
Principi chiave per lo screening neonatale

EURORDIS Position paper

Gennaio 2021

eurordis.org/newbornscreening

Contenuto



PRINCIPI CHIAVE PER LO SCREENING DEI NEONATI3

1 INTRODUZIONE ERROR! BOOKMARK NOT DEFINED.

2 CALL FOR ACTION6

PRINCIPI8

1. Lo screening dovrebbe identificare le opportunità per aiutare il neonato e la famiglia nel modo più ampio possibile. Cioè, lo screening dovrebbe identificare le malattie "actionable", cioè su cui si può agire, comprese le malattie curabili **Error! Bookmark not defined.**

2. Lo Screening Neonatale (SN)dovrebbe essere organizzato come un sistema con ruoli, responsabilità e percorsi di comunicazione chiaramente definiti che sono incorporati nel sistema sanitario nazionale e riconosciuti come un meccanismo per la diagnosi precoce di condizioni "actionable" cioè su cui si può agire come parte del percorso di cura più ampio.9

3. La famiglia del neonato che è stato diagnosticato attraverso lo SN dovrebbe ricevere supporto psicologico, sociale ed economico dalle autorità sanitarie nazionali competenti 10

4. Tutte le parti interessate dovrebbero essere incluse nelle diverse fasi del processo dello SN. 10

5. È necessaria una governance trasparente e solida per espandere i programmi di SN. Ogni paese / regione dovrebbe disporre di un processo chiaramente definito, trasparente, indipendente, imparziale e basato su evidenze per decidere quali condizioni sono incluse nel programma di SN che includa tutte le parti interessate 10

6. La governance dei programmi di SN dovrebbe essere esplicita, globale, trasparente e responsabile nei confronti delle autorità nazionali 13

7. Il processo di valutazione sull'inclusione / esclusione di malattie nei programmi di SN deve essere basato sulle migliori evidenze disponibili, che riflettano le evidenze di economia sanitaria ma non determinate solo da una prospettiva di economia sanitaria 13

8. L'informazione e la formazione di tutte le parti interessate sulle malattie rare e sull'intero processo di SN sono essenziali per un'implementazione ampia ed equa dei programmi di SN 13

9. Per garantire l'uniformità e la qualità durante tutto il processo sono necessari standard a livello europeo sui tempi, i metodi di raccolta dei campioni, il follow-up e le informazioni condivise con i genitori..... 14

10. I campioni/spot ematici dovrebbero essere conservati nelle biobanche nazionali per scopi di ricerca, garantendo nel contempo che siano in atto adeguate garanzie per la protezione e l'accesso ai dati 15

11. I centri affiliati alle ERN dovrebbero essere integrati nei percorsi assistenziali dei diversi sistemi sanitari e dovrebbero essere considerati partner preferenziali nel fornire raccomandazioni sulle politiche sullo SN 15

PRINCIPI CHIAVE PER LO SCREENING NEONATALE

1. Lo screening dovrebbe identificare le opportunità per aiutare il neonato e la famiglia nel modo più ampio possibile. Cioè, lo screening dovrebbe identificare le malattie "actionable", cioè su cui si può agire, comprese le malattie curabili.
2. Lo Screening Neonatale (SN) dovrebbe essere organizzato come un sistema con ruoli, responsabilità e percorsi di comunicazione chiaramente definiti, incorporati nel sistema sanitario nazionale e riconosciuti come un meccanismo per una diagnosi precoce di condizioni "actionable" cioè su cui si può agire, come parte del percorso di cura più ampio.
3. La famiglia del neonato diagnosticato con lo SN dovrebbe ricevere supporto psicologico, sociale ed economico dalle autorità sanitarie nazionali competenti.
4. Tutte le parti interessate dovrebbero essere incluse nelle diverse fasi del processo dello SN.
5. È necessaria una governance trasparente e solida per espandere i programmi di SN. Ogni paese / regione dovrebbe avere un processo chiaramente definito, trasparente, indipendente, imparziale e basato su evidenze per decidere quali condizioni sono incluse nel programma di SN che includa tutte le parti interessate.
6. La governance dei programmi di SN dovrebbe essere esplicita, completa, trasparente e responsabile nei confronti delle autorità nazionali
7. Il processo di valutazione sull'inclusione / esclusione di malattie nei programmi dello SN deve essere basato sulle migliori evidenze disponibili, che riflettano le evidenze di economia sanitaria ma non determinate solo da una prospettiva di economia sanitaria.
8. L'informazione e la formazione di tutte le parti interessate sulle malattie rare e sull'intero processo dello SN è essenziale per un'implementazione ampia ed equa dei programmi di SN.
9. Per garantire l'uniformità e la qualità durante tutto il processo sono necessari standard a livello europeo riguardanti i tempi, i metodi di raccolta dei campioni, il follow-up e le informazioni condivise con i genitori.
10. I campioni/spot ematici dovrebbero essere conservati nelle biobanche nazionali a fini di ricerca, assicurando nel contempo che siano in atto adeguate garanzie per la protezione e l'accesso ai dati.
11. I centri affiliati alle ERN - Reti Europee di Riferimento dovrebbero essere integrati nei percorsi assistenziali dei diversi sistemi sanitari e dovrebbero essere considerati partner preferenziali nel fornire raccomandazioni sulle politiche dello SN.

1 Introduzione

Il diritto del bambino al godimento del più alto livello di salute raggiungibile è sancito dall'ambito dei diritti umani stabilito e riconosciuto a livello globale. Nella Dichiarazione universale dei diritti dell'uomo, le Nazioni Unite hanno proclamato che "l'infanzia ha diritto a cure e assistenza speciali". In particolare la [Convenzione delle Nazioni Unite sui diritti dell'infanzia](#) riconosce che "ogni bambino ha il diritto intrinseco alla vita" (art. 6) e afferma "si adopererà per garantire che nessun bambino sia privato del proprio diritto di accesso a tale assistenza sanitaria servizi "e" perseguire la piena attuazione di questo diritto... di diminuire la mortalità infantile e infantile; ... per sviluppare l'assistenza sanitaria preventiva "(Art. 24)¹

Nella sua recente pubblicazione degli Standards for Improving the Quality of Care for Small and Sick Newborns in Health Facilities², l'Organizzazione Mondiale della Sanità ha ricordato la necessità che i diritti dei neonati siano rispettati, protetti e rispettati senza discriminazioni, preservando la dignità in ogni momento e in tutte le situazioni durante la cura, il trasporto e il follow-up.

Il Relatore speciale sul diritto alla salute (OHCHR), Dainius Puras, ha ricordato che ogni bambino ha diritto alla vita e alla sopravvivenza, ad essere protetto dalle avversità della prima infanzia e che i bambini con le malattie rare non dovrebbero essere discriminati, poiché anch'essi hanno diritto a cure, cure e sostegno di qualità (Dainius Puras (2017) [The Right to Health and Rare Diseases](#))³

¹ OHCHR | [Convention on the Rights of the Child](#)

² <https://www.who.int/publications/i/item/9789240010765>

³ <http://download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/rdi/2.Puras%20Presentation-%20Rare%20diseases.pptx>



Si stima che il 72% delle malattie rare sia di origine genetica e quasi il 70% delle malattie rare abbia un esordio esclusivamente pediatrico (fino all'88% può avere esordio pediatrico, di cui il 18% a esordio variabile compreso la primissima infanzia e i primi anni di vita)⁴. Per molte malattie rare che possono essere croniche e progressive, le manifestazioni possono essere osservate alla nascita o nella prima infanzia. Lo screening dei neonati per determinati disturbi può rappresentare un contributo reale per migliorare la qualità della vita dei bambini. I programmi di screening neonatale tradizionale (SN) nelle strutture di sanità pubblica mirano a identificare i neonati con condizioni curabili in cui l'identificazione precoce aiuta a evitare danni irreversibili alla salute. Lo screening consente la prevenzione delle malattie attraverso la diagnosi dei disturbi gravi e rari il prima possibile in modo che possano essere adeguatamente trattati, gestiti al meglio e persino curati. Fornisce inoltre opportunità ai pazienti e alle famiglie di pianificare il proprio futuro.

Vi è una marcata disparità nel modo in cui lo SN viene condotto nei e tra i paesi e nell'inclusione nei programmi di SN. Inoltre, vi è una notevole disparità in tutta Europa nelle conseguenze di uno screening positivo, inclusi approcci divergenti nell'assistenza sanitaria e nel sostegno sociale, economico e psicologico alle famiglie.

L'azione dell'UE nel campo della salute pubblica deve rispettare il principio di sussidiarietà, le competenze e le responsabilità degli Stati membri per l'organizzazione e l'erogazione di servizi sanitari e assistenza sanitaria, incluso lo SN. Il Consiglio dell'UE e l'ex Comitato di esperti sulle malattie rare hanno raccomandato un'azione coordinata a livello dell'UE, preservando le competenze nazionali⁵

⁴ Nguengang Wakap S, Lambert DM, Olry A, Rodwell C, Gueydan C, Lanneau V, Murphy D, Le Cam Y, Rath A. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *Eur J Hum Genet* 28, 165–173 (2020) doi:10.1038/s41431-019-0508-0

⁵ La Raccomandazione del Consiglio dell'8 giugno 2009 su un'azione nel campo delle malattie rare, raccomanda agli Stati membri di "raccolgere le competenze nazionali sulle malattie rare e sostenere la messa in comune di tali competenze con le controparti europee al

Nonostante questa raccomandazione, il gruppo di lavoro EURORDIS sullo screening neonatale (vedi sotto) riconosce che da allora nessuna azione di collaborazione è stata perseguita a livello Europeo. Al giorno d'oggi, il progresso delle tecniche di screening e la maggiore possibilità di raggiungere una popolazione infantile molto più ampia impongono di rivedere lo status quo. Al momento, esistono discrepanze significative tra le politiche e i programmi di SN nei paesi dell'UE, con un notevole impatto sull'accesso dei neonati alla prevenzione precoce e sulle opportunità di migliorare la qualità della loro vita.

Di conseguenza, EURORDIS ha creato il Working Group sullo Screening Neonatale per definire 11 principi chiave che possono essere adottati a livello nazionale al fine di definire la cornice per discussioni strategiche e sviluppi sui programmi di screening. Questo documento descrive i principi individuati dal Gruppo di lavoro ulteriormente sviluppato in seguito a consultazioni con diversi gruppi di stakeholders e fornisce la posizione delle persone affette da malattie rare sui programmi di SN.



[EURORDIS Newborn Screening Working Group](#) ritiene che sia giunto il momento di riconsiderare a fondo i criteri di Wilson e Jungner, elaborare criteri armonizzati che funzionino nel contesto dello SN e che possano essere applicati uniformemente perché sono stati progettati a tale scopo.

I principi sono accompagnati da un Appello ad agire - Call to action a sostegno di un'ampia diffusione dei principi chiave e degli sviluppi politici necessari sia a livello Europeo che degli Stati membri per garantire che tutti i neonati in tutta l'UE beneficino dei programmi di SN ove possibile, affrontando così le enormi disuguaglianze esistenti in tutta Europa.

2 Call for Action

L'impatto positivo dello SN e il suo contributo significativo alla prevenzione, alla cura e all'assistenza della malattia richiedono che tutti i neonati in tutta l'UE ne traggano vantaggio ove possibile e che siano affrontate le attuali vaste disuguaglianze esistenti in Europa. I programmi di SN variano notevolmente tra gli Stati membri dell'UE e la mancanza di un approccio comune contribuisce ad importanti disparità tra paesi e malattie.

fine di sostenere: lo sviluppo di linee guida europee sui test diagnostici o sullo screening della popolazione, nel rispetto delle decisioni e delle competenze nazionali ". Inoltre, il Comitato di esperti dell'UE sulle malattie rare ha individuato aree in cui la collaborazione tra Stati membri avrebbe un valore aggiunto e rispetterebbe il principio di sussidiarietà (Newborn Screening in Europe: Opinion of the EUCERD on Potential Areas of European Collaboration, July 2013).



In linea con l'impegno dell'UE a raggiungere la copertura sanitaria universale -UHC nel suo territorio entro il 2030 e con la dichiarazione politica delle Nazioni Unite sull'UHC adottata nel settembre 2019, il gruppo di lavoro EURORDIS sullo SN chiede di mettere in atto politiche adeguate per lo SN e per approcci coerenti allo screening in tutta l'Europa geografica come modalità per garantire il rispetto dei diritti umani, raggiungere gli standard più elevati di salute per i neonati nati con una malattia rara e garantire un impatto positivo sulla vita dei neonati.

Pertanto, EURORDIS con il gruppo di lavoro sullo screening, il suo Consiglio delle Alleanze Nazionali, il suo Consiglio delle Federazioni Europee e tutti i suoi membri chiedono:

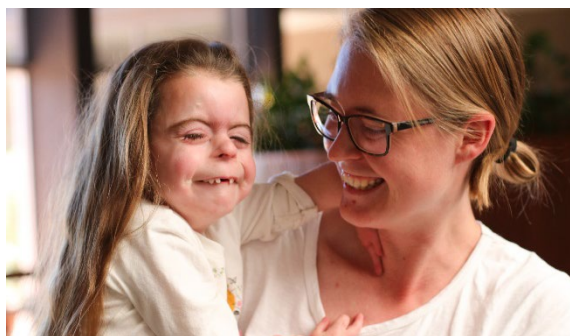
1) la creazione di un gruppo di lavoro di esperti a livello Europeo composto da rappresentanti degli Stati membri, esperti sul tema e le parti interessate per attuare una collaborazione a livello Europeo in settori in cui avrebbero un valore aggiunto, nel rispetto del principio di sussidiarietà, ad esempio:

- lo scambio di conoscenze e migliori pratiche sullo screening neonatale per le malattie rare;
- Horizon scanning per nuove terapie in fase di sviluppo così da consentire un processo decisionale tempestivo e la progettazione di studi pilota appropriati
- la raccolta di evidenze e dati di storia naturale sull'efficacia da studi pilota o sperimentazioni sul campo al fine di includere malattie specifiche nei programmi di screening neonatale;
- affidare la valutazione delle nuove proposte di SN, quando le nuove tecnologie consentano tale considerazione, alla valutazione congiunta dell'HTA a livello europeo;
- identificare e concordare criteri e meccanismi per espandere i panel di malattie;
- definizione di linee guida, ad esempio, sull'istruzione e la formazione dei professionisti, sulla comunicazione con le famiglie e i cittadini in generale, ecc.
- altre aree di collaborazione già individuate nel 2013 dal parere del comitato di esperti dell'UE sulle malattie rare EUCERD

Il gruppo di lavoro esplorerà la possibilità di affidare al Centro Comune di Ricerca della Commissione europea o ad altri organismi o agenzie Europee (incluso l'ECDC, Centro europeo per la prevenzione e il controllo delle malattie) il coordinamento e la sede del comitato.

2) Inoltre, invitiamo i competenti organi ed istituzioni Europee e gli Stati membri dell'UE a promuovere l'adozione dei principi chiave allegati a questo Appello ad agire-Call to Action e in particolare:

- **lo Steering Group on Health Promotion and Prevention (SGPP)**, in qualità di comitato principale che consiglia la Commissione europea sulle attività nel campo della promozione della salute, prevenzione e gestione delle malattie non trasmissibili, perché avvii una collaborazione sulle migliori pratiche con pochi Stati membri disposti a sperimentare programmi di SN utilizzando questi principi, in vista di un'estensione ad altri Stati membri. Di conseguenza, il SGPP può raccomandare agli Stati membri dell'UE di considerare questi principi come supporto per lo sviluppo e l'attuazione del loro programma di SN;
- **la Commissione Europea**, alla luce delle raccomandazioni del SGPP, di supportare questo sforzo attraverso l'approvazione dei Principi Chiave come best practice supportata da evidenze estese e raccomandando la loro adozione a livello nazionale ed europeo;
- **I governi degli Stati membri** di considerare l'adozione di questi principi per lo sviluppo e implementazione dei loro Programmi e delle politiche sullo SN a livello nazionale / regionale;



3) Il gruppo di lavoro chiede inoltre al **Parlamento Europeo** di:

sostenere iniziative volte a progettare programmi di SN armonici in tutta Europa e colmare le disparità esistenti nella pratica dello SN in Europa; e, a tal fine, continuare a fare pressione su altre Istituzioni dell'UE attraverso, ad esempio, interrogazioni parlamentari, in linea con l'invito all'Appello ad agire promosso da Screen4Rare⁶.

PRINCIPI

- 1** Lo screening dovrebbe identificare le opportunità per aiutare il neonato e la famiglia nel modo più ampio possibile. Cioè, lo screening dovrebbe identificare le malattie su cui si può agire, comprese le malattie curabili

⁶ Screen4Rare è un'iniziativa multi-stakeholder lanciata dalla International Patient Organization for Primary Immunodeficiencies (IPOPI), dalla International Society for Neonatal Screening (ISNS), la European Society for Immunodeficiencies (ESID).

I tradizionali programmi di SN nella sanità pubblica mirano a individuare i neonati con condizioni curabili in cui l'identificazione precoce aiuta ad evitare danni irreversibili per la salute. Questo focus mirato al beneficio per il singolo identificato, limita l'accessibilità ai benefici dello SN. Una più ampia gamma di benefici dovrebbe essere messa a disposizione di pazienti e genitori. Le condizioni su cui agire includono (1) condizioni in cui gli interventi precoci portano ad un miglioramento della salute per il neonato, (2) condizioni in cui la diagnosi precoce evita la lunga odissea diagnostica e (3) condizioni in cui i genitori avranno opzioni riproduttive durante le gravidanze successive (vedere anche il principio 3):



- Dal punto di vista dei pazienti, il beneficio dello SN per le malattie incurabili, ma su cui si può agire, sta nella possibilità di gestire in modo appropriato la malattia, migliorando così gli esiti sanitari e sociali per il neonato. Anche in assenza di una cura o di una terapia, la diagnosi precoce può portare a strategie di assistenza che affrontano più componenti e facilitano l'accesso ad una assistenza medica e sociale integrata. I benefici sanitari e sociali includono, ad esempio, l'erogazione di una assistenza migliore sulla base di una gestione che parte dalla conoscenza diagnostica della malattia, la prevenzione di patologie concomitanti, l'accesso facilitato all'assistenza sociale e al sostegno, migliore qualità della vita e potenzialmente la durata della vita, risultanti in ultima analisi, in una migliore integrazione nella società.
- Dal punto di vista dei genitori e dei membri della famiglia, evitare un'odissea diagnostica ed essere informati su un aumento del rischio nelle gravidanze successive per consentire una scelta riproduttiva informata e decisioni di stile di vita attuabili per i genitori (vivere in stretta prossimità di servizi sanitari e strutture educative) e per altri membri della famiglia possono anche essere vantaggi rilevanti dello screening per condizioni non trattabili ma su cui si può agire. Infine, da una più ampia prospettiva sociale, lo screening per le malattie su cui si può agire⁷ sosterrrebbe l'accesso alla ricerca, poiché avere un gruppo di persone con diagnosi favorisce la ricerca in termini di fornire la possibilità di avere una storia naturale e una coorte per gli studi.

2

Lo SN dovrebbe essere organizzato come un sistema con ruoli, responsabilità, e percorsi di comunicazione chiaramente definiti che sono incorporati nel sistema sanitario nazionale e riconosciuti come un meccanismo per una diagnosi precoce di condizioni su cui si può agire come parte del percorso di assistenza più ampio

⁷ [Screening early in life for untreatable conditions | Advisory report | The Health Council of the Netherlands](#)

Il sistema ha più componenti che devono essere completamente definiti in tutte le fasi del percorso di screening e in tutti gli elementi della piattaforma di screening. È necessario un unico punto responsabile a livello nazionale per garantire il funzionamento, la qualità e l'integrazione del percorso e della piattaforma. Lo screening del campione di sangue neonatale deve essere incorporato in un programma di SN completo che può includere lo screening per la perdita dell'udito, anomalie cardiache, displasia congenita dell'anca.



Le fasi del percorso dello SN includono l'informazione e la formazione dei genitori, il prelievo del campione, l'appropriato rinvio dei neonati positivi allo screening, la diagnosi e gli interventi. Ogni fase deve essere adeguatamente pianificata e gestita (comprese le revisioni periodiche)

I programmi di screening devono includere i seguenti elementi:

- **Campagne di sensibilizzazione per il pubblico, educazione preconcezionale e informazione durante ogni gravidanza.**
- **Copertura completa e accesso per la popolazione neonatale, tramite l'accesso ai punti nascita o tramite visite mediche o cliniche nell'immediato periodo postnatale.** Dovrebbero essere identificati gli standard per la consegna e la qualità del trasporto dei campioni. Tutto il personale clinico che incontra le donne in gravidanza o i neonati dovrebbe avere una formazione specifica pertinente al loro ruolo e regolarmente aggiornata. È necessario disporre di personale adeguato per condurre il test e il follow-up dei risultati, compreso il trattamento di test insufficienti e screening positivi.
- **I laboratori di screening neonatale** dovrebbero collaborare per fornire una copertura completa della popolazione target. Dovrebbero essere identificati e accreditati a livello nazionale per garantire l'uniformità dei metodi utilizzati e ottimizzati per evitare rischi di falsi positivi.
- **Laboratori accreditati per test diagnostici di conferma.**
- **Centri clinici per malattie sottoposte a screening per il follow up dei neonati positivi.** Dovrebbero essere membri della rete nazionale dei centri di competenza. **Per tutti i neonati diagnosticati attraverso lo screening devono essere disponibili un'assistenza comprensiva / cure e / o supporto**

Ogni elemento del programma di screening deve disporre di risorse sufficienti, formazione sufficiente, procedure standardizzate e accreditate e un programma di qualità che soddisfi gli standard internazionali. Il sistema deve essere coerente per funzionare correttamente, ogni elemento deve comunicare con gli altri elementi e la supervisione del sistema deve tenere conto di una perfetta integrazione.

Un programma di SN genererà una quantità significativa di dati preziosi. È importante per la comunità delle malattie rare che questi dati vengano utilizzati. I dati dovrebbero essere utilizzati internamente per facilitare la revisione regolare e il miglioramento dei programmi di screening. I

dati dovrebbero essere condivisi in modo appropriato all'esterno per supportare la ricerca e facilitare la pianificazione all'interno del servizio sanitario. Il consenso informato per la raccolta e l'uso di questi dati dovrebbe essere integrato nel processo (vedi principio 10).

3 La famiglia del neonato che è stato diagnosticato grazie allo SN dovrebbe ricevere supporto psicologico, sociale ed economico dalle competenti autorità sanitarie nazionali.

Il supporto psicologico per le famiglie dovrebbe essere pianificato sia per il momento del test di screening stesso che dopo il primo test di screening e alla consegna dei risultati del test di conferma. I genitori del neonato diagnosticato tramite lo SN devono essere informati rapidamente sui risultati, la malattia, possibili terapie e assistenza e i centri di competenza per la malattia specifica. Inoltre, dovrebbero ricevere, dal momento della diagnosi confermata, supporto psicologico, economico e sociale comprese le informazioni sulle organizzazioni di pazienti pertinenti.

4 Tutte le parti interessate dovrebbero essere incluse nelle diverse fasi del processo di SN.

. Tutte le parti interessate, inclusi pazienti, rappresentanti dei pazienti, società pubblica, ospedali, operatori sanitari, ricercatori, ERN, biobanche, autorità nazionali e Stati dell'UE dovrebbero essere inclusi nel processo dello SN e devono considerare il neonato come centro del processo. I pazienti e i rappresentanti dei pazienti dovrebbero avere un ruolo / input nel processo decisionale in quanto sono il gruppo più toccato dall'esito della decisione.

Gli Stati membri dell'UE dovrebbero sviluppare piani per coordinare i processi dello SN ricercando l'efficienza ed efficacia per il miglioramento della salute di questi pazienti nel breve termine. Dato che lo SN viene eseguito per tutti i neonati, i neonatologi e gli operatori sanitari e anche altre organizzazioni professionali dovrebbero essere incluse come parti interessate. Un programma completo deve considerare le famiglie di neonati sani e neonati falsi positivi come parti interessate e dovrebbe fornire anche a loro follow-up e supporto.

5 È necessaria una governance trasparente e solida per espandere i programmi di SN. Ogni paese / regione dovrebbe disporre di un processo chiaramente definito, trasparente, indipendente, imparziale e basato su evidenze per decidere quali condizioni sono incluse nel programma di SN e che includa tutte le parti interessate

Tutta l'erogazione dell'assistenza sanitaria comporta compromessi sull'uso delle risorse. Un'organizzazione deve essere responsabile delle decisioni sullo SN. Questa organizzazione deve coinvolgere tutte le parti interessate in modo che si possa raggiungere una decisione equilibrata, questo coinvolgimento dovrebbe essere sia nel processo decisionale che nel fornire le evidenze. Le decisioni per includere / escludere una malattia nel programma di screening dovrebbero essere prese secondo le opinioni della comunità della malattia rara interessata e le evidenze scientifiche - tutte le evidenze dovrebbero essere disponibili a livello internazionale.

Gli organi decisionali, inclusivi di tutte le parti interessate, dovrebbero discutere gli aspetti tecnici, finanziari ed etici (sensibilità, specificità del test, HTA, segnalazione dello status di portatore) prima

di inserire una nuova malattia nel programma nazionale di SN. Il processo dovrebbe avere misure per garantire che le proposte rifiutate ricevano una chiara spiegazione sulla mancanza di evidenze che deve essere colmata affinché una futura domanda abbia successo. Questi requisiti dovrebbero essere proporzionati alla realtà delle difficoltà di raccolta delle evidenze nel mondo delle malattie rare e non dovrebbero essere irragionevoli o impossibili. Le proposte respinte dovrebbero essere in grado di rientrare rapidamente nel processo di valutazione una volta raccolte le evidenze mancanti (e non dovrebbero dover attendere il completamento di un ciclo). Dal punto di vista del paziente e del genitore, sarebbe auspicabile avere pari accesso al processo di screening in tutta Europa. Le malattie incluse nei programmi di SN dovrebbero essere preferibilmente le stesse in ogni paese (un programma di SN europeo) ad eccezione delle malattie note come altamente prevalenti in una regione e quasi inesistenti in altre.

6 La governance dei programmi NBS dovrebbe essere esplicita, completa, trasparente e responsabile nei confronti delle autorità nazionali.

La governance dei programmi NBS dovrebbe venire da un mandato nazionale ed essere incorporata in un Centro di coordinamento nazionale. Dovrebbe essere prevista l'istituzione di centri nazionali di coordinamento negli Stati membri per monitorare l'attuazione degli standard e delle attività richieste.

La trasparenza nella struttura di governance del programma di SN di ogni paese dovrebbe essere aumentata, sia per le decisioni politiche come l'aggiunta / l'esclusione di nuove malattie dal programma, sia per l'esecuzione del programma. I pazienti e le loro famiglie insieme agli esperti in malattie rare e ad altre parti interessate rilevanti a livello nazionale, come i rappresentanti dei comitati etici e dei cittadini o delle compagnie di assicurazione sanitaria, dovrebbero essere inclusi nelle strutture di governance e nelle discussioni sulla potenziale espansione dei programmi di SN per le loro condizioni.

Ciascuno Stato membro dovrebbe regolamentare il processo mediante una legge nazionale o una legislazione vincolante equivalente, a seconda del livello di governance competente, al fine di concedere lo SN a tutti i neonati come diritto alla salute, mantenendo la possibilità di rinuncia da parte dei genitori. Fondi statali specifici dovrebbero essere assegnati allo SN in modo che il test sia concesso gratuitamente a tutti i neonati. Infine, i centri di coordinamento nazionale dovrebbero essere collegati al comitato europeo come indicato nell'appello ad agire.

7 Il processo di valutazione sull'inclusione / esclusione delle malattie nei programmi di SN deve essere basato sulle migliori evidenze disponibili, che riflettano le evidenze di economia sanitaria ma non determinate solo dall'economia sanitaria.

Le politiche e le prassi dello SN dovrebbero essere analizzate da ogni Stato membro per sviluppare linee guida comuni per il processo di valutazione sull'inclusione dei metodi di SN nei programmi nazionali. Nei comitati responsabili della valutazione dei programmi di SN dovrebbe essere inclusa una rappresentanza minima di associazioni di pazienti e professionisti esperti specificamente per le condizioni da discutere.

Il rapporto costo-efficacia dovrebbe essere integrato in un'analisi economica sanitaria completa, inclusi ulteriori risultati e studi di casi di grande importanza per i pazienti e le loro famiglie sul carico finanziario, psicologico e sociale, compresa la modellizzazione comparativa dell'impatto della ricezione di una diagnosi tardiva rispetto a riceverne una alla nascita o poco dopo. Deve essere in atto un meccanismo per determinare l'efficienza dell'incorporazione di una malattia nei programmi di SN che sono già stati implementati in altri Stati membri e per condividere le valutazioni soprattutto per i paesi a basso e medio reddito in cui potrebbe non essere fattibile condurre uno studio di efficacia.

8 L'informazione e la formazione di tutte le parti interessate sulle malattie rare e sull'intero processo di SN sono essenziali per un'implementazione ampia ed equa dei programmi di SN.

Le attività di diffusione delle informazioni sulla necessità di espansione / miglioramento / parità di accesso allo SN e di sensibilizzazione nella società pubblica sull'impatto, che cambia la vita, di una diagnosi precoce, dovrebbero essere effettuate attraverso campagne

di sensibilizzazione finanziate con fondi pubblici. Tutti gli operatori sanitari coinvolti nel processo di SN (inclusi ginecologi, infermieri, ostetriche, consulenti genetici, neonatologi, pediatri, genetisti clinici e medici generici / medici di base) devono essere formati.

La formazione dovrebbe essere adattata per riflettere le incertezze, le eccezioni o le omissioni e l'impatto dell'evoluzione del test di screening e dei percorsi post diagnosi. Protocolli di follow-up dovrebbero essere progettati per la formazione dei genitori dei neonati che sono stati diagnosticato con lo SN.



I legislatori dovrebbero essere informati sull'importanza dello SN con i dati delle migliori pratiche che sottolineano il valore e gli esiti positivi sui budget sanitari e sociali. Dovrebbero anche impegnarsi con le industrie per essere informati sulle terapie in fase di sviluppo e per garantire che ci sia un processo decisionale tempestivo per le malattie con terapie vicine all'autorizzazione per l'immissione in commercio.

Inoltre, le autorità competenti europee e nazionali dovrebbero supportare le organizzazioni di pazienti nel fornire informazioni tramite specifici progetti o bandi finanziati e creare collegamenti tra tutte le parti interessate che diffondano la conoscenza sullo SN.

9 Per garantire la qualità in tutto il processo sono necessari standard a livello europeo sui i tempi, i metodi di raccolta dei campioni, il follow-up e le informazioni condivise con i genitori.

Ciascuno Stato membro dovrebbe fornire gli standard per garantire un certo livello di coerenza nella qualità e nell'attuazione delle diverse fasi e procedure dello SN, compresa la tempistica per l'esecuzione del test, l'informazione alle famiglie, la raccolta dei campioni di sangue, la spedizione al centro di screening, processare i campioni, richiamare la famiglia del neonato in caso in cui sia richiesto un secondo test di conferma, fornendo il ricovero di emergenza quando necessario,

confermando la diagnosi e comunicando il risultato alla famiglia. Questi standard dovrebbero essere adeguatamente monitorati, riportati e applicati con garanzia della qualità, procedure di controllo della qualità e regolare accreditamento.

Particolarmente importante nello SN è il processo di applicazione / implementazione di procedure appropriate nell'attività di laboratorio e di certificazione di locali e metodi secondo standard internazionali validati. Gli operatori sanitari devono frequentare corsi di formazione specialistica; inoltre, si dovrebbe creare un registro al fine di avere un follow-up sistematico di tutti i neonati diagnosticati con una patologia.

- 10** I campioni/spot di sangue dovrebbero essere conservati nelle biobanche nazionali per il controllo della qualità e per scopi di ricerca, assicurando nel contempo che siano in atto misure adeguate per l'accesso ai dati, nonché solide garanzie per la protezione dei dati e la privacy.

In molti paesi, gli spot di sangue essiccato vengono conservati dopo che sono stati eseguiti i test di screening. Gli obiettivi della conservazione sono principalmente per scopi di controllo della qualità, ma i campioni conservati possono essere utilizzati anche nell'interesse della ricerca. I campioni conservati possono essere utilizzati per studi futuri per migliorare lo SN e l'assistenza sanitaria. I genitori devono essere chiaramente informati della conservazione e della possibilità di utilizzare i campioni per potenziali futuri studi di ricerca. Ai genitori deve essere chiesto di accettare o rinunciare tramite un consenso informato.



La raccolta dei cartoncini dei campioni di sangue prelevati dal tallone può essere organizzata in collaborazione con le infrastrutture delle biobanche europee. La conservazione e l'accesso alle raccolte ai campioni di sangue essiccato possono avvalersi della tecnologia utilizzata nelle biobanche che adottano adeguate garanzie per l'uso secondario dei dati. Il diritto

di accesso dovrebbe essere trasferito dal genitore alla persona interessata o al tutore legale una volta raggiunta l'età adulta.

Ogni Stato membro dovrebbe essere responsabile nel garantire che gli standard e i protocolli appropriati (conformi al GDPR e ad altre legislazioni nazionali se pertinenti) siano seguiti per accedere ai dati che per stabilire la propria struttura e l'infrastruttura di condivisione dei dati.

- 11** I centri affiliati ERN dovrebbero essere integrati nei percorsi assistenziali dei diversi sistemi sanitari e dovrebbero essere considerati come partner preferenziali nel fornire raccomandazioni sulle politiche dello SN.

Al fine di evitare l'attuale disparità di programmi di SN in tutta Europa, i centri di competenza membri delle ERN dovrebbero essere coinvolti nello sviluppo di regolamenti sullo SN nei sistemi sanitari nazionali attraverso l'opinione di esperti in modo che l'opportunità di accesso in tutti i paesi dell'UE a NBS sia la stessa per ogni persona indipendentemente da dove è nata. Poiché le ERN ospitano pazienti e medici di diversa estrazione nella loro struttura, sono il think tank ideale per lo sviluppo di linee guida sullo SN che tengano conto dei vincoli etici, legali e geografici.

La registrazione e il follow-up di tutti i casi positivi nei registri delle ERN, potrebbe consentire di raccogliere un patrimonio di conoscenze con dati epidemiologici aggiornati e altri tipi di informazioni, compresa la sorveglianza e il follow-up sull'impatto della terapia e degli interventi.

KEY PRINCIPLES FOR NEWBORN SCREENING

January 2021 | eurordis.org/newbornscreening

“Our vision is harmonised newborn screening programmes across Europe that leave no families of a newborn with a rare disease in uncertainty regarding their diagnosis, care and treatment, regardless of the country where they are born.”



EURORDIS-Rare Diseases Europe

Plateforme Maladies Rares ♦ 96 rue Didot
75014 Paris ♦ France

EURORDIS Brussels Office

Fondation Universitaire ♦ Rue d'Egmont 11
1000 Brussels ♦ Belgium

EURORDIS Barcelona Office

Recinte Modernista Sant Pau ♦ Pabellón de Santa Apolonia
Calle Sant Antoni M^a Claret 167 ♦ 08025 Barcelona ♦ Spain

EURORDIS.ORG

This paper was produced thanks to funding received under an operating grant from the European Union's Health Programme (2014-2020).



Co-funded by
the Health Programme
of the European Union

