



Firenze, 5 marzo 2025

AOOCRT Protocollo n. 0003425/12-03-2025



LEX 11
Mozu 2030
02 18 01

Al Presidente del Consiglio regionale

Mozione ai sensi dell'articolo 175 del regolamento interno

Oggetto: in merito allo screening neonatale per la Leucodistrofia Metacromatica (MLD)

IL CONSIGLIO REGIONALE

Premesso che:

- la Leucodistrofia Metacromatica (MLD) è una grave patologia neurodegenerativa, rara e progressiva, appartenente al gruppo delle malattie da accumulo lisosomiale;
- la MLD è causata da mutazioni a carico del gene ASA (noto anche come ARSA), che codifica per l'enzima arisolfatasi A, deputato al metabolismo di sostanze chiamate solfatidi. In rari casi, la patologia è dovuta a mutazioni nel gene PSAP, responsabile della sintesi di diverse proteine, le saposine: tra queste la saposina B, che funge da attivatore dell'enzima ASA. Il difetto genetico all'origine della malattia determina un deficit di arisolfatasi A e un conseguente accumulo di solfatidi nell'organismo, in particolare presso la guaina mielinica che avvolge e protegge le cellule nervose;
- tale patologia, in particolare, è una malattia neuro-metabolica che inibisce la produzione di un enzima essenziale allo smaltimento di alcune macromolecole tossiche per l'organismo (solfatidi). L'accumulo di queste sostanze provoca uno stato infiammatorio cronico e un processo degenerativo progressivo del sistema nervoso periferico e centrale la cui velocità è determinata dall'età di insorgenza dei primi sintomi;
- la modalità più precoce di detta patologia, definita "tardo infantile", colpisce entro i primi due anni di vita ed è la più severa: i bambini apparentemente sani non presentano ritardi neuromotori ed intellettivi alla nascita, tanto che molti imparano a camminare, ballare, parlare, giocare senza alcun segno della malattia. Dopo i primi mesi, però, il progressivo accumulo di sostanze non metabolizzate nei tessuti e negli organi compromette la funzionalità del sistema nervoso, determinando un rapido deterioramento neuromotorio;

Rilevato che:

- la Leucodistrofia Metacromatica (MLD), nonostante l'estensione degli accertamenti diagnostici neonatali obbligatori operata dalla legge 19 agosto 2016, n. 167 (Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie), non rientra attualmente tra le patologie incluse nello screening neonatale obbligatorio, né risulta espressamente ricompresa tra quelle oggetto di specifica previsione nei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA);

Preso atto che:

- dal 13 marzo 2023 lo screening neonatale per la MLD è offerto a tutti i bambini nati nei punti nascita della Toscana grazie ad un progetto pilota dedicato, coordinato dalla AOU Meyer;

- questo progetto è stato reso possibile grazie al sostegno dell'Associazione Voa Voa! onlus - Amici di Sofia e della Fondazione Meyer, che hanno collaborato nella realizzazione del citato progetto pilota per la diagnosi precoce della Leucodistrofia Metacromatica (Fonte: <https://www.toscana-notizie.it/-/al-via-la-sperimentazione-del-test-di-screening-neonatale-della-mld>);

Ricordato che:

- la Regione Toscana ha sempre dimostrato una forte attenzione alla prevenzione delle malattie ereditarie e allo *screening* neonatale: questa attenzione si è anche concretizzata nella relazione con centri di ricerca, fondazioni e associazioni che sono impegnate nella tutela del diritto alla salute del neonato;
- nello specifico, la Regione, già con la DGR n. 800/2004, ha introdotto lo *screening* allargato per 40 malattie metaboliche (*screening* che a livello nazionale è poi stato reso obbligatorio per tutti i neonati dalla citata l. 167/2009);
- inoltre, con la DGR n. 909/2018, è stato esteso lo *screening* anche a tre malattie da accumulo lisosomiale e alle immunodeficienze congenite severe combinate e, con la DGR n. 796/2021, è stato infine inserito lo *screening* neonatale per l'Atrofia Muscolare Spinale (SMA);

Considerato che:

- nonostante le soprarichiamate azioni positivamente portate avanti dalla Regione Toscana, è indispensabile che lo *screening* neonatale per la Leucodistrofia Metacromatica (MLD) assuma sempre maggiore diffusione, garantendo un'applicazione uniforme su tutto il territorio nazionale, affinché tutti i neonati possano beneficiare di una diagnosi precoce che consenta un tempestivo accesso alle terapie disponibili;

IMPEGNA LA GIUNTA REGIONALE

ad attivarsi nei confronti del Governo e, in particolare, del Ministero della Salute affinché sia celermente adottato un provvedimento per l'aggiornamento dell'elenco delle patologie oggetto di *screening* neonatale obbligatorio, previsto dalla legge 19 agosto 2016, n. 167, includendo tra queste la Leucodistrofia Metacromatica (MLD), in considerazione della disponibilità di test diagnostici specifici e dell'importanza di un intervento precoce per l'accesso alle terapie oggi disponibili.

I Consiglieri

IACOPO MELIO

FEDERICA FRATONI

CAPINSSI F.

MARCO MARTINI

VINCENZO CECCARELLI

GIACOMO BUGLIANI

LUCA DE ROBERTIS

IACOPO MELIO