

MOZIONE n. 31

Oggetto: Inserimento della Atrofia Muscolare Spinale (SMA) nello screening neonatale obbligatorio in Piemonte.

Il Consiglio regionale

premessato che:

- l'Atrofia Muscolare Spinale (SMA) è una malattia genetica rara e gravemente invalidante che colpisce circa 1 neonato su 10.000, che porta a una progressiva degenerazione dei motoneuroni spinali, compromettendo le capacità motorie e, nei casi più gravi, le funzioni respiratorie e vitali;
- la forma più grave, la SMA di tipo 1, si manifesta nei primi mesi di vita e, senza trattamento, può avere un esito fatale entro i primi due anni di vita;
- fino ad alcuni anni fa, il trattamento della SMA era sintomatico, basato su approcci multidisciplinari e finalizzato a migliorare la qualità di vita dei pazienti; oggi, invece, esistono terapie innovative che, se somministrate precocemente, possono rallentare o anche arrestare la progressione della malattia, migliorando significativamente la qualità e l'aspettativa di vita dei bambini affetti.

Premesso, altresì, che:

- il test genetico per la SMA esiste, è rapido, non invasivo (viene fatto attraverso il prelievo di una goccia di sangue dal tallone del neonato) e può essere integrato con facilità nei programmi di screening neonatale già esistenti per altre patologie rare, come la fibrosi cistica e le immunodeficienze congenite;
- in particolare, tale screening consente di identificare neonati affetti proprio da SMA in fase pre-sintomatica, vale a dire in una fase molto iniziale, in cui i segni clinici non si sono ancora manifestati.

Considerato che:

- la Legge n. 167/2016, ha inserito nei livelli essenziali di assistenza (LEA) gli screening neonatali obbligatori, da effettuare su tutti i nati a seguito di parti effettuati in strutture ospedaliere o a domicilio;
- a seguito dell'entrata in vigore della normativa in questione è stato dunque attivato in Italia il sistema di Screening Neonatale Esteso (SNE), che garantisce a tutti i nuovi nati l'accesso alla diagnosi precoce di un ampio spettro di malattie congenite;
- con la legge di bilancio 145/2018 - articolo 1, comma 544, lett. a) – sono state incluse all'articolo 1 della legge n. 167/2016, tra le patologie da ricercare tramite SNE, anche le malattie neuromuscolari genetiche, le immunodeficienze congenite severe e le malattie da accumulo lisosomiale;
- con decreto del 17 settembre 2020, il Ministero della Salute ha istituito il Gruppo di lavoro sullo SNE, con il compito di definire il protocollo operativo per la gestione degli screening neonatali, nel quale indicare le modalità di presa in carico del paziente positivo allo screening e di accesso alle terapie, e procedere alla revisione

della lista delle patologie da ricercare attraverso lo screening neonatale, anche in seguito alla novella normativa sopra richiamata;

- il Ministero della salute ha raccomandato l'ampliamento del pannello di malattie rare da includere nello SNE, con particolare attenzione alla SMA: il Piano Nazionale Malattie Rare 2023- 2025 riconosce la necessità di estendere lo screening neonatale a un numero sempre maggiore di malattie genetiche rare e raccomanda il coordinamento tra le Regioni e il Ministero stesso per garantire un accesso equo alle nuove diagnosi;
- in attesa che il Governo provveda, attraverso l'entrata in vigore dei nuovi LEA, all'aggiornamento delle patologie da ricercare nel sistema SNE su tutto il territorio nazionale, includendovi, tra le altre patologie, la SMA, diverse Regioni italiane, come Lombardia, Toscana, Lazio e Puglia, hanno già avviato programmi di screening per la SMA con risultati molto incoraggianti, confermando l'efficacia della diagnosi precoce e l'impatto positivo sul sistema sanitario e sociale;

Sottolineato che:

- l'inserimento della SMA nello screening neonatale garantirebbe una diagnosi tempestiva, permettendo di iniziare le cure prima dell'insorgere dei sintomi, riducendo così l'impatto della malattia;
- ogni giorno di ritardo nell'estensione degli screening neonatali per la SMA può comportare in alcuni casi il rischio di un danno irreparabile, a volte mortale, per i bambini affetti da questa malattia rara;
- il costo associato allo screening neonatale per la SMA (stimato in una gamma di costi da 5 euro a 250 euro per neonato), in base alle tecnologie che verranno usate) potrebbe portare ad un risparmio in termini di spese sanitarie e sociali, che si otterrebbe riducendo le complicanze della malattia e migliorerebbe la qualità di vita dei pazienti e delle loro famiglie.

Sottolineato da ultimo come sia essenziale rafforzare il dialogo con i medici e i professionisti sanitari coinvolti nell'assistenza per migliorare la conoscenza e la consapevolezza della SMA, anche attraverso corsi di aggiornamento e materiali informativi da distribuire ai genitori dei neonati

impegna la Giunta regionale del Piemonte

- a potenziare lo screening neonatale in Piemonte;
- a sollecitare in sede di Conferenza Stato-Regioni l'anticipazione dell'entrata in vigore dei nuovi LEA che dovranno prevedere la prestazione specifica e l'inserimento nello SNE della SMA e delle altre patologie indicate dal Tavolo Tecnico SNE citato in premessa;
- ad avviare sul proprio territorio campagne di sensibilizzazione e informazione pubblica rivolte alle famiglie per informare sulla SMA e sull'importanza dello screening neonatale, nonché programmi di formazione rivolti ai professionisti sanitari, in collaborazione con le associazioni di pazienti;

- a valutare la possibilità di attivare stanziamenti volti a sostenere le attività screening neonatale per la SMA ed i relativi trattamenti;
- a promuovere l'istituzione di un gruppo di lavoro sulle neuroscienze ampliato alle malattie rare.

---==oOo===---

*Testo del documento votato con modifiche e approvato all'unanimità dei votanti
nell'adunanza consiliare dell'11 dicembre 2024*