

CONSIGLIO REGIONALE DELL'ABRUZZO

V COMMISSIONE

“Salute, Sicurezza Sociale, Cultura, Formazione e Lavoro”

XII LEGISLATURA

SEDUTA DEL 15 APRILE 2025

Presidente: Paolo Gatti

Consigliere Segretario: Marilena Rossi

	ASS.		ASS.
Gatti Paolo		Mariani Sandro	
Verrecchia Massimo		Pepe Dino	
D'Addazio Leonardo		Taglieri Sclocchi Francesco	
Rossi Marilena		Cavallari Giovanni	
Prospero Francesco	x	Menna Vincenzo	
Marinucci Luciano	x	Di Marco Antonio	x
Di Matteo Emiliano		Pavone Enio	
La Porta Antonietta		Monaco Alessio	x
Mannetti Carla		D'Amico Luciano	
Scoccia Marianna			

Sono altresì pervenute deleghe dei Consiglieri: Mannetti delega Scoccia, D'Addazio delega Verrecchia.

RISOLUZIONE N. 19/Quinta Commissione

OGGETTO: << Adozione del test per la diagnosi precoce della leucodistrofia metacromatica (MLD)>>

LA QUINTA COMMISSIONE CONSILIARE PERMANENTE

Vista la risoluzione n. 19 del 14/03/2025 a firma dei Cons. D'Incecco e Mannetti recante: << Adozione del test per la diagnosi precoce della leucodistrofia metacromatica (MLD) >>

Udita l'illustrazione dei proponenti;

Visto l'art. 158 del Regolamento interno per i lavori del Consiglio Regionale;

all'unanimità dei Consiglieri presenti

Hanno votato a favore i Consiglieri: Gatti, Verrecchia, D'Addazio, Rossi Marilena, Di Matteo, La Porta, Mannetti, Scoccia, Mariani, Pepe, Taglieri, Cavallari, Menna e D'Amico.

L'APPROVA

nel testo che di seguito si trascrive:

IL CONSIGLIO REGIONALE

PREMESSO CHE:

- la leucodistrofia metacromatica (MLD) è una grave patologia neurodegenerativa, rara (1,1 casi ogni 100.000 nati vivi nell'Unione Europea) e progressiva, provocata da mutazioni in un gene che determinano l'accumulo nel cervello e in altre parti dell'organismo di sostanze chiamate solfatidi;
- si distinguono tre principali forme cliniche di leucodistrofia metacromatica:
 - tardo-infantile (con insorgenza tra i 6 mesi e i 2 anni);
 - giovanile (a sua volta suddivisa in giovanile precoce, con insorgenza tra i 4 e i 6 anni, e giovanile tardiva, con insorgenza tra i 6 e i 12 anni);
 - adulta (con insorgenza dopo i 12 anni);
- tutte le forme di MLD comportano un progressivo deterioramento delle funzioni motorie e neurocognitive, con diversa gravità a seconda dell'età di insorgenza della malattia: le varianti infantile e giovanile sono le più severe. Nelle forme più acute, i bambini perdono le loro capacità nel camminare, parlare e interagire.

EVIDENZIATO CHE:

- oltre ad essere rara, e quindi poco conosciuta, la MLD, soprattutto nella sua fase iniziale, presenta sintomi generici e sfumati, spesso confondibili con quelli di disturbi più comuni: per queste ragioni, l'identificazione della patologia risulta essere particolarmente complessa;
- dall'indagine internazionale pubblicata sull'[*Orphanet Journal of Rare Diseases*](#) emerge che tutti i piccoli pazienti hanno dovuto attendere fino a di 3 anni di tempo per ottenere la corretta diagnosi. L'età media dei pazienti alla prima comparsa dei sintomi era di 2,8 anni, mentre quella alla diagnosi era di 4,3 anni: durante questo periodo di attesa il deterioramento motorio e cognitivo causato dalla malattia è stato incredibilmente rapido.

PRESO ATTO CHE:

- per la MLD esiste oggi una [terapia genica efficace](#), originariamente messa a punto all'Istituto San Raffaele Telethon per la Terapia Genica (SR-Tiget) di Milano: il trattamento è stato recentemente [approvato dalla Commissione Europea](#) e, da marzo 2022, è disponibile anche in Italia.

Il farmaco è indicato per i bambini con MLD tardo-infantile o giovanile precoce che ancora non abbiano manifestato i segni clinici della malattia, e per quelli affetti dalla forma giovanile precoce che, pur presentando le prime manifestazioni cliniche della malattia, siano ancora in grado di camminare in modo indipendente e non abbiano ancora presentato un declino delle capacità cognitive. Infatti, la terapia può prevenire o rallentare la degenerazione a carico del sistema nervoso se somministrata nelle fasi più precoci della MLD, ma è inefficace se la malattia è già in rapida progressione;

- i bambini che hanno ricevuto una diagnosi tardiva e che presentano già un deterioramento delle funzioni motorie e neurocognitive purtroppo hanno a disposizione solo cure palliative e la maggior parte di loro muore in età infantile;
- una diagnosi precoce di leucodistrofia metacromatica, quindi, è l'unico presupposto che può consentire ai pazienti un rapido accesso alle cure più appropriate, il che è fondamentale vista la rapida progressione della malattia. Di conseguenza, la possibilità che la MLD venga sistematicamente ricercata in tutti i nuovi nati acquisisce un valore inestimabile.

CONSIDERATO CHE:

- lo screening neonatale rientra tra i principali strumenti di medicina preventiva. Prevede un test da effettuare su un campione di sangue che viene prelevato dal tallone del neonato nei primi 3 giorni di vita. Il test permette di individuare diverse malattie genetiche metaboliche in maniera precoce per poter adottare un trattamento dietetico o farmacologico;
- in seguito alla legge 167, dal 2016 il test può essere svolto su oltre 40 malattie in tutto il territorio nazionale, tuttavia attualmente la MLD non rientra nelle patologie incluse nello screening neonatale;
- nel marzo 2023, la Toscana è stata la prima regione in Italia che ha avviato un test grazie alla coordinazione dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria Meyer di Firenze e al finanziamento dell'Associazione Voa Voa! Amici di Sofia;
- dal luglio 2024, la Regione Lombardia ha avviato il test di screening neonatale per la MLD in 17 punti nascita grazie ad un progetto promosso dalla Fondazione Telethon e coordinato dall'Ospedale dei Bambini "Vittore Buzzi" di Milano.

VERIFICATO CHE:

- in Abruzzo, lo screening neonatale è stato attivato dagli anni '90 per due sole malattie, poi nel 2018, si è arrivati a 49 malattie, in applicazione della legge 167/2016 (screening neonatale esteso – SNE);
- il programma è affidato al Laboratorio di biochimica analitica-proteomica-endocrinologia e genetica medica, nel Centro di studi e tecnologie avanzate (Cast) dell'Università "G. d'Annunzio" di Chieti-Pescara;
- il pannello di malattie rare oggetto di screening neonatale è in aggiornamento periodico da parte del Ministero della Salute. Nell'attesa di indicazioni nazionali sul nuovo pannello dello SNE, alcune regioni hanno già autonomamente esteso lo screening e, da giugno 2022, anche il laboratorio abruzzese ha promosso un progetto per l'inclusione di ulteriori malattie ancora non obbligatorie, tra le quali l'atrofia muscolare spinale (SMA);
- il pannello SNE in Abruzzo comprende oggi 56 malattie e questo rende la Regione un'eccellenza nel campo, essendo seconda in Italia per numero di malattie sottoposte a screening neonatale.

RITENUTO CHE:

- per i bambini affetti da leucodistrofia metacromatica la possibilità di una diagnosi precoce fa la differenza tra la vita e la morte, esistendo per tale terribile malattia una terapia efficace, ma solo se iniziata prima della comparsa dei sintomi;
- la Regione Abruzzo è sensibile al tema delle malattie genetiche e all'importanza della diagnosi precoce in tale ambito attraverso lo screening neonatale.

Per tutto quanto evidenziato in premessa

IMPEGNA

Il Presidente della Giunta Regionale e l'Assessore alla Salute

1. ad adottare tutte le azioni necessarie per includere nel pannello di malattie rare oggetto di screening neonatale esteso (SNE) la leucodistrofia metacromatica (MLD), anche mediante accordi con associazioni e istituti scientifici che possano finanziare totalmente o parzialmente il progetto pilota;
2. ad informare periodicamente il Consiglio Regionale sulle azioni intraprese per l'avvio del progetto.

IL CONSIGLIERE SEGRETARIO

Marilena Rossi

IL PRESIDENTE

Paolo Gatti