

Il Servizio Sanitario Nazionale si modernizza con l'approvazione dei nuovi Livelli Essenziali di Assistenza (LEA) in Conferenza Stato-Regioni. Il pacchetto di interventi, che ridefinisce il diritto alle cure garantite a tutti i cittadini, introduce nuovi screening, terapie innovative e un ampliamento delle esenzioni.

In particolare, lo Screening Neonatale per la SMA diviene standard: L'esame per l'Atrofia Muscolare Spinale (SMA), precedentemente su base regionale, è ora ufficialmente e stabilmente inserito nei LEA. Lo Screening Neonatale Esteso, già tra i più ampi panel al mondo, viene ulteriormente ampliato, con l'aggiunta di otto nuove malattie genetiche e metaboliche ereditarie, tra cui: ADA e PNP-SCID, MPS I, X-ALD, malattie di Pompe, Fabry e Gaucher, coinvolgendo oltre 390.000 neonati l'anno.

Viene lanciato un programma di sorveglianza attiva per le donne con predisposizione genetica ereditaria al cancro della mammella e dell'ovaio (mutazioni BRCA1 e BRCA2). Il percorso prevede l'identificazione, lo screening regolare per le familiari sane portatrici e l'accesso a visite specialistiche e risonanze.

Il Dpcm introduce significative novità anche sul fronte delle esenzioni e delle prestazioni ambulatoriali, tra cui: l'introduzione nei LEA della terapia psicoeducazionale, sia individuale che di gruppo, per pazienti affetti da anoressia, bulimia e disturbi misti dell'alimentazione e del Test Prenatale Non Invasivo (NIPT) su DNA fetale per i principali disordini geneticamente determinati. Aggiornati inoltre i test genetici per l'ottimizzazione farmacogenomica, come il CYP2C9 per la sclerosi multipla.

Le Regioni hanno espresso parere favorevole, sollevando la necessità di almeno 30 giorni dall'entrata in vigore per permettere l'adeguamento dei sistemi regionali e centrali. L'intesa potrebbe rappresentare un passo importante verso un'offerta assistenziale più moderna, focalizzata sulla diagnostica precoce di malattie rare e sulla prevenzione oncologica.