

DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE n. 1564 del 06 dicembre 2022

**Effettuazione dello screening neonatale allargato per la diagnosi dell'Atrofia Muscolare Spinale (SMA) presso l'Azienda Ospedale-Università di Padova e l'Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona e ulteriori disposizioni.**

*[Sanità e igiene pubblica]*

Note per la trasparenza:

Con la presente deliberazione si consente all'Azienda Ospedale-Università di Padova e all'Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona di effettuare lo screening neonatale per l'Atrofia Muscolare Spinale (SMA) e si incaricano i Direttori Generali delle medesime Aziende di predisporre un progetto congiunto di esecuzione di screening neonatale allargato per le malattie metaboliche ereditarie.

L'Assessore Manuela Lanzarin riferisce quanto segue.

La Legge 19 agosto 2017, n. 167 "Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie", ha disposto l'inserimento dello screening neonatale esteso (SNE) nei nuovi Livelli Essenziali di Assistenza (LEA), al fine di consentire la prevenzione delle malattie metaboliche ereditarie, diagnosi precoci e un tempestivo trattamento delle patologie.

Con Decreto del Ministero della Salute del 13 ottobre 2016, sono state date specifiche indicazioni per l'avvio dello screening neonatale per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie.

Con il DPCM 12 gennaio 2017 (Definizione e aggiornamento dei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA)), vengono garantite 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 individuate con decreto del Ministro della Salute in attuazione dell'articolo 1, comma 229, della legge 27 dicembre 2013, n. 147, nei limiti e con le modalità definite dallo stesso decreto"*.

La Legge 30 dicembre 2018, n. 145 (legge di bilancio 2019), 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.

Si deve ora rappresentare che la Regione Veneto, fin dal 1976, ha provveduto, con vari provvedimenti, a definire alcune linee di indirizzo per l'effettuazione dello screening neonatale allargato per le malattie metaboliche.

Per ultimo con deliberazione n. 1308 del 23 luglio 2013 è stato approvato il "Progetto di esecuzione dello screening neonatale allargato - Modello organizzativo" e individuate quali strutture di riferimento regionali per l'effettuazione dello stesso l'Azienda Ospedaliera di Padova (ora Azienda Ospedale-Università di Padova) e l'Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona. La citata dgr individua per ciascuna Azienda Ospedaliera il bacino di utenza per lo screening neonatale allargato.

Per quanto riguarda l'Atrofia Muscolare Spinale (SMA), dalle analisi e valutazioni fatte dalla Direzione Programmazione Sanitaria emerge che la SMA è una patologia neuromuscolare rara caratterizzata dalla progressiva morte dei motoneuroni, le cellule nervose del midollo spinale che impartiscono ai muscoli il comando di movimento. Dal punto di vista clinico, la malattia, determina una paralisi muscolare progressiva dovuta alla perdita del controllo volontario del movimento. La SMA colpisce circa 1 neonato ogni 10.000 e costituisce la più comune causa genetica di morte infantile.

Lo Screening neonatale per l'Atrofia Muscolare Spinale consente di diagnosticare il disturbo nella sua fase più precoce, introdurre immediatamente dei trattamenti che prevenivano la malattia e garantire il miglior standard di assistenza medica.

Ora, al fine di promuovere ulteriormente la prevenzione delle malattie metaboliche ereditarie, la diagnosi precoce e di conseguenza il tempestivo trattamento delle patologie - in linea con quanto disposto dal vigente Piano Socio Sanitario Regionale 2019-2023 (PSSR) e con quanto disposto dalla deliberazione n. 1863 del 29 dicembre 2021 "Modello gestionale ed organizzativo dell'area materno-infantile: dal pre-concezionale all'età prescolare del nato" -, sulla base delle valutazioni tecniche positive della Direzione Programmazione Sanitaria si propone di stabilire che lo screening neonatale per l'Atrofia Muscolare Spinale venga effettuato dall'Azienda Ospedale-Università di Padova e dall'Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona.

Inoltre, al fine di migliorare ulteriormente le azioni di prevenzione delle malattie metaboliche ereditarie, anche in considerazione dei progressi delle tecniche diagnostiche, e di favorire la massima uniformità nell'applicazione della diagnosi precoce neonatale sul territorio regionale, si incaricano i Direttori Generali dell'Azienda Ospedale-Università di Padova e dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona di predisporre un progetto congiunto di esecuzione di screening neonatale allargato per le malattie metaboliche ereditarie, ivi compresa l'individuazione di bacini di utenza ottimali, che sarà oggetto di valutazione ed approvazione da parte del Direttore Generale dell'Area Sanità e Sociale.

Il progetto congiunto dovrà essere trasmesso all'Area Sanità e Sociale entro due mesi dalla data di approvazione del presente atto.

Si incarica il Direttore della Direzione Programmazione Sanitaria dell'emanazione di disposizioni tecniche operative che si rendessero necessarie per dare concreta attuazione a quanto previsto dal presente atto.

Infine si rappresenta che con deliberazione n. 48 del 19 gennaio 2018 sono state approvate le linee di indirizzo per la formulazione di Piani Terapeutici Riabilitativi nelle cure integrate per i pazienti con Atrofia Muscolare Spinale (SMA).

Il relatore conclude la propria relazione e propone all'approvazione della Giunta regionale il seguente provvedimento.

#### LA GIUNTA REGIONALE

UDITO il relatore, il quale dà atto che la struttura competente ha attestato, con i visti rilasciati a corredo del presente atto, l'avvenuta regolare istruttoria della pratica, anche in ordine alla compatibilità con la vigente legislazione statale e regionale, e che successivamente alla definizione di detta istruttoria non sono pervenute osservazioni in grado di pregiudicare l'approvazione del presente atto;

VISTA la Legge 19 agosto 2017, n. 167;

VISTA la Legge 30 dicembre 2018, n. 145;

VISTO il DPCM 12 gennaio 2017;

VISTO il Decreto del Ministero della Salute del 13 ottobre 2016;

VISTO il Piano Socio Sanitario Regionale 2019-2023 (PSSR);

VISTA la deliberazione n. 1308 del 23 luglio 2013;

VISTA la deliberazione n. 48 del 19 gennaio 2018;

VISTA la deliberazione n. 1863 del 29 dicembre 2021;

VISTO l'art. 2, comma 2, della legge regionale n. 54 del 31 dicembre 2012;

delibera

1. di approvare le premesse quale parte integrante e sostanziale del presente provvedimento;
2. di stabilire che lo screening neonatale per l'Atrofia Muscolare Spinale (SMA) venga effettuato dall'Azienda Ospedale-Università di Padova e dall'Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona;
3. di incaricare i Direttori Generali dell'Azienda Ospedale-Università di Padova e dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona di predisporre, entro due mesi dall'approvazione del presente atto, un progetto congiunto di esecuzione di screening neonatale allargato per le malattie metaboliche ereditarie, ivi compresa l'individuazione di bacini di utenza ottimali, che sarà oggetto di valutazione ed approvazione da parte del Direttore Generale dell'Area

Sanità e Sociale;

4. di dare atto che quanto disposto con il presente provvedimento non comporta spesa a carico del bilancio regionale;
5. di incaricare la Direzione Programmazione Sanitaria dell'esecuzione di quanto disposto con il presente provvedimento, ivi compresa l'emanazione di disposizioni tecniche operative, qualora necessario;
6. di pubblicare la presente deliberazione sul Bollettino Ufficiale della Regione.