



Consiglio regionale della Puglia

III Commissione consiliare permanente

PROPOSTA DI LEGGE

“Screening obbligatorio per l’atrofia muscolare spinale”

Art. 1

Obbligatorietà dello screening neonatale per l’atrofia muscolare spinale

1. Al fine di garantire la diagnosi precoce in età neonatale e la relativa somministrazione di efficaci terapie farmacologiche, è obbligatorio lo screening per l’atrofia muscolare spinale (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).

Art. 2

Tempi e modalità del prelievo

1. Lo spot ematico per lo screening di cui all’articolo 1 sarà prelevato al neonato dal Punto nascita interessato contestualmente a quello dello screening neonatale esteso e raccolto su un cartoncino dedicato (Dried Blood Spot, DBS), entro e non oltre l’arco temporale di 48-72 ore di vita del neonato.
2. Il cartoncino deve contenere il codice identificativo del Punto nascita, il nome e cognome del neonato, la data e l’ora del prelievo e la data e l’ora di nascita. La anagrafica del paziente verrà generata mediante acquisizione digitale dei dati riportati sul cartoncino.
3. I cartoncini di cui ai commi precedenti devono essere raccolti assieme a quelli degli screening obbligatori ed inviati presso il Centro Regionale dello Screening neonatale dove verranno raccolti ed inviati al Laboratorio di Genomica di cui all’articolo 4, accompagnati da un modulo sottoscritto, rispettivamente, dagli operatori addetti alla preparazione, alla consegna e alla ricezione.



Consiglio regionale della Puglia

III Commissione consiliare permanente

Art. 3

Tempi e modalità del test

1. Il test genetico 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 medicina genomica competente

1. Il Laboratorio di medicina genomica competente per le attività di cui agli articoli 2 e 3 è quello istituito con delibera della Giunta regionale 22 ottobre 2019, n. 1912, presso la Asl Bari, Presidio Ospedaliero Di Venere, "Dipartimento per la gestione avanzata del rischio riproduttivo e delle gravidanze a rischio".
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 della ASL di riferimento.

Art. 5

Esito del test

1. In caso d'identificazione di un neonato affetto da SMA, il risultato dovrà essere confermato su un nuovo campione di DNA estratto dallo stesso DBS, comunicato al Punto nascita di riferimento e da questo alla famiglia, che verrà indirizzata presso un servizio di Genetica medica della Regione per effettuare una completa consulenza specialistica. Contestualmente sarà eseguito un prelievo ematico per la conferma del risultato su un campione di sangue fresco e per la determinazione del numero di copie del gene *SMN2*, l'emissione del referto di diagnosi molecolare di SMA e la definizione della prognosi.

Art. 6

materie di competenza: Assistenza Sanitaria, Servizi Sociali

indirizzo: Via Gentile, 52- 70126 – Bari, tel. 080/5403449

email: terza.comm@consiglio.puglia.it

pec: commissioneconsiliare-3-6@pec.consiglio.puglia.it



Consiglio regionale della Puglia

III Commissione consiliare permanente

Presa in carico

1. Il neonato identificato affetto da SMA è indirizzato, dal servizio di Genetica medica di cui all'articolo 4, presso i Centri terziari di cura della SMA della Regione per l'eventuale terapia e la catamnesi.

Art. 7
Protocollo operativo

1. Entro e non oltre quindici giorni dall'entrata in vigore delle presenti disposizioni, il Direttore del Laboratorio di cui all'articolo 4 adotta, con il parere obbligatorio e vincolante del Direttore sanitario della ASL competente, un protocollo operativo con cui vengono definite le metodologie standardizzate da utilizzare nello svolgimento del test genetico.

Art. 8
Norma finale

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.