



**“NEWBORN SCREENING FOR SEVERE COMBINED
IMMUNODEFICIENCY (SCID)”
TUESDAY, 29 SEPTEMBER 2015
LIBRARY OF THE ITALIAN SENATE, ROME (ITALY)**

I. Table of Contents

1. Executive summary	3
2. Policy background in Italy	5
1. SCID newborn screening in Tuscany	5
3. Senate representatives	7
Senator Paola Taverna (Movement Five Stars)–member of Health Committee, Senate	7
Senator Laura Bianconi (Popular Area) – member of the Health Committee, Senate	8
4. Government representatives	9
Dr Serena Battilomo – Officer in the Directorate General for Prevention, Ministry of Health	9
Dr Vito De Filippo – Under-Secretary for Health, Ministry of Health	10
5. Physicians representatives	11
Prof Maria Cristina Pietrogrande– Coordinator of the Italian Primary Immunodeficiency network (IPInet)	11
Prof Raffaele Badolato – Brescia University	12
Dr Chiara Azzari – Meyer Hospital Florence	13
Dr. Maria Cicalese – San Raffaele Hospital, Milan	14
Prof Alberto Villani – Vice President, Italian Paediatric Society (SIP)	15
6. Patients representatives	16
Ms. Bianca Pizzera - Honorary Vice President, IPOPI	16
Mr. Gaetano Priolo – Board member, AIP	17
7. Regions representatives	18
Dr Cecilia Berni – Officer responsible for rare diseases, Health department, Tuscany regional government	18
Dr Carlo Corbetta – Laboratory screening responsible, Lombardy	19
Dr Vera Stoppioni – Laboratory screening responsible, Marche	20
8. Press review	21



1. OMAR – Osservatorio malattie rare	23
Screening neonatale, Laura Bianconi (Ncd): "Inserire nel decreto anche la SCID"	23
Autore: Matteo Mascia 25 Settembre 2015	23
2. ANSA Salute	24
3. Healthdesk	25
Test neonatali: la scienza corre la politica arranca	25
4. Panorama della Sanità	27
Immunodeficienze severe combinate: Un test alla nascita, economico e tutto italiano, può salvare ogni anno un'intera classe di bambini	27
5. Quotidiano Sanità	29
Immunodeficienze primitive. Un test alla nascita può salvare ogni anno un'intera classe di bambini	29
<i>Il test, tutto italiano, messo a punto all'ospedale pediatrico Meyer di Firenze, non è incluso nei Livelli essenziali di assistenza (Lea), ma con un costo di soli 3-4 euro consentirebbe lo screening di tutti i neonati italiani diagnosticando precocemente le immunodeficienze congenite.</i>	29
6. Salute Domani	31
7. Mamme Domani	33
8. LaNazione.it	35
Al Meyer test unici al mondo per la diagnosi precoce di rare malattie congenite	35
9. SaluteH24	36
10. 01/10/2015	36
Un test alla nascita contro le immunodeficienze congenite	36
10. Ex	38



1. Executive summary

On 29 September 2015, IPOPI and the Italian national organisation representing patients with PIDs (AIP – Associazione Immunodeficienze Primitive) organised an event on newborn screening for Severe Combined Immunodeficiencies (SCID), at the Italian Senate.

It was the first event on this topic organised at national level and provided a forum for discussion between professionals, patients and policy-makers on how to ensure that babies born with Severe Combined Immunodeficiency (SCID) could be screened and quickly diagnosed for this disease throughout Italy.

The event is part of the advocacy campaign led by IPOPI at European level and national level with its national patient organisations¹. The meeting was organised with the involvement of 2 Senators (Ms. Laura Bianconi and Ms. Paola Taverna), 1 Director of Ministry of Health (Ms. Serena Battilomo), 4 physicians (Dr Chiara Azzari, Dr Maria Cristina Pietrogrande, Dr Alessandro Plebani, Dr Raffaele Badolato) and the members of AIP.

As a result of the interactive discussions and exchanges, the following outcomes were achieved:

- Increased awareness and knowledge amongst policymakers on SCID and new born screening methods in use in Italy;
- A Parliamentary Question tabled by Ms. Laura Bianconi, Member of the Parliament, to the Ministry of Health, enquiring as to whether the Government will consider the screening methods used at the Meyer Hospital as valid, and if that is the case, to include SCID in the list of the diseases covered by the Ministerial Decree on new born screening (draft Decree currently under discussion at the State-Regions Conference);
- Commitment by Dr Battilomo, on behalf of the Government, to evaluate the inclusion of Adenosine Deaminase deficiency (ADA-SCID) - detectable by mass spectrometry - amongst the metabolic diseases already listed in the Ministerial Decree;
- Request from the Regions to the National Government to simplify the procedures required to update the list of diseases covered by screening;

¹ For more information on IPOPI SCID Newborn screening campaign, please visit IPOPI's website at: <http://www.ipopi.org/index.php?page=scid-campaign>.



- Request from the Regions and the physicians to the Government to include newborn screening in the Essential Level of Care “Livelli Essenziali di assistenza” (LEA).

2. Policy background in Italy

In 2012, the Government initiated the discussions on the “Extended Neonatal Screening Project: proposal for a national operative model to reduce disparities in access to health services in the Regions”². The project coordinated by the National Centre for Rare Diseases (Centro Nazionale Malattie Rare - CNMR) and funded by the Minister of Health aimed at developing a national program for extended newborn screening based on the following criteria: homogeneity, coherence, efficacy and transferable to the different regional contexts in Italy.

The Stability Law 2014 (Law n. 147/2013)³. Art.1, comma 229 - allocated five million Euros of the 2014 budget to newborn screening-on an experimental basis- for early diagnosis of inherited metabolic diseases for which scientific data had demonstrated the efficacy of therapeutic of pharmaceutical or dietary therapy or that an early diagnosis at neonatal stage represented an advantage to access advanced experimental treatments.

The Stability Law 2015 (Law n. 190/2014)⁴ Art. 1, comma 167 - increased the funding allocated by the Stability Law 2014 to newborn screening by 5 million Euros.

The Draft Ministerial Decree on newborn screening⁵ was prepared by the Ministry of Health and submitted for consideration to the Conference of State-Regions. It foresees an experimental project to screen newborns for 4 groups of diseases (metabolic and amino acid disorders; congenital abnormalities of metabolism and lipoprotein; urea cycle disorders; disorders of the metabolism and transport of carbohydrates), but does not include SCID.

1. SCID newborn screening in Tuscany

The Meyer Children Hospital (Ospedale Pediatrico Meyer) is currently carrying out a pilot project on SCID newborn screening. On the basis of a multidisciplinary team of

²Centro nazionale Malattie Rare. Istituto Superiore di Sanità, Roma. 2012. “Screening neonatale esteso: proposta di un modello operativo nazionale per ridurre le disuguaglianze di accesso ai servizi sanitari nelle diverse Regioni”. Available at: http://www.ccm-network.it/documenti_Ccm/programmi_e_progetti/2011/sostegnoPnp&GS/prev-pop/35-screening-neonatale_Iss.pdf. Last access 15 October 2015

³ Law 147 of 27 December 2013, laying down the Provisions for drawing up the annual and multiannual State budget. Ordinary Supplement no. 87 of Official Journal no. 302 of 27 December 2013. <http://www.gazzettaufficiale.it/eli/id/2014/1/13/14A00107/sg> Last access 15 October 2015

⁴ Law 190 of 23 December 2014, laying down the Provisions for drawing up the annual and multiannual State budget. Ordinary Supplement no. 99 of Official Journal no. 300 of 29 December 2014. <http://www.gazzettaufficiale.it/eli/id/2014/12/29/14G00203/sg> Last access 15 October 2015

⁵Screening neonatale esteso- Schema di Decreto del Ministero della Salute <http://www.camera.it/temiap/2015/05/13/OCD177-1296.pdf>



researchers, the hospital offers individualised and unique tests for early diagnosis of the most severe forms of Primary Immunodeficiencies (PIDs).

Since 2012, the Tuscan region provides screening tests for ADA-SCID and Purine nucleoside phosphorylase deficiency (PNP)-through tandem mass- for all newborns in the region (around 30.000 each year).

In addition, in 2014 screening through mass spectrometry (tandem mass) and molecular biology (TREC/KREC) was extended to all the cases of congenital immunodeficiency allowing to identify 95% of SCID diseases.

3. Senate representatives



Senator Paola Taverna (Movement Five Stars)– member of Health Committee, Senate

Senator Paola Taverna – representative of Movement Five Stars (political party in the opposition) has been since 2013 the rapporteur of a bill (S. 998)⁶ providing “Measures regarding newborn screening for prevention and care of inherited metabolic diseases”.

The bill aims at making newborn screening obligatory for those inherited metabolic diseases for which there is a scientific evidence of an existing therapy (either pharmaceutical or dietary), or for those that can benefit from an early access to advanced experimental treatments.

The examination of the bill by the Senate, which started in 2013, was stopped by the Government due to a lack of funding. Convinced of the cost-effectiveness of early diagnosis, during her speech at the event, Senator Taverna expressed her commitment to working towards the approval of this law.

Senator Taverna highlighted the Meyer Children Hospital’s example and encouraged the Government to replicate it at the national level.

Senator Taverna informed the audience that, on the same day of the event, the Treasure Committee of the Senate was discussing the amendment that should cover newborn screening and its inclusion in the Essential Level of Assistance.

Senator Taverna concluded that she received guarantee from the Government that newborn screening bill will be approved.

Key message: Senator Taverna showed her strong commitment to obtaining approval of the law on “Measures regarding newborn screening for prevention and care of inherited metabolic diseases” and the inclusion of extended newborn screening in the Essential Level of Assistance (LEA)

⁶S. 998 “Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie”
<http://www.senato.it/leg/17/BGT/Schede/Ddliter/41800.htm> Last access 15 October 2015



Senator Laura Bianconi (Popular Area) – member of the Health Committee, Senate

Senator Laura Bianconi is a renowned politician in the field of rare diseases. She represents Popular Area, a political party supporting the current Government, in the Health Committee of the Senate.

Senator Bianconi is also co-signatory of the bill presented by Senator Taverna and strongly believes in the efficacy screening methods.

While, due to a busy agenda, Ms Bianconi could not participate in the event, she is one of the supportive Senators advocating for SCID newborn screening. Indeed, she submitted a Parliamentary Question⁷ to the Minister of Health –enquiring as to whether the Government will include SCID in the list of the diseases covered by newborn screening provided by the Ministerial Decree currently under examination by the Conference of State-Regions.

Key message: SCID newborn screening should be included in the Ministerial Decree currently under examination by the Conference of State-Regions.

⁷Atto di sindacato ispettivo n. 4-04549

<http://www.senato.it/japp/bgt/showdoc/frame.jsp?tipodoc=Sindisp&leg=17&id=939864>

4. Government representatives



Dr Serena Battilomo – Officer in the Directorate General for Prevention, Ministry of Health

Dr Battilomo is the governmental officer who drafted the Screening Ministerial Decree⁸ foreseen in the Stability Law 2014.

Dr Battilomo highlighted as an essential principle for this Decree, the need to give all patients the same opportunities in access to health and to avoid differences among the healthcare services provided by the regions. Dr Battilomo recognised the challenge in achieving such principle and having the Decree adequately implemented by all the regions.

The Director acknowledged that one of the reasons was that the funds foreseen in 2014 and 2015, through the Stability Laws, had been frozen. The funds were, at this stage, waiting to be used for the newborn screening project and are foreseen to be distributed among the regions on the basis of the average of babies born in the last 5 years.

Dr Battilomo mentioned during her intervention that the Decree does not include SCID, but highlighted that the panel of diseases was not closed and could be updated on the basis of scientific evidence.

The draft Decree considers tandem mass as the basic test method for testing newborns. On that basis, ADA-SCID could be included in the Ministerial Decree currently under examination of the Conference State-Regions.

The Director also informed participants that, in collaboration with paediatricians, the Ministry is currently drafting a document including recommendations on the first 1,000 days of a child's life - from the moment of conception to the age of two - covering all the risk factors and all actions that health professionals and parents can take to minimize and manage them.

Key message: The draft Ministerial Decree on Newborn Screening could be updated by including ADA-SCID in the list of metabolic diseases. The inclusion of other forms of SCID would require a revision of art 1, 229 co, of the Stability Law 2014.

⁸Screening neonatale esteso- Schema di Decreto del Ministero della Salute
<http://www.camera.it/temiap/2015/05/13/OCD177-1296.pdf>



**Dr Vito De Filippo – Under-Secretary for Health,
Ministry of Health**

In a written statement, Dr. Vito de Filippo, Under-Secretary for Health, stressed that newborn screening is currently in place only in some territories, who have initiated specific programs or screening pilot projects for certain metabolic diseases. This situation has led to significant inequalities between regions.

From a ministerial perspective, prevention of diseases is essential to avoid suffering to patients and families and to reduce future health care expenditure.

The Ministry is currently studying how to finance in the next stability law sufficient coverage for the extended newborn screening to cover the whole country in order to provide prevention to all newborns in Italy.

Dr De Filippo acknowledged that in the future the Government would need to expand newborn screening to other diseases, such as SCID. This expansion in the panel of diseases should be done in cases where there the screening techniques required would be compatible and could be integrated with the techniques currently used.

Key message: The Ministry of Health is currently looking into expanding the coverage and funding of newborn screening to all babies born in Italy, through the next Stability Law. This expansion would leave the door open to including all SCID in the panel of diseases to screen newborns for in a near future.

5. Physicians representatives



Prof Maria Cristina Pietrogrande– Coordinator of the Italian Primary Immunodeficiency network (IPInet)

Prof Maria Cristina Pietrogrande introduced Primary Immunodeficiencies (PIDs) and Severe Combined Immunodeficiencies (SCID) to the participants.

She explained that there are no precise figures on PIDs incidence. It is believed that there are around 5.000 cases in Italy, out of which 20% are cases of SCID.

SCID is a group of congenital immunodeficiencies, characterized by defective numerical and functional T and B lymphocytes. Babies born with SCID manifest a severe deficiency of the immune system, which translates in recurrent and severe infections during the first months after birth and, if untreated, may lead to death within the first two years of life.

IPInet was created in 2000 as a result of the difficulties of diagnosing PIDs. IPInet is a network of 60 centres that deal with PID throughout Italy, that share recommendations and protocols for diagnosing and treating patients with PIDs. The network also seeks to share knowledge and expertise with peripheral hospitals, so that patients with PIDs living outside the areas covered by IPInet can be treated at home.

The participating laboratories in IPInet have created a shared database at CINECA Bologna and collaborate, at international level, with the registry of the European Society for Immunodeficiencies (ESID).

As a result of the collaboration of Italian centres, in 2014, 2,600 cases of PID were reported.

Key message: IPInet goal is to provide early and accurate diagnosis for Primary Immunodeficiencies, especially the severe ones, as early diagnosis facilitates early treatment and could save many patients' lives.



Prof Raffaele Badolato – Brescia University

Prof Badolato introduced the different conditions the diseases included in newborn screening should meet:

- Illness not recognizable at birth;
- Serious illness, potentially fatal;
- Treatable disease;
- Disease for a non-invasive, sensitive and specific screening test is available;
- Positive cost / benefit analysis.

SCID fits all the criteria mentioned above, as it is not recognizable at birth, babies suffer from serious and recurrent infections and the disease can lead to death if not diagnosed and treated on time.

Prof Badolato explained how SCID was considered at first as an incurable disease. However, the perception changed when transplantations of bone marrow or hematopoietic stem cells became a standard practice.

The outcome of the transplant is strongly influenced by two parameters: age at which the transplant is performed, and the presence of previous infections. Scientific studies show that when the transplant is performed before 3 months of age or when the infection is treated before the transplant, survival rate is 95% and 82% respectively. If the transplant takes place when there is ongoing infection or in children older than three months old survival rates drop to 50%.

Therefore, for combined immunodeficiency to become curable in 95% of cases it is necessary that the screening is performed in the neonatal period.

Key message: SCID meets all the criteria required to be included in the program of neonatal screening based on the analysis of TRECS. Additionally, SCID can not only be treated but also cured if diagnosed in time.



Dr Chiara Azzari – Meyer Hospital Florence

Dr Azzari explained her first-hand experience in setting up the newborn screening programme for SCID in Tuscany. It is at the Meyer Hospital where two pilot studies are taking place:

1. Project based on the use of two technologies TREC (American model that allow to see T lymphocytes) and KREC (Swedish model that allow to see B lymphocytes). This method allows to have double results with identical costs.
2. Project using Spectrometry Mass (Tandem MS) allowing to identify ADA and PNP, initiate in 2010.

The projects are funded by the Tuscan Region, by patient associations and by Public Research programmes, specific calls for proposals issued by the Ministry of Health.

1. Mass spectrometry of Dried blood spots (DBS) (for ADA and PNP).

- TMS is used throughout the world for neonatal screening of many diseases. 20 million children a year are screened with Mass spectrometry.
- Mass spectrometry allow to diagnose the ADA-SCID and it has a negligible cost: 0.01 euros per child. In Tuscany with a fund of 350 euros all the children are screened.
- In the last 4 years, 140,000 children were screened in Tuscany.
- There is no risk of false positives; the test has a sensitivity of 100% and a specificity of 100%.

2. TREC + KREC of Dried blood spots (DBS)

- This method developed at Meyer Hospital allowed to screen 10.219 children in 12 months, out of which, two children were diagnosed with SCID and successfully treated before getting any infection.
- The cost of this method, even if higher compared to the previous one, it is always low: 5 euros.

Key message: Screening methods for SCID exist, they are secure and cost-effective. The government should allow all newborns in Italy to be screened.



Dr. Maria Cicalese – San Raffaele Hospital, Milan

Dr Cicalese focussed her presentation on gene therapy for SCID.

ADA SCID is perhaps the most severe form of SCID, representing 15 to 20% of SCID cases in Italy. The incidence in Europe is estimated to be 1 in 375,000 to 660,000 newborns.

Bone marrow transplant is still the most common treatment for this disease, but a compatible donor is only available for 20% ADA-SCID patients. Bone marrow transplantation has also other risks, such as variable mortality of the patient (10 to 60% depending on the donor's match), the chemotherapy toxicity in those case the patient's immune system needs to be depressed and a possibility of rejection of the match.

In those cases where bone marrow transplantation is not feasible or represent a very high risk for the patient's life, gene therapy can represent an important alternative. This procedure is based on the transplantation of the patient's own genetic material that has been modified to health the damaged genes causing SCID. In that sense, this type of procedure has no risk of rejection, as the transplant comes from the patient. It also helps reducing the toxicity (does not require chemotherapy), complications and lowers mortality.

There is a "selective advantage" of the cells genetically correct compared to the cells genetically defective. It is also exist the possibility to deliver higher doses of the deficient enzyme to the patients

Key message: Gene therapy is a real hope for patients diagnosed with SCID that do not have a compatible donor to undergo bone marrow transplantation.



Prof Alberto Villani – Vice President, Italian Paediatric Society (SIP)

Prof Villani attended the meeting in representation of the Italian Paediatric Society.

The SIP includes about 9.500 (on 13.000) paediatricians and seeks involvement of associations, institutions and the media to be as close as possible to the children.

Rare diseases and PID are very important issues and any action to defend interests of the children is highly appreciated by SIP.

He stressed the importance of the network and of the work done by IPIInet, because in Italy exists 1 million of children with complex care needs such as those with immune deficiencies.

Key message: It is essential to create a network of physicians and have a multidisciplinary approach in facing SCID newborn screening. Once the disease is diagnosed, funds to support care and treatment for patients will be required. Still, early diagnosis also means long-term savings for the National Health Service.

6. Patients representatives



Ms. Bianca Pizzera - Honorary Vice President, IPOPI

Ms. Bianca Pizzera spoke on behalf of IPOPI, the international patient organisation representing patients with PIDs throughout the world.

Ms. Pizzera explained the current practices at European level on newborn screening. Currently most European countries offer screening only for those children who have had cases of SCID in the family. But this situation has changed in the past year, and we are witnessing how Norway has recently implemented newborn screening for SCID. Other countries, as Ms. Pizzera explained, have already expressed their interest in having newborn screening for SCID via pilot projects, as it is the case for

the Netherlands, France or the UK.

From a patient perspective, SCID is a paediatric emergency for which there are validated screening and diagnostic methods, a pathway for those cases in which the diagnosis has been confirmed and a treatment that, if performed on time, can become a cure for the baby. Additionally, data extracted from the well-established experience in the United States show that newborn screening for SCID is cost effective. Data that has been recently confirmed by an interim analysis based on the currently on-going French pilot project.

Ms. Pizzera ended her presentation by calling upon healthcare professionals, policy makers, payers and representatives from scientific societies to collaborate and work together to make sure that babies born with SCID in Italy are not left undiagnosed and untreated.

Key message: SCID is a paediatric emergency that meets all the criteria to be included in the panel of diseases to be screened for at birth in Italy. Patients, medical professionals, policy makers and stakeholders should work together to ensure that babies born with SCID have healthy lives.



Mr. Gaetano Priolo – Board member, AIP

Mr. Priolo is board member of AIP and father of a child with SCID that was not diagnosed on time.

Mr. Priolo explained his personal experience and how important is an early diagnosis of a disease. The AIP representative pointed out how an early diagnosis can save the life of a child, avoid unnecessary suffering and continuous hospitalization by explaining his personal insight.

Mr. Priolo's daughter was perfectly healthy at birth and her first breathing problems only began when she started kindergarten. Before receiving the right diagnosis, the child underwent many tests and many hospitalizations. Her life was also at risk because she had an encephalopathy and a bronchopneumonia

Her parents visited many specialists and at Meyer Hospital she was diagnosed with SCID when she was one year-old. Following the diagnosis, she was submitted to a bone marrow transplantation which saved her life.

Mr. Priolo argued that this ordeal could have been avoided through newborn screening. According to Mr. Priolo, his family was lucky to be based in Tuscany, where the knowledge and the facilities make a diagnosis on time possible but it should also be made available to all patients with SCID throughout Italy.

Key message: all children born with SCID should have the same access to a quick and accurate diagnosis of their disease. All regions should provide for newborn screening for SCID, as it is the case in Tuscany, to avoid suffering, loss of lives and inefficient use of healthcare resources.

7. Regions representatives



Dr Cecilia Berni – Officer responsible for rare diseases, Health department, Tuscany regional government

Dr Berni spoke on behalf of the Tuscany Health Councillor, Ms. Stefania Saccardi.

Dr Berni highlighted the case of the Meyer Hospital, as an example of the on-going efforts in many regions to expand the delivery of health services.

Dr Berni explained that many regions lack the resources to implement more ambitious programmes or are afraid of the costs that the implementation of such programmes will bring to the regional budget. In the case of expanding the list of diseases for which to screen patients at birth, fears would not only focus on the cost of the test for the additional disease, but also on the entire clinical pathway in which the patient would be included once the disease would be confirmed. As for many rare diseases, treatments based on orphan medicinal products also bring high costs for the regional health budgets.

For these reasons, Dr Berni explained the importance of performing cost-benefit analysis to ensure that the healthcare budgets could cope with the new service. The Tuscan representative also mentioned the importance of investing in clinical centres for their big input into research activities.

Key message: The decree is a starting point but it is an experimental project. The goal should be to include newborn screening in the Essential Level of Assistance (LEA). In addition, procedures for a progressive update of the list of the diseases to be screened should be simplified.



Dr Carlo Corbetta – Laboratory screening responsible, Lombardy

Dr Corbetta explained that Lombardy alone represents 20% of Italian newborns.

He fully agrees on the fact that SCID screening is necessary. The issue is to organize them in the most rational way.

In Lombardy, 90.000 newborns are screened every year. The process must be well organized. The application models must be particularly robust; screening works well when there is a network of more parties (physicians, laboratories birth centres)

They are looking for funds to finance a project including also SCID screening

Key message: Screening works well whenever a multidisciplinary network exists. Lombardy is trying to finance a SCID screening project



Dr Vera Stoppioni – Laboratory screening responsible, Marche

Dr Stoppioni is responsible of the coordinating screening laboratory in the Marche Region, a small region with 12,500 births a year.

In spite of the low number of births, the Region has begun an extended newborn screening programme and they are currently working to also include SCID in the list of diseases they screen babies for.

Dr Stoppioni explained that there is some resistance from within some regions to expand the panel of diseases to screen newborns for. This reluctance is mainly due to the economic and technical resources required that, in some regions, are not yet available.

Dr Stoppioni finished her intervention by requesting Dr Battilomo, as the representative of the Ministry of Health, to support those regions that have the technical and human resources to develop more ambitious newborn screening programmes and collaborate with the neighbouring regions in their quest for implementing more complete newborn screening practices.

Key message: Government should encourage and support those regions that have the experience and technical resources to collaborate with other regions.



8. Press review

WEB

1. OMAR – Osservatorio malattie rare
2. ANSA Salute
3. Healthdesk
4. Panorama della Sanità
5. Quotidiano Sanità
6. Salutedomani
7. Mamme Domani
8. La Nazione.it
9. SaluteH24

SPECIALIZED MAGAZINES

10. Ex



HIGHLIGHTS

A SCREENING TEST AT BIRTH – CHEAP AND ALL ITALIAN - COULD SAVE ONE WHOLE CLASS OF CHILDREN

Developed at the Paediatric Hospital Meyer in Florence, not included in the LEA (Essential level of assistance), at a cost of only 3-4 euros would allow screening of all Italian newborns, diagnosing early congenital immunodeficiencies.

*"We screen all children born in Tuscany (about 30,000 per year) through mass spectrometry for ADA-SCID and PNP. Last year we were able to extend the screening to all congenital immunodeficiencies through a method using mass spectrometry and molecular biology (TREC / KREC), coming to identify 95% of SCID. We hope that the screening becomes mandatory as soon as possible all over Italy to give hope to all Italian children." - **Dr Chiara Azzari, Meyer Hospital.***

*"In the last two stability laws, the Government has allocated 10 million euros for newborn screening for early diagnosis of inherited metabolic diseases. I hope that also SCID can be included among those being screened. Only a transversal work can help prevent possible diseases, which if diagnosed in time, can help take care of the patient in a more efficient and effective way" - **Laura Bianconi, MP.***

*"Early diagnosis is essential for the treatment of SCID, because a treatment is possible: for some is available the transplantation of stem cells, for other gene therapy, for others a replacement therapy with antibodies or enzymes administered subcutaneously. Several studies in the literature show that early treatment of SCID can favorably alter the trend: for example, transplantation of bone marrow or stem cell transplantation performed during the first 3-5 months of life of patients with SCID, i.e. before it can develop serious infections, guarantees a survival rate of around 95%." **Dr. Giovanni Corsello, SIP President.***

*"SCID are diseases whose real rate is probably underestimated due to the lack of diagnostic methods in the past that would allow valid identification. It is not unlikely that an unknown number of young patients died prematurely as a result of serious infections he was suffering from undiagnosed SCID" - **Alessandro Segato, AIP President.***

*"In the future it is necessary to further increase the activities of prevention extending screening to other diseases such as SCID - with a simple, compatible and integrated mechanism with screening techniques currently used. I hope that all the actors of the system will help to achieve this goal as soon as possible relying on the support of the Ministry that I represent and on the contribution of the political institutions". **Vito De Filippo, Ministry of Health Undersecretary.***



1. OMAR – Osservatorio malattie rare



<http://www.osservatoriomalattierare.it/screening-neonatale>

Screening neonatale, Laura Bianconi (Ncd): "Inserire nel decreto anche la SCID"

Autore: Matteo Mascia 25 Settembre 2015

La senatrice interroga il Ministro della Salute e chiede di far tesoro delle esperienze di paesi esteri e del progetto pilota già attivo in Toscana

La senatrice Laura Bianconi ha rivolto il 23 settembre scorso, un'interrogazione al ministro della Salute, Beatrice Lorenzin, per sapere se l'esecutivo intende **inserire le SCID (immunodeficienze severe combinate) nel decreto che regola lo screening neonatale**. L'esponente del Nuovo centrodestra ricorda nel suo atto quanto sia importante una diagnosi precoce per questo tipo di patologia: i bambini affetti si presentano infatti perfettamente sani alla nascita e, inoltre, il numero di nati malati potrebbe essere ampiamente sottostimato.

La patologia ha poi un decorso fatale se non viene trattata nei primi due anni di vita. La Bianconi sottolinea che, se diagnosticate in tempo, è possibile una terapia per le SCID: per alcune è disponibile il **trapianto di cellule staminali**, per altre la terapia genica, per altre ancora una terapia sostitutiva con anticorpi o enzimi somministrati per via sottocutanea.

Già nel 2012 era stato avviato il progetto "Screening neonatale esteso: proposta di un modello operativo nazionale per ridurre le disuguaglianze di accesso ai servizi sanitari nelle diverse Regioni", coordinato dal Centro nazionale malattie rare e finanziato dal Ministero della salute, con lo scopo di esplorare un programma nazionale di screening neonatale esteso. Nelle ultime due Leggi di stabilità sono stati stanziati fondi per un totale di 10 milioni di euro per effettuare, anche in via sperimentale, lo screening neonatale per la diagnosi precoce di patologie metaboliche ereditarie per la cui terapia, farmacologica o dietetica, esistano evidenze scientifiche, di efficacia terapeutica o per le quali vi siano evidenze scientifiche che una diagnosi precoce in età neonatale comporti un vantaggio in termini di accesso a terapie in avanzato stato di sperimentazione, anche di tipo dietetico. Nell'ultima Legge di stabilità è stato inoltre predisposto un decreto sullo screening neonatale che non comprende però le SCID. Al momento risulta essere attivo solo un progetto pilota in Toscana: presso l'azienda ospedaliero-universitaria "Meyer" di Firenze. Le SCID sono oggetto di esami prenatali in Israele e negli Stati Uniti. Sono inoltre attivi diversi progetti piloti in altrettanti Paesi dell'Unione europea.

ANSA.it
TORNA SU
MEDIA.IT

Salute&Benessere | Bambini

NEWS | SPECIALI ED EVENTI | VIDEO | PROFESSIONAL | SALUTE BAMBINI | 66+

[Principiano](#) | [Alimentazione](#) | [Medicina](#) | [Giochi e Sicurezza](#) | [La crescita](#) | [Il Punto dell'esperto](#) | [Il libro](#) | [La voce dei genitori](#)


ANSA > Salute Bambini > Medicina > Test made in Italy a neonati salva una classe bambini l'anno

Test made in Italy a neonati salva una classe bambini l'anno

Messo a punto al Meyer di Firenze costa pochi centesimi

30 settembre, 17:21

[Indietro](#) | [Stampa](#) | [Invi](#) | [Scrivila alla redazione](#) | [Suggerisci](#)



La neonata dorme abbracciata al coniglietto


ROMA - L'ospedale pediatrico Meyer di Firenze ha messo a punto e applica test unici al mondo e dal costo di pochi centesimi di euro per la diagnosi precoce delle Immunodeficienze Primitive, malattie congenite rare che colpiscono il sistema immunitario e si manifestano con la tendenza a contrarre infezioni frequenti e particolarmente gravi che portano alla morte. Le SCID (Severe Combined Immunodeficiencies), si manifestano con un grave deficit del sistema immunitario nei primi mesi dopo la nascita e hanno decorso fatale, se non trattate, solitamente entro i primi due anni di vita. Ma i test non sono inseriti nei Lea e sono utilizzati solo in certe aree del paese. "Già da tre anni - ha dichiarato la Professoressa Chiara Azzari, Direttore clinica pediatrica II dell'Università di Firenze, Meyer, - sottoponiamo tutti i bambini nati in Toscana (circa 30 mila all'anno) ai test eseguiti con spettrometria di massa. Da un anno, abbiamo però allargato lo screening a tutte le immunodeficienze congenite attraverso un metodo che utilizza sia la spettrometria di massa che la biologia molecolare (TREC/KREC), arrivando ad individuare il 95% delle SCID. Ci auspichiamo che lo screening venga esteso al più presto in tutta Italia per dare una speranza a tutti i bambini italiani".

La senatrice Laura Bianconi, presentatrice di una interrogazione parlamentare al riguardo, ha ricordato che "nelle ultime due leggi di stabilità il Governo ha stanziato 10 milioni di euro per effettuare lo screening. Auspico che al più presto anche le SCID possano essere inserite tra quelle oggetto di screening". "In futuro occorre ampliare sempre di più l'attività di prevenzione, allargando lo screening ad altre malattie tra le quali le SCID - ha concluso il Sottosegretario alla Salute Vito De Filippo, "con un meccanismo semplice, compatibile ed integrabile con le tecniche di screening che sono oggi la nostra base di partenza".

RIPRODUZIONE RISERVATA © Copyright ANSA

[Indietro](#)

In collaborazione con



Società Italiana di Pediatria

* NOTIZIE DAI PEDIATRI

Clima rovente, a rischio soprattutto i bimbi, come difenderli

Decalogo degli esperti Bambino Gesù per prevenire colpi di calore

[VAI ALLA RUBRICA](#)

* SPECIALI ED EVENTI

Cibo bambini, prima regola per prepararlo lavarsi sempre mani

Da Fda con 10 consigli e indicazioni per il cuoco da fare e non fare

In arrivo le linee guida sul cibo nei primi 1000 giorni di vita


Pediatri italiani e italiani costruiscono le scelte avicole da adottare

Campioni in piazza per valori sport, da rispetto a cibo sano

Pavetta, Lucchetti, Grazzini e Cecchi per bambini 10 città

[VAI ALLA RUBRICA](#)

* CON IL CONTRIBUTO INCONDIZIONATO DI



sanofi pasteur MSD
I vaccini per la vita

* LINK UTILI

- www.burlo.it
Iccs materno infantile Burlo Garofalo Trieste
- www.ospedalebambinoe.it/
Ospedale pediatrico Bambino Gesù Roma
- www.gasini.org/
Ospedale pediatrico Gaslini Genova
- www.meyer.it/
Ospedale pediatrico Meyer Firenze
- www.salute.gov.it/centri_ambienenti.pdf
Centri ambienenti della Salute

3. Healthdesk

<http://www.healthdesk.it/sanit/test-neonatali-scienza-corre-politica-arranca-1443604673>

Test neonatali: la scienza corre la politica arranca

Da qualche anno è disponibile un test in grado di diagnosticare le immunodeficienze primitive alla nascita. Ma solo la Toscana lo offre ai suoi neo-cittadini



Redazione - 30 Settembre 2015 11:17

Si chiamano immunodeficienze primitive e sono malattie congenite rare che colpiscono il sistema immunitario e si manifestano con la tendenza a contrarre infezioni frequenti e particolarmente gravi. Tra di esse rientrano le SCID (immunodeficienza combinata grave), un gruppo di immunodeficienze congenite, caratterizzate da anomalie dei linfociti T e B che rendono il sistema immunitario completamente incapace di difendersi

dagli agenti infettivi.

Si tratta di malattie che colpiscono i bambini alla nascita. Anche se sembrano perfettamente sani si ammalano precocemente di infezioni talvolta causate da germi che non sono patogeni per individui con un sistema immunitario normale. Se non riconosciute per tempo possono essere fatali.

Fino a pochi anni fa non c'era molto da fare: alla diagnosi si giungeva soltanto quando infezioni troppo frequenti sollevavano il sospetto di qualche anomalia nel sistema immunitario.

L'ospedale pediatrico Meyer di Firenze ha però messo a punto un test unico al mondo per la diagnosi precoce delle immunodeficienze primitive: «Già da tre anni sottoponiamo tutti i bambini nati in Toscana (circa 30 mila all'anno) ai test eseguiti con spettrometria di massa per il difetto di ADA-SCID e PNP», ha spiegato Chiara Azzari, direttore clinica pediatrica II dell'Università di Firenze, Meyer. «Da un anno, abbiamo però allargato lo screening a tutte le immunodeficienze congenite attraverso un metodo che utilizza sia la spettrometria di massa che la biologia molecolare (TREC/KREC), arrivando ad individuare il 95% delle SCID. Ci auguriamo che lo screening venga esteso al più presto in tutta Italia per dare una speranza a tutti i bambini italiani». Infatti, sebbene esista un test di diagnosi precoce efficace, a oggi soltanto la Toscana lo offre gratuitamente a tutti i suoi neo-cittadini. «Nelle ultime due leggi di stabilità il Governo ha stanziato 10 milioni di euro per effettuare lo screening neonatale per la diagnosi precoce di patologie metaboliche ereditarie. Seppur apprezzabile questo sforzo del governo auspico che al più presto anche le SCID possano essere inserite tra quelle oggetto di screening», ha detto la senatrice Laura Bianconi, presentatrice di una interrogazione parlamentare al riguardo. «Lo screening neonatale per le SCID è già previsto negli USA e in Israele; presto arriverà anche in Olanda, mentre progetti pilota sono in corso in Francia, Svezia, Germania, Spagna e Norvegia e



in Toscana. Auspichiamo che quanto prima sia esteso in Italia», le ha fatto eco il presidente dell'Associazione Immunodeficienze Primitive Alessandro Segato.

4. Panorama della Sanità

<http://www.panoramasanita.it/2015/09/30/immunodeficienze-severe-combinate-un-test-alla-nascita-economico-e-tutto-italiano-puo-salvare-ogni-anno-unintera-classe-di-bambini/>

Immunodeficienze severe combinate: Un test alla nascita, economico e tutto italiano, può salvare ogni anno un'intera classe di bambini

30/09/2015 in [News 0](#)

Il test messo a punto all'ospedale pediatrico Meyer di Firenze, non è incluso nei LEA, ma con un costo di soli 3-4 euro consentirebbe lo screening di tutti neonati italiani diagnosticando precocemente le immunodeficienze congenite.



L'ospedale pediatrico Meyer di Firenze grazie alla collaborazione fra i team multidisciplinari di ricercatori, ha messo a punto e applica test unici al mondo per la diagnosi precoce delle Immunodeficienze Primitive. «Già da tre anni – ha dichiarato Chiara Azzari, Direttore clinica pediatrica II dell'Università di Firenze, Meyer, – sottoponiamo tutti i bambini nati in Toscana (circa 30 mila all'anno) ai test eseguiti con spettrometria di massa per il difetto di ADA-SCID e PNP. Da un anno, abbiamo però allargato lo screening a tutte le immunodeficienze congenite

attraverso un metodo che utilizza sia la spettrometria di massa che la biologia molecolare (TREC/KREC), arrivando ad individuare il 95% delle SCID. Ci auspichiamo che lo screening venga esteso al più presto in tutta Italia per dare una speranza a tutti i bambini italiani». Le immunodeficienze primitive sono malattie congenite rare che colpiscono il sistema immunitario e si manifestano con la tendenza a contrarre infezioni frequenti e particolarmente gravi. Le SCID (Severe Combined Immunodeficiencies), sono un gruppo di immunodeficienze congenite, caratterizzate da un difetto numerico e funzionale dei linfociti T e B. Si manifestano con un grave deficit del sistema immunitario nei primi mesi dopo la nascita e hanno decorso fatale, se non trattate, solitamente entro i primi due anni di vita. Il 28 settembre scorso al Senato, alla presenza di medici, istituzioni e pazienti durante il Convegno "Screening neonatale per le SCID" organizzato da IPOPI (International Patient Organization for Primary Immunodeficiencies) e AIP (Associazione Immunodeficienze Primitive) con la partecipazione, tra gli altri, di Alessandro Plebani (Direttore clinica pediatrica Università degli studi di Brescia) e di Maria Cristina Pietrogrande (Coordinatore IPINET) si è discusso della possibilità di allargare lo screening neonatale anche ai pazienti affetti da queste immunodeficienze rare. Infatti, i neonati affetti da SCID sembrano perfettamente sani alla nascita, ma precocemente si ammalano di gravi infezioni talvolta causate da germi che non sono patogeni per individui con un sistema immunitario normale. La sen. Laura Bianconi, presentatrice di una interrogazione parlamentare al riguardo, ha affermato che «nelle ultime due leggi di stabilità il Governo ha stanziato 10 milioni di euro per effettuare lo screening neonatale per la diagnosi precoce di patologie metaboliche ereditarie. Seppur apprezzabile questo sforzo del governo – ha proseguito la sen. Bianconi – auspico che al più presto anche le SCID possano essere inserite tra quelle oggetto di screening. Solo un lavoro trasversale può contribuire a prevenire possibili patologie, che se diagnosticate in tempo, possono avere una presa in carico del paziente più efficiente e più efficace». «La diagnosi precoce è essenziale per il trattamento delle SCID, perché una terapia oggi è possibile: per alcune è disponibile il trapianto di cellule staminali, per altre la terapia genica, per altre ancora una terapia sostitutiva con anticorpi o enzimi somministrati per via sottocutanea; – ha dichiarato il Presidente della SIP Corsello – diversi studi in letteratura dimostrano come il trattamento precoce delle SCID



possa favorevolmente modificarne l'andamento: ad esempio il trapianto di midollo osseo o di cellule staminali effettuati nel corso dei primi 3-5 mesi di vita del paziente con SCID, ossia prima che possa sviluppare infezioni gravi, garantisce un tasso di sopravvivenza intorno al 95%». «Le SCID sono patologie la cui reale frequenza è probabilmente sottostimata a seguito della mancanza in passato di metodi diagnostici validi che ne permettessero l'identificazione. Non è inverosimile che un numero imprecisato di piccoli pazienti deceduti precocemente a seguito di infezioni gravi fosse affetto da SCID non diagnosticata – ha infine dichiarato Alessandro Segato, Presidente della AIP – Lo screening neonatale per le SCID è già previsto negli USA e in Israele; presto arriverà anche in Olanda, mentre progetti pilota sono in corso in Francia, Svezia, Germania, Spagna e Norvegia e in Toscana. Auspichiamo che quanto prima sia esteso in Italia». «In futuro occorre ampliare sempre di più l'attività di prevenzione, allargando lo screening ad altre malattie tra le quali le SCID» ha concluso il Sottosegretario alla Salute Vito De Filippo, «con un meccanismo semplice, compatibile ed integrabile con le tecniche di screening che sono oggi la nostra base di partenza. Mi auspico che tutti gli attori del sistema contribuiranno – come finora hanno fatto – al raggiungimento di questo obiettivo nel più breve tempo possibile potendo contare sul supporto del Ministero che rappresento e sull'apporto politico istituzionale».

5. Quotidiano Sanità

http://www.quotidianosanita.it/scienza-e-farmaci/articolo.php?articolo_id=31646

Immunodeficienze primitive. Un test alla nascita può salvare ogni anno un'intera classe di bambini

Il test, tutto italiano, messo a punto all'ospedale pediatrico Meyer di Firenze, non è incluso nei Livelli essenziali di assistenza (Lea), ma con un costo di soli 3-4 euro consentirebbe lo screening di tutti neonati italiani diagnosticando precocemente le immunodeficienze congenite.



30 SET - L'ospedale pediatrico Meyer di Firenze grazie alla collaborazione fra i team multidisciplinari di ricercatori, ha messo a punto e applica nuovi test per la diagnosi precoce delle Immunodeficienze Primitive. "Già da tre anni – ha dichiarato **Chiara Azzari**, Direttore clinica pediatrica II dell'Università di Firenze, Meyer, - sottoponiamo tutti i bambini nati in Toscana (circa 30 mila all'anno) ai test eseguiti con spettrometria di massa per il difetto di ADA-Scid e Pnp. Da un anno, abbiamo però allargato lo screening a tutte le immunodeficienze congenite attraverso un metodo che utilizza sia la spettrometria di

massa che la biologia molecolare (Trec/Krec), arrivando ad individuare il 95% delle Scid. Ci auspichiamo che lo screening venga esteso al più presto in tutta Italia per dare una speranza a tutti i bambini italiani".

Le immunodeficienze primitive sono malattie congenite rare che colpiscono il sistema immunitario e si manifestano con la tendenza a contrarre infezioni frequenti e particolarmente gravi. Le Scid (Severe Combined Immunodeficiencies), sono un gruppo di immunodeficienze congenite, caratterizzate da un difetto numerico e funzionale dei linfociti T e B. Si manifestano con un grave deficit del sistema immunitario nei primi mesi dopo la nascita e hanno decorso fatale, se non trattate, solitamente entro i primi due anni di vita.

Ieri al Senato, alla presenza di medici, istituzioni e pazienti durante il Convegno "Screening neonatale per le SCID" organizzato da Ipopi (International Patient Organization for Primary Immunodeficiencies) e Aip (Associazione Immunodeficienze Primitive) con la partecipazione, tra gli altri, di **Alessandro Plebani** (Direttore clinica pediatrica Università degli studi di Brescia) e di **Maria Cristina Pietrogrande** (Coordinatore Ipinet) si è discusso della possibilità di allargare lo screening neonatale anche ai pazienti affetti da queste immunodeficienze rare.

Infatti, i neonati affetti da Scid sembrano perfettamente sani alla nascita, ma precocemente si ammalano di gravi infezioni talvolta causate da germi che non sono patogeni per individui con un sistema immunitario normale.

La senatrice **Laura Bianconi (Ap)**, presentatrice di una interrogazione parlamentare al riguardo, ha affermato che "nelle ultime due leggi di stabilità il Governo ha stanziato 10 milioni di euro per effettuare lo screening neonatale per la diagnosi precoce di patologie metaboliche ereditarie. Seppur apprezzabile questo sforzo del governo – ha proseguito – auspico che al più presto anche le Scid possano essere inserite tra quelle oggetto di screening. Solo un lavoro trasversale può contribuire a prevenire possibili patologie, che se diagnosticate in tempo, possono avere una presa in carico del paziente più efficiente e più efficace".



“La diagnosi precoce è essenziale per il trattamento delle Scid, perché una terapia oggi è possibile: per alcune è disponibile il trapianto di cellule staminali, per altre la terapia genica, per altre ancora una terapia sostitutiva con anticorpi o enzimi somministrati per via sottocutanea; – ha dichiarato il Presidente della Società italiana di pediatria **Giovanni Corsello** - diversi studi in letteratura dimostrano come il trattamento precoce delle Scid possa favorevolmente modificarne l'andamento: ad esempio il trapianto di midollo osseo o di cellule staminali effettuati nel corso dei primi 3-5 mesi di vita del paziente con Scid, ossia prima che possa sviluppare infezioni gravi, garantisce un tasso di sopravvivenza intorno al 95%”.

“Le Scid sono patologie la cui reale frequenza è probabilmente sottostimata a seguito della mancanza in passato di metodi diagnostici validi che ne permettessero l'identificazione. Non è inverosimile che un numero imprecisato di piccoli pazienti deceduti precocemente a seguito di infezioni gravi fosse affetto da Scid non diagnosticata - ha infine dichiarato **Alessandro Segato**, Presidente della Aip - Lo screening neonatale per le SCID è già previsto negli USA e in Israele; presto arriverà anche in Olanda, mentre progetti pilota sono in corso in Francia, Svezia, Germania, Spagna e Norvegia e in Toscana. Auspichiamo che quanto prima sia esteso in Italia”.

“In futuro occorre ampliare sempre di più l'attività di prevenzione, allargando lo screening ad altre malattie tra le quali le Scid - ha concluso il Sottosegretario alla Salute **Vito De Filippo** - con un meccanismo semplice, compatibile ed integrabile con le tecniche di screening che sono oggi la nostra base di partenza. Mi auspico che tutti gli attori del sistema contribuiranno - come finora hanno fatto - al raggiungimento di questo obiettivo nel più breve tempo possibile potendo contare sul supporto del Ministero che rappresento e sull'apporto politico istituzionale”.

30 settembre 2015

© Riproduzione riservata

6. Salute Domani

http://www.salutedomani.com/immanager/newsletter/1407402916_logo2.jpg

01-10-2015 05:28

Un test alla nascita contro le immunodeficienze congenite

L'ospedale pediatrico Meyer di Firenze grazie alla collaborazione fra i team multidisciplinari di ricercatori, ha messo a punto e applica test unici al mondo per la diagnosi precoce delle Immunodeficienze...



L'ospedale pediatrico Meyer di Firenze grazie alla collaborazione fra i team multidisciplinari di ricercatori, ha messo a punto e applica test unici al mondo per la diagnosi precoce delle Immunodeficienze Primitive.

"Già da tre anni – ha dichiarato la **Prof. Chiara Azzari**, *Direttore clinica pediatrica II dell'Università di Firenze, Meyer*, - sottoponiamo tutti i bambini nati in Toscana (circa 30 mila all'anno) ai test eseguiti con spettrometria di massa per il difetto di ADA-SCID e PNP. Da un anno, abbiamo però allargato lo screening a tutte le immunodeficienze congenite attraverso un metodo che utilizza sia la spettrometria di massa che la biologia molecolare (TREC/KREC), arrivando ad individuare il 95% delle SCID. Ci auspichiamo che lo screening venga esteso al più presto in tutta Italia per dare una speranza a tutti i bambini italiani."

Le immunodeficienze primitive sono malattie congenite rare che colpiscono il sistema immunitario e si manifestano con la tendenza a contrarre infezioni frequenti e particolarmente gravi. Le **SCID** (Severe Combined Immunodeficiencies), sono un gruppo di immunodeficienze congenite, caratterizzate da un difetto numerico e funzionale dei linfociti T e B. Si manifestano con un grave deficit del sistema immunitario nei primi mesi dopo la nascita e hanno decorso fatale, se non trattate, solitamente entro i primi due anni di vita.

Ieri al Senato, alla presenza di medici, istituzioni e pazienti durante il Convegno "**Screening neonatale per le SCID**" organizzato da IPOPI (*International Patient Organization for Primary Immunodeficiencies*) e AIP (*Associazione Immunodeficienze Primitive*) con la partecipazione, tra gli altri, del **Prof. Alessandro Plebani** (*Direttore clinica pediatrica Università degli studi di Brescia*) e della **Prof.ssa Maria Cristina Pietrogrande** (*Coordinatore IPINET*) si è discusso della possibilità di allargare lo screening neonatale anche ai pazienti affetti da queste immunodeficienze rare.

Infatti, i neonati affetti da SCID sembrano perfettamente sani alla nascita, ma precocemente si ammalano di gravi infezioni talvolta causate da germi che non sono patogeni per individui con un sistema immunitario normale.



La **sen. Laura Bianconi**, presentatrice di una interrogazione parlamentare al riguardo, ha affermato che “nelle ultime due leggi di stabilità il Governo ha stanziato 10 milioni di euro per effettuare lo screening neonatale per la diagnosi precoce di patologie metaboliche ereditarie. Seppur apprezzabile questo sforzo del governo – ha proseguito la sen. Bianconi – auspico che al più presto anche le SCID possano essere inserite tra quelle oggetto di screening. Solo un lavoro trasversale può contribuire a prevenire possibili patologie, che se diagnosticate in tempo, possono avere una presa in carico del paziente più efficiente e più efficace”.

“La diagnosi precoce è essenziale per il trattamento delle SCID, perché una terapia oggi è possibile: per alcune è disponibile il trapianto di cellule staminali, per altre la terapia genica, per altre ancora una terapia sostitutiva con anticorpi o enzimi somministrati per via sottocutanea; – ha dichiarato il **Presidente della SIP Corsello** - diversi studi in letteratura dimostrano come il trattamento precoce delle SCID possa favorevolmente modificarne l'andamento: ad esempio il trapianto di midollo osseo o di cellule staminali effettuati nel corso dei primi 3-5 mesi di vita del paziente con SCID, ossia prima che possa sviluppare infezioni gravi, garantisce un tasso di sopravvivenza intorno al 95%.”.

"Le SCID sono patologie la cui reale frequenza è probabilmente sottostimata a seguito della mancanza in passato di metodi diagnostici validi che ne permettessero l'identificazione. Non è inverosimile che un numero imprecisato di piccoli pazienti deceduti precocemente a seguito di infezioni gravi fosse affetto da SCID non diagnosticata" - ha infine dichiarato **Alessandro Segato, Presidente della AIP** - "Lo screening neonatale per le SCID è già previsto negli USA e in Israele; presto arriverà anche in Olanda, mentre progetti pilota sono in corso in Francia, Svezia, Germania, Spagna e Norvegia e in Toscana. Auspichiamo che quanto prima sia esteso in Italia”.

”In futuro occorre ampliare sempre di più l’attività di prevenzione, allargando lo screening ad altre malattie tra le quali le SCID - ha concluso il **Sottosegretario alla Salute Vito De Filippo**, “con un meccanismo semplice, compatibile ed integrabile con le tecniche di screening che sono oggi la nostra base di partenza. Mi auspico che tutti gli attori del sistema contribuiranno - come finora hanno fatto - al raggiungimento di questo obiettivo nel più breve tempo possibile potendo contare sul supporto del Ministero che rappresento e sull’apporto politico istituzionale.”.

7. Mamme Domani

<http://www.mammedomani.it/bambini/articoli/6078-immunodeficienze-primitive-un-test-alla-nascita-puo-salvare-ogni-anno-unintera-classe-di-bambini.pdf>

Immunodeficienze primitive: un test alla nascita può salvare ogni anno un'intera classe di bambini

Scritto da Letizia Perugia Giovedì 01 Ottobre 2015 15:23

L'Ospedale Pediatrico Meyer di Firenze, con una collaborazione fra i team multidisciplinari di ricercatori, ha messo a punto e applica **nuovi test per la diagnosi precoce delle Immunodeficienze Primitive.**

Questi test sono unici al mondo e hanno un **costo di pochi centesimi di euro, servono ad una diagnosi precoce delle Immunodeficienze Primitive, malattie congenite rare** che colpiscono il **sistema immunitario** e si manifestano con la **tendenza a contrarre infezioni frequenti e particolarmente gravi** che portano alla morte



Come ha dichiarato Chiara Azzari, Direttore clinica pediatrica Il dell'Università di Firenze, Meyer, già da tre anni sottopongono tutti i bambini nati in Toscana (circa 30 mila all'anno) ai test eseguiti con spettrometria di massa per il difetto di Ada-Scid e Pnp.

Mentre da un anno, hanno allargato lo screening a tutte le immunodeficienze congenite attraverso un metodo che utilizza sia la spettrometria di massa

che la biologia molecolare (Trec/Krec), arrivando ad individuare il 95% delle Scid.

Spera inoltre che lo screening venga esteso al più presto in tutta Italia per dare una speranza a tutti i bambini italiani.

Le immunodeficienze primitive sono malattie congenite rare, queste colpiscono il sistema immunitario e si manifestano con la tendenza a contrarre infezioni frequenti e particolarmente gravi.

Le Scid (Severe Combined Immunodeficiencies), sono un gruppo di immunodeficienze congenite. Sono caratterizzate da un **difetto numerico e funzionale dei linfociti T e B** e si manifestano con un grave **deficit del sistema immunitario** nei primi mesi dopo la nascita, hanno decorso fatale, se non trattate, solitamente entro i primi due anni di vita.

Ieri al Senato, alla presenza di medici, istituzioni e pazienti durante il Convegno "**Screening neonatale per le SCID**" organizzato da Ipopi (International Patient Organization for Primary Immunodeficiencies) e Aip (Associazione Immunodeficienze Primitive) con la partecipazione, tra gli altri, di Alessandro Plebani (Direttore clinica pediatrica Università degli studi di Brescia) e di Maria Cristina Pietrogrande (Coordinatore Ipinet) si è discusso della possibilità di allargare lo screening neonatale anche ai pazienti affetti da queste immunodeficienze rare.



I neonati affetti da Scid sembrano perfettamente sani alla nascita, ma precocemente si ammalano di gravi infezioni talvolta causate da germi che non sono patogeni per individui con un sistema immunitario normale.

La senatrice Laura Bianconi (Ap), presentatrice di una interrogazione parlamentare al riguardo, ha affermato che nelle ultime due leggi di stabilità il Governo ha stanziato 10 milioni di euro per effettuare lo screening neonatale per la diagnosi precoce di patologie metaboliche ereditarie.

Seppur apprezzabile questo sforzo del governo, vorrebbe che al più presto anche le Scid possano essere inserite tra quelle oggetto di screening.

Solo un lavoro trasversale può contribuire a prevenire possibili patologie, che se diagnosticate in tempo, possono avere una presa in carico del paziente più efficiente e più efficace.

La diagnosi precoce è essenziale per il trattamento delle Scid, perché una terapia è possibile, per alcune è disponibile il trapianto di cellule staminali, per altre la terapia genica, per altre ancora una terapia sostitutiva con anticorpi o enzimi somministrati per via sottocutanea.

Il Presidente della Società italiana di pediatra Giovanni Corsello, ha spiegato che diversi studi in letteratura dimostrano come il trattamento precoce delle Scid possa favorevolmente modificarne l'andamento.

Il trapianto di midollo osseo o di cellule staminali effettuati nel corso dei primi 3-5 mesi di vita del paziente con Scid (prima che possa sviluppare infezioni gravi) garantisce un tasso di sopravvivenza intorno al 95%.

Le Scid sono patologie la cui reale frequenza è probabilmente sottostimata a seguito della mancanza in passato di metodi diagnostici validi che ne permettessero l'identificazione.

Non è inverosimile che un numero imprecisato di piccoli pazienti deceduti precocemente a seguito di infezioni gravi fosse affetto da Scid non diagnosticata.

Lo screening neonatale per le SCID è già previsto negli USA e in Israele, presto arriverà in Olanda, dei progetti pilota sono in corso in Francia, Svezia, Germania, Spagna e Norvegia e in Toscana.

Bisogna ampliare sempre di più l'attività di prevenzione, allargando lo screening ad altre malattie tra le quali le Scid, ha concluso il Sottosegretario alla Salute Vito De Filippo, tramite un meccanismo semplice, compatibile ed integrabile con le tecniche di screening che sono oggi la nostra base di partenza.



8. LaNazione.it

<http://www.lanazione.it/firenze/test-bambini-meyer-1.1353909>

Al Meyer test unici al mondo per la diagnosi precoce di rare malattie congenite

Si tratta delle Immunodeficienze Primitive, che colpiscono il sistema immunitario e si manifestano con la tendenza a contrarre infezioni frequenti e particolarmente gravi che portano alla morte, se non trattate, solitamente entro i primi due anni di vita

Firenze, 30 settembre 2015 - Test unici al mondo e dal costo di pochi centesimi di euro. Li ha messi a punto e li applica l'ospedale pediatrico Meyer. Si tratta di test per la **diagnosi precoce delle Immunodeficienze Primitive**, malattie congenite rare che colpiscono il sistema immunitario e si manifestano con **la tendenza a contrarre infezioni frequenti e particolarmente gravi che portano alla morte**. Le SCID (Severe Combined Immunodeficiencies), si manifestano con un grave deficit del sistema immunitario nei primi mesi dopo la nascita e hanno decorso fatale, se non trattate, solitamente entro i primi due anni di vita. Ma i test non sono inseriti nei Lea e sono utilizzati solo in certe aree del paese.

"Già da tre anni - ha dichiarato la professoressa Chiara Azzari, Direttore clinica pediatrica II dell'Università di Firenze, Meyer, - sottoponiamo tutti i bambini nati in Toscana (circa 30 mila all'anno) ai test eseguiti con spettrometria di massa. Da un anno, abbiamo però allargato lo screening a tutte le immunodeficienze congenite attraverso un metodo che utilizza sia la spettrometria di massa che la biologia molecolare (TREC/KREC), arrivando ad individuare il 95% delle SCID. **Auspichiamo che lo screening venga esteso al più presto in tutta Italia per dare una speranza a tutti i bambini italiani**".

La senatrice Laura Bianconi, presentatrice di una interrogazione parlamentare al riguardo, ha ricordato che "nelle ultime due leggi di stabilità il Governo ha stanziato 10 milioni di euro per effettuare lo screening. Auspicio che al più presto anche le SCID possano essere inserite tra quelle oggetto di screening". "In futuro occorre ampliare sempre di più l'attività di prevenzione, allargando lo screening ad altre malattie tra le quali le SCID - ha concluso il sottosegretario alla Salute Vito De Filippo - con un meccanismo semplice, compatibile ed integrabile con le tecniche di screening che sono oggi la nostra base di partenza".

RIPRODUZIONE RISERVATA

10. 01/10/2015

Un test alla nascita contro le immunodeficienze congenite



L'ospedale pediatrico Meyer di Firenze grazie alla collaborazione fra i team multidisciplinari di ricercatori, ha messo a punto e applica test unici al mondo per la diagnosi precoce delle [Immunodeficienze Primitive](#).

"Già da tre anni – ha dichiarato la **Prof. Chiara Azzari, Direttore clinica pediatrica II dell'Università di Firenze, Meyer**, - sottoponiamo tutti i bambini nati in Toscana (circa 30 mila all'anno) ai test eseguiti con [spettrometria di](#)

[massa](#) per il difetto di ADA-SCID e PNP. Da un anno, abbiamo però allargato lo screening a tutte le immunodeficienze congenite attraverso un metodo che utilizza sia la spettrometria di massa che la biologia molecolare ([TREC/KREC](#)), arrivando ad individuare il 95% delle SCID. Ci auspichiamo che lo screening venga esteso al più presto in tutta Italia per dare una speranza a tutti i bambini italiani."

Le immunodeficienze primitive sono malattie congenite rare che colpiscono il sistema immunitario e si manifestano con la tendenza a contrarre infezioni frequenti e particolarmente gravi. Le **SCID** (Severe Combined Immunodeficiencies), sono un gruppo di immunodeficienze congenite, caratterizzate da un difetto numerico e funzionale dei linfociti T e B. Si manifestano con un grave deficit del sistema immunitario nei primi mesi dopo la nascita e hanno decorso fatale, se non trattate, solitamente entro i primi due anni di vita.

Al Senato, alla presenza di medici, istituzioni e pazienti durante il Convegno "**Screening neonatale per le SCID**" organizzato da [IPOPI](#) (*International Patient Organization for Primary Immunodeficiencies*) e [AIP](#) (*Associazione Immunodeficienze Primitive*) con la partecipazione, tra gli altri, del **Prof. Alessandro Plebani** (*Direttore clinica pediatrica Università degli studi di Brescia*) e della **Prof.ssa Maria Cristina Pietrogrande** (*Coordinatore IPINET*) si è discusso della possibilità di allargare lo screening neonatale anche ai pazienti affetti da queste immunodeficienze rare.

Infatti, i neonati affetti da SCID sembrano perfettamente sani alla nascita, ma precocemente si ammalano di gravi infezioni talvolta causate da germi che non sono patogeni per individui con un sistema immunitario normale.

La **sen. Laura Bianconi**, presentatrice di una [interrogazione parlamentare](#) al riguardo, ha affermato che "nelle ultime due leggi di stabilità il Governo ha stanziato 10 milioni di euro per effettuare lo screening neonatale per la diagnosi precoce di patologie metaboliche ereditarie. Seppur apprezzabile questo sforzo del governo – ha proseguito la sen. Bianconi – auspico che al più presto anche le SCID possano essere inserite tra quelle oggetto di screening. Solo un lavoro trasversale può contribuire a prevenire possibili patologie, che se diagnosticate in tempo, possono avere una presa in carico del paziente più efficiente e più efficace".

"La diagnosi precoce è essenziale per il trattamento delle SCID, perché una terapia oggi è possibile: per alcune è disponibile il trapianto di cellule staminali, per altre la terapia genica, per altre ancora una terapia sostitutiva con anticorpi o enzimi somministrati per via sottocutanea; –



ha dichiarato il **Presidente della SIP Corsello** - diversi studi in letteratura dimostrano come il trattamento precoce delle SCID possa favorevolmente modificarne l'andamento: ad esempio il trapianto di midollo osseo o di cellule staminali effettuati nel corso dei primi 3-5 mesi di vita del paziente con SCID, ossia prima che possa sviluppare infezioni gravi, garantisce un tasso di sopravvivenza intorno al 95%.”.

"Le SCID sono patologie la cui reale frequenza è probabilmente sottostimata a seguito della mancanza in passato di metodi diagnostici validi che ne permettessero l'identificazione. Non è inverosimile che un numero imprecisato di piccoli pazienti deceduti precocemente a seguito di infezioni gravi fosse affetto da SCID non diagnosticata" - ha infine dichiarato **Alessandro Segato, Presidente della AIP** - "Lo screening neonatale per le SCID è già previsto negli USA e in Israele; presto arriverà anche in Olanda, mentre progetti pilota sono in corso in Francia, Svezia, Germania, Spagna e Norvegia e in Toscana. Auspichiamo che quanto prima sia esteso in Italia”.

”In futuro occorre ampliare sempre di più l’attività di prevenzione, allargando lo screening ad altre malattie tra le quali le SCID - ha concluso il **Sottosegretario alla Salute Vito De Filippo**, “con un meccanismo semplice, compatibile ed integrabile con le tecniche di screening che sono oggi la nostra base di partenza. Mi auspico che tutti gli attori del sistema contribuiranno - come finora hanno fatto - al raggiungimento di questo obiettivo nel più breve tempo possibile potendo contare sul supporto del Ministero che rappresento e sull’apporto politico istituzionale.”.



Il test messo a punto all'ospedale pediatrico Meyer di Firenze, non è incluso nei LEA (I livelli essenziali di assistenza), ma con un costo di soli 3-4 euro consentirebbe lo screening di tutti i neonati italiani diagnosticando precocemente le immunodeficienze congenite.

Roma, 29 settembre, 2015.

L'ospedale pediatrico Meyer di Firenze grazie alla collaborazione fra i team multidisciplinari di ricercatori, ha messo a punto e applica test unici al mondo per la diagnosi precoce delle Immunodeficienze Primitive.

"Già da tre anni - ha dichiarato la Prof. Chiara Azzari, Direttore clinica pediatrica II dell'Università di Firenze, Meyer, - sottoporiamo tutti i bambini nati in Toscana (circa 30 mila all'anno) ai test eseguiti con spettrometria di massa per il difetto di ADA-SCID e PNP.

Da un anno, abbiamo però allargato lo screening a tutte le immunodeficienze congenite attraverso un metodo che utilizza sia la spettrometria di massa che la biologia molecolare (TREC/KREC), arrivando ad individuare il 95% delle SCID. Ci auspichiamo che lo screening venga esteso al più presto in tutta Italia per dare una speranza a tutti i bambini italiani."

Le immunodeficienze primitive sono malattie congenite rare che colpiscono il sistema immunitario e si manifestano con la tendenza a contrarre infezioni frequenti e particolarmente gravi.

Le SCID (Severe Combined Immunodeficiencies), sono un gruppo di immunodeficienze congenite, caratterizzate da un difetto numerico e funzionale dei linfociti T e B.

Si manifestano con un grave deficit del sistema immunitario nei primi mesi dopo la nascita e hanno de-

Roma, 29 settembre, biblioteca del Senato "Giovanni Spadolini"

UN TEST ALLA NASCITA, ECONOMICO E TUTTO ITALIANO, PUO' SALVARE OGNI ANNO UN'INTERA CLASSE DI BAMBINI

Al convegno sullo screening neonatale per le immunodeficienze combinate (SCID)

corso fatale, se non trattate, solitamente entro i primi due anni di vita.

Al Senato, alla presenza di medici, istituzioni e pazienti durante il Convegno "Screening neonatale per le SCID" organizzato da IPOPI (International Patient Organization for Primary Immunodeficiencies) e AIP (Associazione Immunodeficienze Primitive) con la partecipazione, tra gli altri, del Prof. Alessandro Plebani (Direttore clinica pediatrica Università degli studi di Brescia) e della Prof.ssa Maria Cristina Pietrogrande (Coordinatore IPINET) si è discusso della possibilità di allargare lo screening neonatale anche ai pazienti affetti da queste immunodeficienze rare.

Infatti, i neonati affetti da SCID sembrano perfettamente sani alla nascita, ma precocemente si ammalano di gravi infezioni talvolta causate da germi che non sono patogeni per individui con un sistema immunitario normale.

La sen. Laura Bianconi, presentatrice di una interrogazione parlamentare al riguardo, ha affermato che "nelle ultime due leggi di stabilità il Governo ha stanziato 10 milioni di euro per effettuare lo screening neonatale per la diagnosi precoce di patologie metaboliche ereditarie. Seppur apprezzabile questo sforzo del governo - ha proseguito la sen. Bianconi - auspico che al più presto anche le SCID possano essere inserite tra quelle oggetto di screening. Solo un lavoro trasversale può contribuire a prevenire possibili patologie, che se diagnosticate in tempo, possono avere una presa in carico del paziente più efficiente e più efficace".

"La diagnosi precoce è essenziale per il trattamento delle SCID, perché una terapia oggi è possibile: per alcune è disponibile il trapianto di cellule staminali, per altre la terapia genica, per altre ancora una terapia sostitutiva con anticorpi o

enzimi somministrati per via sottocutanea; - ha dichiarato il Presidente della SIP Corsello - diversi studi in letteratura dimostrano come il trattamento precoce delle SCID possa favorevolmente modificare l'andamento: ad esempio il trapianto di midollo osseo o di cellule staminali effettuati nel corso dei primi 3-5 mesi di vita del paziente con SCID, ossia prima che possa sviluppare infezioni gravi, garantisce un tasso di sopravvivenza intorno al 95%".

"Le SCID sono patologie la cui reale frequenza è probabilmente sottovalutata a seguito della mancanza in passato di metodi diagnostici validi che ne permettessero l'identificazione.

Non è inverosimile che un numero imprecisato di piccoli pazienti deceduti precocemente a seguito di infezioni gravi fosse affetto da SCID non diagnosticata" - ha infine dichiarato Alessandro Segato, Presidente della AIP - Lo screening neonatale per le SCID è già previsto negli USA e in Israele; presto arriverà anche in Olanda, mentre progetti pilota sono in corso in Francia, Svezia, Germania, Spagna e Norvegia e in Toscana. Auspichiamo che quanto prima sia esteso in Italia".

"In futuro occorre ampliare sempre di più l'attività di prevenzione, allargando lo screening ad altre malattie tra le quali le SCID - ha concluso il Sottosegretario alla Salute Vito De Filippo, "con un meccanismo semplice, compatibile ed integrabile con le tecniche di screening che sono oggi la nostra base di partenza.

Mi auspico che tutti gli attori del sistema contribuiranno - come finora hanno fatto - al raggiungimento di questo obiettivo nel più breve tempo possibile potendo contare sul supporto del Ministero che rappresenta e sull'appoggio politico istituzionale."