

PARTE PRIMA

Leggi e regolamenti regionali

LEGGE REGIONALE 19 aprile 2021, n. 4

“Screening obbligatorio per l’atrofia muscolare spinale (SMA)”

IL CONSIGLIO REGIONALE HA APPROVATO

IL PRESIDENTE DELLA GIUNTA REGIONALE

PROMULGA LA SEGUENTE LEGGE:**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).
2. Per la durata massima di ventiquattro mesi, e in ogni caso sino alla revisione e aggiornamento della lista delle patologie da ricercare attraverso lo screening neonatale, ai sensi dell’articolo 4, comma 2-bis, della l. 167/2016, le disposizioni contenute nella presente legge hanno natura di progetto pilota sperimentale.

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 di nascita e la data e l’ora del prelievo. La anagrafica del paziente verrà generata mediante acquisizione digitale dei dati riportati sul cartoncino.
3. I cartoncini di cui ai commi 1 e 2, devono essere raccolti assieme a quelli degli screening obbligatori e inviati presso il Centro regionale dello screening neonatale dove verranno raccolti e 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.

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 deliberazione della Giunta regionale 22 ottobre 2019, n. 1912, presso il Dipartimento per la gestione avanzata del rischio riproduttivo e delle gravidanze a rischio della ASL Bari, Presidio ospedaliero Di Venere.
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 è confermato su un nuovo campione di DNA estratto dallo stesso DBS, comunicato al punto nascita di riferimento e da questo alla famiglia, che è indirizzata presso un servizio di genetica medica della Regione per effettuare una completa consulenza specialistica. Contestualmente è 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**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 dalla data di 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**Modifiche modalità operative screening**

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.

Art. 9
Norma finanziaria

1. Per le finalità di cui alla presente legge si provvede nell'ambito del capitolo 741090, in quanto prestazione e servizio rientrante nei Livelli essenziali di assistenza (LEA).
2. Per l'esercizio finanziario 2021 e per la durata massima di ventiquattro mesi, e in ogni caso sino alla revisione e aggiornamento della lista delle patologie da ricercare attraverso lo screening neonatale, ai sensi dell'articolo 4, comma 2-bis, della l. 167/2016, le disposizioni contenute nella presente legge hanno natura di progetto pilota sperimentale e sono pertanto finanziate con le stesse modalità previste dal comma 1.

La presente legge è dichiarata urgente e sarà pubblicata sul Bollettino ufficiale della Regione ai sensi e per gli effetti dell'articolo 53, comma 1, della legge regionale 12 maggio 2004, n° 7 "Statuto della Regione Puglia" ed entrerà in vigore il giorno stesso della sua pubblicazione.

E' fatto obbligo a chiunque spetti di osservarla e farla osservare come legge della Regione Puglia.

Data a Bari, addì 19 APR. 2021

MICHELE EMILIANO