

Con il patrocinio di



Segreteria organizzativa



PlanHealth
Sanità Modello Lazio

PREVENZIONE E SCREENING NEONATALE

Screening SMA: da Laboratorio regionale a realtà nazionale inserita nei LEA

Con il contributo non condizionante di:



sanofi



NOVARTIS



PREVENZIONE E SCREENING NEONATALE

Screening SMA: da laboratorio regionale a futura realtà nazionale inserita nei LEA

24
NOVEMBRE
alle ore **11:00**

Sala Tevere Regione Lazio,
Via Cristoforo Colombo 212

Moderata:

> **LUCIANO FASSARI** - *Quotidiano Sanità*

Interviene:

> **ALESSIO D'AMATO** - *Assessore alla Sanità Regione Lazio*

> **PAOLA MARCON** - *Director, Principal Clinical Country & Site Lead - Italy, Israel & CEE at Biogen*

> **MARIKA PANE** - *Direttrice clinica del Centro Nemo pediatrico di Roma e Docente di Neuropsichiatria Infantile presso l'Università Cattolica del Sacro Cuore*

> **FRANCESCO DANILO TIZIANO** - *Istituto di Genetica Medica Università Cattolica del Sacro Cuore*

> **ANTONIO ANGELONI** - *Direttore Uoc-Patologia Clinica del Policlinico Umberto I e Responsabile Screening neonatale Regione Lazio*

> **GIUSEPPE QUINTAVALLE** - *Direttore Generale Policlinico Tor Vergata*

> **ANITA PALLARA** - *Presidente Famiglie SMA*

> **TERESA PETRANGOLINI** - *Responsabile rapporto con Associazioni Pazienti Regione Lazio*

> **ALESSANDRA BARCA** - *Dirigente dell'Area Promozione della Salute e Prevenzione Regione Lazio*

Segreteria Organizzativa:

 **DREAMCOM**
COMUNICAZIONE - EVENTI

Piazza delle Crociate, 2 - 00162
Roma, +39 06 4818341

info@dreamcom.it
www.dreamcom.it

Con il patrocinio di:

 **REGIONE LAZIO**

www.planhealth.it



Con il contributo non condizionante di:



sanofi



NOVARTIS





ALESSIO D'AMATO

Assessore alla Sanità Regione Lazio

Sul tema dello screening neonatale, il Lazio è stato precursore perché ha saputo ascoltare le istanze delle associazioni dei familiari relazionandole con il sistema scientifico e dell'industria farmaceutica, che ha fatto passi in avanti molto importanti.

Siamo stati i primi, insieme alla regione Toscana, a partire con lo screening neonatale in maniera sperimentale, lavorando sulla base di quello classico, che è stato integrato coinvolgendo diverse strutture, tra cui l'Università Cattolica, il Sacro Cuore, il Gemelli di Roma e il Policlinico Umberto I.

Da questo lavoro sono stati individuati 18 casi nel primo biennio, che sembrerebbe un numero minimo, ma che rappresenta 18 famiglie a cui è stata stravolta la vita: se questi casi non fossero stati individuati precocemente, sarebbero andati incontro a un decorso critico ma, grazie a questo intervento, hanno avuto un miglioramento consistente delle condizioni della loro vita. Da ciò è scaturita una discussione per l'inserimento di questa metodologia nei livelli essenziali di assistenza, che ha coinvolto anche la Commissione Nazionale LEA.

Questo lavoro si inserisce anche nel Piano regionale di prevenzione, con un'attenzione particolare ai primi mille giorni di vita del neonato: più riusciamo a migliorare tutte le attività di screening, grazie alle nuove conoscenze scientifiche, e più saremo in grado di intercettare precocemente alcune malattie, alcune delle quali molto gravi, come la SMA. Il segreto è stato quello di fare "sistema", coinvolgendo i nostri operatori, i centri clinici dedicati e le reti dei pediatri, nonché le famiglie e le associazioni.

Questo modello va dunque valorizzato ed esportato anche ad altre situazioni: più riusciamo ad intercettare determinate patologie, meno avremo ricadute in futuro sul sistema sanitario.



ALESSANDRA BARCA

Dirigente dell'Area Promozione della
Salute e Prevenzione Regione Lazio

Siamo partiti nel 2017 recependo il DM 2016; il Lazio presentava una disparità di offerte con 2 laboratori di riferimento che offrivano interventi diversi a due bacini di utenza: in uno veniva garantito solo lo screening obbligatorio, nell'altro lo screening neonatale esteso a 40 patologie. Per questo abbiamo attivato un tavolo tecnico, diventato poi il Centro di Coordinamento Regionale per rispondere al DM del 2016, riorganizzando l'intervento di sanità pubblica e garantendo a tutti lo stesso panel di screening.

Abbiamo istituito un sistema informativo regionale sulla base di quello già attivato per lo screening oncologico, lavorando con il gruppo tecnico e gli esperti informatici per sviluppare un sistema che monitora e governa il processo, permettendo alla regione e a tutti gli altri attori di valutare ciò che si sta facendo per poter intervenire velocemente in caso di necessità.

Nel 2019 abbiamo iniziato, con l'impulso di Teresa Petrangolini, il supporto di Famiglie SMA, l'aiuto di Biogen, dell'Università Cattolica e del gruppo regionale sullo screening neonatale, a lavorare per l'avvio di questo progetto, in ottica di squadra, con tante riunioni per sviluppare il nuovo modello organizzativo, con l'obiettivo di innestare questo modello allo screening neonatale esteso, integrando lo screening per la SMA.

A settembre del 2019 è stato avviato il progetto, che ci ha consentito di valutare positivamente il lavoro predisposto, portando all'identificazione di 15 bambini positivi che son stati subito avviati a trattamento specifico.

Al termine del progetto pilota, noi come Regione Lazio, abbiamo lavorato per il proseguimento di questo screening, nell'intento di integrare il programma della SMA all'interno dello SNE. Abbiamo coinvolto i punti nascita che hanno risposto positivamente, garantendo il percorso con modalità procedurali e protocolli operativi condivisi e varati con gli esperti, ottenendo un consenso di fatto unanime sulla garanzia di questo tipo di screening a livello nazionale.



GIUSEPPE QUINTAVALLE

Direttore Generale
Policlinico Tor Vergata

Spero venga presto colmato il ritardo sulle malattie rare, che è ancora molto evidente. Attraverso una rete di comunicazione condividiamo l'orientamento dei nostri pazienti, i cittadini del quadrante Sud-Est di Roma, andando incontro alla grande sfida del territorio; le famiglie e le associazioni ci sono vicine da sempre: abbiamo appreso molte cose da loro, per capire da vicino quali sono le criticità del settore.

Abbiamo creato, grazie a una sinergia con la medicina generale, la pediatria di libera scelta e le associazioni, due canali di presa in carico, anche in ottemperanza alla Legge 175, che apre a delle riflessioni importanti sulla sostenibilità, il finanziamento e la comunicazione, che fino a qualche anno fa era carente, con centri che lavoravano in maniera non aggregata. Oggi, con i centri, abbiamo un percorso diagnostico terapeutico e un portale con due canali di accesso: uno sportello per l'associazione o l'utente, e un accesso al portale, in modo che ogni medico possa iniziare un dialogo clinico-tecnico con lo specialista di quella malattia rara, che sta portando grandi risultati.

Il Lazio è migliorato anche per quanto riguarda la mobilità passiva: stiamo lavorando sul 26% di persone che vengono da altre regioni, oltre che sul recupero dei nostri utenti. Il DM 77 sta delineando una serie di percorsi obbligati e sono felice che la Regione Lazio abbia iniziato a dare una sensibilità in più anche alle malattie rare, che non è legata ai numeri.

Le criticità sono tante, legate per lo più a difficoltà di comunicazione e orientamento. Mi auguro che questi portali diventino condivisi quando nasceranno le COT, in un rapporto sinergico tra ospedali e territori, ma anche privati accreditati; in questo contesto sono importanti anche le aziende che stanno portando avanti la nascita di questi percorsi.

Siamo una grande regione, e per questo possiamo non solo esportare modelli, ma anche valorizzare e riproporre i nostri successi.



PAOLA MARCON

Director, Principal Clinical Country &
Site Lead - Italy, Israel & CEE at Biogen

Come direttore della ricerca clinica in Biogen, ho l'onore di accompagnare lo sviluppo clinico di nuove molecole insieme a ricercatori, clinici, pazienti, istituzioni e ospedali, in ottica di lavoro di squadra. Siamo catturati dalle informazioni quando un trattamento diventa disponibile, ma questo trattamento è preceduto da un percorso molto lungo, perché occorrono almeno 10-15 anni per giungere alla sua reale applicazione.

Per arrivare a un potenziale nuovo farmaco, si parte da circa 10.000 molecole, e solo 250 raggiungeranno lo stadio pre-clinico, 5-10 alla fase clinica, e poi si valuteranno la sicurezza e l'efficacia, per assicurarci che il trattamento possa essere distribuito e diventare uno standard di cura negli ospedali e sul territorio. Questo percorso non si ferma con l'approvazione delle autorità regolatorie, ma prosegue con la continua osservazione e ricerca.

Nel campo della SMA parliamo di ASO, cioè oligonucleotidi antisenso, piccole sequenze sintetiche chimiche di oligonucleotidi che vanno ad agire sul nostro RNA e potenzialmente bloccano o ripristinano la funzionalità di alcune proteine che, all'interno del nostro organismo, non sarebbero presenti o lo sarebbero in forma tossica.

Nella nostra sperimentazione non ci siamo limitati soltanto a vedere cosa potevamo fare durante questo percorso insieme ai clinici e ai pazienti, ma abbiamo avuto l'onore di immaginare quello che potrebbe essere stato un percorso anche al di fuori della sperimentazione clinica: da qui sorge l'importanza della collaborazione anche tra pubblico e privato, e di individuare precocemente i bisogni del territorio e della nazione, pensando a delle politiche sanitarie. Per questo nasce, dalla collaborazione tra più parti, l'intuizione di lavorare sullo screening neonatale e di poter individuare potenziali bambini che potessero essere affetti da questa malattia; con l'individuazione di questa patologia in tempi brevi, è possibile assicurare alle famiglie e ai bambini un percorso diagnostico e una potenziale cura molto chiari, portando a una politica di sanità pubblica ad ampio spettro.



MARIKA PANE

Direttrice clinica del Centro Nemo
pediatrico di Roma e Docente di
Neuropsichiatria Infantile presso
l'Università Cattolica del Sacro Cuore

La ricerca sviluppata ha permesso che i bambini sintomatici, trattati precocemente, ad oggi abbiano una qualità della vita soddisfacente.

Quando diagnostichiamo alla nascita questa malattia e la trattiamo nel più breve tempo possibile, cambiamo la vita ai bambini affetti da SMA.

Dal momento in cui arriva la diagnosi inizia la presa in carico a 360°, che comprende anche gli psicologi che aiutano i genitori dei bambini a cui dobbiamo dare la brutta notizia.

Lo screening mi ha permesso di ricevere dalle famiglie molti video di bambini affetti da SMA in grado di andare a scuola, camminare, giocare a pallone, andare in bicicletta o mangiare da soli, che ci ripagano per tutto il lavoro fatto, senza cui tutto questo non sarebbe stato possibile.

Confrontandomi con i colleghi delle altre regioni vedo anche la loro rabbia nel non poter avere uno screening neonatale così come lo abbiamo avuto nel Lazio, per cui abbiamo la necessità di esportare questo modello virtuoso, perché è un dono che facciamo alle famiglie e ai bambini.



FRANCESCO DANILO TIZIANO

Istituto di Genetica Medica Università
Cattolica del Sacro Cuore

In questo progetto è stata fondamentale la costruzione di una squadra, fatta di persone con esperienze molto diverse. Noi abbiamo messo il nostro expertise nella diagnosi molecolare e nella ricerca sulla SMA, Biogen ha contribuito con la copertura dei costi del progetto pilota, Famiglie SMA ha catturato l'attenzione delle istituzioni generando sensibilizzazione verso l'argomento. Hanno dato il loro contributo anche il versante clinico del Policlinico Gemelli e il Bambin Gesù, i centri regionali dello screening, tra cui quello della Sapienza, i centri nascita e le regioni Lazio e Toscana.

Si è verificato un cambiamento di prospettiva sulla SMA, perché da diagnosi e classificazione sulla base di caratteristiche cliniche del paziente, si è passati all'identificazione di un bambino con un difetto molecolare diagnosticato precocemente, in media intorno al 7° giorno. In questo modo, la famiglia viene messa nelle condizioni di prendere una decisione sull'assistenza per il proprio bambino entro le due settimane dalla nascita del bambino.

Ciò che è cambiato è stata la nascita di un network rimasto anche dopo il progetto pilota e che ha fatto sì che Lazio e Toscana si ponessero in prima linea non solo a livello nazionale ma anche internazionale.

Ad esempio, il nostro modello collaborativo multidisciplinare nella presa in carico del paziente è molto ben visto a livello internazionale, perché anche nei Paesi che hanno iniziato lo screening prima di noi non viene proposto con le stesse modalità.

Quindi, il modello che si è creato è di messa al centro del bambino e della sua famiglia, intorno a cui ruotano le istituzioni, gli enti universitari, la parte associativa, in una collaborazione virtuosa tra Accademia, istituzioni e industria.

Dopo il progetto pilota, al 30 aprile sono stati testati oltre 50.000 neonati, la compliance è aumentata rispetto a quella rilevata durante lo studio, arrivando al 99%.

Ci sono 3 regioni in cui lo screening viene offerto come servizio sanitario regionale: Lazio, Toscana e Puglia; in Liguria, Piemonte e Valle D'Aosta sono in corso dei progetti pilota.

Sommando le 6 regioni, noi copriamo meno di un terzo dei neonati. Globalmente, entro i primi mesi del 2023, potremmo riuscire a coprire circa l'80% dei neonati di tutte le regioni, ma il 20% rimarrebbe senza screening, creando un sistema poco funzionale per l'output terapeutico e che genera una discrepanza molto grande in base alla regione di nascita: per questo bisognerebbe arrivare a una normativa nazionale.

Punti critici:

- La diagnosi di SMA è una vera e propria urgenza clinica;
- Bisogna uniformare alcuni punti, tra cui informazione sulla condizione, consenso informato, test genetici di screening e di conferma e prognosi molecolare, standard di cura e di presa in carico trasversale alle regioni;
- Necessità di uno schema attuativo di standardizzazione nazionale per la SMA.



ANTONIO ANGELONI

Direttore Uoc-Patologia Clinica del
Policlinico Umberto I e Responsabile
Screening neonatale Regione Lazio

Il percorso di screening della SMA ha consentito di cambiare la vita a coloro che sono stati diagnosticati nella finestra temporale del progetto, per cui si tratta di una delle azioni di sanità pubblica di grande successo.

Con la legge nazionale che ha determinato che lo screening neonatale esteso dovesse essere effettuato su tutto il territorio italiano, è stata creata una rete che parte dai punti nascita da cui si avvia il percorso in modo proattivo.

Il successo del biennio di sperimentazione nelle due regioni dimostrava l'efficacia dei risultati che stavamo ottenendo, quindi è emerso un decreto regionale che ha stabilito che quell'esperienza, durata 24 mesi e di successo, dovesse essere integrata all'interno del percorso dello screening SNE. Ciò ha consentito di ottimizzare il percorso, per cui i punti nascita usufruiscono dello stesso sistema informativo e di trasmissione adottato per lo screening SNE, fattore importante per il passaggio dall'adesione all'80% all'attuale dato del 98,5%.

Inoltre, sono stati accorciati i tempi di lavorazione, perché il test di primo livello per la SMA viene effettuato nelle 24 ore successive al ricevimento del cartoncino, quindi abbiamo un flusso analitico quotidiano che mette in parallelo SNE e SMA.

La valutazione di uno screening, che è una rete che parte dai punti nascita, passa per il laboratorio e coinvolge i centri clinici regionali di riferimento, non deve limitarsi alla valutazione di quanti bambini SMA sono stati diagnosticati nei due anni ma bisogna considerare che, con il singolo evento di tipo analitico, facciamo diagnosi di un vario gruppo di patologie di cui oggi, nella regione Lazio, è parte anche SMA.

I costi per la diagnosi delle singole patologie rare non sarebbero stati giustificati dall'approccio individuale, ma diventano sostenibili quando, con un singolo test, è possibile testare 40 + 4 + 1 patologie.



ANITA PALLARA

Presidente Famiglie SMA

Ringrazio per questa opportunità di raccontare quello che è stato fatto e quello che ancora c'è da fare, ribadendo l'importanza di una sinergia tra aziende, clinici, associazioni e istituzioni che lavorano insieme per raggiungere un obiettivo e immediatamente pensano già ai prossimi.

La bella storia del progetto pilota in Lazio e Toscana è stata l'inizio di quella che definiamo la rivoluzione del sistema che ha coinvolto la nostra comunità: l'arrivo della terapia, la possibilità di individuare i bambini nelle prime fasi e dimostrare l'efficacia sia delle terapie che della diagnosi precoce che cambia il decorso della patologia e la qualità della vita sociale del bambino e della famiglia, dando possibilità di lavorare, reagire e vivere.

Io sono Presidente di Famiglie SMA dal 2020 e mi è stato passato il testimone per estendere lo screening a livello nazionale, e provo rammarico nel vedere ancora, dopo 3 anni, una situazione nazionale in stallo.

Purtroppo si va avanti con progetti pilota, di cui siamo felici, ma i dati riportati dal Prof. Tiziano sono emblematici: abbiamo a disposizione terapie, centri clinici e reti assistenziali, ma abbiamo ancora una sanità di serie A e una di serie B senza reali motivi, perché il sistema non è ancora pronto, nonostante quanto di bello sia stato fatto.

Per noi oggi è inaccettabile pervenire ad una diagnosi con un bambino già sintomatico, per cui il nostro impegno rinnovato e costante sarà quello di sensibilizzare chi occuperà i ruoli di governo affinché le promesse diventino realtà.

Ci tengo a ringraziare i rappresentanti delle regioni Lazio e Toscana e Biogen per averci ascoltato e accompagnato in questo percorso, ma anche gli operatori sanitari che, anche durante la pandemia, hanno portato avanti questo immenso progetto.



TERESA PETRANGOLINI

Responsabile rapporto con
Associazioni Pazienti Regione Lazio

Ritengo che sia scandaloso che ancora non siano stati approvati i nuovi screening, come se si dimenticasse cosa ci sia dietro, per cui alcune patologie non possono essere curate adeguatamente, creando un forte problema di ingiustizia.

La vicenda degli screening SMA è una lezione che ci insegna come si fa la politica sanitaria, fatta di una serie di elementi messi uno dietro l'altro, tra cui il lavoro di squadra.

Importante è non perdere il punto di vista dei pazienti, senza dimenticare che l'obiettivo è dare opportunità di cura; ma anche la sinergia tra pubblico, privato e sociale, riducendo gli elementi di conflitto tra le parti e generando collaborazione e trasmissione di saperi e testimonianze, che ha reso possibile anche il coinvolgimento di tutti i centri nascita, che hanno dato il loro consenso in un momento in cui si stava implementando il sistema SNE.

È stato inoltre importante rendere orgogliosi gli attori coinvolti nel progetto. Negli incontri periodici abbiamo stilato ogni volta dei verbali della riunione, in modo da ripartire la volta successiva da quello che era stato deciso in precedenza, in un'ottica di un vero e proprio processo di policy.

A seguito di questa iniziativa, non è un caso che la regione Lazio abbia fatto la delibera sulla sanità partecipata e che oggi ci sia un sistema di dialogo e collaborazione tra il mondo delle associazioni e la regione sui problemi che ci sono. Ciò ha contribuito a dare fiducia all'Assessore, allargando la collaborazione a tutto il mondo delle associazioni dei pazienti.