

DOC. NUM. 88/2007

CITTA' DI TORINO  
Provvedimento del Consiglio Circoscrizionale  
N. 10 – “MIRAFIORI SUD”  
Estratto del verbale della seduta del 04 Settembre 2007

Convocato il Consiglio di Circoscrizione n. 10 in seduta ordinaria.

Sono presenti nella sala Consigliare del Centro Civico "R. Davico", in Strada Comunale di Mirafiori, 7 oltre al Presidente Maurizio TROMBOTTO i Consiglieri:

ACQUAVIVA ALBANO BARROCU BUFALO CAMARDA CARPINELLI CERA CONTI  
DEIANA FRANCHI INFELISE LAINO LA NOTTE MANCUSO MINNITI MINUTELLO  
MOSSO NUCERA PANZERA RASTELLI SCIASCIA SPINELLI TUMOLO.

In totale con il Presidente n. 24

Risulta assente il Consigliere: DE DATO

Con l'assistenza del Segretario: Dr. Giovanni DE MARIA.

Ha adottato in

SEDUTA PUBBLICA

Il seguente provvedimento:

OGGETTO: C. 10 – PROPOSTA DI ORDINE DEL GIORNO SU: “LA PREVENZIONE  
NEONATALE: UN DIRITTO ALLA SALUTE DEL BAMBINO”.

CITTA' DI TORINO

PROPOSTA DI ORDINE DEL GIORNO DEL CONSIGLIO DI CIRCOSCRIZIONE 10  
"MIRAFIORI SUD"

OGGETTO: C. 10 - PROPOSTA DI ORDINE DEL GIORNO SU: "LA PREVENZIONE NEONATALE: UN DIRITTO ALLA SALUTE DEL BAMBINO".

Il Consiglio della Circoscrizione 10

CONSIDERATO CHE

Le malattie metaboliche ereditarie sono patologie causate da alternazioni genetiche. Sono malattie croniche, disabilitanti, spesso degenerative ed in molti casi senza cure e difficile gestione familiare.

La diagnosi di queste malattie non è sempre immediata, perché richiede un alto livello di "sospetto clinico", non facile trattandosi di malattie che prese singolarmente risultano rare.

Una diagnosi omessa o tardiva ha pesanti conseguenze, gravi handicap e/o la morte del bambino o la nascita di altri soggetti affetti dalla medesima patologia nella stessa famiglia.

La diagnosi nei primi giorni di vita quindi può fare la differenza tra la vita e la morte, tra l'invalidità e un normale sviluppo fisico, poiché consente un precoce trattamento prima dell'inizio della comparsa dei sintomi con maggiori speranze di vita e di benessere per il bambino.

CONSTATATO CHE

Un bambino su 500 nasce affetto da una malattia metabolica ereditaria e solo 1 su 4 viene riconosciuto in tempo. Lo "Screening neonatale metabolico allargato" permette una diagnosi precoce che evita al bambino gravi handicap o la morte.

Solo nella Regione Toscana, attualmente viene eseguito, a seguito di una Legge Regionale lo "Screening Neonatale Metabolico Allargato" con l'ausilio di una speciale apparecchiatura – Tandem-mass spettrometria – che consente di individuare, a poche ore dalla nascita, circa quaranta malattie metaboliche ereditarie, suscettibili di trattamento dietetico o farmacologico, ritardando così il più possibile l'evoluzione della malattia e quindi il danno irreversibile di organi ed apparati.

L'efficacia di un riconoscimento precoce attraverso lo screening neonatale metabolico allargato permette:

- Il riconoscimento in fase pre-clinica di una delle oltre 40 malattie metaboliche ereditarie che oggi è possibile screenare;
- il trattamento immediato della patologia metabolica;
- evita l'insorgere dello scompenso metabolico acuto che rappresenta la principale causa di morte di queste patologie.

#### PREMESSO CHE

In Italia si può contare, in quasi tutte le regioni, su un numero sempre più significativo di centri altamente qualificati per lo screening neonatale, poiché regolamentato per legge su tre malattie genetiche: ipotiroidismo, fibrosi cistica e fenilchetonuria, patologie nelle quali la tempestività dell'intervento terapeutico gioca un ruolo decisivo per la sopravvivenza del paziente.

L'allargamento dello screening neonatale a oltre 40 malattie metaboliche ereditarie (aminoacidopatie, acidurie organiche, difetti del ciclo dell'urea, difetti della B-ossidazione degli acidi grassi, malattie lisosomiali, ecc.), rappresenta un avanzamento importante nell'ambito della prevenzione di massa di un folto gruppo (più di 600) di malattie metaboliche ereditarie tra le malattie rare (più di 6.000) e diventa l'unico vero atto di prevenzione che al momento si può utilizzare per queste malattie.

La terapia enzimatica sostitutiva, i trapianti d'organo e cellule staminali, nonché nel prossimo futuro, la terapia genetica sono i trattamenti terapeutici che hanno maggiormente beneficiato delle innovazioni biotecnologiche e sono ora disponibili anche per pazienti affetti da alcune malattie metaboliche ereditarie.

Tutto ciò premesso

#### IMPEGNA

Il Presidente della Circostrizione 10 ed il Coordinatore competente affinché si facciano promotori nei confronti del Comune, della Provincia, della Regione e del Ministro della Salute, richiedere:

1. L'ampliamento dello "screening neonatale metabolico allargato" a tutti i nuovi nati in Piemonte;
2. Il Follow-up dei pazienti diagnosticati mediante test di conferma diagnostica (enzimatici e molecolari);
3. Di promuovere programmi di ricerca atti a migliorare le conoscenze cliniche e di base delle malattie metaboliche ereditarie per aggiornare la possibilità di prevenzione, nonché la diagnosi precoce, il trattamento e la riabilitazione;
4. Di rivolgere l'attività diagnostica a pazienti affetti da ritardo mentale di età pediatrica e non, ambulatoriali o ricoverati presso le strutture sanitarie, considerando che il ritardo mentale è definito da una incidenza di circa il 3% della popolazione generale;

5. La presenza di Centri ad alta specializzazione per la cura delle malattie metaboliche ereditarie, anche alla luce di nuove possibilità terapeutiche, con équipe medica specializzata ed aggiornata, sufficiente a garantire una disponibilità 24h/24h per le emergenze metaboliche;
6. L'inserimento di tutte le analisi di laboratorio valide per il controllo della malattia nel nomenclatore-tariffario nazionale;
7. L'inserimento nei LEA di tutte le prestazioni necessarie ai malati effetti da Malattie Metaboliche Ereditarie;
8. L'inserimento di tutte le Malattie Metaboliche Ereditarie finora conosciute nella lista delle patologie rare in esenzione ticket;
9. Campagne d'informazione e corsi ai aggiornamento rivolti ai medici e ai pediatri di base;
10. Che i centri regionali di riferimento debbano provvedere alla cura e alla riabilitazione dei malati metabolici, sia in regime ospedaliero, sia in regime ambulatoriale e di day-hospital, sia a domicilio;
11. Il riconoscimento sanitario e sociale del paziente effetto da malattia metabolica ereditaria per favorirne la cura, la riabilitazione, l'inserimento sociale, scolastico e lavorativo.

Al momento della votazione sono inoltre assenti i Consiglieri: Albano, Camarda, Cera, Minniti, Minutello.

Il Consiglio di Circoscrizione, con votazione palese, accerta e proclama il seguente risultato:

Presenti e Votanti	n. 19
Voti Favorevoli	n. 19

Il Consiglio di Circoscrizione con n. 19 voti favorevoli approva la proposta di Ordine del Giorno.

---