



CONSIGLIO REGIONALE DEL VENETO

DODICESIMA LEGISLATURA

MOZIONE N. 81

LEUCODISTROFIA METACROMATICA (MLD): LA GIUNTA PROCEDA ALL'ATTIVAZIONE DI UN PROGETTO PILOTA DI SCREENING NEONATALE

presentata il 6 marzo 2026 dai consiglieri Bigon, Luisetto, Sambo, Dalla Pozza, Del Bianco, Galeano, Manildo e Trevisi

Il Consiglio regionale del Veneto

PREMESSO CHE:

- l'articolo 32, primo comma, della Costituzione della Repubblica italiana riconosce il c.d. diritto alla salute, disponendo che *“La Repubblica tutela la salute come fondamentale diritto dell'individuo e interesse della collettività (...)”*; il diritto alla salute si configura dunque alla stregua di un diritto fondamentale, certamente tra i più rilevanti tra i diritti fondamentali della persona, una situazione protetta dell'uomo e della persona, in quanto tale ascrivibile, nel solco di quanto disposto dall'articolo 2 della Costituzione, al catalogo dei c.d. diritti umani;
- lo *screening* neonatale costituisce un intervento di prevenzione sanitaria secondaria che consente la diagnosi precoce di patologie congenite per le quali esistono interventi terapeutici o percorsi di presa in carico specifici; se avviati prima della comparsa dei sintomi, tali interventi migliorano in modo significativo la prognosi e la qualità di vita, riducendo impatti gravi sullo sviluppo psicofisico e, in alcuni casi, prevenendo esiti fatali;
- con legge 19 agosto 2016 n. 167 (Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie) è stata garantita l'attività di prevenzione attraverso l'inserimento nei livelli essenziali di assistenza (LEA) degli screening neonatali obbligatori, da effettuare su tutti i nati a seguito di parti effettuati in strutture ospedaliere o a domicilio, per consentire diagnosi precoci e un tempestivo trattamento delle patologie, dapprima per le sole malattie metaboliche ereditarie e, successivamente, per effetto della novella apportata con l'articolo 1, comma 544, della legge 30 dicembre 2018, n. 145 (Bilancio di previsione dello Stato per l'anno finanziario 2019 e bilancio pluriennale per il triennio 2019-2021), anche

con riferimento alle malattie neuromuscolari genetiche, delle immunodeficienze congenite severe e delle malattie da accumulo lisosomiale (articoli 1 e 2 della legge 167/2016);

- 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) destina una quota del fabbisogno nazionale standard anche agli interventi diretti "alla realizzazione di accertamenti diagnostici nell'ambito degli screening neonatali per l'individuazione precoce della leucodistrofia metacromatica";

CONSIDERATO CHE:

- la leucodistrofia metacromatica (MLD) è una grave malattia neurodegenerativa, rara e progressiva, con una prevalenza stimata intorno a 1,1 casi ogni 100 mila nati vivi nell'Unione europea. La MLD appartiene al gruppo delle malattie da accumulo lisosomiale ed è causata da mutazioni del gene ARSA, che codifica per l'enzima arilsulfatasi A; si distinguono forme tardo-infantile (insorgenza tra sei mesi e due anni), giovanile (quattro-dodici anni) e adulta (dopo i dodici anni). Tutte le forme di MLD progrediscono verso un deterioramento delle funzioni motorie e neurocognitive, con maggiore severità nelle forme infantile e giovanile, e possono manifestarsi con convulsioni, difficoltà nel linguaggio e nella deambulazione, disturbi del comportamento e alterazioni della personalità¹;

- è disponibile una terapia genica per forme precoci di MLD autorizzata a livello unionale, dal 17 dicembre 2020; tale terapia, messa a punto a partire dalla ricerca dell'Istituto San Raffaele-Telethon (SR-TIGET) di Milano, consente di arrestare o rallentare significativamente la progressione della patologia nei pazienti pre-sintomatici o paucisintomatici, rendendo la diagnosi molto precoce la condizione che determina l'effettiva possibilità di intervento;

- lo screening per MLD è tecnicamente realizzabile nel contesto del prelievo neonatale routinario mediante *dried blood spot* (DBS, goccia di sangue su cartoncino) con approccio biochimico e un percorso strutturato di conferma diagnostica e presa in carico, senza ricorrere a screening genomico di popolazione;

CONSIDERATO inoltre che la MLD non è attualmente inclusa nel panel nazionale dello *screening* neonatale esteso² e, in questo quadro, i progetti pilota regionali rappresentano lo strumento più percorribile per costruire evidenze di implementazione, procedure, indicatori e governance utili alla candidatura della MLD ai successivi aggiornamenti, garantendo nel frattempo equità di accesso sul territorio;

CONSTATATO che la Regione Toscana, prima Regione italiana ad aver avviato un programma pilota di screening per tutti i neonati, sulla scorta di motivate evidenze³ con delibera della Giunta regionale 4 agosto 2025, n. 1149

¹ La leucodistrofia metacromatica: conoscere per diagnosticare, Stefano Bruni, Valeria Calbi, Cristina Baldoli, Francesca Fumagalli, in Quaderni di Medicina e Chirurgia

² L'attuale bozza di decreto del Presidente del Consiglio dei ministri per l'aggiornamento dei LEA prevede l'inserimento nel panel Screening neonatale esteso di ulteriori otto patologie congenite rispetto a quelle attualmente previste

³ Allegato A alla deliberazione: "Vista la frequenza della malattia (0.16-1.85/100.000 nati) il progetto prevedeva di sottoporre a screening 80.000 neonati in 3 anni. Una recente analisi ad interim pubblicata sulla rivista internazionale International Journal of Neonatal Screening su oltre 42.200 neonati toscani ha evidenziato l'efficienza tecnica del protocollo proposto. I test risultati positivi al primo livello che hanno comportato il richiamo del bambino (recall) per ulteriore

avente a oggetto “Screening neonatale esteso per la diagnosi precoce di malattie metaboliche e immunodeficienze ereditarie. Ulteriore sviluppo del programma di screening regionale” ha deliberato di aggiungere al pannello delle patologie oggetto di *screening* neonatale obbligatorio anche lo *screening* per la MLD;

impegna la Giunta regionale

ad attivare un progetto pilota regionale di *screening* neonatale per la MLD assicurando la massima omogeneità territoriale ed evitando disparità tra residenti nel territorio regionale, mediante la piena adesione dei punti nascita e la massima copertura del programma nel Veneto.

approfondimento diagnostico sono stati meno dello 0.02% dei totali (6/42262). L’algoritmo di screening è stato testato retrospettivamente sul campione neonatale iniziale di 8 bambini (nati in altre regioni) con malattia conclamata e diagnosticata clinicamente, tutti correttamente identificati, oltre che sui campioni biologici di 15 pazienti MLD (DBS non neonatale) per validazione diagnostica (anche questi tutti correttamente identificati). Un recente studio pilota tedesco che utilizza un algoritmo sovrapponibile a quello toscano ha identificato prospetticamente 3 neonati affetti da MLD su circa 110.000 test, due dei quali (con forma early onset) trattati precocemente e con successo con terapia genica. Sulla base dell’analisi tecnica ad interim toscana e dei risultati clinici del pilota tedesco, si ritiene opportuno l’inserimento della MLD nel pannello di screening regionale”