

REGIONE MARCHE  
Assemblea legislativa

**proposta di legge n. 115**

a iniziativa dei Consiglieri Bora, Biancani, Carancini, Casini, Cesetti,

Mangialardi, Mastrovincenzo, Vitri

*presentata in data 25 maggio 2022*

-----

SCREENING NEONATALE SUPER ESTESO ALLE IMMUNODEFICIENZE  
CONGENITE SEVERE E ALLE MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE

-----

**Art. 1**

*(Obbligatorietà dello screening neonatale per immunodeficienze congenite severe, malattie genetiche neuromuscolari e malattie da accumulo lisosomiale)*

1. Al fine di garantire la diagnosi precoce in età neonatale e la relativa somministrazione di efficaci terapie farmacologiche, è obbligatorio lo screening per le immunodeficienze congenite severe, malattie neuromuscolari genetiche e malattie da accumulo lisosomiale, ai sensi della legge 19 agosto 2016, n. 167 (Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie).

2. Per la durata massima di ventiquattro mesi, e in ogni caso sino alla revisione e aggiornamento della lista delle patologie da ricercare attraverso lo screening neonatale, ai sensi del comma 2-bis dell'articolo 4 della legge 167/2016, le disposizioni contenute in questa legge hanno natura di progetto pilota sperimentale.

**Art. 2**

*(Tempi e modalità del prelievo)*

1. Lo spot ematico Dried Blood Spot (DBS) per lo screening di cui all'articolo 1 sarà compreso tra quelli prelevati al neonato presso il punto nascita raccolto sul cartoncino utilizzato per gli screening neonatali obbligatori già in vigore ed effettuato entro e non oltre l'arco temporale di 48-72 ore di vita del neonato.

2. L'anagrafica del paziente sarà integrata con gli screening oggetto di questa legge e il cartoncino comprenderà anche gli screening di cui all'articolo 1.

3. Il cartoncino di cui al comma 1 deve essere raccolto e inviato presso il Centro regionale dello screening neonatale come di prassi, accompagnato da un modulo sottoscritto rispettivamente dagli operatori addetti alla preparazione, alla consegna e alla ricezione.

**Art. 3**

*(Tempi e modalità del test)*

1. Il test in laboratorio è effettuato entro e non oltre l'arco temporale di due-cinque giorni dall'accettazione del campione prelevato e con le modalità stabilite dal centro di riferimento.

**Art. 4**

*(Laboratorio di screening neonatale)*

1. Il Laboratorio di diagnostica delle malattie sopracitate competente per le attività di cui agli articoli 2 e 3 è quello del Centro screening neonatale unico regionale Santa Croce di Fano – Ospedali Marche Nord.

2. Il responsabile del Laboratorio di cui al comma 1 può integrare e modificare i tempi e le modalità previste dagli articoli 2 e 3 sulla base di apposita relazione approvata dalla Direzione sanitaria.

**Art. 5**

*(Esito del test e analisi di conferma)*

1. In caso di identificazione di un neonato affetto da una delle patologie proposte, la diagnosi è comunicata alla famiglia e indirizzata presso l'Unità operativa di competenza dove saranno effettuati i prelievi ematici per la conferma del risultato con analisi di secondo e terzo livello.

2. L'analisi molecolare di conferma sarà eseguita presso la Struttura operativa semplice dipartimentale di genetica medica e coordinamento malattie rare – Ospedali Riuniti.

**Art. 6**

*(Preso in carico)*

1. Il neonato identificato affetto dalle patologie oggetto di screening sarà preso in carico dalle unità operative di competenza identificate nell'ambito dei Presidi di rete nazionale per le malattie rare.

**Art. 7**

*(Protocollo operativo)*

1. Entro e non oltre quindici giorni dalla data di entrata in vigore di queste disposizioni, il Direttore responsabile del Laboratorio di cui all'articolo 4 adotta, con il parere obbligatorio e vincolante del Direttore sanitario dell'Azienda Ospedaliera Marche Nord, un protocollo operativo con cui sono definite le metodologie standardizzate da utilizzare nello svolgimento dei test e delle fasi successive di conferma e presa in carico.

**Art. 8**

*(Modifiche modalità operative screening)*

1. La Giunta regionale può provvedere a modificare le modalità operative dello screening previste dalle presenti norme, sulla base di motivate valutazioni susseguenti alla sua prima applicazione,

ovvero qualora alcune disposizioni previste dovessero interferire con l'utilizzo delle migliori metodologie standardizzate oggetto del protocollo operativo di cui all'articolo 7.

**Art. 9**

*(Invarianza finanziaria)*

1. All'attuazione di questa legge si provvede nell'ambito delle risorse umane, strumentali e finanziarie disponibili a legislazione vigente e comunque senza nuovi o maggiori oneri per il bilancio regionale.