

Attività ispettiva Reg. Gen. n.15/4/XII Legislatura



CONSIGLIO REGIONALE DELLA CAMPANIA  
Gruppo Consiliare  
"Movimento 5 Stelle"

APPROVATO IA ALL'UNANIMITA'  
SEDUTA DI CONSIGLIO REGIONALE  
DE 27 MAGGIO 2026



Prot. n. 22 del 6 maggio 2026

Al Presidente del Consiglio regionale

### MOZIONE

ai sensi dell'art. 121 del R.I. del Consiglio regionale

**Oggetto: Avvio di un progetto pilota regionale di *screening* neonatale su DBS per la Leucodistrofia Metacromatica (MLD), finalizzato all'estensione omogenea dello *screening* in Campania e alla candidatura della patologia all'aggiornamento del *panel* nazionale.**

#### Premesso che:

- a) l'art. 32 della Costituzione tutela la salute come fondamentale diritto dell'individuo e interesse della collettività;
- b) 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, che, se avviati prima della comparsa dei sintomi, migliorano in modo significativo la prognosi e la qualità di vita, contribuendo a limitare le compromissioni dello sviluppo psicofisico e a scongiurare, nei casi più gravi, conseguenze irreversibili o letali;
- c) in Italia lo *screening* neonatale gratuito e obbligatorio, avviato nel 1992 per un primo nucleo di patologie, è stato progressivamente esteso e definito come Screening Neonatale Esteso (SNE) dalla Legge 19 agosto 2016, n. 167, che ne ha previsto l'inserimento nei LEA per garantire a tutti i nuovi nati un accesso equo alla diagnosi precoce;
- d) lo SNE comprende attualmente oltre 40 malattie metaboliche ereditarie e la Legge di bilancio 2019 (art. 1, comma 544) ha previsto la sua ulteriore estensione alle malattie neuromuscolari genetiche, alle immunodeficienze congenite severe e alle malattie da accumulo lisosomiale, richiedendo l'aggiornamento periodico del *panel*;
- e) la Legge di Bilancio 2026, art. 1, comma 340, lettera m), destina risorse alla realizzazione di accertamenti diagnostici negli *screening* neonatali per l'individuazione precoce della Leucodistrofia Metacromatica;

#### Considerato che:

- a) la Leucodistrofia Metacromatica (MLD) è una grave malattia neurodegenerativa, rara e progressiva, con una prevalenza stimata intorno a 1,1 casi ogni 100.000 nati vivi nell'Unione Europea;
- b) 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



CONSIGLIO REGIONALE DELLA CAMPANIA  
Gruppo Consiliare  
"Movimento 5 Stelle"

- (insorgenza tra 6 mesi e 2 anni), giovanile (4–12 anni) e adulta (dopo i 12 anni);
- c) tutte le forme comportano un progressivo 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 personalità;
  - d) è disponibile una terapia genica per forme precoci di MLD, autorizzata a livello UE dal 17 dicembre 2020;
  - e) tale terapia, messa a punto a partire dalla ricerca dell'Istituto San Raffaele Telethon per la Terapia Genica di Milano (SR-TIGET), 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;
  - f) lo *screening* per MLD è tecnicamente realizzabile nel contesto del prelievo neonatale routinario mediante 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;

**Rilevato che:**

- a) la MLD non è attualmente inclusa nel *panel* nazionale dello SNE 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;
- b) in Italia lo *screening* neonatale per MLD è già entrato in una fase applicativa: in Toscana è operativo da ottobre 2025 (DGR 1149/2025), mentre in Lombardia e Puglia sono in corso sperimentazioni tramite progetti pilota;
- c) a livello internazionale esistono precedenti centrali e programmi pubblici basati su NBS biochimico su DBS: la Norvegia ha incluso la MLD nel programma nazionale da giugno 2024; negli Stati Uniti la MLD è stata inserita nel Recommended Uniform Screening Panel (RUSP) il 16 dicembre 2025 (con pubblicazione su Federal Register il 22 dicembre 2025) e lo Stato di New York ha avviato uno *screening* universale tramite progetto pilota dentro il NBS routinario dal 12 settembre 2025. Sono inoltre documentate sperimentazioni su DBS in più Paesi europei e extraeuropei, a conferma della fattibilità operativa e della replicabilità del percorso;

**Ritenuto che sussista l'esigenza di:**

- a) attivare un progetto pilota regionale di *screening* neonatale per MLD su DBS nell'ambito del percorso SNE, 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 in Campania;
- b) individuare una rete regionale di riferimento per la MLD che includa laboratori di *screening* e di



CONSIGLIO REGIONALE DELLA CAMPANIA  
Gruppo Consiliare  
"Movimento 5 Stelle"

- secondo livello e uno o più centri clinici di riferimento, garantendo diagnosi di conferma tempestiva, *counseling* genetico, presa in carico multidisciplinare e raccordo con i centri abilitati ai trattamenti indicati;
- c) adottare un Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale (PDTA) regionale per la MLD che descriva in modo operativo il percorso dal sospetto allo *screening* e alla conferma diagnostica, i criteri di invio e le finestre temporali clinicamente rilevanti, le modalità di accesso ai trattamenti indicati, il *follow-up* clinico e il supporto alle famiglie;
  - d) definire la sostenibilità economica del progetto pilota e della rete di presa in carico, stimando i costi di laboratorio, organizzazione, presa in carico e *reporting*, nonché individuando risorse dedicate e valorizzando le risorse nazionali disponibili;
  - e) promuovere tramite la Conferenza delle Regioni e i canali istituzionali competenti la candidatura della MLD per l'aggiornamento del *panel* nazionale dello SNE;

**Tutto ciò esposto, si chiede che il Consiglio regionale deliberi di impegnare la Giunta regionale a:**

1. **attivare** un progetto pilota regionale di *screening* neonatale per la Leucodistrofia Metacromatica (MLD) su DBS nell'ambito del percorso Screening Neonatale Esteso (SNE), che indichi *governance* e responsabilità operative, tempi di avvio e durata del progetto pilota, modalità di coinvolgimento dei punti nascita e indicatori di monitoraggio, che includano, almeno, copertura complessiva e per punto nascita, adesione dei punti nascita, tempi di refertazione, di conferma diagnostica e di presa in carico.
2. **stabilire** che il progetto pilota regionale sia fondato su *screening* neonatale biochimico su DBS, con eventuali approfondimenti genetici limitati alla sola fase di conferma diagnostica e *counseling*, escludendo l'uso di *screening* genomico di popolazione come criterio di accesso al programma.
3. **individuare** una rete regionale di riferimento per la MLD che includa il laboratorio o i laboratori di *screening* e di secondo livello e uno o più centri clinici di riferimento (metabolica/neurologia pediatrica, neuroradiologia, genetica medica), garantendo diagnosi di conferma tempestiva, *counseling* genetico, presa in carico multidisciplinare e raccordo con i centri abilitati ai trattamenti indicati.
4. **adottare o aggiornare** un Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale (PDTA) regionale per la MLD che descriva in modo operativo il percorso dal sospetto allo *screening* e alla conferma diagnostica, i criteri di invio e le finestre temporali clinicamente rilevanti, le modalità di accesso ai trattamenti indicati, il *follow-up* clinico e il supporto alle famiglie.
5. **garantire** informazione chiara e uniforme alle famiglie e formazione mirata agli operatori dei punti nascita, assicurando coerenza con il quadro normativo ed etico, con particolare riferimento a consenso informato, tutela dei dati e tracciabilità del percorso.
6. **definire** la sostenibilità economica del progetto pilota e della rete di presa in carico, stimando i costi di laboratorio, conferme diagnostiche, organizzazione, presa in carico e *reporting*, nonché individuando risorse dedicate e valorizzando le risorse nazionali disponibili.



CONSIGLIO REGIONALE DELLA CAMPANIA  
Gruppo Consiliare  
"Movimento 5 Stelle"

7. **prevedere** un sistema di monitoraggio e *reporting* alla Commissione consiliare competente, con cadenza almeno annuale, riportando dati aggregati, criticità operative, tempi di processo e proposte di consolidamento e, in particolare, l'andamento della copertura e dell'adesione dei singoli punti nascita, evidenziando gli eventuali scostamenti e le misure correttive adottate per garantire uniformità sul territorio.
8. **promuovere** tramite la Conferenza delle Regioni e i canali istituzionali competenti la candidatura della MLD per l'aggiornamento del *panel* nazionale dello SNE, valorizzando i dati e l'esperienza organizzativa prodotti dal progetto pilota in Campania.
9. **prevedere**, al termine del progetto pilota, una valutazione tecnica e organizzativa finalizzata, se positiva, alla stabilizzazione regionale del percorso nelle more dell'aggiornamento nazionale.

Firmato, i Consiglieri

Luca Fella Trapanese

Raffaele Aveta

Salvatore Flocco

Gennaro Saiello

Elena Vignati