

**MOZIONE**

**N. 605**

Avvio di un progetto pilota regionale di screening neonatale su DBS per la Leucodistrofia Metacromatica (MLD), finalizzato all'estensione omogenea dello screening in Piemonte e alla candidatura della patologia all'aggiornamento del panel nazionale

*Presentata da:*

*VALLE DANIELE (primo firmatario) 03/03/2026, POMPEO LAURA 03/03/2026, AVETTA ALBERTO 03/03/2026, ISNARDI FABIO 04/03/2026, VERZELLA EMANUELA 04/03/2026, CALDERONI MAURO 04/03/2026, NALLO VITTORIA 04/03/2026, SALIZZONI MAURO 09/03/2026*

*Richiesta trattazione in aula*

*Presentata in data 10/03/2026*

*Al Presidente del  
Consiglio regionale  
del Piemonte*

## **MOZIONE n. 605**

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

**OGGETTO:** *Avvio di un progetto pilota regionale di screening neonatale su DBS per la Leucodistrofia Metacromatica (MLD), finalizzato all'estensione omogenea dello screening in Piemonte e alla candidatura della patologia all'aggiornamento del panel nazionale.*

### **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 e diagnosi precoce;
- lo screening neonatale costituisce un intervento di prevenzione sanitaria secondaria che consente la diagnosi precoce di patologie congenite per le quali esistono interventi terapeutici o percorsi di presa in carico specifici; se avviati prima della comparsa dei sintomi, tali interventi migliorano in modo significativo la prognosi e la qualità di vita, riducendo impatti gravi sullo sviluppo psicofisico e, in alcuni casi, prevenendo esiti fatali;
- in Italia lo screening neonatale gratuito e obbligatorio, avviato nel 1992 per un primo nucleo di patologie, è stato progressivamente esteso e definito come Screening Neonatale Esteso (SNE) dalla Legge 19 agosto 2016, n. 167, che ne ha previsto l'inserimento nei LEA per garantire a tutti i nuovi nati un accesso equo alla diagnosi precoce;
- lo SNE comprende attualmente 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 del panel;
- la Legge di Bilancio 2026, art. 1, comma 340, lettera m), destina risorse alla realizzazione di accertamenti diagnostici negli screening neonatali per l'individuazione precoce della leucodistrofia metacromatica;

#### **Considerato che**

- la Leucodistrofia Metacromatica (MLD) è una grave malattia neurodegenerativa, rara e progressiva, con una prevalenza stimata 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 da mutazioni del gene ARSA, che codifica per l'enzima arilsulfatasi A; si distinguono forme tardo-infantile (insorgenza tra 6 mesi e 2 anni), giovanile (4-12 anni) e adulta (dopo i 12 anni);



- tutte le forme comportano un progressivo deterioramento delle funzioni motorie e neurocognitive, con maggiore severità nelle forme infantile e giovanile, e possono manifestarsi con convulsioni, difficoltà nel linguaggio e nella deambulazione, disturbi del comportamento e alterazioni della personalità;
- è disponibile una terapia genica per forme precoci di MLD autorizzata a livello UE dal 17 dicembre 2020; tale terapia, messa a punto a partire dalla ricerca dell'Istituto San Raffaele-Telethon (SR-TIGET) di Milano, consente di arrestare o rallentare significativamente la progressione della patologia nei pazienti pre-sintomatici o paucisintomatici, rendendo la diagnosi molto precoce la condizione determinante per l'effettiva possibilità di intervento;
- lo screening per MLD è tecnicamente realizzabile nel contesto del prelievo neonatale routinario mediante DBS (goccia di sangue su cartoncino) con approccio biochimico e un percorso strutturato di conferma diagnostica e presa in carico, senza ricorrere a screening genomico di popolazione;

### **Considerato inoltre che**

- la MLD non è attualmente inclusa nel panel nazionale dello SNE e, in questo quadro, i progetti pilota regionali rappresentano lo strumento più percorribile per costruire evidenze di implementazione, procedure, indicatori e governance utili alla candidatura della MLD ai successivi aggiornamenti, garantendo nel frattempo equità di accesso sul territorio;
- in Italia lo screening neonatale per MLD è già entrato in una fase applicativa: in Toscana è previsto per legge (DGR 1149/2025) ed è operativo da ottobre 2025, mentre in Lombardia e Puglia sono in corso sperimentazioni tramite progetti pilota;
- a livello internazionale esistono precedenti consolidati e programmi pubblici basati su NBS biochimico su DBS: la Norvegia ha incluso la MLD nel programma nazionale da giugno 2024; negli Stati Uniti la MLD è stata inserita nel Recommended Uniform Screening Panel (RUSP) il 16 dicembre 2025 e lo Stato di New York ha avviato uno screening universale in pilota dentro il NBS routinario dal 12 settembre 2025; sono inoltre documentate esperienze di pilotaggio su DBS in più Paesi europei e extraeuropei, a conferma della fattibilità operativa e della replicabilità del percorso;

## **IMPEGNA**

### **la Giunta regionale del Piemonte**

1. Ad attivare un progetto pilota regionale di screening neonatale per MLD su DBS nell'ambito del percorso SNE, assicurando la massima omogeneità territoriale ed evitando disparità tra residenti nel territorio regionale, mediante la piena adesione dei punti nascita e la massima copertura del programma in Piemonte. Il progetto dovrà essere definito con atto formale che indichi governance e responsabilità operative, tempi di avvio e durata del pilota, modalità di coinvolgimento dei punti nascita e indicatori di monitoraggio, includendo almeno copertura complessiva e per punto nascita, adesione dei punti nascita, tempi di refertazione, tempi di conferma diagnostica e tempi di presa in carico;
2. A individuare e formalizzare una rete regionale di riferimento per la MLD che includa il laboratorio o i laboratori di screening e di secondo livello e uno o più centri clinici di riferimento (metabolica/neurologia pediatrica, neuroradiologia, genetica medica), garantendo diagnosi di conferma tempestiva, counseling genetico, presa in carico multidisciplinare e raccordo con i centri abilitati ai trattamenti indicati;

3. Ad adottare o aggiornare un PDTA regionale per la MLD che descriva in modo operativo il percorso dal sospetto allo screening alla conferma diagnostica, i criteri di invio e le finestre temporali clinicamente rilevanti, le modalità di accesso ai trattamenti indicati, il follow-up clinico e il supporto alle famiglie;
4. A garantire informazione chiara e uniforme alle famiglie e formazione mirata agli operatori dei punti nascita, assicurando coerenza con il quadro normativo ed etico, con particolare riferimento a consenso informato, tutela dei dati e tracciabilità del percorso;
5. A definire la sostenibilità economica del progetto pilota e della rete di presa in carico, stimando i costi di laboratorio, conferme diagnostiche, organizzazione, presa in carico e reporting, individuando risorse dedicate e valorizzando le risorse nazionali disponibili, con rendicontazione trasparente;
6. A prevedere un sistema di monitoraggio e reporting verso la Commissione consiliare competente, con cadenza almeno annuale, riportando dati aggregati, criticità operative, tempi di processo e proposte di consolidamento e, in particolare, l'andamento della copertura e dell'adesione dei singoli punti nascita, evidenziando eventuali scostamenti e le misure correttive adottate per garantire uniformità sul territorio;
7. A promuovere tramite la Conferenza delle Regioni e i canali istituzionali competenti la candidatura della MLD all'aggiornamento del panel nazionale dello SNE, valorizzando i dati e l'esperienza organizzativa prodotti dal progetto pilota in Piemonte;
8. A stabilire che il progetto pilota regionale sia fondato su screening neonatale biochimico su DBS, con eventuali approfondimenti genetici limitati alla sola fase di conferma diagnostica e counseling, escludendo l'uso di screening genomico di popolazione come criterio di accesso al programma;
9. A prevedere, al termine del periodo di pilota, una valutazione tecnica e organizzativa finalizzata, se positiva, alla stabilizzazione regionale del percorso nelle more dell'aggiornamento nazionale.

Torino, \_\_\_\_\_

**Daniele VALLE**

Consigliere regionale del Piemonte