LEGGI E DECRETI PRESIDENZIALI

LEGGE 7 febbraio 2024, n. **4**.

Obbligatorietà dello screening neonatale per l'atrofia muscolare spinale.

REGIONE SICILIANA
L'ASSEMBLEA REGIONALE HA APPROVATO
IL PRESIDENTE DELLA REGIONE
PROMULGA

la seguente legge:

Art. 1.
Finalità 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) da effettuare su tutti i nati in Sicilia a seguito di parti effettuati in strutture ospedaliere o a domicilio, ai sensi dell'articolo 1 della legge 19 agosto 2016, n. 167 e successive modificazioni.

2. Fino alla revisione e all'aggiornamento della lista delle patologie da ricercare attraverso lo *screening* neonatale, previsti dall'articolo 4, comma 2 bis, della legge n. 167/2016 e successive modificazioni, l'accertamento diagnostico di cui al comma 1 è inserito nelle progettualità previste dal Piano regionale per la prevenzione.

Art. 2.
Modalità di attuazione dello screening neonatale per l'atrofia muscolare spinale

1. Con decreto dell'Assessore regionale per la salute, da emanarsi entro 30 giorni dalla data di entrata in vigore della presente legge, sono adottate le disposizioni per l'avvio dello *screening* neonatale per la SMA e la definizione dettagliata del percorso assistenziale dal test di *screening* alla conferma diagnostica, alla successiva presa in carico e al trattamento del neonato.

2. Il decreto di cui al comma 1, in ogni caso, contiene le seguenti prescrizioni:

a) il prelievo ematico per lo *screening* neonatale per la SMA è eseguito dal punto nascita contestualmente a quello dello *screening* neonatale esteso entro e non oltre le 48-72 ore di vita del neonato;

b) i campioni di cui alla lettera a) sono inviati ai centri regionali dello *screening* neonatale esteso individuati dall'Assessorato regionale della salute e da questi inviati ai laboratori di genetica medica collegati funzionalmente con gli stessi;

c) il test genetico è effettuato entro e non oltre l'arco temporale di 2-5 giorni dall'accettazione del campione;

d) in caso di identificazione di un neonato affetto da SMA, il risultato è confermato su un nuovo campione di DNA estratto dal medesimo prelievo ematico e comunicato

Copia tratta dal sito Ufficiale della G.U.R.S Copia non valida per la commercializzazione

al punto nascita che ne informa la famiglia, la quale è indirizzata presso un servizio di genetica medica della Regione per effettuare una completa consulenza specialistica;

e) il neonato affetto da SMA è indirizzato ai centri pediatrici di riferimento per le malattie neurologiche pediatriche e le malattie rare del sistema nervoso in età pediatrica individuati dall'Assessorato regionale della salute per l'eventuale terapia e il successivo *follow-up*.

Art. 3.
Norma finanziaria

1. Per far fronte agli oneri della presente legge è autorizzata per ciascuno degli esercizi finanziari 2024 e 2025 la spesa di 506 migliaia di euro, cui si provvede con parte delle disponibilità dei finanziamenti per gli obiettivi del PSN per l'anno 2022 destinati alla prevenzione di cui al capitolo 413363.

Art. 4.
Entrata in vigore

1. La presente legge sarà pubblicata nella *Gazzetta Ufficiale* della Regione siciliana ed entrerà in vigore il giorno stesso della sua pubblicazione.

2. È fatto obbligo a chiunque spetti di osservarla e di farla osservare come legge della Regione.

Palermo, 7 febbraio 2024.

SCHIFANI

Assessore regionale per l'economia FALCONE

Assessore regionale per la salute VOLO

Copia tratta dal sito Ufficiale della G.U.R.S Copia non valida per la commercializzazione

NOTE

Avvertenza:

Il testo delle note di seguito pubblicate è stato redatto ai sensi dell'art. 10, commi 2 e 3, del testo unico approvato con decreto del Presidente della Repubblica 28 dicembre 1985, n. 1092, al solo fine di facilitare la lettura delle disposizioni di legge modificate o alle quali è operato il rinvio. Restano invariati il valore e l'efficacia degli atti legislativi trascritti, secondo le relative fonti. Le modifiche sono evidenziate in corsivo.

Nota all'art. 1, comma 1:

L'articolo 1 della 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.", così dispone:

"Finalità.

1. La presente legge ha la finalità di garantire la prevenzione delle malattie metaboliche ereditarie, delle malattie neuromuscolari genetiche, delle immunodeficienze congenite severe e delle malattie da accumulo lisosomiale, attraverso l'inserimento nei livelli essenziali di assistenza (LEA) degli screening neonatali obbligatori, da effettuare su tutti i nati a seguito di parti effettuati in strutture ospedaliere o a domicilio, per consentire diagnosi precoci e un tempestivo trattamento delle patologie.

Nota all'art. 1, comma 2:

L'articolo 4 della 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.", così dispone:

"Protocollo operativo per la gestione degli screening neonatali

1. Il Ministro della salute, acquisito il parere dell'Istituto superiore di sanità e della Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, nonché delle società scientifiche di riferimento, predispone un protocollo operativo per la gestione degli screening neonatali nel quale sono definite le modalità della presa in carico del paziente positivo allo screening neonatale e dell'accesso alle terapie.

2. (comma abrogato)

2 *bis*. Il Ministero della salute, avvalendosi della collaborazione dell'Istituto superiore di sanità, dell'Age.na.s., delle regioni e delle province autonome di Trento e di Bolzano, sentite le società scientifiche di settore, sottopone a revisione periodica almeno biennale la lista delle patologie da ricercare attraverso lo screening neonatale, in relazione all'evoluzione nel tempo delle evidenze scientifiche in campo diagnostico-terapeutico per le malattie genetiche ereditarie. In sede di prima applicazione, la revisione di cui al presente comma è completata entro il 30 giugno 2020.

3. Le amministrazioni interessate provvedono agli adempimenti derivanti dal presente articolo con le risorse umane, strumentali e finanziarie disponibili a legislazione vigente e, comunque, senza nuovi o maggiori oneri per la finanza pubblica.".

Copia tratta dal sito Ufficiale della G.U.R.S Copia non valida per la commercializzazione

LAVORI PREPARATORI

Disegno di legge n. 382 - *Obbligatorietà dello screening neonatale per l'atrofia muscolare spinale.*

Iniziativa parlamentare: presentato dai deputati Antonino De Luca, Ardizzone, Cambiano, Campo, Ciminnisi, Di Paola, Gilistro, Marano, Schillaci, Sunseri, Varrica il 19 aprile 2023.

Trasmesso alla Commissione 'Salute, Servizi sociali e Sanitari (VI) il 27 aprile 2023.

Esaminato dalla Commissione nelle sedute n. 27 del 21 giugno 2023, n. 37 del 27 settembre 2023, n. 38 del 3 ottobre 2023, n. 39 del 10 ottobre 2023, n. 40 del 17 ottobre 2023 e n. 43 del 21 novembre 2023.

Inviato in Commissione 'Bilancio' (II) il 18 ottobre 2023.

Parere reso dalla Commissione 'Bilancio' (II) nella seduta n. 62 del 14 novembre 2023.

Esitato per l'Aula nella seduta n. 43 del 21 novembre 2023.

Relatore: Laccoto.

Discusso dall'Assemblea nelle sedute n. 90 del 24 gennaio 2024 e n. 91 del 30-31 gennaio 2024.

Approvato dall'Assemblea nella seduta n. 91 del 30-31 gennaio 2024.

(2024.6.280)01

Copia tratta dal sito Ufficiale della G.U.R.S Copia non valida per la commercializzazione