

DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE

Oggetto: Avvio dello Screening Neonatale per l'Atrofia Muscolare Spinale (SMA)

LA GIUNTA REGIONALE

VISTO il documento istruttorio riportato in calce alla presente deliberazione predisposto dal Settore Territorio ed Integrazione socio-sanitaria – ARS Marche, dal quale si rileva la necessità di adottare il presente atto;

RITENUTO, per motivi riportati nel predetto documento istruttorio e che vengono condivisi, di deliberare in merito;

VISTA l'attestazione della copertura finanziaria, intesa come disponibilità, nonché il D.lgs. n. 118/2011 e s.m.i. in materia di armonizzazione dei sistemi contabili e degli schemi di bilancio;

VISTA la proposta del Direttore dell'Agenzia Regionale Sanitaria - Marche;

VISTO l'articolo 28 dello Statuto della Regione;

Con la votazione, resa in forma palese, riportata nell'allegato "Verbale di seduta"

DELIBERA

- di attivare un programma regionale di Screening Neonatale Esteso (SNE) per l'Atrofia Muscolare Spinale (SMA);
- di affidare l'esecuzione dello screening per l'Atrofia muscolare spinale (SMA) al Centro di riferimento Regionale per lo screening neonatale dell'Azienda Sanitaria Territoriale Pesaro Urbino (AST PU);
- di stabilire che la copertura finanziaria derivante dalla presente deliberazione è garantita dalla disponibilità iscritta al capitolo 2130710279 "Trasferimento risorse per lo screening neonatale SMA" per l'anno 2024 come da L.R. n. 16 del 31 luglio 2024 "Variazione generale al bilancio di previsione 2024/2026 ai sensi del comma 1 dell'articolo 51 del decreto legislativo 23 giugno 2011, n. 118 – (1° provvedimento) e disposizioni normative"
- di dare mandato all'Agenzia Regionale Sanitaria di istituire un tavolo al fine di definire con specifico atto le azioni in capo alle Aziende sanitarie necessarie alla definizione del percorso.

Il presente atto è soggetto a pubblicazione ai sensi dell'articolo 26, comma 1, del D. Lgs. 33/2013.

IL SEGRETARIO DELLA GIUNTA
Francesco Maria Nocelli

Documento informatico firmato digitalmente

IL PRESIDENTE DELLA GIUNTA
Francesco Acquaroli

Documento informatico firmato digitalmente



DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE

DOCUMENTO ISTRUTTORIO

Normativa di riferimento

- LEGGE n. 104 del 05/02/1992: "Legge-quadro per l'assistenza, l'integrazione sociale e i diritti delle persone handicappate".
- DGR n. 918 del 17/06/2013 "Screening neonatale allargato per malattie metaboliche ereditarie nella Regione Marche"
- LEGGE n. 147 del 27/12/2013: "Disposizioni per la formazione del bilancio annuale e pluriennale dello Stato (legge di stabilità 2014).
- LEGGE n.167 del 19/08/2016 "Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie".
- D.M. del 13/10/2016: "Disposizioni per l'avvio dello screening neonatale per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie".
- Rep. Atti n. 243/CSR del 22/12/2016 "Intesa tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano sulla proposta del Ministro della salute di deliberazione CIPE concernente il riparto tra le Regioni, per l'anno 2016, delle risorse vincolate agli accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie di cui all'art. 1, comma 229, della Legge 147/2013.
- D.P.C.M. 12/01/2017: " Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502" in particolare gli artt. 10, 13, 52 e l'allegato 7 "Elenco malattie rare esentate dalla partecipazione al costo"
- DGR n. 716 del 26/06/2017: "Decreto Presidente del Consiglio dei Ministri del 12.01.2017 "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30.12.1992, n. 502". Recepimento e prime disposizioni attuative"
- LEGGE n. 145 del 30/12/2018: "Bilancio di previsione dello Stato per l'anno finanziario 2019 e bilancio pluriennale per il triennio 2019-2021".
- Deliberazione amministrativa n. 57 approvata dall'Assemblea legislativa regionale il 9/08/2023 "Piano socio sanitario regionale 2023-2025. Salute, sicurezza e innovazione per i cittadini marchigiani"
- DGR n. 1434 del 09/10/2023 "Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale (PDTA) per la gestione del paziente con Atrofia Muscolare Spinale (SMA) sul territorio marchigiano"
- L.R. n. 16 del 31 luglio 2024 "Variazione generale al bilancio di previsione 2024/2026 ai sensi del comma 1 dell'articolo 51 del decreto legislativo 23 giugno 2011, n. 118 – (1° provvedimento) e disposizioni normative"



DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE

Motivazione

La SMA è una patologia neuromuscolare rara che colpisce circa 1 neonato ogni 6000-1/10000 nati vivi, caratterizzata dalla progressiva degenerazione dei motoneuroni spinali, che porta a una paralisi muscolare progressiva e alla perdita del controllo volontario del movimento e costituisce la più comune causa genetica di morte infantile.

Attualmente lo screening neonatale per la SMA consente di diagnosticare la malattia alla nascita e di introdurre immediatamente dei trattamenti che rallentano la sua progressione. Tali trattamenti hanno un maggiore effetto se somministrati precocemente, permettendo al bambino di acquisire tappe dello sviluppo neuromotorio altrimenti irraggiungibili senza terapia. Questo contribuisce a prevenire la grave disabilità associata alla malattia.

Gli screening neonatali costituiscono un'importante misura di prevenzione sanitaria secondaria, finalizzata all'individuazione precoce di un'ampia gamma di patologie congenite. Il principale obiettivo di tali programmi è quello di riconoscere tempestivamente le malattie congenite per le quali esistono trattamenti terapeutici specifici, che, se avviati prima della comparsa dei sintomi, possono migliorare in modo rilevante la prognosi della patologia e la qualità della vita dei pazienti. In questo modo, si prevengono gravi disabilità (come ritardo mentale o problemi di crescita, lesioni permanenti) e, in alcuni casi, anche la morte.

In Italia lo screening neonatale è stato reso obbligatorio con L. n. 104 del 05/02/1992: "Legge-quadro per l'assistenza, l'integrazione sociale e i diritti delle persone handicappate" e offerto gratuitamente a tutti i nuovi nati, per tre malattie: fenilchetonuria, ipotiroidismo congenito e fibrosi cistica.

La Regione Marche, con la DGR n. 918 del 17 giugno 2013, "Screening neonatale allargato per malattie metaboliche ereditarie nella Regione Marche", ha avviato lo screening metabolico esteso per le malattie metaboliche ereditarie, in aggiunta agli screening neonatali obbligatori previsti dalla L. n. 104 del 05/02/1992. Il provvedimento definisce l'organizzazione del programma e ne attribuisce la gestione al Centro Regionale Screening, situato presso l'Azienda Ospedaliera Ospedali Riuniti Marche Nord, ora Azienda Sanitaria Territoriale Pesaro-Urbino, Stabilimento Ospedaliero Santa Croce di Fano. La stessa DGR definisce che la scelta delle malattie da includere non deve essere rigida ma dovrà essere sottoposta a periodica revisione sulla base dei dati epidemiologici e clinici che via via emergono.

Con la L. n. 147 del 27 dicembre 2013 "Disposizioni per la formazione del bilancio annuale e pluriennale dello Stato" Legge di stabilità 2014 al comma 229 dell'art.1, si stanziavano fondi per l'avvio anche in via sperimentale dello screening allargato su tutto il territorio italiano.

Con la L. n. 167 del 19 agosto 2016, "Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie" si garantisce la prevenzione delle malattie metaboliche ereditarie, attraverso l'inserimento nei



DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE

Livelli Essenziali di Assistenza (LEA) degli screening neonatali obbligatori.

Con il DM 13 ottobre 2016 recante "Disposizioni per l'avvio dello screening neonatale per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie", si forniscono indicazioni sulla lista delle malattie metaboliche ereditarie inserite nello SNE e sul sistema di screening neonatale con gli elementi della sua organizzazione.

Il DPCM 12 gennaio 2017 "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza (LEA)", garantisce a tutti i neonati "le prestazioni necessarie e appropriate per la diagnosi precoce delle malattie congenite previste dalla normativa vigente e dalla buona pratica clinica, incluse quelle per la diagnosi precoce della sordità congenita e della cataratta congenita, nonché quelle per la diagnosi precoce delle malattie metaboliche ereditarie.

La Legge 30 dicembre 2018, n. 145, all'art.1, c. 544, modificando la Legge 167/2016, ha esteso lo screening alle malattie neuromuscolari genetiche, alle immunodeficienze congenite severe e alle malattie da accumulo lisosomiale ed ha stabilito la revisione periodica – almeno biennale – della lista delle malattie da ricercare attraverso lo screening neonatale, in relazione all'evoluzione nel tempo delle evidenze scientifiche in campo diagnostico-terapeutico per le malattie genetiche rare.

La Regione Marche con Deliberazione n. 57 del 9 agosto 2023: "Piano Socio-Sanitario regionale 2023-2025. Salute, sicurezza e innovazione per i cittadini Marchigiani" inserisce tra gli obiettivi a medio termine l'avvio di un progetto per lo screening neonatale per Atrofia Muscolare Spinale (SMA).

Con DGR n. 1434 del 9 dicembre 2023 "Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale (PDTA) per la gestione del paziente con Atrofia Muscolare Spinale (SMA) sul territorio marchigiano" viene definito il percorso della presa in carico del paziente affetto da SMA e si ribadisce che lo screening neonatale è l'unico strumento che permette di porre diagnosi prima che la malattia si manifesti clinicamente, evitando ritardi diagnostici e conseguente peggioramento della prognosi.

Ad oggi, a livello nazionale, non risulta ancora formalizzato il provvedimento di cui all'art. 6 della citata L. 167/2016 e s.m.i., volto a inserire nei LEA gli accertamenti diagnostici neonatali con l'applicazione dei metodi aggiornati alle evidenze scientifiche disponibili per la diagnosi precoce delle malattie neuromuscolari genetiche, delle immunodeficienze congenite severe e delle malattie da accumulo lisosomiale e pertanto viene lasciata alle Regioni, in linea con l'autonomia in ambito sanitario, la possibilità di integrare nel panel nazionale dello Screening Neonatale Esteso (SNE) patologie o gruppi di patologie rare, che soddisfano tutti i requisiti per essere introdotti nel panel dello Screening Neonatale Esteso, tra cui anche l'atrofia muscolare spinale (SMA).

Con Legge Regionale n. 16/2024 - Variazioni alla Tabella E – sono state apportate le variazioni necessarie al Bilancio di previsione 2024/2026, creando l'apposito capitolo di



DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE

spesa n. 2130710279 “Trasferimento risorse per lo screening neonatale SMA”, con risorse pari a euro 249.636,12, Bilancio 2024/2026, annualità 2024. Tali risorse assicurano la copertura finanziaria di quanto previsto dal programma regionale dello Screening Neonatale Esteso all'Atrofia Muscolare Spinale (SMA) per l'anno 2024.

Pertanto, in linea con quanto disposto dal vigente Piano Socio Sanitario Regionale 2021-2025 (PSSR) e dalla DGR n. 1434 del 9 dicembre 2023 “Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale (PDTA) per la gestione del paziente con Atrofia Muscolare Spinale (SMA) sul territorio marchigiano”, si propone di avviare un programma regionale dello Screening Neonatale Esteso all'Atrofia Muscolare Spinale (SMA) per l'anno 2024 e di affidare l'esecuzione al Centro di riferimento Regionale per lo screening neonatale dell'Azienda Sanitaria Territoriale di Pesaro Urbino.

Esito dell'istruttoria

Per quanto sopra esposto si propone l'adozione del presente atto.

Il sottoscritto, in relazione alla presente deliberazione, dichiara, ai sensi dell'art. 47 D.P.R. 445/2000, di non trovarsi in situazioni anche potenziali di conflitto di interesse ai sensi dell'art. 6 bis della L. 241/1990 e degli artt. 6 e 7 del D.P.R. 62/2013 e della DGR 64/2014.

Il responsabile del procedimento
Donatella Mengoni

Documento informatico firmato digitalmente

PARERE DEL DIRIGENTE DEL SETTORE TERRITORIO ED INTEGRAZIONE SOCIOSANITARIA - ARS MARCHE

Il sottoscritto, considerata la motivazione espressa nell'atto, esprime parere favorevole sotto il profilo della legittimità e della regolarità tecnica della presente deliberazione.

Il sottoscritto, in relazione alla presente deliberazione, dichiara, ai sensi dell'art. 47 D.P.R. 445/2000, di non trovarsi in situazioni anche potenziali di conflitto di interesse ai sensi dell'art. 6 bis della L. 241/1990 e degli artt. 6 e 7 del D.P.R. 62/2013 e della DGR 64/2014.

Il dirigente del Settore
Sonia Tonucci

Documento informatico firmato digitalmente



DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE

PROPOSTA DEL DIRETTORE DELL'ARS

Il sottoscritto propone alla Giunta regionale l'adozione della presente deliberazione.

Dichiara, altresì, ai sensi dell'art. 47 D.P.R. 445/2000, di non trovarsi in situazioni anche potenziali di conflitto di interesse ai sensi dell'art. 6 bis della L. 241/1990 e degli artt. 6 e 7 del D.P.R. 62/2013 e della DGR 64/2014.

Il direttore dell'Agenzia Regionale Sanitaria
Flavia Carle

Documento informatico firmato digitalmente

ALLEGATI

