

Interrogazione n. 263

presentata in data 7 maggio 2026

a iniziativa dei Consiglieri Vitri, Caporossi, Catena, Cesetti, Mancinelli, Mangialardi, Mastrovincenzo, Piergallini, Seri

Attivazione urgente dello screening neonatale per l'Atrofia Muscolare Spinale (SMA) nella Regione Marche e tempistiche per la piena operatività

a risposta orale

I SOTTOSCRITTI CONSIGLIERI REGIONALI

Premesso che

l'Atrofia Muscolare Spinale è una malattia neuromuscolare genetica rara che causa una progressiva degenerazione e perdita dei motoneuroni (cellule nervose che permettono i movimenti volontari) nel midollo spinale;

la SMA è una tra le patologie neuromuscolari più frequenti in età pediatrica;

l'incidenza complessiva è stimata in 1 neonato ogni 10.000 nati vivi e circa 1 soggetto su 40-60 nella popolazione generale è portatore sano di SMA.

Considerato che

la tempestività del trattamento è assolutamente determinante. Esiste una finestra terapeutica critica particolarmente ristretta nelle forme più gravi di SMA, perché la perdita di motoneuroni è irreversibile: ogni giorno di ritardo può tradursi in una perdita neuronale permanente;

quanto sopra è dimostrato dai dati dello screening neonatale: neonati trattati in fase presintomatica raggiungono tappe motorie normali o quasi normali, mentre lo stesso trattamento iniziato dopo l'esordio dei sintomi, anche dopo poche settimane, mostra risultati significativamente inferiori;

uno studio pubblicato recentemente su Nature Communications, frutto di una collaborazione tra i gruppi di ricerca del Centro Dino Ferrari dell'Università Statale di Milano, di Humanitas University e della Fondazione IRCCS Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico con il contributo della Columbia University di New York, informa di una scoperta importantissima: la malattia inizia molto prima della comparsa dei sintomi, rafforzando quindi l'importanza cruciale dello screening neonatale e del trattamento precoce.

Evidenziato che

nell'aprile 2025 lo screening SMA è stato incluso tra i nuovi LEA ma per l'approvazione nazionale definitiva occorrono altri passaggi;

nel marzo 2026 è stato trasmesso al Parlamento il Decreto Ministeriale ISO-RISORSE che prevede lo screening SMA formalmente riconosciuto nei LEA usando i laboratori neonatali già finanziati senza, quindi, aumentare la spesa.

Verificato che

in attesa di una legge nazionale sullo Screening Nazionale Esteso, l'attuazione dello screening per la SMA è demandata alle Regioni, determinando una disomogeneità territoriale nell'accesso al test;

sono 13 le regioni italiane in cui è attualmente attivo lo screening neonatale per l'atrofia muscolare spinale (Abruzzo, Campania, Emilia Romagna, Friuli Venezia Giulia, Lazio, Lombardia, Liguria, Puglia, Piemonte e Valle d'Aosta, Toscana, Trentino Alto Adige, Veneto);

sono 5 le regioni in cui è in programma l'avvio di progetti sperimentali per aggiungere la SMA alle patologie già oggetto di screening (Basilicata, Calabria, Marche, Sardegna, Sicilia).

Visto

la Legge 104/1992 che ha introdotto l'obbligatorietà e la gratuità per gli screening neonatali per ipotiroidismo congenito, fibrosi cistica e fenilchetonuria

la Legge n. 147 del 27 dicembre 2013 "Disposizioni per la formazione del bilancio annuale e pluriennale dello Stato" Legge di stabilità 2014 al comma 229 dell'art. 1, con cui si stanziavano fondi per l'avvio anche in via sperimentale dello screening allargato su tutto il territorio italiano;

la Legge n. 167 del 19 agosto 2016 "Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie" che ha esteso l'obbligo a oltre 40 malattie metaboliche ereditarie, attraverso l'inserimento nei LEA (Livelli Essenziali di Assistenza) degli screening neonatali obbligatori;

il DM 13 ottobre 2016 recante "Disposizioni per l'avvio dello screening neonatale per la diagnosi di malattie metaboliche ereditarie";

la Legge 30 dicembre 2018, n. 145 all'art. 1, comma 544, che modificando la Legge 167/2016, ha esteso lo screening alle malattie neuromuscolari genetiche, alle immunodeficienze congenite severe e alle malattie da accumulo lisomiale, stabilendo la revisione periodica (almeno biennale) della lista delle malattie da ricercare attraverso lo screening neonatale.

Richiamate

le mozioni n. 111/2021 "Adozione di un programma di inserimento dell'Atrofia Muscolare Spinale nel pannello dello Screening Neonatale Esteso della Regione Marche" e n. 1002/2023 "Attuazione mozione n. 111/2021 "Adozione di un programma di inserimento dell'Atrofia Muscolare Spinale nel pannello dello Screening Neonatale Esteso della Regione Marche" del gruppo consiliare regionale del M5S.

Considerato altresì

l'istanza di accesso formale agli atti del gruppo consiliare regionale del PD del 10 settembre 2025 in relazione all'avvio dell'attività genomica per lo screening e la diagnostica della SMA.

Visto altresì

la DGR n.918 del 17 giugno 2013 "Screening neonatale allargato per le malattie metaboliche ereditarie nella Regione Marche" che ha avviato lo screening neonatale allargato per malattie metaboliche ereditarie, in aggiunta agli screening neonatali obbligatori previsti dalla Legge 104/1992. Il provvedimento definiva l'organizzazione del programma e ne attribuiva la gestione al Centro Regionale Screening all'Azienda Ospedaliera Ospedali Riuniti Marche Nord, oggi AST Pesaro Urbino, Stabilimento Ospedaliero Santa Croce di Fano;

la Deliberazione n. 57 del 9 agosto 2023 "Piano Socio-Sanitario regionale 2023-2025. Salute, sicurezza e innovazione per i cittadini marchigiani" che inserisce tra gli obiettivi a medio termine l'avvio di un progetto per lo screening neonatale per SMA, recependo la mozione 111/2021;

la DGR 1434/2023 "Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale (PDTA) per la gestione del paziente con Atrofia Muscolare Spinale (SMA) sul territorio marchigiano"

che con L.R. n. 16/2024 (Variazione alla Tabella E) è stato creato il capitolo di spesa “Trasferimento di risorse per lo screening neonatale SMA” con risorse pari a 249.636,12 euro;

la DGR 1422/2024 “Avvio dello screening Neonatale per l’Atrofia Muscolare Spinale” e il decreto ARS 154/2024 che individuano la UOSD Diagnostica Alta Complessità – Settore Genetica molecolare (UOSD DAC) presso lo stabilimento Ospedaliero San Salvatore a Pesaro, quale struttura deputata e formalmente autorizzata alla erogazione di test genetici;

che in data 14 aprile 2025 la struttura denominata “UOSD Diagnostica Alta Complessità – Laboratorio di Genetica molecolare e citogenetica” è stata sottoposta a visita del GAAR (Gruppo Autorizzazione Accreditamento Regionale) per la verifica dei requisiti previsti nel Manuale Autorizzazione all’esercizio delle strutture regionali.

Tutto ciò premesso e considerato,

INTERROGANO

il Presidente della Giunta regionale e l’Assessore delegato per sapere:

- quale sia lo stato di attuazione effettivo dello screening neonatale per la SMA nella Regione Marche, anche in relazione all’applicazione della DGR n. 1422/2024;
- se, vista la richiesta di accreditamento, la struttura “UOSD Diagnostica Alta Complessità – Laboratorio di Genetica molecolare e citogenetica” è operativa;
- chi è il professionista con responsabilità medico-legali e da chi è composto l’organico assegnato alla suddetta struttura di riferimento, relativamente alle prestazioni erogate e da erogare;
- quali azioni intendano adottare per garantire la piena operatività e uniformità dello screening su tutto il territorio regionale, in coerenza con i LEA e con la normativa nazionale vigente;
- quali siano le tempistiche previste per l’attivazione completa dello screening in tutti i punti nascita delle Marche;
- se ritengano il DM ISO-RISORSE la risposta utile per l’attuazione regionale dello screening neonatale SMA e quali risorse regionali economiche, organizzative e tecnologiche siano state stanziare o intendano stanziare per accelerare l’implementazione del programma;
- quali iniziative intendano assumere per garantire l’applicazione e l’equità di accesso allo screening neonatale e superare le attuali disomogeneità territoriali regionali.