CONSIGLIO REGIONALE DELLA PUGLIA

XI Legislatura

PROPOSTA DI LEGGE

Proposta di legge su "Screening neonatale super esteso alle immunodeficienze congenite severe e alle malattie da accumulo lisosomiale"

d'iniziativa dei Consiglieri regionali Fabiano Amati, CAPACCHIONE, METTICE, PAGLIARULO, CAMPO, MAZZARANO, PENTASUGLIA, TUTINO

RELAZIONE

L'inclusione nei test di popolazione delle malattie neuromuscolari genetiche, delle immunodeficienze congenite severe e delle malattie da accumulo lisosomiale, è stato a lungo dibattuto, principalmente a causa della mancanza di terapie dotate di prova d'efficacia. In anni recenti, invece, tale mancanza si è parzialmente colmata e si dispone di test di laboratorio ad alta sensibilità e costi contenuti, di strutture altamente specializzate per la diagnosi e la presa in carico e - soprattutto – di terapie efficaci se avviate in fase precoce-presintomatica.

Tra le possibili modalità dello screening di popolazione vi sono l'identificazione dei portatori sani oppure le prove genetiche effettuate in corso di gravidanza; entrambe sono modalità con vantaggi e svantaggi ma comunque, a parere prevalente della comunità scientifica, meno indicati rispetto allo screening neonatale.

Per gli appena detti motivi e quelli relativi all'esistenza di una terapia, il legislatore nazionale ha proceduto di recente a modificare (Legge 30 dicembre 2018, n. 145) la Legge 19 agosto 2016, n. 167, aggiungendo (art. 1) allo screening previsto per le malattie metaboliche ereditarie (c.d. screening esteso) le malattie neuromuscolari genetiche - **per le quali è già operativo in Puglia (prima regione italiana) lo screening obbligatorio SMA per tutti i neonati (Legge regionale 19 aprile 2021, n. 4)** - le immunodeficienze congenite severe e le malattie da accumulo lisosomiale. Con la novella legislativa, dunque, i suddetti screening rientrano "*nei livelli essenziali di assistenza (LEA) degli screening neonatali obbligatori, da*

CONSIGLIO REGIONALE DELLA PUGLIA

XI Legislatura

PROPOSTA DI LEGGE

Proposta di legge su "Screening neonatale super esteso alle immunodeficienze congenite severe e alle malattie da accumulo lisosomiale"

d'iniziativa dei Consiglieri regionali Fabiano Amati,

---

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".

Allo stato in Puglia è già attivo, come detto, lo screening esteso riguardante la diagnosi di **49 malattie metaboliche** ereditarie [1] (come da Legge 167/2016)

---

[1] **Malattie oggetto dello screening neonatale secondo la LEGGE 167/2016 (49):**

Disturbi del metabolismo degli aminoacidi/disturbi del ciclo dell'urea (17):
Fenilchetonuria
Iperfenilalaninemia benigna
Deficit della biosintesi del cofattore biopterina
Deficit della rigenerazionedel cofattore biopterina
Tirosinemia di tipo I
Tirosinemia di tipo II
Tirosinemia di tipo III
Malattia delle urine a sciroppo d'acero
Omocistinuria (difetto CBS)
Omocistinuria (difetto severo di MTHFR)
Deficit di glicina N-metiltransferasi
Deficit di metionina adenosiltransferasi
Deficit di S-adenosilomocisteina idrolasi
Citrullinemia di tipo I
Citrullinemia di tipo II (deficit di Citrina)
Acidemia argininosuccinica
Argininemia

Organico acidurie (16):
Acidemia glutarica di tipo I
Acidemia isovalerica

CONSIGLIO REGIONALE DELLA PUGLIA

XI Legislatura

PROPOSTA DI LEGGE

Proposta di legge su "Screening neonatale super esteso alle immunodeficienze congenite severe e alle malattie da accumulo lisosomiale"

d'iniziativa dei Consiglieri regionali Fabiano Amati,

Deficit di beta-chetotiolasi
Acidemia 3-idrossi-3-metilglutarica
Acidemia propionica
Acidemia metilmalonica (Mut)
Acidemia metilmalonica (Cbl-A)
Acidemia metilmalonica (Cbl-B)
Acidemia metilmalonica con omocistinuria (deficit di Cbl-C)
Acidemia metilmalonica con omocistinuria (deficit di Cbl-D)
Deficit di 2-metilbutirril-CoA deidrogenasi
Aciduria malonica
Deficit multiplo di carbossilasi
Acidurie 3-metil glutaconiche
Deficit 3-metilcrotonil-CoA carbossilasi
Deficit 2-metil 3-idrossibutirril-CoA deidrogenasi

Alterazioni congenite del metabolismo delle lipoproteine (12):
Deficit del trasporto della carnitina
Deficit di carnitina palmitoil-transferasi I
Deficit di carnitina palmitoil-transferasi II
Deficit di carnitina-acilcarnitina traslocasi
Acidemia glutarica di tipo II
Deficit della proteina trifunzionale mitocondriale
Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga
Deficit di 3-idrossi- acil-CoA deidrogenasi a catena lunga
Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media
Deficit di 3-idrossi- acil-CoA deidrogenasi a catena media/corta
Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta
Deficit di isobutirril-CoA deidrogenasi

Galattosemia
Deficit di biotinidasi
Ipotiroidismo congenito

CONSIGLIO REGIONALE DELLA PUGLIA

XI Legislatura

PROPOSTA DI LEGGE

Proposta di legge su "Screening neonatale super esteso alle immunodeficienze congenite severe e alle malattie da accumulo lisosomiale"

d'iniziativa dei Consiglieri regionali Fabiano Amati,

---

eseguito presso il Centro Unico Regionale di Screening Neonatale dell'Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII per tutti i bambini nati nella Regione Puglia e nella Regione Basilicata, e – come detto - lo screening SMA eseguito presso il Laboratorio di genomica del PO Di Venere di Bari della ASL BARI.

Con la presente proposta di legge s'intende aggiungere agli screening già attivi quelli sulle immunodeficienze congenite severe, le malattie da accumulo lisosomiale e malattie neuromuscolari genetiche, per un numero di malattie **pari a 9** [2].

In totale, dunque, con lo screening super esteso previsto dalla presente proposta di legge si potrebbero diagnosticare **58 malattie**.

Fibrosi cistica

[2] **Malattie lisosomiali** (4):
Fabry
Pompe
β-Gaucher
Mucopolisaccaridosi I
L'incidenza combinata dei quattro disordini è di 1 bambino nato ogni 4.441.

Leucodistrofia metacromatica (MLD)

Immunodeficienza severa combinata (SCID)
X-Linked agammaglobulinemia (XLA)
Deficit di decarbossilasi degli L-aminoacidi aromatici (DDC)
Distrofia muscolare di Duchenne incidenza 1:3500 nati maschi

CONSIGLIO REGIONALE DELLA PUGLIA

XI Legislatura

PROPOSTA DI LEGGE

Proposta di legge su "Screening neonatale super esteso alle immunodeficienze congenite severe e alle malattie da accumulo lisosomiale"

d'iniziativa dei Consiglieri regionali Fabiano Amati,

Tali nuove malattie da screening sono:

Immunodeficienze congenite severe

Le immunodeficienze primitive sono malattie congenite che colpiscono il sistema immunitario e si manifestano con la tendenza a contrarre infezioni frequenti e particolarmente gravi. Le SCID (Severe Combined Immunodeficiencies), sono un gruppo di immunodeficienze congenite, caratterizzate da un difetto numerico e funzionale dei linfociti T e B. Si manifestano con un grave deficit del sistema immunitario nei primi mesi dopo la nascita e hanno decorso fatale, se non trattate precocemente.

Le SCID sono estremamente eterogenee e sono oltre duecento. L'assenza dei linfociti T, variabilmente associata all'assenza di linfociti B e/o NK porta ad un coinvolgimento sia della branca umorale che di quella cellulare, rappresentando in tal modo la forma più severa tra tutte le immunodeficienze primitive (IDP); si associa infatti ad elevata mortalità nei primi anni di vita se riconosciuta tardivamente e in assenza di trattamenti adeguati e tempestivi. La maggior parte dei bambini affetti appare sana alla nascita, ed è comunque predisposta a sviluppare gravi infezioni batteriche, virali e fungine. Le uniche strategie terapeutiche attualmente possibili sono il trapianto di cellule staminali ematopoietiche (HSCT) e la terapia genica, disponibile al momento per alcune forme. Solo per il difetto di

CONSIGLIO REGIONALE DELLA PUGLIA

XI Legislatura

PROPOSTA DI LEGGE

Proposta di legge su "Screening neonatale super esteso alle immunodeficienze congenite severe e alle malattie da accumulo lisosomiale"

d'iniziativa dei Consiglieri regionali Fabiano Amati,

---

adenosina-deaminasi è disponibile anche la terapia enzimatica sostitutiva. La classificazione tradizionale delle SCID si basa essenzialmente sull'immuno-fenotipo che consente di raggruppare i pazienti nei gruppi T-B-NK+, T-B+NK-, T-B+NK+; T-B-NK-; nell'ambito di ciascun gruppo, le tecniche di biologia molecolare hanno consentito di identificare difetti genetici differenti. Vanno incluse tra le SCID forme d'immunodeficienza grave non associate agli immuno-fenotipi classici sopra elencati e/o ad alterazioni genetiche note, per le quali si applica la stessa strategia diagnostico-terapeutica.

Allargando lo screening neonatale a tutte le immunodeficienze congenite diagnosticabili, si arriva ad individuare il 95% delle immunodeficienze.

L'agammaglobulinemia legata al cromosoma X è un' immunodeficienza primitiva con deficit dell'immunità umorale. Questa deriva da mutazioni di un gene sul cromosoma X che codifica la tirosin-chinasi di Bruton. La tirosina chinasi di Bruton è essenziale per lo sviluppo e la maturazione dei linfociti B; senza di essa, la maturazione si ferma prima dello stadio di cellule pre-B con linfociti B non maturi e quindi gli anticorpi sono assenti.

Anche tale patologia può essere sottoposta a screening tra le immunodeficienze.

Le immunodeficienze severe combinate hanno una incidenza di circa 1:50.000 bambini nati.

Le malattie da accumulo Lisosomiale Lysosomal Storage Disease (LSD)

CONSIGLIO REGIONALE DELLA PUGLIA

XI Legislatura

PROPOSTA DI LEGGE

Proposta di legge su "Screening neonatale super esteso alle immunodeficienze congenite severe e alle malattie da accumulo lisosomiale"

d'iniziativa dei Consiglieri regionali Fabiano Amati,

Le LSD sono dovute a difetti genetici di enzimi lisosomiali con accumulo di sostanze nei lisosomi di organi e tessuti. Sono malattie progressive e possono determinare grave disabilità o morte più o meno precocemente.

La caratteristica comune a queste patologie è il meccanismo di progressivo accumulo nei lisosomi cellulari di macromolecole di rifiuto e la conseguente progressività del decorso. La sintomatologia all'inizio è molto sfumata, tanto che può confondersi con malattie più comuni, fino a diventare severa con il coinvolgimento di numerosi organi e sistemi. Possono passare molti anni prima che i sintomi diventino specifici, peculiarità della sintomatologia è la grande eterogeneità.

Sono note oltre cinquanta LSD e sono caratterizzate da un'estrema variabilità per età di esordio, sintomatologia, decorso clinico e gravità, anche nell'ambito della stessa malattia o difetto enzimatico/genetico: **malattia di Pompe, malattia di Fabry, mucopolisaccaridosi di tipo I (MPSI), m. di Gaucher, e Leucodistrofia metacromatica (MLD).**

Le malattie da accumulo lisosomiale (LSD) sono malattie genetiche rare dovute al difetto o all'assenza di uno degli enzimi lisosomiali con una prevalenza complessiva stimata di 1:7.000-1:9.000. Sono malattie progressive che portano inesorabilmente a danni d'organo importanti e irreversibili, nonché alla perdita delle funzioni vitali e all'insorgenza di complicanze potenzialmente letali.

Per alcune di queste malattie è disponibile la terapia enzimatica sostitutiva che ha cambiato la storia naturale delle suddette malattie e modificato la qualità e

CONSIGLIO REGIONALE DELLA PUGLIA

XI Legislatura

PROPOSTA DI LEGGE

Proposta di legge su "Screening neonatale super esteso alle immunodeficienze congenite severe e alle malattie da accumulo lisosomiale"

d'iniziativa dei Consiglieri regionali Fabiano Amati,

---

l'aspettativa di vita dei pazienti. In caso di diagnosi mediante screening neonatale l'epoca d'inizio della terapia può variare in base al difetto enzimatico/genetico e al fenotipo clinico.

Nonostante per la maggior parte di queste gravissime malattie non esista ancora un trattamento efficace, per alcune di esse, come la malattia di Gaucher, la malattia di Fabry, la malattia di Pompe, la mucopolisaccaridosi I e la leucodistrofia metacromatica (MLD) è attualmente disponibile un trattamento causale ed efficace.

Tutte le malattie lisosomiali sono patologie complesse, interessano molteplici organi ed apparati, si presentano con un ampio spettro fenotipico (da forme a più tardiva insorgenza e più lenta progressione ma comunque invalidanti e generalmente con aspettativa di vita ridotta, a forme ad insorgenza precoce, talvolta neonatale, e progressione rapida e drammatica) e sono tutte progressive.

Tanto più precoce è la diagnosi di tali malattie e l'inizio, dove disponibile, di un trattamento efficace, tanto migliori sono i risultati della terapia stessa. Evidenze scientifiche dimostrano come la storia naturale di queste malattie può trasformarsi drasticamente, a seguito di un trattamento instaurato precocemente, a conseguenza di una diagnosi tempestiva che solo lo screening neonatale può dare.

Tuttavia, oltre che la remissione o il miglioramento di alcuni segni e sintomi, anche il rallentamento della progressione o l'arresto della progressione della malattia a seguito dell'instaurazione di un trattamento in epoca più tardiva sono da considerarsi effetti positivi della terapia enzimatica sostitutiva (ERT) o del trapianto di midollo o di cellule staminali.

PROPOSTA DI LEGGE

Proposta di legge su "Screening neonatale super esteso alle immunodeficienze congenite severe e alle malattie da accumulo lisosomiale"

d'iniziativa dei Consiglieri regionali Fabiano Amati,

Ancora una terapia utilizzata è la riduzione del substrato e terapie geniche combinate a terapia di cellule staminali ematopoietiche.

Leucodistrofia Metacromatica

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. 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. Si distinguono tre principali forme cliniche di leucodistrofia metacromatica: tardo-infantile (con insorgenza tra i 6 mesi e i 2 anni), giovanile (a sua volta suddivisa in giovanile precoce, con insorgenza tra i 4 e i 6 anni, e giovanile tardiva, con insorgenza tra i 6 e i 12 anni) e adulta (con insorgenza dopo i 12 anni). Tutte le forme di MLD comportano un progressivo deterioramento delle funzioni motorie e neurocognitive, con diversa gravità a seconda dell'età di insorgenza della malattia: le varianti infantile e giovanile sono le più severe. I sintomi della leucodistrofia metacromatica includono convulsioni, difficoltà a parlare e camminare, disturbi del comportamento e alterazioni della personalità. La terapia genica, approvata in Europa nel 2020, ha dimostrato il suo potenziale nel cambiare la storia clinica e prevenire la disabilità

PROPOSTA DI LEGGE

Proposta di legge su "Screening neonatale super esteso alle immunodeficienze congenite severe e alle malattie da accumulo lisosomiale"

d'iniziativa dei Consiglieri regionali Fabiano Amati,

grave nei bambini affetti, anche se resta indispensabile intervenire nelle prime fasi della malattia, quando i sintomi ancora non si sono manifestati.

Malattia di Pompe

È causata da deficit dell'enzima α-glucosidasi lisosomiale acida che porta a un accumulo di glicogeno nella muscolatura cardiaca, scheletrica e liscia. Le manifestazioni della malattia di Pompe variano per età di esordio (infantile, giovanile o adulta), tipo di progressione e gravità del coinvolgimento muscolare.

Malattia di Fabry

È causata dal deficit dell'enzima α-galattosidasi che porta a un accumulo di glicosfingolipidi, in particolare in reni, cuore e sistema nervoso con insufficienza renale, cardiomiopatia o stroke. Lo screening neonatale in genere non consente la diagnosi nelle femmine.

Mucopolisaccaridosi di tipo I

È causata da un deficit dell'enzima α-iduronidasi che porta all'accumulo di mucopolisaccaridi, in particolare fegato, ossa, occhio e sistema nervoso. In alcuni casi può essere indicato il trapianto precoce di cellule staminali ematopoietiche.

Malattia di Gaucher

CONSIGLIO REGIONALE DELLA PUGLIA

XI Legislatura

PROPOSTA DI LEGGE

Proposta di legge su "Screening neonatale super esteso alle immunodeficienze congenite severe e alle malattie da accumulo lisosomiale"

d'iniziativa dei Consiglieri regionali Fabiano Amati,

E' causata dal deficit dell'enzima glucocerebrosidasi, normalmente deputato a dissolvere i glicosfingolipidi che, accumulandosi progressivamente nel fegato, nella milza e nel midollo osseo, ne alterano la funzione fino a un danno irreversibile. Tale patologia è risultata, secondo uno studio retrospettivo, la più frequente tra le patologie lisosomiali in Italia. Per questa malattia, la terapia di sostituzione enzimatica è disponibile da molti anni, ed è inoltre affiancata dalla possibilità (solo per alcuni pazienti) di una terapia a somministrazione orale.

Deficit di decarbossilasi degli L-aminoacidi aromatici (deficit di AADC),

Il deficit di decarbossilasi degli L-aminoacidi aromatici (deficit di AADC), è una malattia neurometabolica ereditaria, a trasmissione autosomica recessiva, causata da mutazioni bialleliche nel gene *DDC*. Il difetto genetico alla base della patologia determina una carenza dell'enzima AADC, a cui consegue una grave mancanza combinata dei neurotrasmettitori dopamina, serotonina, noradrenalina ed epinefrina. Le manifestazioni cliniche del deficit di AADC sono generalmente evidenti nei primi mesi di vita e le più frequenti comprendono ipotonia (diminuzione del tono muscolare), ipocinesia (riduzione o lentezza dei movimenti volontari del corpo), crisi oculogire (rotazione dei bulbi oculari in una posizione fissa estrema, spesso ai lati o verso l'alto) e disfunzioni del sistema nervoso autonomo. Nella maggior parte dei casi il deficit di AADC si presenta in forma grave, ma sono noti alcuni pazienti con decorso della malattia più lieve. L'incidenza globale della patologia è sconosciuta.

CONSIGLIO REGIONALE DELLA PUGLIA

XI Legislatura

PROPOSTA DI LEGGE

Proposta di legge su "Screening neonatale super esteso alle immunodeficienze congenite severe e alle malattie da accumulo lisosomiale"

d'iniziativa dei Consiglieri regionali Fabiano Amati,

Per questa rara e grave patologia neurometabolica una diagnosi precoce e la somministrazione in tempi brevi della terapia genica sono fattori determinanti e, di conseguenza, lo screening neonatale si rivela uno strumento fondamentale. deficit di AADC sfruttando le analisi dei test di screening neonatale che vengono fatte di routine.

Distrofia Muscolare di Duchenne

La distrofia muscolare di Duchenne (DMD) é una malattia genetica degenerativa delle fibre muscolari, che provoca una progressiva perdita di forza muscolare, con riduzione delle abilità motorie e degenerazione progressiva severa dei muscoli scheletrici, lisci e cardiaci.

La DMD è determinata da alterazioni di un gene localizzato nel cromosoma X, che contiene le informazioni per la produzione di una proteina chiamata distrofina. Le mutazioni, possono essere di vario tipo e comprendono sia delezioni (le più frequenti), sia sostituzioni nucleotidiche, ma tutte hanno come effetto quello di causare l'assenza totale della proteina. Altre mutazioni nello stesso gene, ma che non causano l'assenza totale della distrofina, sono responsabili di una forma molto più benigna di distrofia, la Distrofia Muscolare di Becker (DMB). Come tutte le malattie a legate al cromosoma X, la DMD si manifesta solo nei maschi (che hanno un solo cromosoma X), mentre le femmine, a parte alcune eccezioni, sono portatrici sane (perché possiedono un altro cromosoma X, oltre a quello mutato, che può

CONSIGLIO REGIONALE DELLA PUGLIA

XI Legislatura

PROPOSTA DI LEGGE

Proposta di legge su "Screening neonatale super esteso alle immunodeficienze congenite severe e alle malattie da accumulo lisosomiale"

d'iniziativa dei Consiglieri regionali Fabiano Amati,

---

compensarne le funzioni). L'incidenza alla nascita dei maschi affetti è di 1 su 3000-3500.

Negli ultimi anni, la ricerca scientifica ha dimostrato grande impegno nel trovare una possibile terapia per la patologia, con oltre 50 sperimentazioni cliniche attualmente in corso, tra cui quelle relative alla terapia genica.

Il testo articolato prevede:

- Articolo 1 - (Obbligatorietà dello screening neonatale per immunodeficienze congenite severe, patologie neuromuscolari genetiche e malattie da accumulo lisosomiale). L'articolo dispone l'obbligatorietà dello screening.

-Articolo 2 - (Tempi e modalità del prelievo). L'articolo definisce i tempi e le modalità del prelievo.

-Articolo 3 - (Tempi e modalità del test). L'articolo definisce i tempi e le modalità del test.

-Articolo 4 - (Laboratorio competente). L'articolo individua il laboratorio competente.

-Articolo 5 - (Esito del test). L'articolo stabilisce il procedimento conseguente al test.

-Articolo 6 - (Presa in carico). L'articolo definisce la presa in carico.

-Articolo 7 (Protocollo operativo). L'articolo detta norme per la definizione del protocollo operativo.

CONSIGLIO REGIONALE DELLA PUGLIA

XI Legislatura

PROPOSTA DI LEGGE

Proposta di legge su "Screening neonatale super esteso alle immunodeficienze congenite severe e alle malattie da accumulo lisosomiale"

d'iniziativa dei Consiglieri regionali Fabiano Amati,

.Articolo 8 (Norma finale). L'articolo stabilisce una riserva di valutazione, con poteri modificativi, in favore della Giunta regionale.

TESTO ARTICOLATO

Art. 1

Obbligatorietà dello screening neonatale per immunodeficienze congenite severe, malattie genetiche neuromuscolari e malattie da accumulo lisosomiale

1. Al fine di garantire la diagnosi precoce in età neonatale e la relativa somministrazione di efficaci terapie farmacologiche, è obbligatorio lo screening per le immunodeficienze congenite severe, malattie neuromuscolari genetiche e malattie da accumulo lisosomiale, ai sensi della legge 19 agosto 2016, n. 167 (Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie).

2. Per la durata massima di ventiquattro mesi, e in ogni caso sino alla revisione e aggiornamento della lista delle patologie da ricercare attraverso lo screening neonatale, ai sensi dell'articolo 4, comma 2-bis, della l. 167/2016, le disposizioni contenute nella presente legge hanno natura di progetto pilota sperimentale.

CONSIGLIO REGIONALE DELLA PUGLIA

XI Legislatura

PROPOSTA DI LEGGE

Proposta di legge su "Screening neonatale super esteso alle immunodeficienze congenite severe e alle malattie da accumulo lisosomiale"

d'iniziativa dei Consiglieri regionali Fabiano Amati,

Art. 2

Tempi e modalità del prelievo

1. Lo spot ematico Dried Blood Spot (DBS) per lo screening di cui all'articolo 1 sarà compreso tra quelli prelevati al neonato presso il punto nascita raccolto sul cartoncino utilizzato per gli screening neonatali obbligatori già in vigore ed effettuato entro e non oltre l'arco temporale di 48-72 ore di vita del neonato.
2. La anagrafica del paziente sarà integrata con gli screening oggetto della presente Legge e il cartoncino comprenderà anche gli screening di cui all'articolo 1.
3. Il cartoncino di cui al comma 1, deve essere raccolto e inviato presso il Centro regionale dello screening neonatale come di prassi, accompagnato da un modulo sottoscritto rispettivamente dagli operatori addetti alla preparazione, alla consegna e alla ricezione.

Art. 3

Tempi e modalità del test

PROPOSTA DI LEGGE

Proposta di legge su "Screening neonatale super esteso alle immunodeficienze congenite severe e alle malattie da accumulo lisosomiale"

d'iniziativa dei Consiglieri regionali Fabiano Amati,

---

1. Il test in laboratorio è effettuato entro e non oltre l'arco temporale di 2-5 giorni dall'accettazione del campione prelevato e con le modalità stabilite dal centro di riferimento.

Art. 4

Laboratorio di Screening Neonatale

1. Il Laboratorio di diagnostica delle malattie sopracitate competente per le attività di cui agli articoli 2 e 3 è quello del Centro regionale Screening Neonatale dell'Azienda Ospedaliero Universitaria Policlinico Giovanni XXIII all'interno dell'Ospedale Pediatrico di Bari
2. Il Responsabile del Laboratorio di cui al comma 1, può integrare e modificare i tempi e le modalità previste dagli articoli 2 e 3, sulla base di apposita relazione approvata dalla Direzione sanitaria dell'Azienda Policlinico.

Art. 5

Esito del test e analisi di conferma

1. In caso d'identificazione di un neonato affetto da una delle patologie proposte, la diagnosi è comunicata alla famiglia e e indirizzata presso l'Unità Operativa di competenza dove saranno effettuati i prelievi ematici per la conferma del risultato con analisi di secondo e terzo livello.

PROPOSTA DI LEGGE

Proposta di legge su "Screening neonatale super esteso alle immunodeficienze congenite severe e alle malattie da accumulo lisosomiale"

d'iniziativa dei Consiglieri regionali Fabiano Amati,

---

2. La analisi molecolare di conferma sarà eseguita presso il Laboratorio di Genomica della ASL Bari, con le modalità indicate nel Protocollo operativo eai sensi della Legge regionale 6 Agosto 2021, n. 28..

Art. 6

Presa in carico

1. Il neonato identificato affetto dalle patologie oggetto di screening sarà preso in carico dalle Unità Operative di competenza identificate nell'ambito dei Presidi di Rete Nazionale per le Malattie rare.

Art. 7

Protocollo operativo

1. Entro e non oltre quindici giorni dalla data di entrata in vigore delle presenti disposizioni, il Direttore Responsabile del Laboratorio di cui all'articolo 4 adotta, con il parere obbligatorio e vincolante del Direttore sanitario dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico - Giovanni XXIII, un protocollo operativo con cui sono definite le metodologie standardizzate da utilizzare nello svolgimento dei test e delle fasi successive di conferma e presa in carico.

CONSIGLIO REGIONALE DELLA PUGLIA

XI Legislatura

PROPOSTA DI LEGGE

Proposta di legge su "Screening neonatale super esteso alle immunodeficienze congenite severe e alle malattie da accumulo lisosomiale"

d'iniziativa dei Consiglieri regionali Fabiano Amati,

Art. 8

Modifiche modalità operative screening

1. La Giunta regionale può provvedere a modificare le modalità operative dello screening previste dalle presenti norme, sulla base di motivate valutazioni susseguenti alla sua prima applicazione, ovvero qualora alcune disposizioni previste dovessero interferire con l'utilizzo delle migliori metodologie standardizzate oggetto del protocollo operativo di cui all'articolo 7.

Art. 9

Norma finanziaria

1. Per le finalità di cui alla presente legge si provvede nell'ambito del capitolo 741090, in quanto prestazione e servizio rientrante nei Livelli essenziali di assistenza (LEA).
2. Per l'esercizio finanziario 2022 e per la durata massima di ventiquattro mesi, e in ogni caso sino alla revisione e aggiornamento della lista delle patologie da ricercare attraverso lo screening neonatale, ai sensi dell'articolo 4, comma 2-bis, della l. 167/2016, le disposizioni contenute nella presente legge hanno natura di progetto pilota sperimentale e sono pertanto finanziate con le stesse modalità previste dal comma 1.

CONSIGLIO REGIONALE DELLA PUGLIA

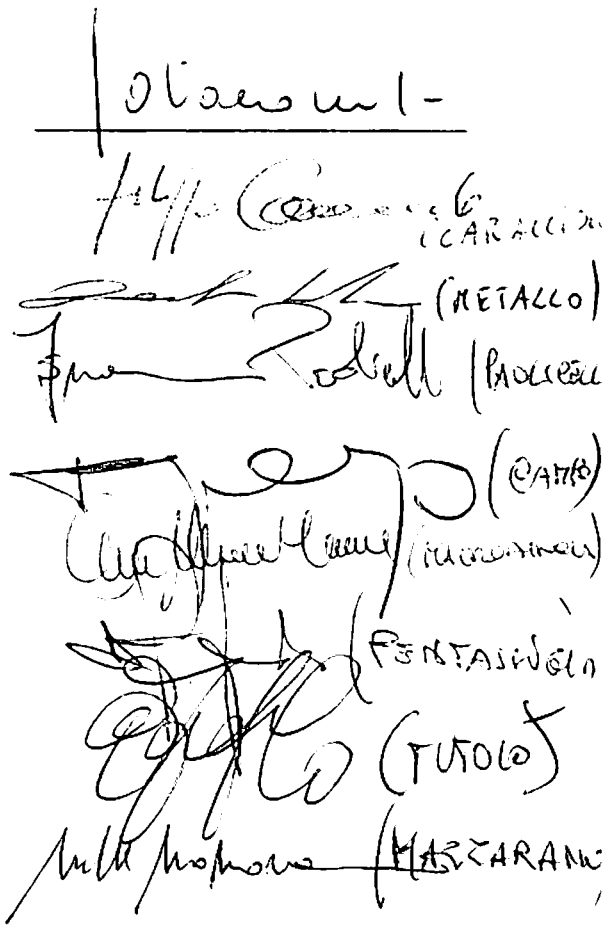
XI Legislatura

PROPOSTA DI LEGGE

Proposta di legge su "Screening neonatale super esteso alle immunodeficienze congenite severe e alle malattie da accumulo lisosomiale"

d'iniziativa dei Consiglieri regionali Fabiano Amati,

Fabiano Amati



Clausola di invarianza:

La presente proposta di legge non comporta variazioni in aumento o in diminuzione a carico del bilancio regionale, perché ai relativi costi si provvede nell'ambito della dotazione appostata per le prestazioni e servizi rientranti nei livelli essenziali d'assistenza.