



Presidenza del Consiglio dei Ministri

REGIONE CALABRIA

Oggetto: Attivazione dello screening neonatale per la diagnosi precoce della Atrofia Muscolare Spinale (SMA) nell'ambito del Protocollo d'Intesa "Per l'estensione degli Screening Neonatali di Malattie Metaboliche Ereditarie a tutto l'ambito territoriale della Regione Calabria": Atto di indirizzo.

Codice Proposta: 69476

N°. 44 DEL 17/02/2025

Dichiarazione di conformità della copia informatica

Il presente documento, ai sensi dell'art. 23-bis del CAD e successive modificazioni è copia conforme informatica del provvedimento originale in formato elettronico, firmato digitalmente, conservato in banca dati della Regione Calabria.

I Dirigenti responsabili, previo controllo degli atti richiamati, attesta la regolarità amministrativa nonché la legittimità del decreto e la sua conformità alle disposizioni di legge e di regolamento comunitarie, nazionali e regionali

Sottoscritto dal settore 7 -assistenza territoriale – salute nelle carceri – sistema delle emergenze-urgenze

Dott. LUCIA FRANCESCO
(con firma digitale)

Sottoscritto dal Direttore di Dipartimento

Dott CALABRÒ TOMMASO
(con firma digitale)

IL COMMISSARIO AD ACTA

VISTO l'articolo 120, comma 2, della Costituzione;

VISTO l'articolo 8, comma 1, della legge 5 giugno 2003, n.131;

VISTO l'articolo 4, commi 1 e 2, del D.L. 1 ottobre 2007, n. 159, convertito con modificazioni dalla legge 29 novembre 2007, n. 222;

VISTA la legge 23 dicembre 2009, n. 191 e, in particolare, l'articolo 2, commi 80, 88 e 88 bis;

VISTO l'Accordo sul Piano di rientro della Regione Calabria, perfezionato tra il Ministro della salute, quello dell'Economia e delle Finanze e il Presidente p.t. della Regione Calabria, in data 17 dicembre 2009 e poi recepito con DGR n. 97 del 12 febbraio 2010;

VISTA la delibera del Consiglio dei Ministri del 4 novembre 2021, con la quale il Dott. Roberto Occhiuto è stato nominato quale Commissario *ad acta* per l'attuazione del Piano di rientro dai disavanzi del SSR calabrese, secondo i Programmi operativi di cui all'articolo 2, comma 88, della legge 23 dicembre 2009, n. 191 e ss.mm.ii., confermando i contenuti del mandato commissariale affidato con deliberazione del 27 novembre 2020;

VISTA la delibera del Consiglio dei Ministri adottata nella seduta del 23 Dicembre 2021 con la quale si è integrato il mandato commissariale attribuito, con la deliberazione del 4 novembre 2021, che confermava il mandato commissariale del 27 novembre 2020;

VISTA la delibera del Consiglio dei Ministri adottata nella seduta del 15 giugno 2022, con la quale il dott. Ernesto Esposito è stato nominato sub-commissario unico per l'attuazione del Piano di rientro dai disavanzi del Servizio sanitario della Regione Calabria, con il compito di affiancare il Commissario ad acta nella predisposizione dei provvedimenti da assumere in esecuzione dell'incarico commissariale, ai sensi della deliberazione del Consiglio dei Ministri del 4 novembre 2021;

VISTA la delibera del Consiglio dei Ministri adottata nella seduta del 18 settembre 2023, con la quale l'Ing. Iole Fantozzi è stata nominata ulteriore sub-commissario per l'attuazione del Piano di rientro dai disavanzi del Servizio sanitario della Regione Calabria, con il compito di affiancare il Commissario ad acta nella predisposizione dei provvedimenti da assumere in esecuzione dell'incarico commissariale ai sensi della deliberazione del Consiglio dei Ministri del 4 novembre 2021, suddividendo i compiti con quelli attribuiti al sub-commissario Dott. Ernesto Esposito già in precedenza nominato;

VISTI:

- la Legge 19 agosto 2016, n. 167 recante “*Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie*” prevede che ogni nuovo nato in Italia debba essere sottoposto a poche ore dalla nascita allo screening neonatale esteso (SNE);
- il Decreto del Ministero della Salute del 13 ottobre 2016, vengono date disposizioni per l'avvio dello screening neonatale per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie e, in particolare, nella premessa si specifica l'opportunità che “*le Regioni stipulino accordi per ottimizzare l'utilizzo delle risorse e delle competenze disponibili nei laboratori e nei centri già operativi per le malattie metaboliche ereditarie...*”;

PREMESSO che:

- con DCA n.162 del 18/11/2022 è stato approvato il Programma Operativo 2022-2025 nel quale è prevista la costituzione del Coordinamento Regionale dello screening neonatale esteso;
- con DCA n. 75 del 03/03/2023 è stata individuata l'Unità Operativa Complessa di Pediatria Universitaria dell'Azienda Ospedaliera “R. Dulbecco” di Catanzaro, quale Centro Clinico Regionale per le malattie metaboliche ereditarie;
- con DCA n. 28 del 30/01/2024 è stato approvato il “Piano Regionale delle Malattie Rare 2024-2026 e Riordino della rete regionale delle malattie rare” - Accordo Stato Regioni Rep. Atti n. 121/CSR del 24 maggio 2023” che riconosce, tra l'altro, il Centro di Genetica Medica regionale come riferimento

per lo screening neonatale esteso (SNE) e la diagnosi post-natale MR l'UOC di Genetica Medica della AOU "R.Dulbecco" di Catanzaro;

- con DCA n. 63 del 06/03/2024 è stato approvato il Protocollo d'Intesa tra la Regione Campania, la Regione Calabria, CEINGE Biotecnologie Avanzate S.c.a.r.l. e l'Azienda Ospedaliero Universitaria "Renato Dulbecco" di Catanzaro "Per l'estensione degli Screening Neonatali di Malattie Metaboliche Ereditarie a tutto l'ambito territoriale della Regione Calabria", sottoscritto dalle parti e registrato al n. 21067 del 24/04/2024 di repertorio;
- con DCA n.224 del 08/08/2024 è stato costituito il Coordinamento Regionale dello screening neonatale esteso;
- con D.D.G. n.13156 del 19/09/2024 del Dipartimento "Salute e Welfare" sono stati individuati componenti del Coordinamento Regionale dello screening neonatale.

CONSIDERATO che:

- il Programma di Screening Neonatale (SN) è un'attività di medicina preventiva secondaria che rientra nei LEA ed ha lo scopo di selezionare patologie in fase pre-sintomatica con notevoli vantaggi sia per il paziente, in termini di salute, che per la società, in termini di risparmi di risorse.
- identificare precocemente le patologie rare significa, infatti, offrire una speranza di cura e di una migliore qualità di vita al bimbo malato;
- l'atrofia muscolare spinale (SMA) è una delle principali malattie genetiche dell'infanzia con un'incidenza relativamente elevata, che varia tra un caso ogni 6/10 mila nati vivi, rendendola una delle più comuni malattie neuromuscolari su base genetica;
- l'atrofia muscolare spinale (SMA) è altresì riconosciuta come una malattia neuromuscolare rara;
- la diagnosi precoce e il trattamento tempestivo possono trasformare radicalmente l'evoluzione della SMA, evitando disabilità gravi e migliorando la qualità di vita dei pazienti.
- il test di screening per la SMA può essere facilmente integrato negli attuali programmi di screening neonatale, rappresentando una strategia efficace e giustificata per migliorare la prognosi della malattia.
- diverse Regioni italiane e Paesi hanno già implementato lo screening neonatale per la SMA e si prevede un'ulteriore espansione nell'ambito dei programmi di sanità pubblica a livello globale;
- il Programma Operativo 2022-2025, approvato con DCA n. 162/2022, prevede, tra i suoi obiettivi specifici (punto 15.3), il miglioramento dell'organizzazione dello screening neonatale per la diagnosi precoce delle malattie metaboliche ereditarie;

DATO ATTO che:

- il Centro Regionale per lo Screening Metabolico dell'Azienda Ospedaliero Universitaria "Renato Dulbecco" di Catanzaro esegue in proprio lo Screening Neonatale Esteso per l'ipotiroidismo congenito, la fibrosi cistica, la galattosemia e il deficit di biotinidasi e, in forza del sopra citato protocollo, presso il CEINGE della Regione Campania le altre patologie incluse nello SNE;
- il Protocollo sottoscritto con il CEINGE prevede la possibilità dell'ampliamento ad altri screening per specifiche patologie, oltre a quelle già incluse, qualora sia disponibile o diventi disponibile un trattamento specifico;
- con nota prot. 66967 del 31/01/2025 il Dipartimento "Salute e Welfare" della Regione Calabria ha richiesto al CEINGE la disponibilità ad includere, nell'ambito del protocollo vigente, lo screening della SMA, utilizzando lo stesso unico prelievo di sangue effettuato per lo SNE, previa acquisizione del consenso informato;
- con nota prot. n. 5U20250203 il CEINGE ha manifestato detta disponibilità, specificando la necessità di approvare un addendum alla convenzione in vigore, relativamente all'attività formativa, alla presa in carico e alla conferma diagnostica;

TENUTO CONTO che:

- le opzioni terapeutiche disponibili hanno dimostrato di migliorare in modo significativo la qualità della vita, soprattutto se somministrate prima della comparsa dei sintomi;
- il Neonato, risultato positivo allo screening per la SMA, dovrà essere tempestivamente indirizzato presso un centro specializzato, dove sarà effettuata la conferma diagnostica e avviato un trattamento terapeutico precoce.
- la presa in carico multidisciplinare è essenziale per garantire il miglior esito possibile nella cura del bambino;
- presso l’Azienda Ospedaliero-Universitaria “*Renato Dulbecco*” di Catanzaro è operativo l’Accordo di collaborazione con l’Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma, finalizzato all’attuazione del progetto “*Istituzione e rafforzamento di una rete pediatrica multidisciplinare per conseguire il miglioramento delle attività pediatriche prestate nella Regione Calabria e per la riduzione della migrazione sanitaria dei piccoli pazienti verso altre regioni*” (DCA n. 115/2022);
- il Dipartimento “*Salute e Welfare*” della Regione Calabria, al fine di garantire equità nell’accesso delle cure, con nota prot. n. 186506 del 03/12/2024, ha richiesto all’Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma la disponibilità della presa in carico precoce dei bambini risultati positivi allo screening per la SMA;
- con nota Prot. n. 612/2024, la Direzione Sanitaria dell’Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma ha confermato la disponibilità all’avvio dell’iter, nonché alla presa in carico, al trattamento e al follow-up dei bambini risultati positivi allo screening per la SMA, nell’ambito dell’Accordo di collaborazione sopra citato;

RILEVATA l’esigenza di garantire l’esecuzione delle indagini per la patologia SMA nell’ambito dello Screening Neonatale Esteso, destinato a tutti i nuovi nati nella Regione Calabria;

RAVVISATA l’opportunità di procedere, in via sperimentale e fino al 31/12/2025, alla inclusione dello screening per la patologia SMA in Regione Calabria;

RITENUTO pertanto necessario dare indirizzo al Dipartimento Salute e Welfare della Regione Calabria, affinché proceda all’adozione dei provvedimenti necessari ad avviare le attività di sperimentazione suindicate;

VISTO il supporto consulenziale reso dal Coordinatore dell’Avvocatura regionale, a mente del comma 5-bis, art. 10 della legge regionale 13 maggio 1996 n. 7;

Tutto ciò premesso da valere come parte integrante, sostanziale e motivazionale del presente decreto, il Commissario ad acta, dott. Roberto Occhiuto

D E C R E T A

DI RITENERE quanto riportato tra i considerata parte integrante, inscindibile, sostanziale e motivazionale del presente provvedimento;

DI PRENDERE ATTO dell’esigenza di garantire l’esecuzione delle indagini per l’atrofia muscolare spinale (SMA) nell’ambito dello Screening Neonatale Esteso, destinato a tutti i nuovi nati nella Regione Calabria;

DI DARE INDIRIZZO al Dipartimento Salute e Welfare della Regione Calabria, affinché proceda all’adozione dei provvedimenti necessari ad avviare le attività di sperimentazione suindicate;

DI DEMANDARE al Dipartimento *Salute e Welfare* la notifica del decreto ai soggetti interessati;

DI INVIARE il presente decreto, ai Ministeri della Salute e dell’Economia e Finanze, attraverso l’apposito sistema documentale “Piani di Rientro”;

DI DARE MANDATO, inoltre, al Dirigente Generale del Dipartimento Regionale Salute e Welfare per la pubblicazione del presente atto sul Bollettino Ufficiale Regione Calabria, ai sensi della legge Regionale 6

aprile 2011, n. 11 nonché sul sito istituzionale della Regione Calabria, ai sensi del Decreto Legislativo 14 marzo 2013, n. 33.

Avverso il presente provvedimento è possibile presentare ricorso nelle sedi giudiziarie competenti entro il termine previsto dalla legislazione vigente e decorrente dalla data di pubblicazione sul BURC.

**Il Sub Commissario
FANTOZZI IOLE**

(con firma digitale)
(atto firmato digitalmente ai sensi dell'art. 24 del D.lgs 82/2005 e
s.m.i.)

**Il Sub Commissario
ESPOSITO ERNESTO**

(con firma digitale)
(atto firmato digitalmente ai sensi dell'art. 24 del D.lgs 82/2005 e s.m.i.)

**Il Commissario
ROBERTO OCCHIUTO**

(con firma digitale)
(atto firmato digitalmente ai sensi dell'art. 24 del D.lgs 82/2005 e s.m.i.)

DIPARTIMENTO SALUTE E WELFARE
SETTORE 7 -ASSISTENZA TERRITORIALE – SALUTE NELLE CARCERI – SISTEMA DELLE
EMERGENZE-URGENZE

Il responsabile del procedimento.)

FRANCESCO LUCIA

(con firma digitale)

(atto firmato digitalmente ai sensi dell'art. 24 del D.lgs 82/2005 e s.m.i)

Il Dirigente del settore 7 -assistenza territoriale –
salute nelle carceri – sistema delle emergenze-
urgenze

LUCIA FRANCESCO

(con firma digitale)

(atto firmato digitalmente ai sensi dell'art. 24 del D.lgs 82/2005 e s.m.i.)

Il Dirigente Generale

CALABRÒ TOMMASO

(con firma digitale)

(atto firmato digitalmente ai sensi dell'art. 24 del D.lgs 82/2005 e
s.m.i.)