



Consiglio Regionale della Campania

A.O.O. Consiglio Regionale della Campania  
Protocollo: 0008541/U Data: 16/05/2017 16:22  
Ufficio: Segreteria Generale  
Classifica:



Al Signor Presidente della Giunta  
Regionale della Campania  
Via S. Lucia, n. 81  
N A P O L I

Al Presidente della V e II  
Commissione Consiliare Permanente

Ai Consiglieri Regionali

U.D. Studi Legislativi e  
Servizio Documentazione

S E D E

**Oggetto: Proposta di legge "Riconoscimento della sindrome CDG (Congeniti disturbi della Glicosilazione) quale patologia rara" Reg. Gen. n. 440**  
Ad iniziativa del Consigliere Gambino  
Depositata in data 8 maggio 2017

**IL PRESIDENTE**

VISTO l'articolo 98 del Regolamento interno

**A S S E G N A**

il provvedimento in oggetto a:

**V Commissione Consiliare Permanente per l'esame**

**II Commissione Consiliare Permanente per il parere.**

Le stesse si esprimeranno nei modi e termini previsti dal Regolamento.

Napoli,

16 MAG. 2017

**IL PRESIDENTE**



**Consiglio Regionale della Campania**  
**Gruppo Consiliare Fratelli d'Italia**  
**On.le Alberico Gambino**

Aut. S. A.  
8/5/17  
A  
Dott. S. A. Cim. v.  
S. J.

Prot. 0628/2017 del 08 Maggio 2017

**On.le Rosetta D'Amelio**  
**Presidente Consiglio Regionale**  
**SEDE**

**Oggetto: Art. 96 comma 1° Regolamento funzionamento del Consiglio Regionale.**  
**Progetto di legge avente ad oggetto: "Riconoscimento della sindrome CDG (Congeniti disturbi della Glicosilazione) quale patologia rara".**

Gentile signor Presidente,  
trasmetto e deposito, agli atti del Consiglio Regionale, l'allegato Progetto di legge avente ad oggetto "Riconoscimento della sindrome CDG (Congeniti Disturbi della Glicosilazione) quale patologia rara" redatto ed elaborato ai sensi e per effetto art. 96 Regolamento funzionamento Consiglio Regionale e costituito da:  
a) Relazione descrittiva  
b) Relazione Finanziaria  
c) Progetto di legge suddiviso in articoli.

L'occasione è utile per porgere Distinti Saluti

**Alberico Gambino**  
*Alberico Gambino*

A.O.O. Consiglio Regionale della Campania  
Protocollo: **0007974/I** Data: **08/05/2017 14:36**  
Ufficio: Segreteria Generale  
Classifica:



ATTIVITA' LEG.VA  
REG. GEN. N. 440

08/05/17  
S. J. Cim. v.



**Consiglio Regionale della Campania**  
**Gruppo Consiliare Fratelli d'Italia**  
**On.le Alberico Gambino**

## **PROGETTO DI LEGGE**

**“Riconoscimento della sindrome CDG (Congeniti difetti della Glicosilazione) quale patologia rara”**

ATTIVITA' LEG.VA  
REG. GEN. N. 440

*ALB*



**Consiglio Regionale della Campania**  
**Gruppo Consiliare Fratelli d'Italia**  
**On.le Alberico Gambino**

**RELAZIONE DESCRITTIVA**

Le sindromi CDG (Congeniti Disturbi della Glicosilazione) sono un gruppo di malattie autosomiche recessive che interessano la sintesi glicoproteica.

Sono caratterizzate da segni neurologici, ai quali si possono associare sintomi multiviscerali (frequenza stimata tra 1/50.000 e 1/100.000).

Le sindromi CDG si associano a diversi deficit enzimatici, il più comune dei quali è quello di fosfomannomutasi (che corrisponde al CDG1a e che rappresenta il 70% delle CDG).

Il ritardo psicomotorio è il segno più frequente.

Gli altri segni spesso associati a quadri diversi della malattia comprendono: anomalie lipocutanee (aspetto a buccia d'arancia), atrofia olivo-ponto-cerebellare, anomalie scheletriche, capezzoli retratti, citolisi e fibrosi epatica.

La diagnosi biologica si basa sull'evidenza di anomalie nella glicosilazione delle glicoproteine sieriche, sul dosaggio enzimatico leucocitario e sulla ricerca di mutazioni nei geni corrispondenti.

I disordini congeniti della glicosilazione (Congenital Disorders of Glycosylation – CDG) sono patologie neurometaboliche dovute a difetti di sintesi delle glicoproteine e altri glicoconjugati.

Ad oggi, sono state identificate 25 forme di CDG dovute a difetti della N-glicosilazione.

I disordini della glicosilazione sono caratterizzati da ritardo dello sviluppo di grado variabile e possibile presenza di anomalie malformative del sistema nervoso centrale (atrofia cerebellare), dismorfie, microcefalia, deficit sensoriali, epilessia, neuropatia periferica e patologia multisistemica.

Durante gli ultimi anni, presso il Dipartimento di Pediatria, Università di Catania, oltre 3000 campioni di pazienti Italiani con sospetto clinico per CDG, sono stati analizzati con esame isoelettrofocusing della transferrina sierica (test di primo livello per i difetti della N-glicosilazione).

Sono stati identificati 21 pazienti con difetti molecolari della N-glicosilazione dovuti a deficit della sintesi del precursore glicoproteico dolicol-oligosaccaride nel citosol e reticolo-endoplasmico (CDG tipo I).

Quattordici pazienti affetti da PMM2-CDG (CDG-Ia), che rappresenta la forma più frequente tra queste patologie.

AG



**Consiglio Regionale della Campania**  
**Gruppo Consiliare Fratelli d'Italia**  
**On.le Alberico Gambino**

Rispetto alla forma classica, la presenza di pazienti con PMM2-CDG e fenotipo "mild" veniva definita in relazione al pattern di sviluppo, assenza di microcefalia e assenza di malformazione cerebellare tipo Dandy-Walker. In pazienti con fenotipo "mild" veniva osservata associazione genotipo-fenotipo per la ricorrenza in tutti questi soggetti di eterozigosi composta in presenza della mutazione p.L32R del gene PMM2.

I sette pazienti non PMM2-CDG (38%), presentavano dismorfie (7/7), microcefalia (6/7), ritardo dello sviluppo di grado severo (6/7), epilessia farmaco-resistente con esordio nel primo anno di vita (6/7), deficit visivo (5/7) e assenza di atrofia cerebellare (6/7). In questi soggetti, i profili di glicosilazione della Tf osservati tramite spettrometria di massa MALDI-TOF erano significativamente differenti rispetto a quelli osservati in pazienti con PMM2-CDG.

La presenza di epilessia farmaco-resistente con esordio precoce, microcefalia e deficit visivo in pazienti identificati con CDG-I, definiscono nella popolazione studiata un fenotipo frequente e differente dalla forma classica (PMM2-CDG/CDG-Ia).

Questi risultati indicano che la diagnosi di CDG dovrebbe essere considerata tra le malattie metaboliche causa di encefalopatia epilettica precoce.

La Regione Campania deve attivarsi per promuovere e sostenere a livello nazionale le iniziative necessarie, nell'ambito della Conferenza Permanente Stato-Regioni e, di conseguenza, presso i competenti organi dello Stato, all'avvio di un percorso di riconoscimento delle sindromi congenite da Glicosilazione, sia dal punto di vista delle normative vigenti in materia di malattie croniche ed invalidanti, sia di quelle relative all'ambito lavorativo e di invalidità civile affinché i malati possano vedere riconosciuti i diritti previsti dalle leggi dello Stato in materia.

Contestualmente, però, occorre assumere a livello regionale le seguenti iniziative:

- promuovere una corretta campagna informativa, divulgativa ed educativa su tale patologia rivolta alla cittadinanza campana;
- promuovere un adeguato percorso di aggiornamento formativo per i medici di assistenza primaria e per i medici afferenti alle commissioni collegiali per il riconoscimento delle invalidità civili;
- incaricare le AA.SS.LL. di individuare i percorsi più idonei per una corretta diagnosi e gestione delle sindromi congenite da Glicosilazione e adeguata presa in carico dei malati, anche considerando la necessaria multi-disciplinarietà e multi-professionalità della quale una corretta visione della malattia stessa non può fare a meno;



**Consiglio Regionale della Campania**  
**Gruppo Consiliare Fratelli d'Italia**  
**On.le Alberico Gambino**

- promuovere un Tavolo di coordinamento regionale multi-specialistico di monitoraggio del problema "Sindromi CDG" e per la formazione continua;
- sollecitare tutte le Aziende Sanitarie a farsi carico di formare e aggiornare il proprio personale sanitario e garantire dei livelli minimi di accoglienza e supporto del malato affetto da sindrome CDG;
- raccomandare alle Commissioni di valutazione di invalidità, la dovuta attenzione al riconoscimento della disabilità da sindrome da CDG;
- individuare un percorso atto al censimento di tutti i malati affetti da sindrome CDG in Campania.

Il presente progetto di legge si propone di raggiungere questi obiettivi.

*Handwritten signature or mark.*



**Consiglio Regionale della Campania**  
**Gruppo Consiliare Fratelli d'Italia**  
**On.le Alberico Gambino**

**RELAZIONE FINANZIARIA**

La presente legge comporta spese per uno stanziamento annuo quantificato in euro 200.000,00 che trova copertura nei limiti delle risorse ordinarie annualmente stanziare a favore delle AA.SS.LL. campane.



**Consiglio Regionale della Campania**  
**Gruppo Consiliare Fratelli d'Italia**  
**On.le Alberico Gambino**

**INDICE**

<b>Articolo 1</b>	<b>Finalità</b>
<b>Articolo 2</b>	<b>Principi generali e obiettivi</b>
<b>Articolo 3</b>	<b>Clausola Valutativa</b>
<b>Articolo 4</b>	<b>Norma Finanziaria e entrata in vigore</b>



**Consiglio Regionale della Campania**  
**Gruppo Consiliare Fratelli d'Italia**  
**On.le Alberico Gambino**

**Articolo 1**

**Finalità**

1. La Regione Campania riconosce le sindromi CGD (difetti congeniti della Glicosilazione) quale patologia rara.

*Al*



**Consiglio Regionale della Campania**  
**Gruppo Consiliare Fratelli d'Italia**  
**On.le Alberico Gambino**

**Articolo 2**

**Principi generali e obiettivi**

1. Entro sessanta giorni dall'entrata in vigore della presente legge, la Giunta regionale individua:
  - a) la sede del centro di riferimento, per ogni ASL, per la cura delle patologie di cui all'art. 1;
  - b) gli ulteriori presidi destinati alla diagnosi e cura delle patologie di cui all'art. 1;
  - c) la dotazione organica e le risorse finanziarie necessarie al funzionamento dei presidi di cui alla lettera b);
  - d) i criteri per l'esenzione dal ticket per la diagnosi e le terapie relative alle patologie di cui all'art. 1.
2. La Regione Campania persegue i seguenti ulteriori obiettivi:
  - a) promuovere una corretta campagna informativa, divulgativa ed educativa su tale patologia rivolta alla cittadinanza campana;
  - b) promuovere un adeguato percorso di aggiornamento formativo per i medici di assistenza primaria e per i medici afferenti alle commissioni collegiali per il riconoscimento delle invalidità civili;
  - c) incaricare le AA.SS.LL. territoriali di individuare i percorsi più idonei per una corretta diagnosi e gestione delle sindromi CGD e adeguata presa in carico dei malati, anche considerando la necessaria multi-disciplinarietà e multi-professionalità della quale una corretta visione della malattia stessa non può fare a meno;
  - d) promuovere un Tavolo di coordinamento regionale multi-specialistico di monitoraggio del problema "sindromi CGD" e per la formazione continua;
  - e) sollecitare tutte le Aziende Sanitarie a farsi carico di formare e aggiornare il proprio personale sanitario e garantire dei livelli minimi di accoglienza e supporto del malato affetto da sindrome CGD;
  - f) raccomandare alle Commissioni di valutazione di invalidità, la dovuta attenzione al riconoscimento della disabilità da sindrome CGD;
  - g) individuare un percorso atto al censimento di tutti i malati affetti da sindromi CGD in Campania.



**Consiglio Regionale della Campania**  
**Gruppo Consiliare Fratelli d'Italia**  
**On.le Alberico Gambino**

**Articolo 3**

**Clausola Valutativa**

1. La Giunta regionale, verificata la piena attuazione della presente Legge, relaziona ogni anno il Consiglio regionale fornendo i dati sulle attività svolte e gli obbiettivi raggiunti.
2. Nello specifico dovranno essere evidenziati i seguenti punti:
  - quale è stata la diffusione territoriale e l'adesione dei soggetti affetti da sindromi CGD ai programmi e ai servizi di assistenza;
  - in che misura gli interventi previsti dalla presente legge hanno soddisfatto la domanda espressa e in che misura si è distribuito il sostegno, con riferimento anche all'età e al territorio provinciale di residenza dei richiedenti;
  - come le risorse finanziarie impiegate si sono distribuite fra gli interventi previsti;
  - con quali modalità e tempi sono stati erogati gli aiuti ed è stata diffusa l'informazione ai destinatari sugli interventi previsti, quali eventuali criticità o fattori di successo sono stati rilevati, anche in base al giudizio degli operatori pubblici, privati e associazioni interessate.
3. La Giunta regionale rende accessibili i dati e le informazioni raccolte per le attività valutative previste dal presente testo. La relazione menzionata al comma 1 è resa pubblica unitamente agli eventuali documenti del Consiglio che ne concludono l'esame.



**Consiglio Regionale della Campania**  
**Gruppo Consiliare Fratelli d'Italia**  
**On.le Alberico Gambino**

**Articolo 4**

**Norma Finanziaria e entrata in vigore**

1. Alle spese di parte corrente finalizzate alla realizzazione degli interventi sanitari e sociosanitari per la presa in carico globale dei destinatari e per le cure connesse, di cui all'art. 2 della presente legge, si fa fronte con le risorse umane finanziarie e strumentali disponibili a legislazione vigente, sempre e comunque nell'osservanza delle disposizioni impartite dal Commissario ad acta per la prosecuzione del Piano di rientro dal disavanzo sanitario
2. La presente legge entra in vigore il giorno successivo alla pubblicazione sul BURC.

Alberico Gambino  
*Alberico Gambino*