

CONSIGLIO REGIONALE DELLA SARDEGNA

PROPOSTA DI LEGGE

N. 187

presentata dai Consiglieri regionali
COZZOLINO - PORCU - CAU

il 3 marzo 2026

Disposizioni per l'attivazione di un programma di screening neonatale obbligatorio per la leucodistrofia metacromatica (MLD) nell'ambito dello screening neonatale esteso

RELAZIONE DEI PROPONENTI

La presente proposta di legge si inserisce nell'ambito delle politiche regionali di prevenzione sanitaria finalizzate a garantire equità di accesso alle prestazioni di diagnosi precoce per patologie rare ad elevato impatto clinico e sociale, con particolare riferimento alla popolazione neonatale.

La leucodistrofia metacromatica (MLD) è una malattia genetica rara a trasmissione autosomica recessiva appartenente al gruppo delle malattie da accumulo lisosomiale, causata da mutazioni del gene ARSA, che determinano il deficit dell'enzima arilsulfatasi A e il conseguente accumulo di solfatidi nel sistema nervoso centrale e periferico. Tale accumulo provoca una progressiva demielinizzazione con deterioramento delle funzioni motorie e cognitive.

Nelle forme a esordio precoce, in particolare nella variante tardo-infantile, la malattia può compromettere in pochi mesi capacità neuromotorie e funzioni cognitive fondamentali, con esito gravemente invalidante o letale. La disponibilità di una terapia genica per le forme precoci di MLD, autorizzata a livello europeo dal 17 dicembre 2020 e sviluppata a partire dalla ricerca dell'Istituto San Raffaele Telethon per la terapia genica (SR-TIGET), ha modificato in maniera sostanziale il paradigma di gestione della patologia.

Le evidenze cliniche disponibili dimostrano infatti che tale trattamento è in grado di arrestare o rallentare significativamente la progressione della malattia nei pazienti pre-sintomatici o paucisintomatici, rendendo la diagnosi estremamente precoce una condizione necessaria per l'accesso tempestivo alla terapia e per l'efficacia dell'intervento sanitario.

In assenza di screening neonatale, la diagnosi avviene generalmente dopo la comparsa dei primi sintomi, quando il danno neurologico è già instaurato e irreversibile, con conseguente impossibilità di beneficiare delle opzioni terapeutiche disponibili.

Lo screening neonatale esteso costituisce pertanto uno strumento essenziale di prevenzione secondaria, già incluso nei livelli essenziali di assistenza (LEA) ai sensi:

- del decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 12 gennaio 2017 (Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502);
- 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).

Tuttavia, la MLD non risulta attualmente inclusa nel panel nazionale dello screening neonatale esteso (SNE), nonostante la presenza di un trattamento efficace nelle fasi precoci di malattia.

In tale contesto, i programmi pilota regionali rappresentano lo strumento tecnico-istituzionale più idoneo per:

- generare evidenze epidemiologiche e organizzative;
- validare algoritmi di screening e conferma diagnostica;
- definire percorsi diagnostico terapeutico assistenziali (PDTA);
- costruire modelli di governance replicabili a livello nazionale;
- contribuire alla candidatura della patologia nei successivi aggiornamenti del panel nazionale SNE.

L'articolo 1, comma 340, lettera m), della legge 30 dicembre 2025, n. 199 (Bilancio di previsione dello Stato per l'anno finanziario 2026 e bilancio pluriennale per il triennio 2026-2028), ha inoltre previsto specifiche risorse destinate alla realizzazione di accertamenti diagnostici nell'ambito dei programmi di screening neonatale per l'individuazione precoce della leucodistrofia metacromatica, configurando un rilevante presupposto finanziario per l'attivazione di iniziative regionali in materia.

Esperienze già avviate a livello territoriale, tra cui quella della Regione Toscana, ove lo screening neonatale per MLD è previsto per legge ed è operativo da ottobre 2025, nonché le sperimentazioni in corso in Lombardia e Puglia, dimostrano la sostenibilità tecnica e organizzativa dell'estensione dello screening a tale patologia mediante prelievo neonatale su Dried Blood Spot (DBS), senza ricorso a screening genomico di popolazione.

La presente proposta di legge tiene altresì conto del contributo tecnico-documentale fornito dall'Associazione Voa Voa! Amici di Sofia APS, che ha maturato esperienza istituzionale nella progettazione e nell'implementazione di programmi pilota regionali di screening neonatale per la MLD, collaborando con amministrazioni regionali, centri clinici e laboratori di riferimento nella definizione di modelli operativi e percorsi di presa in carico.

In particolare, il modello proposto prevede:

- l'attivazione di un progetto pilota regionale di screening neonatale obbligatorio su DBS;
- la piena adesione di tutti i punti nascita regionali;
- l'individuazione di una rete laboratoristica e clinica di riferimento;
- la definizione di PDTA specifici per la MLD;
- la formazione degli operatori sanitari coinvolti;
- la predisposizione di strumenti informativi uniformi per le famiglie;
- l'istituzione di un sistema di monitoraggio epidemiologico e organizzativo;
- la raccolta di dati utili alla successiva stabilizzazione del programma e alla candidatura della patologia all'aggiornamento del panel nazionale SNE.

L'intervento normativo si configura pertanto come misura di prevenzione sanitaria finalizzata a garantire uniformità di accesso alle opportunità diagnostiche e terapeutiche attualmente disponibili contribuendo allo sviluppo di modelli assistenziali sostenibili nell'ambito delle malattie rare pediatriche.

TESTO DEL PROPONENTE

Art. 1

Finalità

1. La Regione, nell'ambito delle politiche di prevenzione sanitaria e di tutela della salute neonatale, promuove l'attivazione di un programma di screening neonatale obbligatorio per la diagnosi precoce della leucodistrofia metacromatica (MLD).

2. Il programma è finalizzato a garantire l'accesso alle prestazioni di prevenzione secondaria per patologie rare trattabili in fase presintomatica.

Art. 2

Attivazione del programma

1. La Giunta regionale, entro novanta giorni dall'entrata in vigore della presente legge:

- a) attiva un progetto pilota di screening neonatale obbligatorio per la MLD;
- b) individua i laboratori di riferimento regionali;
- c) definisce la rete clinica per la presa in carico dei neonati positivi allo screening.

Art. 3

Percorsi diagnostico-terapeutici

1. L'Assessorato regionale dell'igiene e sanità e dell'assistenza sociale provvede alla definizione di:

- a) protocolli operativi;
- b) percorsi diagnostico-terapeutico assistenziali (PDTA);
- c) modalità di controllo clinico periodico della malattia.

Art. 4

Informazione e consenso

1. Le aziende sanitarie regionali garantiscono adeguata informazione alle famiglie in merito:

- a) alle finalità dello screening;

- b) alle modalità di esecuzione;
- c) al trattamento dei dati sanitari.

Art. 5

Monitoraggio

1. È istituito presso l'Assessorato regionale competente un sistema di raccolta e monitoraggio dei dati epidemiologici e clinici derivanti dal programma di screening.

2. La Giunta regionale trasmette annualmente al Consiglio regionale una relazione sullo stato di attuazione del programma.

Art. 6

Norma finanziaria

1. Gli oneri derivanti dall'attuazione della presente legge sono quantificati complessivamente in euro 30.000 per il triennio 2026 2028 (missione 13 - programma 02 - titolo 1), ripartiti in 10.000 euro per l'anno 2026, 10.000 euro per l'anno 2027 e 10.000 euro per l'anno 2028.

2. Alla copertura degli oneri individuati al comma precedente si provvede mediante pari riduzione di risorse iscritte in conto della missione 20, programma 03, titolo 1 del bilancio regionale per i medesimi anni.

3. All'attuazione della presente legge concorrono, inoltre, le ulteriori risorse nazionali destinate ai programmi di screening neonatale ai sensi dell'articolo 1, comma 340, lettera m, della legge 30 dicembre 2025, n. 199 (Bilancio di previsione dello Stato per l'anno finanziario 2026 e bilancio pluriennale per il triennio 2026-2028).

Art. 7

Entrata in vigore

1. La presente legge entra in vigore il giorno della sua pubblicazione sul Bollettino ufficiale della Regione autonoma della Sardegna (BURAS).