Regione Umbria - Assemblea legislativa

Qt 2 – “Introdurre l'Atrofia muscolare spinale nello screening neonatale dell’Umbria”

20 Maggio 2025
In sintesi

A Stefano Lisci (Pd) risponde la presidente Stefania Proietti: “questo screening si farà e si aggiungerà ai 49 già esistenti. L’Umbria proporrà alla Toscana, con la quale sta rinnovando il protocollo proprio in questi giorni, di includere anche questa patologia tra quelle per cui si prevede lo screening neonatale”

(Acs) Perugia), 20 maggio 2025 – Nell’ambito della sessione Question time di oggi, il consigliere Stefano Lisci (Pd) ha chiesto alla presidente della Giunta regionale, Stefania Proietti, le valutazioni e gli intendimenti in merito alla “Introduzione dell'Atrofia muscolare spinale (Sma) nel panel dello screening neonatale della Regione Umbria”.

Nell’illustrazione del suo atto, Lisci ha sottolineato che “gli screening neonatali rappresentano un importante intervento di prevenzione sanitaria secondaria, che permette la diagnosi precoce di un ampio spettro di malattie congenite. Lo scopo dei programmi è quello di diagnosticare tempestivamente le malattie congenite per le quali sono disponibili interventi terapeutici specifici che, se intrapresi prima della manifestazione dei sintomi, sono in grado di migliorare la prognosi della malattia e la qualità di vita dei pazienti, evitando gravi disabilità e, in alcuni casi, anche la morte. L'Italia è il paese europeo con la politica di screening neonatale più avanzata. Lo Screening Neonatale Esteso attualmente comprende 49 malattie metaboliche ereditarie e la Legge di bilancio 2019 ha esteso lo screening neonatale alle malattie neuromuscolari genetiche, alle immunodeficienze congenite severe e alle malattie da accumulo lisosomiale e ha stabilito l'aggiornamento biennale della lista delle malattie da ricercare attraverso lo screening neonatale. È necessario migliorare la qualità di vita di un malato raro, mantenere e implementare in modo omogeneo lo screening neonatale in tutta Italia. In assenza di un decreto di aggiornamento del panel nazionale tante Regioni si sono mosse in maniera autonoma aggiungendo altre patologie al proprio panel, generando importanti differenze regionali: su 20 Regioni, 16 hanno attivato autonomamente almeno un programma. È indispensabile aumentare il numero delle patologie sottoposte a screening via via che si sviluppano terapie, con significativo snellimento dei procedimenti burocratici, sviluppando allo stesso tempo un'accurata presa in carico successiva alla diagnosi”.

La presidente Proietti ha risposto che “questo screening si farà e si aggiungerà ai 49 già esistenti. In Umbria il programma di screening neonatale è gestito in collaborazione con la Regione Toscana, con un accordo quadro interregionale. Il 6 maggio 2025 la Regione Umbria ha manifestato la propria volontà di procedere al rinnovo del protocollo d’intesa in materia di screening neonatale tra la nostra Regione e la Regione Toscana. Attualmente si stanno avviando le procedure per continuare a garantire ai nostri neonati lo screening genetico obbligatorio. Lo screening per l’atrofia muscolare spinale non è ancora ricompreso tra i Lea, anche se la maggioranza delle regioni ormai lo esegue di routine. Non così l'Umbria fino ad oggi. Il decreto di aggiornamento del panel nazionale che include l'atrofia muscolare spinale deve essere ancora approvato. La Regione Umbria intende proporre alla Regione Toscana, con la quale sta rinnovando il protocollo proprio in questi giorni, di includere anche questa patologia tra quelle per cui si prevede lo screening neonatale. A tal fine si sta verificando il fabbisogno finanziario e la disponibilità nel nostro bilancio, cosa mai fatta prima. E questa è fra le prestazioni per cui siamo rimasti indietro. Al momento il Meyer di Firenze per l'esecuzione dello screening per atrofia spinale prevede 12 euro per screening, che si andrebbero ad aggiungere anche all'ulteriore screening richiesto sulle immunodeficienze primarie. Facendo una stima e prendendo come riferimento le nascite del 2024 ci sarebbe un costo aggiuntivo di 51mila euro. Abbiamo già reperito le risorse e questo screening si farà”.

Nella sua replica Lisci si è detto “soddisfatto della risposta della presidente Proietti. Questo è uno screening molto importante ed è fondamentale che questa problematica sia attenzionata dalla Giunta perché in sanità la prevenzione è basilare”. DMB/

Source URL: *http://consiglio.regione.umbria.it/informazione/notizie/comunicati/qt-2-introdurre-latrofia-muscolare-spinale-nello-screening*

List of links present in page

- http://consiglio.regione.umbria.it/informazione/notizie/comunicati/qt-2-introdurre-latrofia-muscolare-spinale-nello-screening