



MOZ 336

Al Presidente del Consiglio regionale della Lombardia

Oggetto: Inserimento della Leucodistrofia Metacromatica (MLD) tra le patologie oggetto di screening neonatale esteso in Regione Lombardia

IL CONSIGLIO REGIONALE DELLA LOMBARDIA,

PREMESSO che:

l'art. 32 della Costituzione tutela il diritto alla salute come fondamentale diritto dell'individuo e interesse della collettività, impegnando lo Stato e le sue articolazioni a garantirne la più ampia realizzazione possibile, anche attraverso strumenti di prevenzione precoce;

lo *screening* neonatale rappresenta un importante intervento di prevenzione sanitaria secondaria che permette la diagnosi precoce di un ampio spettro di malattie congenite per le quali sono disponibili interventi terapeutici specifici che, se intrapresi prima della manifestazione dei sintomi, sono in grado di migliorare in modo significativo la prognosi della malattia e la qualità di vita dei pazienti, evitando gravi impatti sullo sviluppo psicofisico e, in alcuni casi, anche la morte del bambino;

in Italia, nel corso degli anni, lo *screening* neonatale, gratuito e obbligatorio, effettuato sin dal 1992 per tre malattie, è stato esteso ad un ampio spettro di patologie congenite ed è stato definito Screening Neonatale Esteso – SNE, come stabilito ai sensi della legge n. 167 del 19 agosto 2016, che ne ha previsto l'inserimento nei LEA, al fine di garantire a tutti i nuovi nati in Italia un accesso equo a questo importante strumento di diagnosi precoce;

Lo SNE attualmente comprende oltre 40 malattie metaboliche ereditarie e la Legge di bilancio 2019 (art.1, comma 544) ha previsto la sua ulteriore estensione alle malattie neuromuscolari genetiche, alle immunodeficienze congenite severe e alle malattie da accumulo lisosomiale, richiedendo l'aggiornamento periodico dell'elenco delle malattie da includere nel *panel*;

la Leucodistrofia Metacromatica (MLD) è una grave malattia neurodegenerativa, rara e progressiva, con un tasso di prevalenza che si attesta intorno a 1,1 casi ogni 100.000 nati vivi nell'Unione Europea;

la MLD appartiene al gruppo delle malattie da accumulo lisosomiale ed è causata dalla mutazione del gene ARSA, che codifica per l'enzima arilsulfatasi A. Si distinguono tre principali forme cliniche di MLD: tardo-infantile (con insorgenza tra i 6 mesi e i 2 anni), giovanile (a sua volta suddivisa in giovanile precoce, con insorgenza tra i 4 e i 6 anni, e giovanile tardiva, con insorgenza tra i 6 e i 12 anni) e adulta (con insorgenza dopo i 12 anni);

tutte le forme di MLD comportano un progressivo deterioramento delle funzioni motorie e neurocognitive, con diversa gravità a seconda dell'età di insorgenza della malattia: le varianti infantile e giovanile sono le più severe. I sintomi della leucodistrofia metacromatica includono convulsioni, difficoltà a parlare e camminare, disturbi del comportamento e alterazioni della personalità;

CONSIDERATO che:

Ad oggi non esiste una vera e propria cura per la MLD. In casi selezionati viene proposto un trapianto di midollo osseo o di cellule staminali da cordone ombelicale, che può stabilizzare le funzioni neurocognitive;

tuttavia, dal 2022, è disponibile in Italia la terapia genica, approvata da EMA nel 2020, indicata per i bambini affetti da MLD in forma tardo-infantile o giovanile-precocoe;

tale terapia genica è stata messa a punto a partire dalla ricerca dell'Istituto San Raffaele-Telethon (SR-TIGET) di Milano e consente di arrestare o rallentare significativamente la progressione della patologia nei pazienti pre-sintomatici o paucisintomatici;

l'efficacia della terapia genica è, dunque, strettamente dipendente dalla precocità della diagnosi, la quale, per la natura clinicamente silente della malattia nei primi mesi di vita, può essere effettuata esclusivamente tramite screening neonatale;

attualmente, l'Italia non include la MLD tra le patologie ricercate attraverso lo SNE ma alcune Regioni stanno avviando programmi pilota (come la Regione Toscana e la stessa Regione Lombardia) grazie alla collaborazione con centri di ricerca e associazioni di pazienti;

in particolare, per quanto riguarda la Lombardia, nel 2024 è stato avviato un progetto che coinvolgerà 100.000 neonati e che è stato promosso dalla Fondazione Telethon grazie a un accordo con la Fondazione per l'Ospedale dei Bambini Buzzi e che è coordinato dall'Ospedale dei Bambini "Vittore Buzzi" di Milano;

ad oggi, oltre 11.000 neonati lombardi hanno ricevuto il test di *screening* per la MLD, con un tasso medio di adesione del 41,3% nei 17 punti nascita che hanno aderito al progetto;

RILEVATO, inoltre, che:

Regione Lombardia ha già dimostrato una forte attenzione verso l'ampliamento del panel delle malattie da ricercare attraverso lo screening neonatale, come evidenziato dalla DGR n. XII/596 del 10 luglio 2023, che ha avviato tale strumento di diagnosi precoce per l'atrofia muscolare spinale (SMA) a partire dal 15 settembre 2023, con una durata iniziale di tre anni;

inoltre, la Legge Regionale n. 34 del 29 dicembre 2022 (Bilancio di previsione 2023-2025) ha autorizzato una spesa annua di 2 milioni di euro per ciascun anno del triennio 2023-2025 per l'attuazione del programma sperimentale regionale di *screening* neonatale esteso alla SMA;

CONSIDERATO, pertanto, che:

l'inserimento della MLD nel pannello dello SNE è oggi fortemente raccomandato dalle società scientifiche e dalle associazioni di pazienti con malattie rare, proprio in virtù della disponibilità di un trattamento efficace e autorizzato da EMA e AIFA, nonché della drammaticità del decorso clinico nei pazienti non trattati;

Regione Lombardia possiede centri clinici e di ricerca di eccellenza in ambito genetico, neurologico e metabolico pediatrico, oltre che strutture organizzative capaci di implementare programmi di *screening* neonatale ampliati in modo efficace e scientificamente validato,

IMPEGNA LA GIUNTA REGIONALE

1. ad includere stabilmente la leucodistrofia metacromatica (MLD) nel panel regionale delle patologie diagnosticabili tramite *screening* neonatale, anche mediante l'utilizzo di risorse dedicate, come già previsto per la SMA;
2. ad assicurare la sostenibilità economica del programma di screening regionale esteso a patologie ulteriori rispetto a quelle attualmente incluse nei LEA, destinando in via strutturale apposite risorse di bilancio;
3. a consolidare la rete dei centri diagnostici e di *follow-up* clinico per la MLD, garantendo l'adeguata formazione del personale sanitario, il counseling genetico alle famiglie e il raccordo con i centri di riferimento per la terapia genica;
4. a sollecitare il Ministero della Salute, per il tramite della Conferenza delle Regioni, affinché provveda nei tempi più rapidi possibili all'aggiornamento dei LEA dello *screening* neonatale, prevedendo l'inserimento nel panel delle malattie da ricercare attraverso lo SNE della MLD, oltre che della SMA e delle altre patologie individuate dal Gruppo di Lavoro SNE;
5. a predisporre campagne di informazione pubblica, in collaborazione con le associazioni di pazienti e le società scientifiche, finalizzate ad aumentare l'adesione al programma di *screening* neonatale e a favorire la cultura della prevenzione e della diagnosi precoce delle malattie rare.

Firmatari

NOJA Lisa (Italia Viva - RE), 18/06/2025

CASATI Davide (PD), 19/06/2025

BORGHETTI Carlo (PD), 19/06/2025

CARZERI Claudia (FI Berlusconi-PPE), 19/06/2025

GALLERA Giulio (FI Berlusconi-PPE), 19/06/2025

GALLIZZI Nicolas (NOI MODERATI - SGARBI), 19/06/2025

DELBONO Emilio (PD), 24/06/2025

ROZZA Maria (PD), 24/06/2025

FRAGOMELI Gian Mario (PD), 24/06/2025

BOCCI Paola (PD), 24/06/2025

PALADINI Luca (Patto Civico), 25/06/2025

ROSATI Onorio (AVS), 25/06/2025

Atto presentato il 25/06/2025 12:59:50