

## **Mozione n. 111**

*presentata in data 14 luglio 2021*

ad iniziativa delle Consigliere Ruggeri, Lupini

### **Adozione di un programma di inserimento dell'Atrofia Muscolare Spinale nel pannello dello Screening Neonatale Esteso della Regione Marche**

#### L'ASSEMBLEA LEGISLATIVA DELLE MARCHE

Premesso che:

- l'Atrofia Muscolare Spinale (SMA) è una malattia di tipo degenerativo, caratterizzata dalla perdita irreversibile dei motoneuroni (le cellule che trasportano gli impulsi nervosi dal cervello ai muscoli) e causata da mutazioni genetiche, che determina una severa compromissione delle funzionalità muscolari, impedendo al bambino di reggere autonomamente la testa, di deglutire, di compiere i normali progressi fisici, interferendo anche con le funzioni respiratorie e determinando la necessità di ventilazione permanente, con esito letale entro i primi due anni di vita.

Considerato che:

- la SMA colpisce annualmente circa 40/50 neonati in Italia, rappresentando la prima causa genetica di morte infantile;
- negli ultimi anni, grazie alla comprensione dei meccanismi genetici alla base della SMA, sono state sviluppate nuove terapie geniche che si sono dimostrate efficaci nell'arrestare la perdita irreversibile dei motoneuroni e la progressione naturale della malattia, se somministrate prima dell'insorgenza dei sintomi;
- la diagnosi di SMA in fase presintomatica si basa sull'applicazione di un protocollo analitico di screening neonatale molecolare che permette l'identificazione precoce e la presa in carico clinico-terapeutica dei pazienti SMA;
- a novembre 2020 l'Agenzia Italiana del Farmaco (AIFA) ha ammesso la rimborsabilità a carico del SSN della terapia genica con il farmaco Zolgensma per i neonati fino a 6 mesi di età con diagnosi di SMA di tipo 1 e, con nota del 10 marzo 2021, ha esteso la rimborsabilità per tutti i bambini affetti da SMA di tipo 1 fino a 3,5 Kg di peso.

Visto:

- la D.G.R. n. 918 del 17/06/2013 ad oggetto "Screening neonatale allargato per malattie metaboliche ereditarie nella Regione Marche";
- la Legge n. 167 del 19.08.2016 ad oggetto "disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie";
- il Decreto del Ministero della Salute del 13.10.2016, recante "Disposizioni per l'avvio dello screening neonatale per la diagnosi precoce delle malattie metaboliche ereditarie";

- il D.P.C.M. 12.01.2017 recante Definizione e aggiornamento di livelli essenziali di assistenza, di cui all'art. 1, comma 7 del D.Lgs. n. 502 del 30.12.1992";
- il D.L. n. 162 del 30.12.2019 "milleproroghe 2020" che ha stabilito il termine del 30.06.2020 per l'aggiornamento degli screening neonatali che includono nel panel anche le malattie neuromuscolari, immunodeficienze congenite severe e malattie da accumulo lisosomiale.

Rilevato che:

- la Regione Lazio e la Regione Toscana hanno già avviato nel corso del 2020 un progetto pilota per lo screening neonatale molecolare della SMA su 140.000 neonati, coordinato dall'Azienda ospedaliero-universitaria Meyer e l'Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma, sulla base di un'apposita convenzione;
- la Regione Puglia ha approvato la L.R. n. 4 del 19.04.2021 "Screening obbligatorio per l'Atrofia Muscolare Spinale (SMA)", con la quale vengono stabilite le modalità di esecuzione di un progetto pilota per lo screening neonatale per la SMA mediante test genetico da eseguirsi tra le verifiche sanitarie di routine sui nuovi nati.

#### IMPEGNA

il Presidente e la Giunta regionale:

a promuovere e finanziare l'adozione di un progetto pilota, della durata di almeno 2 anni, che preveda l'inserimento nel novero degli screening neonatali obbligatori di uno screening molecolare idoneo all'identificazione precoce e la conseguente presa in carico dei neonati affetti da SMA, da attuarsi mediante una collaborazione di tipo multidisciplinare tra l'A.O. Marche Nord e l'A.O.U. Ospedali Riuniti di Ancona.