

MOZIONE

N. 326

Inserimento della Leucodistrofia Metacromatica (MLD) tra le patologie oggetto di screening neonatale in Regione Piemonte

Presentata da:

NALLO VITTORIA (prima firmataria) 10/07/2025, UNIA ALBERTO 10/07/2025, VERZELLA EMANUELA 10/07/2025, COLUCCIO PASQUALE 11/07/2025, VALLE DANIELE 11/07/2025, CANALIS MONICA 11/07/2025, PAONESSA SIMONA 11/07/2025, AVETTA ALBERTO 11/07/2025, PENTENERO GIOVANNA 14/07/2025, SALIZZONI MAURO 14/07/2025, CONTICELLI NADIA 15/07/2025, CALDERONI MAURO 15/07/2025, CASTELLO MARIO SALVATORE 29/07/2025

Richiesta trattazione in aula

Presentata in data 25/07/2025

Al Presidente del
Consiglio regionale
del Piemonte

MOZIONE n. 326

*ai sensi dell'articolo 18, comma 4, dello Statuto e
dell'articolo 102 del Regolamento interno*

OGGETTO: *Inserimento della Leucodistrofia Metacromatica (MLD) tra le patologie oggetto di screening neonatale in Regione Piemonte*

Il Consiglio regionale,

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-precoce;
- 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 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.

Considerato inoltre che:

- la Regione Piemonte ha già dimostrato attenzione verso l'ampliamento del panel delle malattie da ricercare attraverso lo screening neonatale approvando all'unanimità in data 11 dicembre 2024 una mozione che impegnava a potenziare lo screening neonatale in Piemonte e a valutare di stanziare fondi per sostenere le attività di screening neonatale per la SMA e i relativi trattamenti;
- 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.

IMPEGNA LA GIUNTA REGIONALE,

1. ad includere stabilmente la leucodistrofia metacromatica (MLD) nel panel regionale delle patologie diagnosticabili tramite screening neonatale;
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 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.