

COMUNICATO STAMPA

UN TEST ALLA NASCITA, ECONOMICO E TUTTO ITALIANO, PUO' SALVARE OGNI ANNO UNA INTERA CLASSE DI BAMBINI

Il test messo a punto all'ospedale pediatrico Meyer di Firenze, non e' incluso nei LEA, ma con un costo di soli 3-4 euro consentirebbe lo screening di tutti neonati italiani diagnosticando precocemente le immunodeficienze congenite

Roma, 29 settembre, 2015. L'ospedale pediatrico Meyer di Firenze grazie alla collaborazione fra i team multidisciplinari di ricercatori, ha messo a punto e applica test unici al mondo per la diagnosi precoce delle [Immunodeficienze Primitive](#). "Già da tre anni – ha dichiarato la **Prof. Chiara Azzari**, *Direttore clinica pediatrica II dell'Università di Firenze, Meyer*, - sottoponiamo tutti i bambini nati in Toscana (circa 30 mila all'anno) ai test eseguiti con [spettrometria di massa](#) per il difetto di ADA-SCID e PNP. Da un anno, abbiamo però allargato lo screening a tutte le immunodeficienze congenite attraverso un metodo che utilizza sia la spettrometria di massa che la biologia molecolare ([TREC/KREC](#)), arrivando ad individuare il 95% delle SCID. Ci auspichiamo che lo screening venga esteso al più presto in tutta Italia per dare una speranza a tutti i bambini italiani."

Le immunodeficienze primitive sono malattie congenite rare che colpiscono il sistema immunitario e si manifestano con la tendenza a contrarre infezioni frequenti e particolarmente gravi. Le [SCID](#) (Severe Combined Immunodeficiencies), sono un gruppo di immunodeficienze congenite, caratterizzate da un difetto numerico e funzionale dei linfociti T e B. Si manifestano con un grave deficit del sistema immunitario nei primi mesi dopo la nascita e hanno decorso fatale, se non trattate, solitamente entro i primi due anni di vita.

Ieri al Senato, alla presenza di medici, istituzioni e pazienti durante il Convegno "**Screening neonatale per le SCID**" organizzato da [IPOPI](#) (*International Patient Organization for Primary Immunodeficiencies*) e [AIP](#) (*Associazione Immunodeficienze Primitive*) con la partecipazione, tra gli altri, del **Prof. Alessandro Plebani** (*Direttore clinica pediatrica Università degli studi di Brescia*) e della **Prof.ssa Maria Cristina Pietrogrande** (*Coordinatore IPINET*) si è discusso della possibilità di allargare lo screening neonatale anche ai pazienti affetti da queste immunodeficienze rare.

Infatti, i neonati affetti da SCID sembrano perfettamente sani alla nascita, ma precocemente si ammalano di gravi infezioni talvolta causate da germi che non sono patogeni per individui con un sistema immunitario normale.

La **sen. Laura Bianconi**, presentatrice di una [interrogazione parlamentare](#) al riguardo, ha affermato che "nelle ultime due leggi di stabilità il Governo ha stanziato 10 milioni di euro per effettuare lo screening neonatale per la diagnosi precoce di patologie metaboliche ereditarie. Seppur apprezzabile questo sforzo del governo – ha proseguito la sen. Bianconi – auspico che al più presto anche le SCID possano essere inserite tra quelle oggetto di

screening. Solo un lavoro trasversale può contribuire a prevenire possibili patologie, che se diagnosticate in tempo, possono avere una presa in carico del paziente più efficiente e più efficace”.

“La diagnosi precoce è essenziale per il trattamento delle SCID, perché una terapia oggi è possibile: per alcune è disponibile il trapianto di cellule staminali, per altre la terapia genica, per altre ancora una terapia sostitutiva con anticorpi o enzimi somministrati per via sottocutanea; – ha dichiarato il **Presidente della SIP Corsello** - diversi studi in letteratura dimostrano come il trattamento precoce delle SCID possa favorevolmente modificarne l'andamento: ad esempio il trapianto di midollo osseo o di cellule staminali effettuati nel corso dei primi 3-5 mesi di vita del paziente con SCID, ossia prima che possa sviluppare infezioni gravi, garantisce un tasso di sopravvivenza intorno al 95%.”.

"Le SCID sono patologie la cui reale frequenza è probabilmente sottostimata a seguito della mancanza in passato di metodi diagnostici validi che ne permettessero l'identificazione. Non è inverosimile che un numero imprecisato di piccoli pazienti deceduti precocemente a seguito di infezioni gravi fosse affetto da SCID non diagnosticata" - ha infine dichiarato **Alessandro Segato, Presidente della AIP** - "Lo screening neonatale per le SCID è già previsto negli USA e in Israele; presto arriverà anche in Olanda, mentre progetti pilota sono in corso in Francia, Svezia, Germania, Spagna e Norvegia e in Toscana. Auspichiamo che quanto prima sia esteso in Italia”.

”In futuro occorre ampliare sempre di più l’attività di prevenzione, allargando lo screening ad altre malattie tra le quali le SCID - ha concluso il **Sottosegretario alla Salute Vito De Filippo**, “con un meccanismo semplice, compatibile ed integrabile con le tecniche di screening che sono oggi la nostra base di partenza. Mi auspico che tutti gli attori del sistema contribuiranno - come finora hanno fatto - al raggiungimento di questo obiettivo nel più breve tempo possibile potendo contare sul supporto del Ministero che rappresento e sull’apporto politico istituzionale.”.

Per informazioni rivolgersi a:

Benedetta Sica
Rohde Public Policy - Italy
e-mail: benedetta@rohdepublicpolicy.com
mobile: +39 340 18 53 264

Immunodeficienze

Le immunodeficienze primitive (IDP) sono malattie congenite causate da alterazioni del sistema immunitario che comportano una aumentata suscettibilità alle infezioni. Molte forme di immunodeficienza primitiva sono ereditarie e si manifestano nei primi mesi dopo la nascita; in alcuni casi invece, pur essendo congenito, lo stato di immunodeficienza si rende clinicamente evidente solo nell'età adulta. Non rientrano tra le immunodeficienze primitive le condizioni di alterata funzione del sistema immunitario conseguenti ad infezioni (es. AIDS), stati di grave malnutrizione o indotte da farmaci.

Diverse sono le forme di Immunodeficienza Primitiva (circa 80 forme sono riconosciute dall'Organizzazione Mondiale della Sanità) e diverse sono le terapie che vengono utilizzate secondo il tipo di malattia: nelle forme con mancanza di immunoglobuline, comunemente chiamate anticorpi, la terapia si basa sull'apporto periodico di immunoglobuline (emoderivati) per via endovenosa, mentre per altre forme particolarmente gravi, l'unica possibilità di salvezza è rappresentata dal Trapianto di Midollo Osseo o dalla terapia genica.

Immunodeficienze severe combinate (SCID)

Le **SCID** (Severe Combined Immunodeficiencies), sono un gruppo di immunodeficienze congenite, caratterizzate da un difetto numerico e funzionale dei linfociti T e B. Si manifestano con un grave deficit del sistema immunitario nei primi mesi dopo la nascita ed hanno decorso fatale, se non trattate, solitamente entro i primi due anni di vita. I neonati affetti da SCID sono perfettamente sani alla nascita, ma precocemente si ammalano di gravi infezioni talvolta causate da germi che non sono patogeni per individui con un sistema immunitario normale; una tardiva o erronea diagnosi comporta ricorrenti ricoveri per i piccoli pazienti con significativo aggravio di costi per il SSN.

La terapia: per alcune SCID è disponibile il trapianto di cellule staminali, per altre la terapia genica, per altre ancora una terapia sostitutiva con anticorpi o enzimi somministrati per via sottocutanea.

Diversi studi in letteratura dimostrano come il trattamento precoce delle SCID possa favorevolmente modificarne l'andamento: ad esempio il trapianto di midollo osseo o di cellule staminali effettuati nel corso dei primi 3,5 mesi di vita del paziente con SCID, ossia prima che possa sviluppare infezioni gravi, garantisce un tasso di sopravvivenza intorno al 95%. (Buckley,2004; Gaspar et al., 2004; Puck, 2007).

Le SCID sono patologie la cui reale frequenza è probabilmente sottostimata a seguito della mancanza in passato di metodi diagnostici validi che ne permettessero l'identificazione. Un calcolo approssimativo dell'incidenza cumulativa di SCID nella popolazione suggeriva un'incidenza di 1 caso su 66.000 nuovi nati (Backer et al., 2009) nel 2009. Oggi studi condotti in USA, paese in cui già si effettua lo screening neonatale, dimostrano un'incidenza ancora più elevata, di 1:33.000 nati (Puck, 2015).

Test di Spettrometria di Massa (TMS)

Il test in spettrometria di massa (TMS) ha un costo limitatissimo, di pochi centesimi di euro a bambino. Con poche centinaia di euro si può "screenare" un'intera regione. La sensibilità e specificità del metodo in TMS, calcolata dopo aver analizzato oltre 100.000 neonati è del 100%. **L'unico limite della metodica è che non permette di individuare tutte le SCID, ma solo il 20% di esse.**

Test di biologia molecolare (TREC+KREC)

Il test in biologia molecolare (TREC+KREC) ideato ed effettuato al Meyer ha dimostrato una specificità superiore al 99% e una sensibilità superiore al 90% delle SCID. Già due bambini sono stati diagnosticati e curati prima che incontrassero un germe patogeno e si trovassero a subire le irreparabili conseguenze di tale incontro.

Raggiunti gli obiettivi nella regione Toscana, nuovo obiettivo del progetto è ora quello di aumentare il numero di neonati sottoposti a screening estendendo le tecnologie, mediante trasferimento di conoscenza, a tutte le Regioni Italiane.

Legislatura 17 Atto di Sindacato Ispettivo n° 4-04549

Atto n. 4-04549

Publicato il 23 settembre 2015, nella seduta n. 510

BIANCONI - Al Ministro della salute. –

Premesso che:

- le SCID (immunodeficienze severe combinate) sono un gruppo di immunodeficienze congenite, caratterizzate da un difetto numerico e funzionale dei linfociti T e B, che si manifestano con un grave *deficit* del sistema immunitario nei primi mesi dopo la nascita e hanno decorso fatale, se non trattate, solitamente entro i primi 2 anni di vita;
- i neonati affetti da SCID sono perfettamente sani alla nascita, ma precocemente si ammalano di gravi infezioni, talvolta causate da germi che non sono patogeni per individui con un sistema immunitario normale;
- se diagnosticate in tempo, è possibile una terapia per le SCID: per alcune è disponibile il trapianto di cellule staminali, per altre la terapia genica, per altre ancora una terapia sostitutiva con anticorpi o enzimi somministrati per via sottocutanea;
- una tardiva o erronea diagnosi comporta invece ricorrenti ricoveri per i piccoli pazienti, con significativo aggravio di costi per il servizio sanitario nazionale;
- si tratta di patologie la cui reale frequenza è probabilmente sottostimata, a seguito della mancanza, in passato, di metodi diagnostici validi che ne permettessero l'identificazione. Non è inverosimile che un numero imprecisato di piccoli pazienti deceduti precocemente a seguito di infezioni gravi fosse affetto da SCID non diagnosticata;
- già nel 2012 era stato avviato il progetto "Screening neonatale esteso: proposta di un modello operativo nazionale per ridurre le disuguaglianze di accesso ai servizi sanitari nelle diverse regioni", coordinato dal Centro nazionale malattie rare e finanziato dal Ministero della salute, con lo scopo di esplorare un programma nazionale di *screening* neonatale esteso;
- nelle 2 ultime leggi di stabilità sono stati stanziati fondi per un totale di 10 milioni di euro per effettuare, anche in via sperimentale, lo *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 in età neonatale comporti un vantaggio in termini di accesso a terapie in avanzato stato di sperimentazione, anche di tipo dietetico;
- come previsto dalla legge di stabilità per il 2014 (legge n. 147 del 2013), il Ministero della salute ha predisposto uno schema di decreto che individua e include nel progetto 4 gruppi di patologie, ma le SCID non sono incluse;
- lo *screening* neonatale per le SCID è già previsto negli USA e in Israele; presto arriverà anche in Olanda, mentre progetti pilota sono in corso in Francia, Svezia, Germania, Spagna e Norvegia;
- per quanto riguarda l'Italia, è in corso un progetto pilota in Toscana, presso l'azienda ospedaliero-universitaria "Meyer" di Firenze e da un anno lo *screening* è stato allargato a tutte le immunodeficienze congenite, attraverso un metodo che utilizza sia la spettrometria di massa che la biologia molecolare (TREC/KREC), arrivando ad individuare il 95 per cento delle SCID,

Si chiede

di sapere se il Ministro in indirizzo abbia verificato l'attendibilità di tali *test* e se, qualora, come sembra, siano attendibili, intenda includere nello schema di decreto le SCID tra le malattie oggetto di *screening*.