



# Regione Lombardia

## LA GIUNTA

DELIBERAZIONE N° XII / 596

Seduta del 10/07/2023

Presidente

**ATTILIO FONTANA**

Assessori regionali

MARCO ALPARONE *Vicepresidente*

ALESSANDRO BEDUSCHI

GUIDO BERTOLASO

FRANCESCA CARUSO

GIANLUCA COMAZZI

ALESSANDRO FERMI

PAOLO FRANCO

GUIDO GUIDESI

ROMANO MARIA LA RUSSA

ELENA LUCCHINI

FRANCO LUCENTE

GIORGIO MAIONE

BARBARA MAZZALI

MASSIMO SERTORI

CLAUDIA MARIA TERZI

SIMONA TIRONI

Con l'assistenza del Segretario Enrico Gasparini

Su proposta dell'Assessore Guido Bertolaso

Oggetto

NUOVE DISPOSIZIONI IN MATERIA DI SCREENING NEONATALE ESTESO (SNE) - ATTIVAZIONE DEL PROGRAMMA REGIONALE DI SCREENING NEONATALE ESTESO ALL'ATROFIA MUSCOLARE SPINALE, AI SENSI DELL'ART. 3, COMMA 3 DELLA L.R. 34/2022

Si esprime parere di regolarità amministrativa ai sensi dell'art.4, comma 1, l.r. n.17/2014:

Il Direttore Generale Giovanni Pavese

Il Dirigente Giovanni Pavese

L'atto si compone di 33 pagine

di cui 23 pagine di allegati

parte integrante



## Regione Lombardia

### LA GIUNTA

---

**VISTO** l'art. 1, comma 229, della Legge 27 dicembre 2013, n. 147 "Disposizioni per la formazione del bilancio annuale e pluriennale dello Stato (Legge di stabilità 2014)", che prevede:

- l'attivazione, a cura delle Regioni e delle PP. AA., di programmi di screening neonatale per la diagnosi precoce di patologie metaboliche ereditarie per la cui terapia, farmacologica o dietetica, esistano evidenze scientifiche di efficacia terapeutica o per le quali vi siano evidenze scientifiche che una diagnosi precoce, in età neonatale, comporti un vantaggio in termini di accesso a terapie in avanzato stato di sperimentazione, anche di tipo dietetico;
- per l'attivazione dei suddetti programmi di screening neonatale, il livello del finanziamento annuale del Servizio sanitario nazionale cui concorre ordinariamente lo Stato è incrementato di 5 milioni di Euro a decorrere dall'anno 2014, incrementati di ulteriori 5 milioni di Euro a decorrere dall'anno 2015;

**VISTA** la Legge n. 167/2016 *"Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie"* - così come modificata, a decorrere dal 1.1. 2019, dall'art. 1, comma 544, della Legge n. 145/2018 e, dal 1.3.2022, dall'art. 25, commi 4-ter e 4-quater del D.L. n. 162/2019, convertito con modificazioni dalla Legge n. 8/2020 – che:

- *"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"* (art. 1);
- prevede che gli accertamenti diagnostici nell'ambito degli screening neonatali obbligatori di cui all'articolo 1 siano effettuati *"per le malattie metaboliche ereditarie, per le malattie neuromuscolari genetiche, per le immunodeficienze congenite severe e per le malattie da accumulo lisosomiale per la cui terapia, farmacologica o dietetica, esistano evidenze scientifiche di efficacia terapeutica o per le quali vi siano evidenze scientifiche che una diagnosi precoce, in età neonatale, comporti un vantaggio in termini di accesso a terapie in avanzato stato di*



## Regione Lombardia

### LA GIUNTA

---

*sperimentazione, anche di tipo dietetico” (art. 2);*

**EVIDENZIATO** che la suddetta legge, all'art. 6 in particolare prevede:

1. *“Con la procedura di cui al comma 2, da completare entro sessanta giorni dalla data di entrata in vigore della presente legge, si provvede ad inserire nei LEA gli accertamenti diagnostici neonatali con l'applicazione dei metodi aggiornati alle evidenze scientifiche disponibili, per la diagnosi precoce di patologie metaboliche ereditarie e per la diagnosi delle malattie neuromuscolari genetiche, delle immunodeficienze congenite severe e delle malattie da accumulo lisosomiale.*
2. *“Alla copertura degli oneri derivanti dall'attuazione della legge, valutati in 25.715.000 euro annui per il triennio 2016-2018, in 29.715.000 euro per l'anno 2019, in 31.715.000 euro per l'anno 2020 e in 33.715.000 euro annui a decorrere dall'anno 2021, si provvede, quanto a 15.715.000 euro annui per il triennio 2016-2018, a 19.715.000 euro per l'anno 2019, a 21.715.000 euro per l'anno 2020 e a 23.715.000 euro annui a decorrere dall'anno 2021, mediante la procedura di cui all'articolo 1, comma 554, della legge 28 dicembre 2015, n. 208, nel rispetto degli equilibri programmati di finanza pubblica e, quanto a 10 milioni di euro, mediante corrispondente riduzione dell'autorizzazione di spesa di cui all'articolo 1, comma 229, della legge 27 dicembre 2013, n. 147, come incrementata dall'articolo 1, comma 167, della legge 23 dicembre 2014, n. 190” (...);*

**VISTO** l'articolo 1, comma 554, della legge 28 dicembre 2015, n. 208 che prevede: *“La definizione e l'aggiornamento dei LEA di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502, sono effettuati con decreto del Presidente del Consiglio dei ministri su proposta del Ministro della salute, di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze, d'intesa con la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano e previo parere delle competenti Commissioni parlamentari nonche' con la procedura di cui al comma 559. (...);”*

**VISTO** il Decreto del Ministero della Salute del 13 ottobre 2016, recante *“Disposizioni per l'avvio dello screening neonatale per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie”;*

**VISTO** il D.P.C.M. 12/01/2017 recante *“Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del D. Lgs. 30.12.1992, n. 502”*, e, in particolare, l'art. 38, comma 2, che prevede:



## Regione Lombardia

### LA GIUNTA

---

*“Nell'ambito dell'attività di ricovero ordinario (...) sono altresì garantite le prestazioni assistenziali al neonato, nonché le prestazioni necessarie e appropriate per la diagnosi precoce delle malattie congenite previste dalla normativa vigente e dalla buona pratica clinica, incluse quelle per la diagnosi precoce della sordità congenita e della cataratta congenita, nonché quelle per la diagnosi precoce delle malattie metaboliche ereditarie individuate con decreto del Ministro della salute in attuazione dell'art. 1, comma 229, della legge 27 dicembre 2013, n. 147, nei limiti e con le modalità definite dallo stesso decreto”;*

**PRESO ATTO** che, ad oggi, non risulta ancora formalizzato il provvedimento nazionale di cui all'art. 6 della citata L. 167/2016 e smi, volto inserire nei LEA gli accertamenti diagnostici neonatali con l'applicazione dei metodi aggiornati alle evidenze scientifiche disponibili, per la diagnosi precoce delle malattie neuromuscolari genetiche, delle immunodeficienze congenite severe e delle malattie da accumulo lisosomiale;

**CONSIDERATO** che l'Atrofia Muscolare Spinale (SMA):

- è una malattia rara neurodegenerativa a trasmissione autosomica recessiva con incidenza di circa 1:7000 / 1:10.000 nati vivi che provoca un'importante e progressiva debolezza muscolare e ipotonia da degenerazione e perdita dei motoneuroni e rappresenta la prima causa di mortalità infantile;
- la forma più grave della malattia preclude l'acquisizione delle competenze motorie di base come il mantenimento della posizione seduta ed il controllo del capo con aspettativa di vita di 8/9 mesi;
- tutte le forme di SMA sono dovute a problematiche genetiche e in particolare alla perdita di funzione di un gene SMN1;
- l'individuazione precoce della mutazione del gene SMN1 consente il trattamento con terapie che, fornendo all'organismo una copia del gene difettoso o agendo con meccanismi compensativi rispetto al malfunzionamento, consentono il prolungamento della sopravvivenza e un notevole miglioramento delle funzioni motorie;
- il trattamento in fase presintomatica consente ai bambini che ne sono affetti il raggiungimento di uno sviluppo motorio equiparabile ai bambini non affetti;
- il test di screening consiste nell'individuare la delezione del gene SMN1 responsabile del 95% dei casi di SMA;

**VISTA** la L.R. n. 34 del 29.12.2022 che all'art. 3, comma 3 prevede:

*“Per l'esecuzione del test prenatale non invasivo per lo screening delle anomalie*



## Regione Lombardia

### LA GIUNTA

---

*cromosomiche fetali (NIPT) e per l'attuazione del programma sperimentale regionale screening neonatale esteso (SNE) all'atrofia muscolare spinale, è autorizzata per ciascun anno del triennio 2023-2025 la spesa di euro 2.000.000,00 alla missione 13 'Tutela della salute', programma 07 'Ulteriori spese in materia sanitaria' - Titolo 1 'Spese correnti' dello stato di previsione delle spese del bilancio 2023-2025. Per gli esercizi finanziari successivi al 2025 si provvede con legge di approvazione annuale del bilancio dei singoli esercizi finanziari";*

**RICHIAMATA** la DGR n. 110 del 14.05.2018, avente ad oggetto *“Disposizioni in materia di screening neonatale esteso (SNE)”* che:

- approva, ai sensi del D.P.C.M. 12/01/2017 e del D.M. Salute del 13/10/2016, il documento *“Organizzazione dello screening neonatale esteso (SNE) per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie in Regione Lombardia”* che, tra l'altro, definisce il Sistema di screening neonatale di Regione Lombardia, individuando come laboratorio di screening neonatale e come laboratorio per i test di conferma diagnostica il Laboratorio di Riferimento Regionale per lo Screening Neonatale – Ospedale dei Bambini “V Buzzi” – ASST FBF/Sacco, in continuità con quanto previsto dalla DGR n. X/4702 del 29/12/2015;
- prevede di remunerare le prestazioni eseguite per lo SNE dal Laboratorio di riferimento Regionale per lo Screening Neonatale, presso l'Ospedale dei Bambini “V Buzzi” – ASST FBF/Sacco, a decorrere dall'anno 2017, mediante la delibera annuale delle funzioni non coperte da tariffe predefinite, nella funzione denominata *“Altre attività di rilievo regionale”*, utilizzando il medesimo criterio già adottato per la remunerazione dello Screening Neonatale Obbligatorio (SNO), a seguito di relazione annuale delle attività svolte e di rendicontazione annuale dei relativi costi;

**RICHIAMATO** il Decreto del D.G. Welfare n. 18318 del 06/12/2018 *“Costituzione del Coordinamento regionale del sistema screening neonatale esteso, ai sensi della DGR n. 110 del 14.05.2018”*;

**CONSIDERATI** anche gli esiti degli approfondimenti tecnici svolti da specifici gruppi di lavoro individuati nell'ambito del Coordinamento della Rete Regionale di Screening Neonatale in relazione all'ampliamento dello SNE a livello regionale;

**RITENUTO**, in considerazione di quanto sopra, di attivare un programma regionale di screening neonatale esteso all'Atrofia Muscolare Spinale a partire dal 15.9.2023, al fine di consentire l'adeguamento organizzativo del Laboratorio e dei Centri



# Regione Lombardia

## LA GIUNTA

---

Clinici di Riferimento, con una durata iniziale di tre anni con decorrenza dalla relativa attivazione, fatte salve eventuali nuove disposizioni nazionali e regionali;

**PRESO ATTO** della capacità della Rete sanitaria Lombarda di prendere in carico i pazienti positivi allo screening e di definire PDTA aggiornati in base alle evidenze scientifiche;

**RITENUTO** conseguentemente di aggiornare le previsioni della DGR n. 110 del 14.05.2018, approvando il documento *“Nuova organizzazione dello screening neonatale esteso (SNE) per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie in Regione Lombardia – Attivazione del programma regionale di screening neonatale esteso all’Atrofia Muscolare Spinale, ai sensi dell’art 3 comma 3 della L.R. 34/2022”*, Allegato 1, parte integrante del presente atto, con i relativi sub-allegati;

**PRECISATO** che detto documento, tra l’altro, definisce il sistema di screening neonatale di Regione Lombardia, individuando:

- come laboratorio di screening neonatale e come laboratorio per i test di conferma diagnostica il Laboratorio di Riferimento Regionale per lo Screening Neonatale – Ospedale dei Bambini “V. Buzzi”, ASST Fatebenefratelli Sacco di Milano, in continuità con quanto previsto dalla DGR 4702 del 29.12.2015 e dalla DGR XI/110 del 14.5.2018;
- come centri clinici di riferimento (CCR) per Malattie Metaboliche Ereditarie (MME):
  1. IRCCS Fondazione San Gerardo dei Tintori di Monza - Clinica Pediatrica ed Unità di Neonatologia - Università degli Studi di Milano Bicocca - Monza;
  2. IRCCS Fondazione Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano - Clinica Pediatrica - Università degli Studi di Milano - Milano;
  3. Ospedale San Paolo, ASST Santi Paolo e Carlo - Clinica Pediatrica ed Unità di Neonatologia - dell'Università degli Studi di Milano - Milano;
  4. Ospedale dei Bambini V. Buzzi, ASST Fatebenefratelli-Sacco - Clinica Pediatrica - Università degli Studi di Milano – Milano;



# Regione Lombardia

## LA GIUNTA

---

- come centro clinico di riferimento (CCR) per l'Atrofia muscolare spinale o SMA (Spinal muscular atrophy): l'IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Carlo Besta - Unità Operativa di Neurologia dello Sviluppo – Milano;
- il Coordinamento della Rete Regionale di Screening Neonatale che verrà costituito con decreto del Direttore Generale della D.G. Welfare con la composizione indicata nell'Allegato 1, parte integrante del presente atto;

**PRECISATO** che i Centri Clinici di Riferimento (CCR) e le relative afferenze, individuati nel sub-allegato b, potranno essere successivamente modificati o integrati con provvedimento di Giunta regionale;

**PRECISATO** che la presente delibera sostituisce integralmente le previsioni della DGR n. 110 del 14.05.2018, a decorrere dal 15.09.2023;

**RITENUTO** di continuare a remunerare le prestazioni eseguite per lo SNE dal Laboratorio di Riferimento Regionale per lo Screening Neonatale, presso l'Ospedale dei Bambini "V. Buzzi" – ASST Fatebenefratelli/Sacco, mediante la delibera annuale delle funzioni non coperte da tariffe predefinite, nella funzione 6 (Screening Neonatale) a seguito di:

- ◆ relazione, in fase di definizione del Bilancio per l'anno successivo, contenente la programmazione delle spese previste per l'anno successivo;
- ◆ relazione annuale delle attività svolte;
- ◆ rendicontazione annuale dei relativi costi;

**PRECISATO** che i costi per l'attuazione del programma regionale di screening neonatale per l'Atrofia Muscolare Spinale ammontano indicativamente a Euro 1.000.000,00 annui e trovano copertura a valere sul capitolo 14961 del bilancio pluriennale 2023/2025;

**STABILITO** di pubblicare il presente atto sul Bollettino Ufficiale della Regione Lombardia (BURL) e sul Portale regionale;

**VISTI** gli artt. 26 e 27, d.lgs. n. 33/2013, che demandano alla struttura competente gli adempimenti previsti in materia di trasparenza e pubblicità;

**VISTA** la l.r. n. 33 del 30.12.2009 e successive integrazioni e modificazioni;



# Regione Lombardia

LA GIUNTA

---

**VAGLIATE ed ASSUNTE** come proprie le predette determinazioni;

**ALL'UNANIMITA'** dei voti, espressi nelle forme di legge;

## **DELIBERA**

1. di attivare un programma regionale di screening neonatale esteso all'Atrofia Muscolare Spinale a partire dal 15.9.2023, al fine di consentire l'adeguamento organizzativo del Laboratorio e dei Centri Clinici di Riferimento, con una durata iniziale di tre anni con decorrenza dalla relativa attivazione, fatte salve eventuali nuove disposizioni nazionali o regionali;
2. di aggiornare le previsioni della DGR n. 110 del 14.05.2018, approvando il documento *"Nuova organizzazione dello screening neonatale esteso (SNE) per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie in Regione Lombardia – Attivazione del programma regionale di screening neonatale esteso all'atrofia muscolare spinale, ai sensi dell'art 3 comma 3 della L.R. 34/2022"*, allegato 1 parte integrante del presente atto, con i relativi sub-allegati;
3. di precisare che detto documento, tra l'altro, definisce il sistema di screening neonatale di Regione Lombardia, individuando:
  - come laboratorio di screening neonatale e come laboratorio per i test di conferma diagnostica il Laboratorio di Riferimento Regionale per lo Screening Neonatale – Ospedale dei Bambini "V.Buzzi", ASST Fatebenefratelli Sacco di Milano, in continuità con quanto previsto dalla DGR 4702 del 29.12.2015 e dalla DGR XI/110 del 14.5.2018;
  - come centri clinici di riferimento (CCR) per Malattie Metaboliche Ereditarie (MME):
    1. IRCCS Fondazione San Gerardo dei Tintori di Monza - Clinica Pediatrica ed Unità di Neonatologia - Università degli Studi di Milano Bicocca - Monza;
    2. IRCCS Fondazione Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano - Clinica Pediatrica - Università degli Studi di Milano - Milano;
    3. Ospedale San Paolo, ASST Santi Paolo e Carlo - Clinica Pediatrica ed Unità di Neonatologia - dell'Università degli





# Regione Lombardia

## LA GIUNTA

---

Studi di Milano - Milano;

4. Ospedale dei Bambini V. Buzzi, ASST Fatebenefratelli-Sacco  
- Clinica Pediatrica - Università degli Studi di Milano -  
Milano;

- come centro clinico di riferimento (CCR) per l'Atrofia muscolare spinale o SMA (Spinal muscular atrophy): l'IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Carlo Besta - Unità Operativa di Neurologia dello Sviluppo – Milano;
  - il Coordinamento della Rete Regionale di Screening Neonatale che verrà costituito con decreto del Direttore Generale della D.G. Welfare con la composizione indicata nell'Allegato 1, parte integrante del presente atto;
4. di precisare che i Centri Clinici di Riferimento (CCR) e le relative afferenze, individuati nel sub-allegato b, potranno essere successivamente modificati o integrati con provvedimento di Giunta regionale;
  5. di precisare che la presente delibera sostituisce integralmente le previsioni della DGR n. 110 del 14.05.2018 a decorrere dal 15.09.2023;
  6. di continuare a remunerare le prestazioni eseguite per lo SNE dal Laboratorio di Riferimento Regionale per lo Screening Neonatale, presso l'Ospedale dei Bambini "V. Buzzi" – ASST Fatebenefratelli/Sacco, mediante la delibera annuale delle funzioni non coperte da tariffe predefinite, nella funzione 6 (Screening Neonatale), a seguito di:
    - ◆ relazione, in fase di definizione del Bilancio per l'anno successivo, contenente la programmazione delle spese previste per l'anno successivo;
    - ◆ relazione annuale delle attività svolte;
    - ◆ rendicontazione annuale dei relativi costi;
  7. di precisare che i costi per l'attuazione del programma regionale di screening neonatale per l'Atrofia Muscolare Spinale ammontano indicativamente a Euro 1.000.000,00 annui e trovano copertura a valere sul capitolo 14961 del bilancio pluriennale 2023/2025;
  8. di attestare che contestualmente alla data di adozione del presente atto si provvede alla pubblicazione di cui agli artt. 26 e 27 del d. lgs. n. 33/2013;



**Regione Lombardia**  
LA GIUNTA

---

9. di pubblicare il presente atto sul Bollettino Ufficiale della Regione Lombardia (BURL) e sul Portale regionale.

IL SEGRETARIO  
ENRICO GASPARINI

Atto firmato digitalmente ai sensi delle vigenti disposizioni di legge