

REGIONE MARCHE
Assemblea legislativa

proposta di legge n. 115

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

Mangialardi, Mastrovincenzo, Vitri, Minardi

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 so-
pracitate competente per le attività di cui agli arti-
coli 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 sani-
taria.

Art. 5

(Esito del test e analisi di conferma)

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

2. L'analisi molecolare di conferma sarà ese-
guita presso la Struttura operativa semplice dipar-
timentale di genetica medica e coordinamento ma-
lattie 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'am-
bito 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 Mar-
che Nord, un protocollo operativo con cui sono de-
finite 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 modi-
ficare le modalità operative dello screening previ-
ste dalle presenti norme, sulla base di motivate va-
lutazioni 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.