

INTERROGAZIONE A RISPOSTA IMMEDIATA n. 216

ai sensi dell'articolo 100 del Regolamento interno

(Non più di una per componente del Consiglio regionale – Non più di tre per Gruppo - una sola domanda chiara e concisa su argomento urgente e particolare rilevanza politica)

Oggetto: inserimento nello screening neonatale della leucodistrofia metacromatica (MLD) in Piemonte

Premesso che

- la leucodistrofia metacromatica (MLD) è una grave patologia neurodegenerativa, rara e progressiva, appartenente al gruppo delle malattie da accumulo lisosomiale;
- la MLD è causata da mutazioni a carico del gene *ASA* (noto anche come *ARSA*), che codifica per l'enzima arisolfatasi A, deputato al metabolismo di sostanze chiamate solfatidi;

- in rari casi, la patologia è dovuta a mutazioni nel gene *PSAP*, responsabile della sintesi di diverse proteine, le saposine: tra queste la saposina B, che funge da attivatore dell'enzima ASA;
- il difetto genetico all'origine della malattia determina un deficit di arisolfatasi A e un conseguente accumulo di solfatidi nell'organismo, in particolare presso la guaina mielinica che avvolge e protegge le cellule nervose.

Considerato che

- Si distinguono tre principali forme cliniche di leucodistrofia metacromatica: 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.

Sottolineato che

- ad oggi non esiste una vera e propria cura per la MLD, si stima colpisca un bambino ogni 100mila ;
- in casi selezionati viene proposto un trapianto di midollo osseo o di cellule staminali da cordone ombelicale, che può stabilizzare le funzioni neurocognitive;

- dal 2020 è disponibile in Europa la prima terapia genica per la patologia, indicata per i bambini affetti da MLD in forma tardo-infantile o giovanile-precoc.

Evidenziato che

- la terapia genica per la MLD, messa a punto dai ricercatori dell'Istituto San Raffaele-Telethon (SR-TIGET) di Milano, è stata approvata nell'Unione Europea alla fine del 2020 e in Italia è rimborsata dal Servizio Sanitario Nazionale;
- viene somministrata tramite un'unica infusione e ha dimostrato di preservare la funzione motoria e le capacità cognitive nella maggior parte dei pazienti, purché somministrata tempestivamente: è indicata infatti per i bambini con le forme tardo-infantile o giovanile-precoc che ancora non abbiano manifestato i segni clinici della malattia e per quelli con la forma giovanile precoc che, pur presentando le prime manifestazioni cliniche, siano ancora in grado di camminare in modo indipendente e non abbiano ancora presentato un declino delle capacità cognitive.

Rilevato pertanto che

- è di fondamentale importanza una diagnosi precoc: attualmente la maggior parte dei bambini idonei al trattamento riceve la diagnosi a seguito di quella in un fratello o sorella più grandi e già sintomatici, quindi non più trattabili e destinati a un inevitabile declino.
- lo screening neonatale rappresenta uno dei principali programmi di medicina preventiva pubblica. Tramite un test effettuato su un campione di sangue prelevato da ogni neonato nei primi tre giorni di vita, consente di identificare precocemente una serie di malattie genetiche metaboliche su cui si può intervenire con un trattamento dietetico o farmacologico;
- grazie alla Legge 167, dal 2016 questo test è stato esteso sull'intero territorio nazionale a oltre 40 malattie: secondo la Società Italiana per lo studio delle Malattie Metaboliche

Ereditarie e lo Screening Neonatale (SIMMESN), sono circa 350 i bambini italiani che ogni anno potrebbero ricevere una diagnosi salvavita.

Dato atto che

- la MLD non rientra al momento tra le malattie oggetto di screening neonatale, né in Italia né nel resto del mondo: non esiste ancora infatti un test validato, ma sono già una decina gli studi in corso negli Stati Uniti, in Europa e in Medio Oriente (per un totale di circa 275mila bambini) che mirano a metterlo a punto;
- in Italia la prima Regione ad avviare un programma di screening è stata la Toscana nel marzo del 2023, coordinato dall'Azienda Ospedaliero-Universitaria Meyer di Firenze e finanziato anche grazie all'Associazione Voa Voa Amici di Sofia.

INTERROGA L'ASSESSORE COMPETENTE

se la Giunta intenda promuovere l'avvio dello screening neonatale per la MLD in Piemonte, in quali tempi e con stanziamenti adeguati a sostenere i costi dello screening neonatale per la MLD e dei relativi trattamenti.