

Mozione n. 65

presentata in data 9 aprile 2026

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

Avvio di un progetto pilota regionale di screening neonatale su DBS per la Leucodistrofia Metacromatica (MLD), finalizzato alla prevenzione dei danni neurologici irreversibili e alla candidatura della patologia all'aggiornamento del panel nazionale

L'ASSEMBLEA LEGISLATIVA DELLE MARCHE

PREMESSO CHE:

- Lo Screening Neonatale Esteso (SNE) rappresenta uno dei più importanti strumenti di sanità pubblica e medicina preventiva, in quanto consente di individuare precocemente patologie genetiche per le quali esistono trattamenti in grado di cambiare radicalmente la storia clinica del paziente;
- La Leucodistrofia Metacromatica (MLD) è una gravissima patologia neurodegenerativa su base genetica, appartenente al gruppo delle malattie da accumulo lisosomiale, causata dal deficit dell'enzima arilsulfatasi A (ARSA). Nelle sue forme a esordio precoce, la malattia compromette in pochi mesi le capacità neuromotorie e cognitive del bambino, con esito gravemente invalidante o letale.

ATTESO CHE:

- Dal 17 dicembre 2020 è autorizzata a livello europeo una terapia genica (sviluppata a partire dalla ricerca dell'Istituto San Raffaele-Telethon SR-TIGET di Milano) che ha modificato in maniera sostanziale il paradigma di gestione della patologia;
- Le evidenze cliniche dimostrano che tale trattamento è in grado di arrestare o rallentare significativamente la progressione della malattia, ma esclusivamente se somministrata nei pazienti in fase pre-sintomatica o paucisintomatica;
- Senza lo screening neonatale, la diagnosi avviene sistematicamente dopo la comparsa dei sintomi, quando il danno neurologico è ormai irreversibile, precludendo l'unica opzione terapeutica salvavita.

VISTO CHE:

- Lo screening per MLD è oggi tecnicamente sostenibile, rapido e sicuro. Si inserisce nel contesto del prelievo neonatale di routine (la goccia di sangue su cartoncino, DBS - *Dried Blood Spot*) utilizzando un approccio biochimico, senza necessitare di un più complesso screening genomico di popolazione;
- La Legge Statale 30 dicembre 2025, n. 199 (Bilancio di previsione dello Stato 2026-2028), all'articolo 1, comma 340, ha stanziato fondi specifici per potenziare le misure di prevenzione collettiva, tra cui la realizzazione di accertamenti diagnostici per l'individuazione precoce della Leucodistrofia Metacromatica.

CONSIDERATO CHE:

- In Italia si sta assistendo a una frammentazione del diritto alla salute basata sulla "geografia della nascita". In Toscana lo screening è già operativo e previsto per legge; in Lombardia e Puglia sono in corso sperimentazioni; il 31 marzo 2026 la Liguria ha approvato una mozione in tal senso, e percorsi legislativi analoghi sono in fase avanzata in Friuli Venezia Giulia, Sardegna e altre regioni;

- L'Associazione *Voa Voa! Amici di Sofia APS*, che da oltre dieci anni si batte per l'inserimento della MLD nel panel dei test obbligatori, ha lanciato in questi giorni la campagna nazionale "Stop MLD", denunciando come il ritardo burocratico delle Regioni si traduca, di fatto, in una condanna per i nuovi nati affetti dalla patologia.

RITENUTO CHE:

- a livello internazionale esistono precedenti 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 (con pubblicazione su Federal Register il 22 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;
- La Regione Marche non possa e non debba ritardare l'implementazione di uno strumento diagnostico salvavita, ma debba garantire ai propri neonati le stesse opportunità di salute, diagnosi e cura attualmente offerte o in via di definizione in altre Regioni virtuose.

Tutto ciò premesso e considerato,

IMPEGNA

IL PRESIDENTE E LA GIUNTA REGIONALE:

1. Ad attivare con urgenza un progetto pilota regionale di screening neonatale per la MLD su DBS (Dried Blood Spot) in tutti i punti nascita delle Marche, definendone la governance tramite atto formale che indichi i laboratori di riferimento, la rete clinica per la presa in carico, i tempi di refertazione e di conferma diagnostica.
2. A definire uno specifico Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale (PDTA) regionale per la MLD, che preveda una presa in carico clinica, psicologica e assistenziale dei neonati positivi allo screening e delle loro famiglie.
3. A garantire un'adeguata informazione alle famiglie e una formazione mirata agli operatori sanitari dei punti nascita marchigiani, ponendo particolare attenzione al consenso informato e al trattamento dei dati sanitari, avvalendosi anche dell'esperienza delle associazioni dei pazienti attive sul tema.
4. A farsi parte attiva in sede di Conferenza Stato-Regioni e presso i canali istituzionali competenti (Ministero della Salute) per promuovere l'immediata inclusione della Leucodistrofia Metacromatica nell'aggiornamento del panel nazionale dello Screening Neonatale Esteso (SNE), mettendo a disposizione del tavolo nazionale i dati epidemiologici e organizzativi che scaturiranno dal progetto pilota marchigiano.
5. A sfruttare appieno i fondi nazionali stanziati dalla Legge di Bilancio 2026 (L. 199/2025) per sostenere e strutturare il programma di screening regionale, relazionando periodicamente al Consiglio Regionale sullo stato di avanzamento del progetto.