

## Relazione illustrativa alla proposta di legge n. 51

a iniziativa dei Consiglieri Ruggeri, Mancinelli, Seri, Nobili, Caporossi, Catena, Cesetti,  
Mastrovincenzo, Mangialardi, Piergallini, Vitri

### DISPOSIZIONI PER L'ATTIVAZIONE DI UN PROGRAMMA DI SCREENING NEONATALE OBBLIGATORIO PER LA LEUCODISTROFIA METACROMATICA (MLD) NELL'AMBITO DELLO SCREENING NEONATALE ESTESO

Signori Consiglieri,

la presente proposta di legge nasce dalla profonda urgenza di colmare un vuoto normativo e sanitario che rischia di tradursi in una inaccettabile disuguaglianza per i nuovi nati nella nostra regione. L'obiettivo del testo è inserire la Regione Marche tra le amministrazioni virtuose che garantiscono l'equità di accesso alle prestazioni di diagnosi precoce per patologie rare ad elevato impatto clinico e sociale, istituendo un progetto pilota di screening neonatale per la Leucodistrofia Metacromatica (MLD).

La Leucodistrofia Metacromatica (MLD) è una gravissima patologia neurodegenerativa di origine genetica, a trasmissione autosomica recessiva, appartenente al gruppo delle malattie da accumulo lisosomiale. È causata dal deficit dell'enzima arilsulfatasi A (ARSA), che determina un accumulo tossico di solfatidi nel sistema nervoso centrale e periferico. Nelle sue forme a esordio precoce, la malattia compromette in pochi mesi, in modo irreversibile, le capacità neuromotorie e cognitive del bambino, con esito gravemente invalidante o letale.

Il paradigma di gestione di questa malattia è radicalmente mutato il 17 dicembre 2020, quando a livello europeo è stata autorizzata una terapia genica avanzata, sviluppata in Italia a partire dalla ricerca dell'Istituto San Raffaele-Telethon (SR-TIGET) di Milano. Le evidenze cliniche dimostrano inequivocabilmente che questo trattamento è in grado di arrestare o rallentare in modo significativo la progressione della malattia. Tuttavia, l'efficacia della terapia è vincolata a una finestra temporale strettissima: deve essere somministrata in fase pre-sintomatica o paucisintomatica.

Senza l'ausilio dello screening neonatale, la diagnosi avviene sistematicamente solo dopo la comparsa dei sintomi. In quel momento, il danno neurologico è già esteso e irreversibile, precludendo di fatto al bambino l'accesso all'unica opzione terapeutica salvavita.

Oggi, in Italia, stiamo assistendo a una frammentazione del diritto alla salute basata sulla "geografia della nascita". Mentre lo Screening Neonatale Esteso (SNE) rappresenta uno dei più importanti strumenti di medicina preventiva (legge 167/2016 e d.p.c.m. sui LEA del 2017), la MLD non è ancora stata inserita nel panel nazionale obbligatorio.

Di fronte a questo ritardo burocratico, diverse Regioni si sono già attivate in via autonoma: la Toscana ha reso lo screening operativo e previsto per legge dall'ottobre 2025; Lombardia e Puglia hanno in corso sperimentazioni avanzate; la Liguria ha approvato una mozione in tal senso il 31 marzo 2026, e iter legislativi simili procedono in Sardegna e Friuli Venezia Giulia. Anche a livello internazionale il percorso è tracciato, dalla Norvegia agli Stati Uniti (inserimento nel RUSP a dicembre 2025 e test in via di applicazione a New York).

La Regione Marche non può permettersi di ritardare l'implementazione di uno strumento diagnostico salvavita. Come denunciato dalla recente campagna nazionale "Stop MLD" promossa dall'Associazione Voa Voa! Amici di Sofia APS (che da anni si batte per i diritti dei piccoli pazienti), il ritardo amministrativo equivale a negare una possibilità di vita.

Lo screening per MLD è oggi tecnicamente rapido, sicuro e pienamente sostenibile. Esso si inserisce nel contesto del prelievo neonatale di routine – la cosiddetta "goccia di sangue su cartoncino" o Dried Blood Spot (DBS) – utilizzando un approccio biochimico che non necessita di complessi e onerosi screening genomici di popolazione.

Sotto il profilo economico, l'iniziativa trova un solido appoggio nei recenti provvedimenti nazionali. La legge 30 dicembre 2025, n. 199 (Bilancio di previsione dello Stato 2026-2028), all'articolo 1, comma 340, ha infatti stanziato fondi specifici per potenziare le misure di prevenzione collettiva, menzionando esplicitamente la realizzazione di accertamenti diagnostici per l'individuazione

precoce della Leucodistrofia Metacromatica. Questo assicura che il progetto pilota regionale possa essere implementato a invarianza finanziaria per il bilancio della Regione, sfruttando sapientemente i fondi statali ad hoc.

La presente proposta normativa, composta da sei articoli, delinea un intervento strutturale e completo.

L'articolo 1 definisce le finalità, incardinando l'iniziativa nelle politiche di prevenzione sanitaria secondaria.

L'articolo 2 impegna la Giunta regionale ad attivare, entro novanta giorni, il progetto pilota su DBS in tutti i punti nascita marchigiani, individuando la rete laboratoristica e clinica.

L'articolo 3 stabilisce la definizione di specifici Percorsi diagnostico-terapeutico assistenziali (PDTA) per una tempestiva presa in carico, non solo clinica ma anche psicologica, del neonato e della famiglia.

L'articolo 4 pone l'accento sull'importanza dell'informazione adeguata e del consenso informato, tutelando al contempo i dati sanitari sensibili.

L'articolo 5 introduce un sistema di monitoraggio epidemiologico, fondamentale per relazionare al Consiglio regionale e, soprattutto, per fornire al Ministero della Salute i dati utili all'aggiornamento del panel SNE nazionale.

L'articolo 6 garantisce l'invarianza finanziaria, prevedendo l'attuazione della legge tramite le risorse umane, strumentali e finanziarie già disponibili, e questo perché si prevede di intercettare i fondi nazionali della manovra del 2026.

L'approvazione di questa proposta di legge rappresenta un atto di civiltà, un imperativo etico e un investimento lungimirante sulla salute pubblica. Per questi motivi, si auspica una celere e condivisa approvazione da parte di tutta l'Assemblea legislativa.

SCHEDA ECONOMICO-FINANZIARIA  
(articolo 84 del Regolamento interno)

**Elementi idonei a suffragare la clausola di invarianza finanziaria**

<p style="text-align: center;"><b>CLAUSOLA DI NEUTRALITÀ O INVARIANZA FINANZIARIA</b></p> <p>La proposta di legge non comporta nuovi o maggiori oneri finanziari o minori entrate a carico del bilancio regionale.</p>	<p>L'articolo 6 della proposta di legge stabilisce che alla sua attuazione si provvede nell'ambito delle risorse umane, strumentali e finanziarie disponibili a legislazione vigente e comunque senza nuovi o maggiori oneri per il bilancio regionale. A tale proposito si fa presente che gli articoli 2, 3, 4 e 5 individuano sostanzialmente in strutture regionali già esistenti i soggetti attraverso cui troverà concreta attuazione la presente proposta di legge.</p>
--	--