



PROVINCIA AUTONOMA DI TRENTO

Reg. delib. n. 2070

Prot. n.

VERBALE DI DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA PROVINCIALE

OGGETTO:

Attivazione dello screening neonatale per l'immunodeficienza combinata grave (SCID).

Il giorno **13 Dicembre 2024** ad ore **08:20** nella sala delle Sedute
in seguito a convocazione disposta con avviso agli assessori, si è riunita

LA GIUNTA PROVINCIALE

sotto la presidenza del

PRESIDENTE

MAURIZIO FUGATTI

Presenti:

VICEPRESIDENTE
ASSESSORE

FRANCESCA GEROSA
ROBERTO FAILONI
SIMONE MARCHIORI
ACHILLE SPINELLI
MARIO TONINA
GIULIA ZANOTELLI

Assenti:

ASSESSORE

MATTIA GOTTARDI

Assiste:

IL DIRIGENTE

NICOLA FORADORI

Il Presidente, constatato il numero legale degli intervenuti, dichiara aperta la seduta

Il relatore comunica, :

lo screening neonatale esteso rappresenta uno degli strumenti più efficaci per la diagnosi precoce di un ampio spettro di malattie congenite rare, per le quali sono oggi disponibili trattamenti specifici che se iniziati tempestivamente possono migliorare la prognosi e gli esiti della malattia.

Tali malattie sono definite rare per la loro bassa diffusione nella popolazione (colpiscono non oltre 5 per 10.000 abitanti); considerate nel loro insieme rivestono però una grande rilevanza in sanità pubblica. Se non diagnosticate e trattate precocemente causano gravi disabilità, caratterizzate da ritardi psichici e/o neuro-motori permanenti sin dai primi anni di vita e in alcuni casi, possono essere causa di morte del neonato/a.

Lo screening neonatale esteso è disciplinato dalla 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”, che ne prevede l’obbligatorietà e li inserisce nei livelli essenziali di assistenza (LEA). Lo screening neonatale esteso è offerto a tutti i neonati della Provincia autonoma di Trento dal 1 gennaio 2017.

Inizialmente lo screening neonatale era effettuato per tre malattie (ipotiroidismo congenito, fibrosi cistica e fenilchetonuria); attualmente comprende oltre 40 malattie metaboliche ereditarie, da ultimo aggiornate con la legge di bilancio 2019 (legge 30 dicembre 2018, n. 145, art. 1, co. 544), che ha stabilito l'estensione dello screening neonatale alle malattie neuromuscolari genetiche, alle immunodeficienze congenite severe e alle malattie da accumulo lisosomiale.

In relazione all'evoluzione nel tempo delle evidenze scientifiche in campo diagnostico-terapeutico per le malattie genetiche ereditarie, la lista delle patologie da ricercare attraverso lo screening neonatale è oggetto di revisione periodica dal Gruppo di Lavoro Screening Neonatale istituito presso il Ministero della salute con decreto Ministeriale del 17 settembre 2020. Con particolare riferimento all'aggiornamento della lista delle malattie oggetto dello screening neonatale, sulla base delle evidenze scientifiche di efficacia e delle esperienze di progetti pilota nazionali (avviati o già conclusi), il Gruppo di Lavoro ha identificato una prima lista di malattie candidabili all'aggiornamento, tra le quali l’atrofia muscolare spinale (SMA) e le immunodeficienze combinate gravi (SCID).

In tale contesto, con la deliberazione di Giunta provinciale n. 501 di data 24 marzo 2023, si era attivato, quale livello aggiuntivo di assistenza, a partire dal 1° novembre 2023, lo screening neonatale per la diagnosi precoce dell'atrofia muscolare spinale (SMA).

La SMA è una malattia genetica neuromuscolare rara caratterizzata da debolezza e atrofia muscolare progressiva. Tale malattia origina da una condizione genetica a trasmissione autosomica recessiva. Lo screening neonatale per la SMA è quindi finalizzato a identificare neonati affetti in fase pre-sintomatica, vale a dire in una fase molto precoce, in cui i segni clinici non si sono ancora manifestati. Fino ad alcuni anni fa, il trattamento della SMA era sintomatico e finalizzato a migliorare la qualità di vita dei pazienti, attualmente sono invece disponibili terapie specifiche che se somministrate in fase pre-sintomatica permettono ai neonati trattati di avere delle fasi di sviluppo sovrapponibili a quelle dei bambini che non hanno contratto la malattia.

Le immunodeficienze severe combinate (SCID) rappresentano un gruppo eterogeneo di disordini ereditari caratterizzati da gravi alterazioni nel funzionamento del sistema immune. In particolare, tali anomalie sono riconducibili all’assenza dei linfociti T, variabilmente associata all’assenza di linfociti B e/o NK. Le SCID rappresentano una forma severa tra le immunodeficienze primitive che se riconosciute tardivamente e in assenza di trattamenti adeguati e tempestivi, si associano a elevata mortalità nei primi anni di vita. I bambini affetti da SCID nascono apparentemente sani. Tuttavia,

proprio per la grave problematica del sistema immunitario che non consente loro di difendersi dalle malattie infettive, possono subire precocemente danni gravi, irreversibili o addirittura morire a causa di infezioni superabili in altre condizioni immunitarie.

L'attivazione dello screening neonatale SCID consentirebbe quindi di diagnosticare tali immunodeficienze nei primi giorni di vita del bambino/a e quindi, in caso di sospetto di difetto immunitario, di attivare la terapia per proteggerlo/a contro le possibili infezioni. Programmi di screening neonatali delle SCID sono stati attivati anche in altre Regioni, tra le quali Toscana, Liguria e Veneto.

Vista l'importanza della diagnosi precoce di tale patologia e considerata l'ottima adesione a livello provinciale allo screening SMA, si propone di avviare lo screening neonatale per le immunodeficienze combinate gravi. A tal fine si propone di dare mandato all'Azienda provinciale per i servizi sanitari di porre in essere le attività necessarie per l'implementazione del predetto screening neonatale a valenza provinciale, quale livello aggiuntivo di assistenza ai sensi dell'articolo 16 comma 5 della legge provinciale n. 16 del 2010 per una spesa annua stimata pari a 105.000 euro e di informare l'Assessorato in ordine alle misure adottate.

Tutto ciò premesso,

LA GIUNTA PROVINCIALE

- vista la legge 19 agosto 2016, n. 167;

- vista la legge provinciale 23 luglio 2010, n. 16

a voti unanimi, espressi nelle forme di legge

d e l i b e r a

1. di avviare nella Provincia autonoma di Trento lo screening neonatale per le immunodeficienze combinate gravi, quale livello aggiuntivo di assistenza ai sensi dell'articolo 16 comma 5 della legge provinciale n. 16 del 2010;
2. di dare mandato all'Azienda Provinciale per i Servizi Sanitari di porre in essere le attività necessarie per l'implementazione dello screening neonatale di cui al punto 1 e di informare l'Assessorato in ordine alle misure adottate;
3. di dare atto che gli oneri derivanti dall'avvio dello screening neonatale per le immunodeficienze combinate gravi di cui al punto 1), sono ricompresi nelle risorse di parte corrente, ripartite dalla Giunta provinciale con deliberazione n. 2433 di data 21/12/2023, modificate con deliberazioni n. 394 di data 28/03/2024 n. 1481 di data 20/09/2024, concernente il finanziamento del Servizio sanitario provinciale (SSP) per gli anni 2024-2026;
4. di trasmettere il presente provvedimento all'Azienda Provinciale per i Servizi Sanitari.

Adunanza chiusa ad ore 09:30

Verbale letto, approvato e sottoscritto.

Non sono presenti allegati parte integrante

IL PRESIDENTE

Maurizio Fugatti

Questo atto, se trasmesso in forma cartacea, costituisce copia dell'originale informatico firmato digitalmente, predisposto e conservato presso questa Amministrazione in conformità alle Linee guida AgID (artt. 3 bis, c. 4 bis, e 71 D.Lgs. 82/2005). La firma autografa è sostituita dall'indicazione a stampa del nominativo del responsabile (art. 3 D.Lgs. 39/1993).

IL DIRIGENTE

Nicola Foradori

Questo atto, se trasmesso in forma cartacea, costituisce copia dell'originale informatico firmato digitalmente, predisposto e conservato presso questa Amministrazione in conformità alle Linee guida AgID (artt. 3 bis, c. 4 bis, e 71 D.Lgs. 82/2005). La firma autografa è sostituita dall'indicazione a stampa del nominativo del responsabile (art. 3 D.Lgs. 39/1993).