



Milano 20 dicembre 2018

Prot.8 2018

Carissimi amici e soci,

desidero innanzitutto esprimere a ciascuno di voi i miei più sentiti auguri di Buon Natale e di felice anno nuovo.

Tutti noi festeggeremo il Natale e l'arrivo del nuovo anno colmi di speranze per un avvenire migliore, sia da punto di vista personale che collettivo. Ci auguriamo che molte cose possano cambiare con il nuovo anno.

Il nostro impegno per raggiungere gli obiettivi che come associazione ci siamo posti, ormai da vent'anni di assiduo lavoro, continua.

Al riguardo vi scrivo per comunicarvi, con piacere, che il giorno 13 dicembre una delegazione di rappresentanti dell'Associazioni ISC insieme a medici è stata ricevuta a Montecitorio e in Senato per esporre l'importanza di estendere lo screening neonatale per l'ISC obbligatorio a tutto il territorio nazionale. Vi invio pertanto il report dell'incontro.

Vi auguro che passiate delle serene ed armoniose feste.

Buon Natale.

Presidente ISC-ONLUS Lombardia
(Nunzia Sorrentino)

Report sull'audizione parlamentare per l'inserimento dell'Iperplasia Surrenalica Congenita (ISC) nel pannello delle condizioni endocrino-metaboliche rare da assoggettare a screening neonatale obbligatorio a livello Nazionale .

A seguito di ripetute segnalazioni alle Commissioni Sanità di Camera e Senato da parte della Presidentessa Sorrentino a nome del Coordinamento Nazionale ISC (e-mail del 3/12/18, 7/12/18), e dietro richiesta di audizione ai presidenti delle Commissioni Sanità di Camera e Senato e ai Parlamentari membri della stessa Commissione (sulla base di una precedente segnalazione datata 06/05/2015 che chiedeva l'inserimento dell'ISC nel pannello delle malattie da sottoporre a screening neonatale obbligatorio), la delegazione composta da:

Sig.ra Nunzia Sorrentino: Presidentessa dell'Associazione ISC onlus Lombardia;

Dott. Carlo Corbetta: Direttore del Laboratorio di Riferimento Regionale per lo Screening Neonatale, Ospedale dei Bambini "V.Buzzi, ASST Fatebenefratelli Sacco di Milano;

Dott. Antonio Balsamo: Consulente scientifico dell'Associazione ArfSAG onlus Emilia-Romagna e nell'occasione rappresentante della Società Italiana di Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica (SIEDP) per incarico del Presidente Prof. Stefano Cianfarani;

Sig. Alberto Borrelli, Presidente dell'Associazione ISC onlus Campania;

Sig. Beppe Delloro, Socio dell'Associazione ISC onlus Lombardia;

è stata ricevuta a Montecitorio il 13/12/2018 dall'Onorevole dr.ssa Leda Volpi, prima firmataria dell'emendamento approvato dalla V Commissione Bilancio avente per titolo "Modifiche alla legge 19 agosto 2016, n. 167 Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie ereditarie" (**comma 285**)"

L'On. Volpi ha ascoltato con interesse le istanze dei diversi interlocutori che hanno evidenziato:

- dati epidemiologici sulla discriminazione in atto tra le diverse Regioni Italiane riguardanti lo screening e la diagnosi in età neonatale dell'ISC;

- l'esistenza di un consenso internazionale (J Clin Endocrinol Metab. **2018** Nov 1;103(11):4043-4088) nella comunità scientifica che considera questo particolare screening neonatale come pienamente rispondente ai criteri cui le malattie endocrino-metaboliche devono attenersi per essere considerate idonee ad essere oggetto di screening neonatale";

- l'esistenza di sperimentate metodologie bio-immunologiche per il dosaggio del 17-OH-P (marker metabolico del deficit di 21-idrossilasi), e di metodiche LC/MSMS per profilo metabolico-steroido allargato, che non richiedono attrezzature diverse da quelle necessarie per lo screening metabolico esteso, e idonee all'individuazione e alla conferma diagnostica di questo tipo di alterazioni del metabolismo degli steroidi.

L'Onorevole Volpi ha valutato favorevolmente l'analogia della condizione ISC con altre malattie del metabolismo e ha richiesto l'invio della documentazione che classifica i deficit enzimatici che sottendono l'ISC come condizioni rare inquadrabili come alterazioni del metabolismo degli steroidi.

La delegazione è stata poi invitata a Palazzo Madama dalla Senatrice Paola Taverna, che, attraverso la sua segreteria (dr.ssa Irene Renda) ha approfondito le tematiche sullo screening dell'ISC. Dopo avere ascoltato le argomentazioni tecniche e normative riportate dal Dott. Balsamo e dal Dott. Corbetta, componente pro-tempore del Gruppo di Lavoro "Screeneon" dell'Agenas, la Dr.ssa Renda ha confermato che, rientrando la suddetta condizione nel novero delle malattie metaboliche ereditarie, non dovrebbero sussistere problemi significativi al suo inserimento "de facto" nelle proposte di revisione del pannello delle malattie oggetto di screening neonatale ai sensi della Legge 167/2016 e del D.M.Salute 13.10.2016, processo attualmente in atto..

A questo punto gli incontri si sono conclusi con l'impegno della Segreteria a perseguire l'obiettivo richiesto e a tenere aggiornata la delegazione sugli sviluppi imminenti della citate normative.

A nome del Coordinamento Nazionale ISC

Sorrentino N, Corbetta C, Balsamo A