

ODG

N. 383

Azioni necessarie ad implementare il test per la Leucodistrofia Metacromatica (MLD) nello screening neonatale esteso della Regione Piemonte

Presentato da:

POMPEO LAURA (prima firmataria) 22/09/2025, VALLE DANIELE 22/09/2025, VERZELLA EMANUELA 22/09/2025, SALIZZONI MAURO 23/09/2025

Richiesta trattazione in aula

Presentato in data 23/09/2025

*Al Presidente del
Consiglio regionale
del Piemonte*

ORDINE DEL GIORNO n. 383

ai sensi dell'articolo 18, comma 4, dello Statuto e
dell'articolo 103 del Regolamento interno

***OGGETTO: Azioni necessarie ad implementare il test per la Leucodistrofia Metacromatica (MLD)
nello screening neonatale esteso della Regione Piemonte.***

Il Consiglio regionale del Piemonte

premessato che

- la Leucodistrofia Metacromatica (MLD) è una rara malattia genetica metabolica e neurodegenerativa che colpisce il sistema nervoso, provocando la progressiva demielinizzazione della sostanza bianca del sistema nervoso centrale e periferico;
- tale progressiva demielinizzazione danneggia la guaina mielinica che riveste le fibre nervose causando la perdita irreversibile delle funzioni sia motorie che cognitive, con esiti spesso letali e devastanti per i pazienti e le loro famiglie;
- si stima che la MLD colpisca un neonato ogni 100.000 e, ad oggi, l'efficacia delle terapie risolutive, come la terapia genica, è strettamente dipendente dalla loro somministrazione in fase presintomatica, ovvero prima che si manifestino i primi segni clinici;
- studi scientifici recenti hanno infatti dimostrato che una terapia moderna, se somministrata prima dell'insorgenza dei sintomi, permette il mantenimento della piena capacità locomotoria e del completo sviluppo cognitivo nel 100% dei casi, evidenziando la diagnosi precoce come condizione essenziale per un esito positivo;

premessò, altresì, che

- la tutela della salute fin dai primi giorni di vita è un dovere etico e istituzionale, e la Regione Piemonte ha la responsabilità di garantire ai suoi cittadini l'accesso alle migliori pratiche sanitarie, inclusa l'adozione di screening precoci per patologie gravi e curabili solo se individuate in tempo. L'inserimento del test per la MLD nello screening neonatale è, pertanto, una misura di civiltà, che dimostra la volontà di investire nella prevenzione per salvare vite e migliorare la qualità della vita dei cittadini, riducendo al contempo l'onere futuro sul servizio sanitario regionale;
- l'efficacia delle terapie disponibili, come la terapia genica e il trapianto di midollo osseo, è strettamente dipendente dalla loro somministrazione precoce, ovvero prima che si manifestino i primi sintomi clinici, rendendo la diagnosi tempestiva una condizione essenziale per un esito positivo;
- l'unico modo per diagnosticare la MLD prima della comparsa dei sintomi è attraverso lo screening neonatale, che analizza un campione di sangue prelevato al neonato nei primi giorni di vita;

preso atto che

- la Regione Piemonte, in base alla D.G.R. n. 29-4667 del 13 febbraio 2017, ha consolidato e ampliato il modello tecnico e organizzativo per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie per addivenire ad una estensione del programma di screening neonatale per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie. Pertanto la Regione, su tali presupposti, ha già quale obiettivo l'ampliamento dello screening neonatale a largo spettro;
- in altre realtà italiane come la Toscana e la Lombardia sono già stati avviati con successo programmi di screening neonatale per la MLD, dimostrando la fattibilità e l'importanza di tale iniziativa;
- la mancata implementazione dello screening neonatale per la MLD in Piemonte pone la Regione in una situazione di potenziale svantaggio rispetto alle altre realtà italiane che hanno già intrapreso questo percorso, perdendo l'opportunità di salvare vite e ridurre l'onere futuro sul servizio sanitario regionale;

considerato, altresì, che

- in Italia e nella maggior parte delle Regioni, tra cui il Piemonte, lo screening neonatale allargato non include la Leucodistrofia Metacromatica, nonostante la sua gravità e l'esistenza di terapie efficaci se somministrate in tempo utile;
- la mancata inclusione della MLD nei protocolli di screening standard rappresenta una disparità nella tutela del diritto alla salute dei neonati e una grave opportunità persa per intervenire su una patologia altrimenti incurabili una volta manifestata;
- il costo dell'esame di screening è minimo se confrontato con i costi sociali, economici e umani della gestione a lungo termine della malattia una volta che questa è conclamata;
- la Regione Piemonte ha la piena competenza in materia di tutela della salute, così come sancito dall'articolo 32 della Costituzione che riconosce la salute come fondamentale diritto dell'individuo e interesse della collettività, e dall'articolo 117 della Costituzione, che attribuisce alle Regioni la potestà legislativa concorrente in materia di tutela della salute;
- nonostante l'attenzione posta sullo sviluppo di progetti di screening genomico allargato a centinaia di patologie, la leucodistrofia metacromatica non risulta tra le malattie indagate, confermando che l'assenza di un test dedicato è una lacuna del sistema sanitario che merita un'attenzione particolare e non rinviabile;

verificato che

- presso l'Ospedale Regina Margherita di Torino opera il laboratorio di screening neonatale che costituisce il punto di riferimento per gli screening della Regione Piemonte e della Regione Valle d'Aosta e che è un'eccellenza a livello nazionale, poiché è il primo in Italia ad aver avviato uno screening neonatale mediante analisi genetica. Pertanto la Regione Piemonte è già dotata di una struttura predisposta al più esteso ampliamento degli screening neonatali;

rimarcato che

- allo stato attuale la MLD non rientra tra le patologie ricercate attraverso lo screening neonatale esteso (SNE) di cui sulla legge n. 167/2016, che ha ampliato il programma di

screening obbligatorio da 3 a circa 40 malattie metaboliche ereditarie, permettendo una loro diagnosi precoce;

- l'inserimento della MLD nel panel dello SNE è oggetto di raccomandazioni espresse sia dalla comunità scientifica che da parte delle associazioni mediche e dalle associazioni di pazienti con malattie rare, in virtù della disponibilità di una terapia genica autorizzata da EMA e AIFA, anche se somministrabile solo per alcune tipologie di pazienti;

tenuto conto che

- la problematica specifica dell'implementazione dello screening per la MLD è già stata portata all'attenzione del Consiglio regionale sia dalle forze di opposizione che dalla maggioranza;
- in particolare, in risposta ad alcuni atti di sindacato ispettivo discussi in Aula consiliare, l'Assessore alla Sanità Riboldi ha spiegato che la Regione sta lavorando per costruire un sistema che sia in grado di includere progressivamente nuove patologie, come, appunto, la MLD. Primo tassello di tale sistema è stata la costituzione di un Gruppo di studio, formato da clinici, con l'obiettivo di studio e elaborazione di proposte di riorganizzazione delle attività di screening, con possibile estensione ad altre patologie;

evidenziato che

- una questione molto delicata in merito è, inoltre, costituita dalle risorse finanziarie che è necessario stanziare. Infatti lo screening della MLD non rientra nell'ambito delle prestazioni coperte dai Livelli essenziali di assistenza (LEA) e quindi finanziate con il Fondo sanitario nazionale, per cui si rende necessaria l'interlocuzione con Fondazioni bancarie e altri soggetti esterni che possano contribuire in modo significativo al finanziamento dello screening per la MLD;

IMPEGNA

la Giunta regionale

- ad inserire la Leucodistrofia metacromatica nel panel regionale di screening neonatale, in collaborazione con il Ministero della Salute e il Centro di Coordinamento Nazionale Screening Neonatale;

- a definire le tempistiche e le modalità operative per l'implementazione del programma di screening, tenendo conto delle strutture e dei laboratori già disponibili sul territorio, come quello dell'Ospedale Regina Margherita di Torino, per accelerare il processo;
- ad inserire la diagnosi precoce delle malattie genetiche rare, tra cui la MLD, tra le priorità del Piano Regionale della Prevenzione e del Piano Sanitario Regionale, individuando in modo chiaro ed esauriente gli obiettivi da raggiungere e le relative tempistiche;
- a garantire una completa presa in carico dei pazienti diagnosticati, definendo un percorso assistenziale e terapeutico tempestivo e adeguato;
- a sollecitare, tramite la Conferenza Stato-Regioni, il Ministero della Salute affinché provveda ad un tempestivo aggiornamento dei LEA prevedendo l'introduzione dello screening sulla MLD nel panel delle malattie da ricercare nei neonati;
- a predisporre protocolli operativi mirati all'identificazione precoce della MLD garantendo la formazione continua del personale sanitario impegnato in tale attività;
- a promuovere specifiche campagne di informazione mirate alla sensibilizzazione in merito alla MLD ed alla necessità di una sua diagnosi tempestiva;
- a stipulare uno specifico protocollo d'intesa con Enti di ricerca e Università per sostenere la ricerca in merito alle nuove cure ed alle terapie disponibili per il trattamento dell'MLD;
- ad avviare un'interlocuzione con soggetti quali Fondazioni bancarie, Enti filantropici ed altri soggetti per reperire le risorse necessarie, impegnandosi a stanziare comunque una quota significativa e stabile nel tempo di fondi regionali.