilità 2014 (1° gennaio 2014) l'elenco delle predette patologie.

Si segnala che il predetto DM non è stato ancora emanato e il suo iter è in corso di completamento. Lo schema è stato trasmesso alla Conferenza Stato-regioni per il parere prescritto, sentito l'Istituto superiore di sanità ed acquisito il parere del Garante per la protezione dei dati personali. Sulla compatibilità tra i contenuti dell'emanando decreto ministeriale e il provvedimento in esame il Ministro della salute (v. [seduta n° 596 del 17 marzo 2016](#)), rispondendo ad un'interrogazione al Senato, ha evidenziato che il DM sarà applicato al fine di non perdere le risorse già previste a legislazione vigente e che quando la proposta di legge in esame avrà terminato il suo iter, verrà assorbita nel sistema, in modo tale da non perdere queste risorse ed ampliare gli screening, che fra l'altro fanno parte degli obiettivi da raggiungere, non solo a livello dei LEA ma del Piano nazionale di prevenzione, in particolare per quanto riguarda quelli neonatali.

L'ambito di applicazione, definito all'**articolo 2** della proposta in esame, si riferisce agli **accertamenti diagnostici obbligatori** per le malattie metaboliche ereditarie nella definizione già contenuta art. 1, co. 229, della legge di stabilità per il 2014 ([L. 147/2013](#)) (v. sopra).

L'**articolo 3** prevede un Centro di coordinamento sugli *screening* neonatali, volto a favorire la **massima uniformità** nell'applicazione sul territorio nazionale della diagnosi precoce neonatale, istituito presso l'Istituto superiore di sanità (**co. 1**). Il **co. 2** prevede che esso sia composto da:

- il direttore generale dell'Istituto superiore di sanità, con funzioni di coordinatore (lett. a));
- 3 membri designati dall'Istituto superiore di sanità, dei quali almeno uno con esperienza medico-scientifica specifica in materia (lett. b));
- 3 membri delle associazioni maggiormente rappresentative dei soggetti affetti dalle patologie in esame e dei loro familiari (lett. c));
- un rappresentante del Ministero della salute (lett.d));
- un rappresentante della Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano (lett. e)).

Si ricorda in proposito che ai sensi del citato art. 1, comma 229, della legge di stabilità per il 2014 è prevista l'istituzione, presso l'Agenzia nazionale per i servizi sanitari regionali (Age.na.s.), di un Centro di coordinamento sugli screening neonatali composto: dal direttore generale dell'Age.na.s. con funzione di coordinatore; da tre membri designati dall'Age.na.s. dei quali almeno un esperto con esperienza medico-scientifica specifica in materia; da un membro di associazioni dei malati affetti da patologie metaboliche ereditarie; da un rappresentante del Ministero della salute; da un rappresentante della Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano. La partecipazione di tutti i predetti soggetti è prevista a titolo gratuito.

Il **co. 3** aggiunge che la partecipazione dei componenti del predetto Centro deve essere a titolo gratuito.

Vengono definiti in dettaglio i compiti attribuiti al Centro (**co. 4**), quali:

- monitorare e promuovere la massima uniformità di applicazione degli *screening* neonatali sul territorio nazionale (lett. a)) e definire le dimensioni del bacino d'utenza di ciascun centro di riferimento regionale al fine di accorpate, se necessario, aree geografiche contigue (lett.d)). Per queste due finalità, in particolare, la lett. f) prevede inoltre il compito di stabilire le modalità di raccolta dei campioni di sangue ed i tempi di consegna entro 24 ore presso i centri di riferimento regionali;
- collaborare con le regioni per la diffusione delle migliori pratiche in tema di *screening* neonatale (lett. b));
- controllare i costi per la realizzazione degli *screening* neonatali individuando *standard* comuni (lett. c));
- fornire informazioni codificate e standardizzate ai servizi territoriali per l'assistenza alle famiglie dei neonati sui rischi derivanti dalle patologie metaboliche ereditarie e sui benefici conseguibili attraverso l'attività di *screening* (lett. e)). A tali informazioni si aggiungono quelle sulla terapia e sulle migliori cure disponibili per la specifica malattia metabolica;
- istituire un archivio centralizzato sugli esiti degli *screening* neonatali per rendere disponibili dati per una verifica dell'efficacia, anche in termini di costo, dei percorsi intrapresi (lett. g)).

Va ricordato che nel corso della discussione del provvedimento presso l'altro ramo del Parlamento è stato evidenziato che il Centro di coordinamento ha il compito di assicurare l'uniformità dell'applicazione dello screening neonatale sul territorio nazionale, pur lasciando alle regioni il dovuto margine di autonomia nel prevedere accertamenti ulteriori rispetto al livello essenziale definito su base nazionale, eventualmente con apposite linee guida.

L'**articolo 4** definisce le norme per un **protocollo operativo** per la gestione degli *screening* neonatali, con il quale definire le modalità di gestione del consenso e del dissenso informato dei familiari, della presa in carico dei pazienti risultati positivi agli accertamenti e dell'accesso alle terapie. A predisporre tale protocollo è chiamato il Ministro della salute, dopo aver acquisito il parere dell'Istituto superiore di sanità e della Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome, e delle società scientifiche di riferimento (**co. 1**).

Il **co. 2** stabilisce in proposito che l'Agenzia nazionale per i servizi sanitari regionali (Age.na.s.) compia una valutazione di HTA (*Health technology assessment*) su quali tipi di *screening* neonatale effettuare.

Si ricorda che la valutazione di HTA è un tipo di analisi che tiene conto delle varie implicazioni (medico-cliniche,

sociali, organizzative, economiche, etiche e legali) dell'utilizzo di una nuova tecnologia in campo medico per valutarne gli effetti reali e potenziali, soprattutto per il sistema sanitario. In particolare, il nuovo Patto per la salute (triennio 2014-2016), all'art. 26 ha programmato la creazione di un modello istituzionale di HTA per garantire l'azione coordinata dei livelli nazionali, regionali e delle aziende accreditate del SSN, in particolare per il governo dei consumi dei dispositivi medici, e tutelare l'unitarietà del sistema e la sicurezza nell'uso delle tecnologie mediche.

L'**articolo 5** detta una disposizione transitoria al fine di prevedere l'attuazione delle presenti norme da parte delle regioni, entro sei mesi dalla data di entrata in vigore delle stesse, conformemente a quanto previsto dall'[art. 6, della L. 104/1992](#) in materia di interventi per la prevenzione e la diagnosi prenatale e precoce delle minorazioni.

Il menzionato [art. 6 della L. 104/1992](#), in particolare, stabilisce che gli interventi per la prevenzione e la diagnosi prenatale e precoce delle minorazioni si attuano nel quadro della programmazione sanitaria e le regioni, conformemente alle competenze e alle attribuzioni loro assegnate, sono pertanto chiamate a fornire l'informazione e l'educazione sanitaria, segnatamente con riferimento ai fattori di rischio, ai controlli da effettuare e, più in generale, all'attività di prevenzione.

L'**articolo 6**, infine, detta disposizioni per l'attuazione e la copertura finanziaria, prevedendo che, con la procedura di cui al comma 2, da completare entro il 31 dicembre 2015 (*termine di cui peraltro è evidentemente necessario prevedere un aggiornamento*), si provvede ad inserire nei LEA gli accertamenti diagnostici neonatali con l'applicazione dei metodi aggiornati alle evidenze scientifiche disponibili, per la diagnosi precoce di patologie metaboliche ereditarie (**co. 1**).

Si ricorda che la procedura individuata al successivo comma 2, ha previsto, ai sensi dell'art. 1, comma 5, del DL. 158/2012 ([L. 189/2012](#)), nel rispetto degli equilibri programmati di finanza pubblica, l'aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza (LEA) con particolare riferimento alla riformulazione dell'elenco delle malattie croniche e delle malattie rare ed alle prestazioni di prevenzione, cura e riabilitazione rivolte alle persone affette da ludopatia.

In proposito appare opportuno osservare che tale procedura disposta dalla richiamata norma del DL. 158/2012 è stata abrogata a decorrere dal 1° gennaio 2016 dall'art. 1, co. 554, della legge di stabilità 2016 ([L. 208/2015](#)) che ha previsto che la definizione e l'aggiornamento dei LEA di cui all'[articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502](#), sono effettuati con decreto del Presidente del Consiglio dei ministri su proposta del Ministro della salute, di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze, d'intesa con la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano e previo parere delle competenti Commissioni parlamentari nonché con la procedura di cui al comma 559. Quest'ultimo dispone che se la proposta attiene esclusivamente alla modifica degli elenchi di prestazioni erogabili dal Servizio sanitario nazionale ovvero alla individuazione di misure volte ad incrementare l'appropriatezza della loro erogazione e la sua approvazione non comporta ulteriori oneri a carico della finanza pubblica, l'aggiornamento dei LEA è effettuato con decreto del Ministro della salute, adottato di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze, sentita la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, previo parere delle competenti Commissioni parlamentari, da pubblicare nella Gazzetta Ufficiale previa registrazione della Corte dei conti.

Il **co. 2** dispone la copertura degli oneri derivanti dall'attuazione delle predette norme, valutati in 25.715.000 euro annui, come segue:

- quanto a 15.715.000 euro, mediante la procedura prevista ai sensi dell'art. 1, comma 5, del DL. 158/2012 ([L. 189/2012](#)), nel rispetto degli equilibri programmati di finanza pubblica (v. sopra);
- quanto a 10 milioni di euro, utilizzando le dotazioni finanziarie di cui all'[art. 1, co. 229, della L. 147/2013](#) (legge di stabilità 2014), incrementate dall'[art. 1, co. 167, della L. 190/2014](#) (legge di stabilità 2015).

Al riguardo si osserva che è necessario indicare l'anno di decorrenza degli oneri quantificati dalla norma. Inoltre, come sopra già ricordato, va osservato che la procedura disposta dalla richiamata norma del DL. 158/2012 è stata abrogata a decorrere dal 1° gennaio 2016 dall'art. 1, co. 554, della legge di stabilità 2016 ([L. 208/2015](#)).

Il **co. 3** stabilisce che, dalla data di entrata in vigore del decreto del Presidente del Consiglio dei ministri che aggiorna i LEA (*tuttora in corso di revisione*) mediante la procedura di cui all'art. 5, del DL. 158/2012 ([L. 189/2012](#)), nel rispetto delle indicazioni di cui al comma 1 (*presumibilmente si intende precisare il riferimento alla riformulazione dell'elenco delle malattie croniche e delle malattie rare*), cessa la sperimentazione di cui all'art. 1, co. 229, della legge di stabilità per il 2014 ([L. 147/2013](#)), ed è soppressa conseguentemente la relativa autorizzazione di spesa.

Relazioni allegate o richieste

Si tratta di una proposta di legge di iniziativa parlamentare, già esaminata in prima lettura presso l'altro ramo del Parlamento, ed è pertanto corredata della relazione illustrativa del testo originario. Si segnala che, durante l'esame parlamentare in prima lettura, è stata acquisita (in data 1° aprile 2015) una [Nota tecnica](#)

[della Ragioneria generale dello Stato](#), relativa alla decorrenza e copertura degli oneri quantificati nel provvedimento.

Necessità dell'intervento con legge

La proposta di legge prevede l'effettuazione di accertamenti diagnostici obbligatori da effettuare su tutti i neonati a scopo di prevenzione delle malattie metaboliche ereditarie. Si giustifica, pertanto, l'utilizzazione dello strumento legislativo.

Rispetto delle competenze legislative costituzionalmente definite

Come sopra ricordato la proposta di legge prevede l'effettuazione, e l'inserimento nei livelli essenziali di assistenza, di accertamenti diagnostici obbligatori su tutti i neonati a scopo di prevenzione delle malattie metaboliche ereditarie.

La materia trattata pertanto contiene profili riconducibili sia alla "determinazione dei livelli essenziali delle prestazioni concernenti i diritti civili e sociali che devono essere garantiti su tutto il territorio nazionale", rientrante nella potestà legislativa esclusiva dello Stato (art. 117, comma 2, lettera m Cost.), sia alla "tutela della salute" oggetto di potestà legislativa concorrente (art. 117, co 3, Cost.)

Formulazione del testo

Per le osservazioni alla formulazione del testo si fa rinvio a quanto rilevato nella descrizione del contenuto del provvedimento.