

Interrogazione n. 1321

presentata in data 8 ottobre 2024

a iniziativa dei Consiglieri Bora, Casini, Carancini, Cesetti, Mangialardi, Mastrovincenzo, Minardi, Vitri

Avvio screening neonatale per l'atrofia muscolare spinale (SMA)

a risposta orale

I sottoscritti Consiglieri Regionali,

PREMESSO CHE

- l'atrofia muscolare spinale (Sma) è una patologia neuromuscolare genetica rara caratterizzata dalla progressiva morte dei motoneuroni, le cellule nervose del midollo spinale che impartiscono ai muscoli il comando di movimento. Essa colpisce circa 1 neonato ogni 10.000 e costituisce la più comune causa genetica di morte infantile causata, nel 95% dei casi, da specifiche mutazioni nel gene SMN1, che codifica la proteina SMN (Survival Motor Neuron), essenziale per la sopravvivenza e il normale funzionamento dei motoneuroni;

- è disponibile una terapia per la SMA che dà risultati eccellenti se iniziata il più precocemente possibile e che richiede la diagnosi della malattia genetica sin dalle prime ore di vita del bambino grazie ad un test neonatale. Tutti i bambini nati in Italia vengono sottoposti per legge tra le 48 e le 72 ore di vita ad un test consistente nel prelievo di piccole gocce di sangue dal tallone, per individuare precocemente diverse malattie genetiche ed ereditarie. Attraverso lo stesso prelievo è possibile individuare anche la SMA ma, ad oggi, questa specifica malattia non viene testata alla nascita con conseguenti gravi implicazioni per la sopravvivenza, la salute e la qualità di vita del bambino.

PRESO ATTO CHE

- in data 19 maggio 2022 è stata presentata dal Gruppo del Partito Democratico la Proposta di Legge n. 113/22 con la quale si chiede di rendere obbligatorio lo screening neonatale anche per l'atrofia muscolare spinale attraverso l'attivazione di un protocollo operativo con cui vengano definite le metodologie standardizzate da utilizzare nello svolgimento del test genetico;

- nonostante ripetuti solleciti, l'iter di approvazione della proposta di legge è rimasto fermo alla fase preliminare di audizione presso la IV Commissione Assembleare;

- ad ottobre 2023, con l'approvazione della Delibera di Giunta n. 1434 ad oggetto "Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale (PDTA) per la gestione del paziente con atrofia muscolare spinale (SMA) sul territorio marchigiano" veniva espressamente dichiarato che "Lo screening neonatale ad oggi è l'unico strumento che permette di porre diagnosi prima che la malattia si manifesti clinicamente, evitando ritardi diagnostici e conseguentemente peggioramento della prognosi. Il pediatra di libera scelta auspica l'attivazione dello screening neonatale in tempi brevi."

EVIDENZIATO CHE

- con legge regionale n. 16 del 31 luglio 2024 "Variazione generale del bilancio di previsione 2024/2026", con variazione della Tabella E, è stata stanziata la somma complessiva di € 249.636,12 – "trasferimento risorse per lo screening neonatale SMA;

- con DGR 1422 del 23/09/2024 la Giunta regionale dispone di attivare un programma regionale di screening neonatale esteso per l'atrofia muscolare spinale e di affidarne l'esecuzione al centro di riferimento regionale per lo screening neonatale dell'AST di Pesaro Urbino.

CONSIDERATO CHE

- la DGR 1422/2024 demanda all'ARS il compito di istituire un tavolo al fine di definire con specifico atto le azioni in capo alle Aziende sanitarie necessarie alla definizione del percorso;
- le risorse stanziare a bilancio afferiscono all'annualità 2024. Occorre pertanto procedere celermente al fine di procedere all'impegno e all'utilizzo delle stesse nel più breve tempo possibile e comunque entro l'anno in corso.

INTERROGANO

Il Presidente della Giunta Regionale e l'Assessore competente per sapere:

- quali attività e azioni sono state poste in essere dall'ARS al fine di dare avvio in tempi celeri alla definizione/attivazione del programma di screening neonatale esteso per l'atrofia muscolare spinale;
- in particolare, se si è proceduto all'istituzione del tavolo dedicato alla definizione delle azioni necessarie alla definizione del percorso. In caso affermativo, quando si è riunito il tavolo, quando si riunirà e quali sono stati gli esiti degli incontri già effettuati;
- se e con quali modalità è previsto anche il coinvolgimento dei centri nascita regionali, al fine di raccogliere informazioni utili alla discussione degli aspetti prettamente operativi nella fase di definizione del percorso;
- entro quando è prevista l'attivazione definitiva del programma regionale di screening neonatale esteso per l'atrofia muscolare spinale previsto con DGR 1422/2024.