

**INTERROGAZIONE A RISPOSTA SCRITTA**  
(test neonatale per leucodistrofia metacromatica)

Il sottoscritto Consigliere del Gruppo RETE CIVICA- Elena Ugolini Presidente

**Premesso che**

- la leucodistrofia metacromatica (MLD) è una malattia neurodegenerativa, provocata da mutazioni in un gene che porta all'accumulo di solfati, particolari sostanze, nel cervello e in altre parti dell'organismo, tra cui fegato, cistifellea, reni, milza;
- nelle forme più acute i bambini perdono le loro capacità nel camminare, parlare e interagire e la maggior parte di loro muore in età infantile;

**Evidenziato che**

- la terapia genica “made in Italy” atidarsagene autotemcel per la leucodistrofia metacromatica approvata in Europa nel 2020, è il frutto di un lungo percorso di ricerca portato avanti per oltre 15 anni dall'Istituto Telethon San Raffaele per la Terapia Genica (SR-Tiget) di Milano e di un'alleanza strategica con Orchard Therapeutics, ed ha recentemente ottenuto il via libera anche dall'ente regolatorio statunitense;
- si tratta della prima terapia genica approvata dalla Food and Drug Administration (FDA) indicata per il trattamento di bambini affetti da leucodistrofia metacromatica pre-sintomatica tardo infantile, pre-sintomatica giovanile precoce o sintomatica giovanile precoce (MLD);
- lo screening neonatale prevede un test da effettuare su un campione di sangue prelevato dal tallone del neonato nei primi 3 giorni di vita e permette di individuare diverse malattie genetiche metaboliche in maniera precoce per poter adottare un trattamento dietetico o farmacologico;
- attraverso un'unica infusione somministrata si è dimostrato di poter preservare la funzione motoria e le capacità cognitive nei pazienti, è necessario, però, che venga somministrata in maniera tempestiva, pertanto, è consigliata nei bambini che presentano delle forme tardo-infantili, senza ancora aver manifestato i segni clinici della malattia o, se in presenza di una forma giovanile-precoce, presentano i primi sintomi clinici, ma con ottime capacità motorie e cognitive;
- una diagnosi precoce è fondamentale, infatti nelle sue forme più gravi, che sono anche le più comuni, questi bambini perdono rapidamente la capacità di camminare, parlare e interagire con il mondo circostante e la maggior parte di loro muore in età infantile avendo a disposizione soltanto cure palliative;

**Considerato che**

- nel marzo 2023, la Toscana è stata la prima regione in Italia che ha avviato lo screening neonatale per la MLD, a seguire la Lombardia nel 2024, mentre il Piemonte nel 2025 ha deciso di inserire la leucodistrofia metacromatica (MLD) tra le malattie da considerare per lo screening neonatale e anche se si tratta al momento di un impegno formale e non di un avvio concreto dello screening, costituisce comunque un passo verso una maggiore attenzione all'importanza dell'allargamento dello screening alla nascita e alle malattie rare in generale;

- secondo quanto riportato dalla Società Italiana per lo studio delle malattie metaboliche ereditarie e lo screening neonatale (SIMMESN), i bambini italiani che ogni anno potrebbero ricevere una diagnosi salvavita sono circa 350;

#### **Interroga la Giunta regionale per sapere**

- se e con quali tempi intende avviare anche nella nostra Regione lo screening neonatale per la MLD, considerato che tra le priorità di questa regione c'è sempre stata una particolare attenzione alla prevenzione e alla tutela della salute dei cittadini
- se intende avviare campagne informative per sensibilizzare la cittadinanza e gli operatori sanitari sull'importanza dello screening neonatale esteso e sulla necessità di diagnosi tempestive per patologie genetiche gravi come la MLD
- se e come intende attivarsi nei confronti del Governo e del Ministero della Salute affinché lo screening neonatale per la MLD sia esteso in tutto il territorio nazionale, al fine di non escludere nessun bambino dall'accesso di una diagnosi precoce per la MLD