

Gruppo assembleare  
**Fratelli d'Italia**

Il Presidente

## **Proposta di legge di iniziativa del Consigliere Eleonora Pace concernente: “Disposizioni in materia di screening neonatale per l’atrofia muscolare spinale”**

### **RELAZIONE ILLUSTRATIVA**

L’atrofia muscolare spinale - SMA è una malattia causata dalla degenerazione dei motoneuroni, prima causa di mortalità infantile e definita rara per la sua incidenza compresa tra 1/6000 a 1/10000 nati vivi e frequenza dei portatori di 1/36-1/40.

Comprende tre diverse forme, SMA I-II-III, definite in base all’età d’esordio.

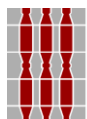
La SMA I, la forma più grave, esordisce entro i primi 6 mesi di vita e presenta marcata ipotonia ed ipostenia muscolare a carico degli arti, della muscolatura respiratoria e della muscolatura a innervazione bulbare. I pazienti non acquisiscono la posizione seduta e la maggior parte di loro non acquisisce neppure il controllo del capo. L’aspettativa di vita è mediamente di 8-10 mesi e il decesso, generalmente conseguente a insufficienza respiratoria, avviene entro i 2 anni nel 68% ed entro i 4 anni nell’82% dei pazienti.

La SMA II, esordisce tra i 6 ed i 18 mesi di vita. I pazienti mantengono la posizione seduta ma non acquisiscono la stazione eretta e la deambulazione autonoma. L’aspettativa di vita non è ridotta ma la prognosi è aggravata da gravi deformità del rachide (scoliosi), che spesso richiedono importanti interventi chirurgici, e infezioni respiratorie ricorrenti, presenti nella quasi totalità dei pazienti.

La SMA di tipo III, la forma più lieve e più rara, esordisce dopo i 18 mesi di vita. I pazienti hanno normale acquisizione delle capacità motoria, compresa la deambulazione autonoma, e presentano ipostenia prossimale prevalentemente simmetrica. La malattia presenta una grande eterogeneità clinica: alcuni pazienti perdono la deambulazione autonoma ad età variabile, mentre altri la mantengono indefinitamente, mostrando solamente una lieve debolezza muscolare.

Tutte le forme di SMA sono dovute a problematiche genetiche e in particolare alla perdita di funzione di un gene. Per questo la diagnosi molecolare di SMA può essere realizzata mediante test che mettano in evidenza l’assenza di funzione del gene, interpellando, per stabilire la gravità della malattia, un gene omologo a quello che ha subito la perdita di funzione.

Poiché la SMA si presta bene a programmi di screening neonatale è più facile con diagnosi precoce l’utilizzo di diverse terapie, anche sperimentali, ma tutte comunque con maggiore efficacia di successo in base



Gruppo assembleare  
**Fratelli d'Italia**

Il Presidente

alla precocità dell'avvio del trattamento.

Tra queste terapie si distinguono la Nusinersen, registrata con il marchio Spinraza, e la Onasemnogene abeparvovec, registrata con il marchio Zolgensma. Entrambe, sia pur con diverse modalità di accesso, sono state ammesse dall'ente regolatore europeo, EMA, e italiano, AIFA.

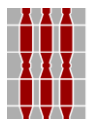
L'inclusione della SMA nei piani di screening neonatali è stato a lungo dibattuto, a causa della mancanza di una terapia dotata di prova d'efficacia, pur presentando tutte le caratteristiche per l'avvio del test di popolazione. Si dispone, infatti, di test genetici con alta sensibilità e a costi contenuti, strutture altamente specializzate per la diagnosi e la presa in carico e - soprattutto - 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 della prevalente comunità scientifica, meno indicati rispetto allo screening neonatale e, con specifico riferimento a quello in corso di gravidanza, anche per l'invasività e per motivi etici.

Per motivi suesposti e quelli relativi all'esistenza di una terapia, il legislatore nazionale ha proceduto di recente a modificare la Legge 19 agosto 2016, n. 167, introducendo (art. 1) le malattie neuromuscolari genetiche "nei livelli essenziali di assistenza (LEA) degli screening neonatali obbligatori, da 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".

Nel 2019 e poi nel 2020 è stata approvata rispettivamente negli Usa e in Europa la prima terapia genica per la SMA, che consente di fornire una versione corretta del gene difettoso. Nel 2021 è stato approvato in Europa un terzo farmaco, risdiplam, il primo farmaco che può essere assunto per via orale, dunque anche a casa. È indicato per i pazienti di età superiore ai due mesi con diagnosi di sma di tipo 1, 2 o 3 e con la forma più comune della malattia (quella detta 5q). La disponibilità di queste nuove terapie ha dato una grossa spinta alla messa a punto di strumenti efficaci di diagnosi precoce: dopo uno studio pilota di due anni, nel 2021 Lazio e Toscana, sono le prime Regioni italiane ad aver introdotto lo screening neonatale anche per la Sma. La diagnosi precoce permetterebbe una presa in carico immediata dei bambini affetti e una ottimizzazione dell'efficacia delle terapie oggi disponibili. L'auspicio è che il test venga al più presto esteso sull'intero territorio nazionale.

Sussistendo quindi la piena compatibilità scientifica e normativa, la presente proposta di legge è finalizzata a prevedere l'obbligatorietà dello "Screening obbligatorio per l'atrofia muscolare spinale - SMA".



Gruppo assembleare  
**Fratelli d'Italia**

Il Presidente

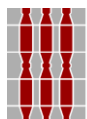
## RELAZIONE TECNICA

**L'articolo 1, comma 1** descrive le finalità della proposta di legge che consistono nel garantire la prevenzione dell'atrofia muscolare, prevedendo l'obbligatorietà dello screening neonatale per l'atrofia muscolare spinale (SMA). Il **comma 2** precisa invece che le disposizioni di cui alla proposta di legge hanno natura di progetto sperimentale, della durata massima di 24 mesi, o fino alla revisione e aggiornamento della lista della patologie da ricercare attraverso lo screening neonatale, ai sensi dell'articolo 4, comma 2-bis della L. 167/2016. Le disposizioni possono generare nuovi oneri finanziari. Tuttavia, l'esecuzione dello screening per l'individuazione della SMA segue nella pratica l'iter dello screening obbligatorio neonatale secondo quanto disposto dalla Legge 167/2016. Le analisi non richiedono un prelievo aggiuntivo, ma vengono effettuate utilizzando direttamente la stessa Guthrie card ottenuta per le altre malattie dello screening neonatale, eseguito dai punti nascita presenti sul territorio regionale.

**L'articolo 2** descrive le modalità attuative dello screening neonatale per l'atrofia muscolare spinale, il cui protocollo dovrà essere disciplinato attraverso una apposita deliberazione della Giunta regionale da adottarsi entro 60 giorni dall'approvazione della legge. Tale deliberazione deve disciplinare: le modalità del prelievo ematico, l'invio dei campioni ai centri regionali di screening neonatale, l'effettuazione del test genetico, la presa in carico dei neonati che risultano positivi al test per l'eventuale somministrazione della terapia ed il successivo follow-up. Le disposizioni hanno carattere ordinamentale e risultano neutrali dal punto di vista finanziario.

**L'articolo 3** contiene la norma finanziaria che autorizza una spesa complessiva per i 24 mesi del progetto sperimentale pari a 270.000 euro ripartita in 45.000 euro per 4 mesi dell'anno 2025, 135.000 euro per 12 mesi dell'anno 2026 e 90.000 euro per 8 mesi dell'anno 2027.

La quantificazione della spesa è stata stimata con metodo parametrico, prendendo a riferimento lo stanziamento di 249.636,12 euro autorizzato dalla Regione Marche per l'anno 2024 con la Legge Regionale n. 16/2024 *Variazione generale al bilancio di previsione 2024/2026 ai sensi del comma 1 dell'articolo 51 del decreto legislativo 23 giugno 2011, n. 118 - (1° provvedimento) e disposizioni normative.* - nelle variazioni alla Tabella E come "Trasferimento risorse per lo screening neonatale SMA" alle aziende sanitarie regionali per l'Avvio dello Screening Neonatale per l'Atrofia Muscolare Spinale (SMA).

Gruppo assembleare  
**Fratelli d'Italia**

Il Presidente

La spesa annua prevista dalla Regione Marche è stata rapportata al numero di nati in Umbria rispetto ai nati nelle Marche nell'anno 2023 per stimare il costo annuo in Umbria.

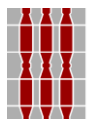
Di seguito si riportano gli stanziamenti previsti da alcune regioni italiane per l'estensione dello screening neonatale all'Atrofia Muscolare Spinale nelle proprie regioni.

**Tabella 1 – Stanziamenti annui previsti da alcune Regioni italiane per l'estensione dello screening neonatale all'Atrofia Muscolare Spinale ai nati nei rispettivi territori e stime del costo annuo in Umbria calcolato riparametrizzando gli stanziamenti delle altre regioni al numero di nati in Umbria nell'anno 2023 .**

Regione	Stanziament o annuo in euro	Anno di riferimento per lo stanziamento	Nati anno 2023	Stanziamen to unitario per nato	Stima costo annuo in Umbria*
	(a)	(b)	(c)	(d=a/c)	(e=d*4.766)
<b>Marche</b>	249.636,12	2024	8.797	28,38	135.246,76
<b>Sicilia</b>	506.000,00	2022	35.489	14,26	67.953,34
<b>Sardegna</b>	150.000,00	2023, 2024, 2025	7.242	20,71	98.715,82
<b>Toscana</b>	339.450,00	2022	20.875	16,26	77.500,30
<b>Lombar dia</b>	1.000.000,00	2023	65.659	15,23	72.587,15
<b>Umbria</b>			4.766		

Nota. \*La stima del costo annuo in Umbria è stato calcolata moltiplicando lo stanziamento unitario previsto dalla Regione di riferimento per i 4.766 nati in Umbria nel 2023.

**Tabella 2 – Ripartizione delle stime del costo per 24 mesi di sperimentazione dell'estensione dello screening neonatale all'Atrofia Muscolare Spinale ai nati in Umbria, considerando l'avvio della sperimentazione negli ultimi 4 mesi nell'anno 2025, per continuare nei 12 mesi dell'anno 2026 e concludersi nei primi 8 mesi nell'anno 2027, per le diverse stime di costo annuo ottenute applicando lo stanziamento unitario previsto dalle altre Regioni nei rispettivi territori ai nati in Umbria nel 2023.**

Gruppo assembleare  
**Fratelli d'Italia**

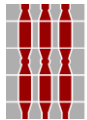
Il Presidente

Regione di riferimento per il costo/stanziamen- to unitario per nato	Stima Costo in Umbria			
	Ultimi 4 mesi del 2025	12 mesi nel 2026	Primi 8 mesi nel 2027	Totale per 24 mesi
<b>Marche</b>	45.082,25	135.246,76	90.164,51	270.493,52
<b>Sicilia</b>	22.651,11	67.953,34	45.302,23	135.906,68
<b>Sardegna</b>	32.905,27	98.715,82	65.810,55	197.431,65
<b>Toscana</b>	25.833,43	77.500,30	51.666,86	155.000,59
<b>Lombardia</b>	24.195,72	72.587,15	48.391,44	145.174,31
<b>Stima prevista per l'Umbria</b>	45.000,00	135.000,00	90.000,00	270.000,00

Dalle Tabelle 1 e 2 risulta che il costo annuo da stimare per l'Umbria potrebbe variare da 67.953,34 euro annui, prendendo a riferimento lo stanziamento previsto dalla Regione Sicilia nel 2022, a 135.246,76 euro annui, prendendo a riferimento lo stanziamento previsto dalla Regione Marche nel 2024. Pertanto considerando la maggior vicinanza territoriale della Regione Marche e temporale dello stesso stanziamento, si considera opportuno prevedere il costo per la Regione Umbria negli anni 2025, 2026 e 2027 arrotondando a 135.000 euro la stima di costo annuo pari a 135.246,76 euro ottenuta prendendo a riferimento lo stanziamento unitario previsto dalla Regione Marche.

**Proposta di legge regionale****“Disposizioni in materia di screening neonatale per l'atrofia muscolare spinale”****Art. 1****(Finalità dello screening neonatale per l'atrofia muscolare spinale)**

1. La presente legge ha la finalità di garantire la prevenzione dell'atrofia muscolare e, a tale scopo, per garantire la diagnosi precoce in età neonatale e la relativa somministrazione di efficaci terapie farmacologiche, prevede



Gruppo assembleare  
**Fratelli d'Italia**

Il Presidente

l'obbligatorietà dello screening per l'atrofia muscolare spinale (SMA), di seguito SMA, 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 del comma 2-bis dell'articolo 4 della legge 167/2016, le disposizioni contenute nella presente legge hanno natura di progetto sperimentale.

## **Art. 2**

### **(Modalità di attuazione dello screening neonatale per l'atrofia muscolare spinale)**

1. La Giunta regionale, entro sessanta giorni dalla data di entrata in vigore della presente legge, con propria deliberazione disciplina l'avvio del progetto sperimentale di cui all'articolo 1, comma 2, mediante la definizione dettagliata del percorso assistenziale, dal test di screening alla conferma diagnostica, alla successiva presa in carico e al trattamento del neonato.

2. La disciplina di cui al comma 1 deve, in ogni caso, contenere le seguenti prescrizioni:

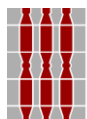
a) il prelievo ematico per lo screening neonatale per la SMA è eseguito dal punto nascita contestualmente a quello dello screening neonatale esteso, entro e non oltre le 48-72 ore di vita del neonato;

b) i campioni di cui alla lettera a) sono inviati ai centri regionali dello screening neonatale esteso individuati dalla deliberazione di cui al comma 1, e da questi inviati ai laboratori di genetica medica collegati funzionalmente con gli stessi;

c) il test genetico è effettuato entro e non oltre l'arco temporale di 2-5 giorni dall'accettazione del campione;

d) in caso di identificazione di un neonato affetto da SMA, il risultato è confermato su un nuovo campione di DNA estratto dal medesimo prelievo ematico e comunicato al punto nascita che ne informa la famiglia, la quale è indirizzata presso un servizio di genetica medica della Regione per effettuare una completa consulenza specialistica;

e) il neonato affetto da SMA è indirizzato ai centri pediatrici di riferimento per le malattie neurologiche pediatriche e le malattie rare del sistema nervoso in età pediatrica, individuati dalla medesima delibera di cui al comma 1, per l'eventuale terapia e il successivo follow-up.



---

Gruppo assembleare  
**Fratelli d'Italia**

Il Presidente

### **Art. 3** **(Norma finanziaria)**

1. Per la durata massima di ventiquattro mesi del progetto sperimentale di cui all'articolo 1, comma 2, è prevista la spesa complessiva di euro 270.000,00, di cui 45.000 euro nell'anno 2025, 135.000 euro nell'anno 2026 e 90.000 euro nell'anno 2027, da autorizzare in un apposito capitolo nell'ambito della Missione 13 "Tutela della salute", Programma 07 "Ulteriori spese in materia sanitaria", Titolo 1 "Spese correnti" del Bilancio di previsione della Regione Umbria 2025-2027.

Perugia, 06-05-2025

Il Consigliere Regionale

Eleonora Pace