CONSIGLIO REGIONALE DELLA SARDEGNA

XVI LEGISLATURA

MOZIONE N. ___

AGUS – SATTA Gian Franco –ZEDDA Massimo, sul potenziamento del Centro Screening Neonatale regionale e sui gravi ritardi nell'attivazione dello screening per la SMA.

****

IL CONSIGLIO REGIONALE

PREMESSO che:

- lo screening neonatale permette la diagnosi, il trattamento precoce e la prevenzione dei danni conseguenti ad una tardiva diagnosi di patologie ereditarie frequenti nella popolazione;

- lo screening effettuato attraverso un singolo prelievo di poche gocce di sangue entro i primissimi giorni di vita del bambino identifica i neonati affetti in fase pre-sintomatica, ovvero in una fase molto precoce, in cui i segni clinici delle varie patologie non si sono ancora manifestati;

- nel 1992 lo screening neonatale in Italia è diventato obbligatorio con l'indagine su tre patologie (fenilchetonuria, ipotiroidismo congenito, fibrosi cistica) poi implementate con l'introduzione dello SNE (Screening Neonatale Esteso) che permette di individuare precocemente più di quaranta patologie metaboliche;

- in Sardegna le patologie ereditarie hanno un'incidenza, nella gran parte dei casi, superiore alla media nazionale ed europea;

- con la legge 167/2016 e il DM 13/10/2016 le prestazioni di screening neonatale delle malattie metaboliche ereditarie sono state inserite nei LEA ed è stato esteso il numero di analisi obbligatorie previste dalle norme approvate negli anni 90;

- l'articolo 1, comma 544, della L. 145/2018 ha ulteriormente esteso lo screening neonatale alle malattie neuromuscolari genetiche, alle immunodeficienze congenite severe e alle malattie da accumulo lisosomiale;

RILEVATO che:

- lo Screening neonatale esteso è stato attivato nella nostra isola nel 2011 grazie a un programma specifico regionale e con delibera n. 18/12 del 5 aprile 2016 la Giunta regionale ha identificato il Centro regionale screening Neonatale presso l'ospedale pediatrico Microcitemico "A. Cao" quale presidio dove eseguire i test per lo SNE per le malattie metaboliche ereditarie e per l'ipotiroidismo congenito, la fibrosi cistica e la fenilchetonuria;

- nell'ultimo anno sono stati sottoposti a screening oltre 8200 neonati, la totalità dei nati in Sardegna;

CONSIDERATO che:

- negli ultimi anni l'O.P. Microcitemico è stato più volte oggetto di interventi di trasferimento e scorporo tra l'ARNAS Brotzu e l'ASL n. 8 (divenuta Asl di Cagliari con l'ultima riforma sanitaria);

- l'ultimo intervento in proposito, previsto nella L.R.24/2020, ha stabilito il passaggio del Microcitemico dall'ARNAS alla nuova ASL di Cagliari;

- a distanza di quasi tre anni si registrano ancora oggi diversi ostacoli nell'attuazione di questa scelta, ritenuta da più parti in contrasto con le esigenze organizzative dal presidio;

- nell'atto aziendale dell'ASL di Cagliari è stata prevista la Struttura Semplice Dipartimentale "Endocrinologia e diabetologia pediatrica" che ha funzionalmente sostituito la SSD "Endocrinologia pediatrica e centro screening neonatale" incardinata precedentemente nell'ARNAS Brotzu, ma non è specificato se la stessa, o altre strutture del Dipartimento Funzionale Pediatrico, accoglieranno integralmente tutte le attività già previste nel Centro screening neonatale;

EVIDENZIATO inoltre che:

- tra le malattie neuromuscolari genetiche rilevabili nell'ambito dello screening neonatale figura l'atrofia muscolare spinale (SMA);

- tale patologia, causata da un difetto di produzione di una proteina essenziale per la sopravvivenza dei "motoneuroni", è caratterizzata da una progressiva degenerazione dei neuroni localizzati nel midollo spinale deputati al controllo dei muscoli e del movimento;

- la SMA colpisce circa 1 neonato su 6.000 e costituisce la prima causa di morte da malattia genetica;

- nelle forme più gravi, rilevati nei 50% dei casi registrati di SMA, i bambini manifestano già nei primi mesi di vita sintomi preoccupanti quali debolezza muscolare, difficoltà motorie progressive e insufficienza respiratoria;

- la Sardegna è una delle quattro Regioni italiane che non ha ancora implementato i programmi di screening neonatale per alcune patologie, tra cui l'atrofia muscolare spinale e le malattie da accumulo lisosomiale;

- la dotazione organica, funzionale e finanziaria in capo al Centro screening non sembra essere in grado di consentire nel breve periodo l'inserimento del test per l'individuazione della SMA tra quelli oggetto di screening neonatale;

SOTTOLINEATO inoltre che:

- nel 2021 è stata approvata dall'AIFA, con procedura centralizzata EMA, la prima terapia genica farmacologica contro la SMA per la cui somministrazione è necessaria l'individuazione precoce della malattia in fase pre-sintomatica;

- allo stato attuale della ricerca scientifica, senza l'attivazione dello screening neonatale non è in alcun modo possibile trattare efficacemente bambini affetti da SMA;

impegna l'Assessore della Sanità a:

1) attivare interventi di potenziamento del Centro Screening Neonatale regionale che prevedano lo stanziamento straordinario di risorse finanziarie finalizzate a promuovere l'efficienza e l'innovazione delle attività previste, la formazione del personale e l'incremento dell'organico;

2) implementare il set di esami previsto nello Screening Neonatale Esteso effettuato presso il Centro Screening Neonatale con i test per l'atrofia muscolare spinale e per le malattie da accumulo lisosomiale;

3) chiarire se il Centro Screening Neonatale regionale sia stato integralmente assorbito nell'organizzazione dell'ASL di Cagliari secondo il relativo atto aziendale approvato anche dalla Giunta regionale nella seduta del 3 Gennaio 2023 o, diversamente, come tale struttura sia stata collocata nel modello organizzativo della sanità pubblica regionale.

-

Cagliari, 13 Marzo 2023

BO