

## **Interrogazione n. 1002**

*presentata in data 17 novembre 2023*

a iniziativa della consigliera Ruggeri

### **Attuazione mozione n.111/2021 “Adozione di un programma di inserimento dell’Atrofia Muscolare Spinale nel pannello dello screening Neonatale Esteso della Regione Marche”**

a risposta orale

La sottoscritta Consigliera regionale

Premesso che:

In data 18 ottobre 2022 l’Assemblea legislativa regionale ha approvato all’unanimità la mozione ad iniziativa della sottoscritta consigliera, n. 111/2021 avente ad oggetto: “Adozione di un programma di inserimento dell’Atrofia Muscolare Spinale nel pannello dello screening Neonatale Esteso della Regione Marche”;

Considerato che:

l’Atrofia Muscolare Spinale (SMA) è una malattia di tipo degenerativo, che colpisce annualmente circa 40/50 neonati in Italia, rappresentando la prima causa genetica di morte infantile;

come riportato dagli organi di stampa nazionali ad oggi ci sono ancora casi di morte neonatale di Atrofia Muscolare Spinale (SMA), l’ultimo avvenuto il 10 novembre in Veneto, dove un neonato di soli 35 giorni è deceduto presso l’hospice pediatrico di Padova;

la Legge 167 del 19 agosto 2016 avente ad oggetto “Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie” ha stabilito l’inserimento dello screening neonatale esteso (SNE) nei LEA;

Ad oggi solo in 10 regioni quali: Abruzzo, Campania, Lazio, Lombardia, Liguria, Puglia, Piemonte, Valle d’Aosta, Toscana e Trentino - Alto Adige, è attivo lo screening neonatale per l’atrofia muscolare spinale;

Considerato inoltre che:

dai dati dell’Osservatorio Screening neonatale SMA emerge che nella Regione Marche lo screening è attualmente attivo per 5 patologie quali: Fenilchetonuria (PKU). Ipotiroidismo congenito (IC), fibrosi cistica (FC), galattosemia e deficit di biotinidasi;

nel sito sopracitato è inoltre riportata la notizia dell’approvazione all’unanimità della mozione in oggetto avvenuta in Consiglio regionale;

Ritenuto

Quanto ormai urgente intervenire per adempiere all’impegno preso il 18 ottobre 2022;

## INTERROGA

il Presidente della Giunta Regionale e l'Assessore competente per sapere:

se e quando saranno applicate le disposizioni approvate con la mozione n.111/2021 avente ad oggetto: "Adozione di un programma di inserimento dell'Atrofia Muscolare Spinale nel pannello dello screening Neonatale Esteso della Regione Marche"

quali azioni siano state eventualmente intraprese per rispettare gli impegni previsti dalla Mozione n.111/2021 approvata all' unanimità in Consiglio regionale.