

Associazione Cimadori per la ricerca italiana sulla sindrome di Down, l'autismo e il danno cerebrale

Sede: c/o Hanau, via Paradiso,7 – 40122 Bologna

E-mail: Apri.associazione.Cimadori@gmail.com

Sito: www.apriautismo.it

Al Ministero della Salute

Gabinetto: gab@postacert.sanita.it

Dipartimento della programmazione e
dell'ordinamento del Servizio sanitario
nazionale Direzione generale della
programmazione sanitaria

[daprog@postacert.sanita.it](mailto:daprogram@postacert.sanita.it)

Al Sottosegretario alla Salute

segreteria.gemmato@sanita.it

Al Presidente della Conferenza delle Regioni e
delle Province autonome c/o CINSEDO:

conferenza@pec.regioni.it All'Assessore della
Regione Emilia-Romagna

Coordinatore Commissione salute:

sanita@postacert.regione.emilia-romagna.it

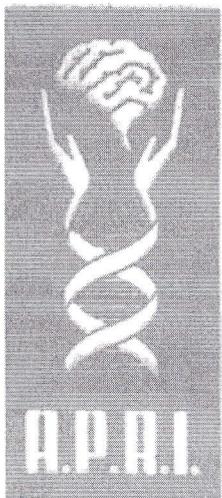
All'Assessore della Regione Piemonte

Coordinatore Vicario Commissione salute

commissione.salute@cert.regione.piemonte.it

Ai Presidenti delle Regioni e delle Province
autonome di Trento e Bolzano

Agli Assessori alla Sanità delle Regioni e delle
Province autonome di Trento e Bolzano



Associazione Cimadori per la ricerca italiana sulla sindrome di Down, l'autismo e il danno cerebrale

Sede: c/o Hanau, via Paradiso,7 – 40122 Bologna

E-mail: Apri.associazione.Cimadori@gmail.com

Sito: www.apriautismo.it

e per conoscenza

Al Ministero dell'economia e delle finanze
Gabinetto ufficiodigabinetto@pec.mef.gov
All'Assessore della Regione Lombardia Vice-
Coordinatore Commissione salute
welfare@pec.regione.lombardia.it

Presidente SIGU Società Italiana di
Genetica Umana sigu@biomedia.net
Prof. Paolo Gasparini
paolo.gasparini@burlo.trieste.it

Prof. Daniela Zuccarello
daniela.zuccarello@unipd.it

Prof. Achille Iolascon

Achille.Iolascon@unina.it

Bologna, 29 Marzo 2023

**Oggetto: modifica/integrazione del nomenclatore e tariffario LEA relativo all'assistenza
ambulatoriale, elaborato dal Gruppo di Lavoro SIGU Sanità coordinato dal dr. Mattia Gentile**

Oggetto: modifica/integrazione del nomenclatore e tariffario LEA relativo all'assistenza ambulatoriale, elaborato dal Gruppo di Lavoro SIGU Sanità coordinato dal dr. Mattia Gentile

La nostra associazione è formata da esperti, genitori e persone con autismo, che nella grande maggioranza non hanno una diagnosi eziologica. Soltanto la minoranza delle persone con autismo conosce le diagnosi eziologiche note, che sono quasi tutte di origine genetica o epigenetica, rare o ultra rare: sono 133 le cause monogeniche finora conosciute come responsabili del comportamento autistico e oltre mille le condizioni genetiche complesse dove le combinazioni di più geni si correlano con frequenza significativamente superiore rispetto alla popolazione generale.

Per decenni la genetica non si è occupata di autismo perché si accettava la falsa teoria psicogena della madre frigorifero e in Italia tale periodo oscuro è durato fino all'inizio del nuovo secolo. La quasi totalità delle persone con autismo adulte non hanno fatto neppure gli esami genetici disponibili al tempo della loro infanzia, perché si riteneva per buona la falsa spiegazione psicanalitica.

Nel terzo millennio la scienza della genetica e dell'informatica hanno fatto grandi progressi nel mondo, ma la grande maggioranza dei bambini con autismo italiani nati dopo il 2000 non hanno potuto usufruirne. Attualmente le macchine utilizzate per la ricerca di molte cause genetiche sono prodotte industrialmente e i relativi costi si sono ridotti drasticamente, tanto che in USA questi esami vengono eseguiti di routine con le tecniche più moderne. Anche in Italia, a Bologna, è stato recentemente installato un modernissimo calcolatore con la capacità necessaria per esaminare in breve tempo l'enorme quantità di risultati che le analisi genetiche producono e sarà dedicato soprattutto alla medicina personalizzata, il futuro della medicina.

Constatato che si sono verificate tutte le condizioni che rendono fattibile ed economicamente sostenibile l'esame approfondito delle cause genetiche, le famiglie con persone con autismo chiedono di rispettare il loro diritto di conoscere oltre la diagnosi psichiatrica le cause della loro condizione, diritto garantito dalla legge istitutiva del servizio sanitario nazionale.

Non si tratta di pura curiosità: dato che una parte delle cause genetiche è trasmissibile familiarmente, la loro conoscenza nella coppia e negli altri figli è uno strumento necessario per la procreazione

responsabile. Così si potrebbe ridurre la crescita dei numeri dell'autismo, che negli ultimi decenni è diventata insostenibile. Il costo di una sola vita con autismo profondo è enorme sia in termini di dolore

sia in termini di spesa pubblica, quasi quattro milioni di Euro senza considerare le spese propriamente sanitarie.

Anche la ricerca di interventi curativi sarebbe molto agevolata dalla conoscenza della diagnosi eziologica. Strategie terapeutiche innovative che agiscono a monte dei sintomi sono possibili soltanto con indagini genetiche accurate, come ad esempio nel caso dell'aploinsufficienza.

La sperimentazione di un farmaco su persone che non condividono la stessa patogenesi è molto più difficile che giunga a dare prove sufficienti a dimostrarne l'efficacia. La suddivisione basata soltanto su sintomi rilevati da un terapeuta si è dimostrata troppo incerta nel determinare i confini all'interno della nebulosa dell'autismo. Questa la prima causa dei fallimenti delle sperimentazioni fin qui tentate su farmaci specifici per l'autismo.

Al contrario l'impegno nella promozione della ricerca di base dei genitori di bambine con sindrome di Rett, un tempo confusa nella nebulosa dell'autismo infantile, ha portato da tempo all'identificazione del gene MECP2 e finalmente alla scoperta ed all'autorizzazione recentissima all'uso di un farmaco specifico da parte della FDA.

Infine, si ricorda il dettato dell'art.3 punto 1) della Legge 134/2015:

*" si provvede all'aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, con l'inserimento, per quanto attiene ai disturbi dello spettro autistico, delle prestazioni della **diagnosi precoce**, della cura e del trattamento individualizzato, **mediante l'impiego di metodi e strumenti basati sulle piu' avanzate evidenze scientifiche disponibili.**"*

Per tutti questi motivi ci uniamo alla SIGU nella richiesta di ammodernare e migliorare il Nomenclatore tariffario da tempo in discussione, che non soddisfa più le esigenze dell'utenza e non tiene conto dei progressi della scienza.

Il documento al quale ci riferiamo è la lettera che il Prof. Achille Iolascon Presidente della Società Italiana di Genetica Medica (SIGU) vi ha inviata il 19/05/2022 (pratica prot. 926 del 11/11/2022) che ricapitoliamo in 3 punti essenziali:

1. Richiesta di revisione delle condizioni di erogabilità delle prestazioni di Genetica Medica
2. Richiesta di revisione/integrazione tipologia e tariffe delle prestazioni di Genetica Medica già incluse nel nomenclatore e tariffario vigente
3. Proposta nuovi LEA per prestazioni di Genetica Medica

Data la rapidissima evoluzione che la medicina genomica ha avuto negli ultimi anni, siamo certi che questo contributo permetterà di ottenere un nomenclatore e tariffario LEA aggiornato e funzionale, nell'interesse primario dei pazienti affetti da malattie genetiche. Molte persone con autismo potranno giovare di questa revisione, soprattutto unificando le richieste "a pacchetto" come richiesto dalla SIGU.

Bologna 23/3/2023

Carlo Hanau

Distinti saluti

Prof. Carlo Hanau

Presidente di A.P.R.I.