



Regione Lombardia
LA GIUNTA

DELIBERAZIONE N. XII/ 5285

SEDUTA DEL 10/11/2025

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
DEBORA MASSARI
MASSIMO SERTORI
CLAUDIA MARIA TERZI
SIMONA TIRONI

Con l'assistenza del Segretario Riccardo Perini

Su proposta dell'Assessore Guido Bertolaso

Oggetto

NUOVE DISPOSIZIONI IN MATERIA DI SCREENING NEONATALE OBBLIGATORIO (SNO), SCREENING NEONATALE ESTESO (SNE) - ATTIVAZIONE DEI PROGRAMMI REGIONALI DI SCREENING NEONATALE PER L'IMMUNODEFICIENZA COMBINATA GRAVE (SCID) E PER L'ADRENOLEUCODISTROFIA LEGATA ALL'X (X-ALD)

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

Il Direttore Generale Mario Giovanni Melazzini

I Dirigenti Giuseppina Valenti Alessandro Scardoni

Esito favorevole del controllo degli aspetti finanziari e/o patrimoniali, ai sensi dell'art. 8, comma 5 della D.G.R. n. 4755/2016:

Il Direttore Centrale Manuela Giaretta



Regione Lombardia

LA GIUNTA

VISTI:

- la Legge n. 104/1992 *“Legge-quadro per l'assistenza, l'integrazione sociale e i diritti delle persone handicappate”* ed, in particolare l'art. 6 *“Prevenzione e diagnosi precoce”*, comma 2, che prevede che le regioni disciplinino *“nel periodo neonatale, gli accertamenti utili alla diagnosi precoce delle malformazioni e l'obbligatorietà del controllo per l'individuazione ed il tempestivo trattamento dell'ipotiroidismo congenito, della fenilchetonuria e della fibrosi cistica”*;
- la Legge n. 548/1993 *“Disposizioni per la prevenzione e cura della fibrosi cistica”* che stabilisce, tra le altre disposizioni, che le Regioni istituiscano un Centro regionale specializzato di Riferimento sulla fibrosi cistica con funzioni di coordinamento delle attività sanitarie, sociali, formative e informative e, dove ne esistano le condizioni adeguate, di ricerca;
- il DPCM 9.7.1999 *“Atto di indirizzo e coordinamento alle regioni ed alle province autonome di Trento e Bolzano in materia di accertamenti utili alla diagnosi precoce delle malformazioni e di obbligatorietà del controllo per l'individuazione ed il tempestivo trattamento dell'ipotiroidismo congenito, della fenilchetonuria e della fibrosi cistica”* che, tra l'altro, prevede che le Regioni individuino i Centri di screening dell'ipotiroidismo congenito e della fenilchetonuria e i relativi Centri di cura e controllo a cui indirizzare i pazienti per il trattamento;

DATO ATTO che in Regione Lombardia l'Iperplasia Surrenalica Congenita è inclusa nei programmi di screening neonatale dall'anno 2005;

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,



Regione Lombardia

LA GIUNTA

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 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'art. 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



Regione Lombardia

LA GIUNTA

tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano e previo parere delle competenti Commissioni parlamentari nonché 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:

"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 successive modifiche e integrazioni, 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;

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 3 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";

VISTE inoltre le successive leggi regionali di approvazione del bilancio pluriennale regionale per i trienni 2024/2025 e 2025/2027, rispettivamente n. 11/2023 e n. 23/2024, con le quali per le attività previste dall'art. 3 comma 3 della L.R. 34/2022 è stato determinato un finanziamento per Euro 4.000.000,00 per ciascuno degli esercizi dal 2024 al 2027;

RICHIAMATA la DGR n. 1141 del 16/10/2023 *Linee di intervento per lo sviluppo ed efficientamento del percorso nascita in Lombardia finalizzato a favorire la natalità*



Regione Lombardia

LA GIUNTA

e la tutela della salute riproduttiva - (di concerto con gli assessori Lucchini e Tironi)" nella parte in cui prevede:

"di approvare uno specifico programma di sviluppo regionale per contrastare la denatalità", di "implementare il programma dello Screening Neonatale Esteso (SNE) a tutti i nati e adeguare l'offerta regionale alle disposizioni in materia di accertamento diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione delle malattie congenite ed ereditarie";

RICHIAMATA la DGR n. 1511 del 13/12/2023, recante *"Determinazioni in ordine alla gestione del servizio sanitario e sociosanitario per l'esercizio 2024 – Quadro economico programmatico - (di concerto con il vicepresidente Alparone)"* che, nell'allegato 1 *"Inquadramento economico: il quadro del sistema per l'anno 2024"* al punto *"1.2. Risorse di parte corrente del bilancio autonomo regionale – Extra fondo"* prevede:

"Per il 2024 sono stanziati risorse autonome regionali per il finanziamento del sistema sanitario per un totale di 35,86 mln/Euro, e precisamente: (...)

- impiego risorse regionali per 4,00 mln/euro per interventi a sostegno del quadro programmatico per il sostegno alla natalità, legati a:

- attuazione del programma sperimentale regionale screening neonatale esteso (SNE) e screening prenatale delle anomalie cromosomiche fetali (NIPT) e dei disordini ipertensivi" (...);*

RICHIAMATE:

- la DGR n. 6358 del 20/03/2017 "Approvazione delle linee di indirizzo e criteri per l'organizzazione del centro regionale specializzato di riferimento e per il centro regionale di supporto per la fibrosi cistica";*
- la DGR n. 110 del 14.05.2018, avente ad oggetto "Disposizioni in materia di screening neonatale esteso (SNE)";*
- la DGR n. 596 del 10.07.2023, avente ad 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";*
- il Decreto del D.G. Welfare n. 4305 del 14/03/2024 "Costituzione del Coordinamento regionale del sistema screening neonatale esteso, ai sensi della DGR n. 596 del 10.07.2023";*

PRESO ATTO che:

- l'Immunodeficienza Combinata Grave (SCID) è una malattia rara caratterizzata da un difetto del sistema immunitario; l'incidenza complessiva è di circa 1/50.000 nati vivi;*
- i bambini con immunodeficienza congenita severa combinata (SCID) nascono apparentemente sani. Tuttavia, per il grave difetto del sistema immunitario che non consente loro di difendersi dalle malattie infettive possono subire precocemente danni gravi, irreversibili o addirittura morire a*



Regione Lombardia

LA GIUNTA

causa di infezioni che sono invece banali per bambini che possiedono un sistema immunitario normale;

- lo screening neonatale consente di diagnosticare le SCID nei primi giorni di vita del bambino e quindi, in caso di sospetto di difetto immunitario, attivare la terapia per proteggerlo contro tutte le infezioni possibili. La diagnosi precoce della malattia permette ai bambini di sottoporsi tempestivamente alla terapia genica o al trapianto di cellule staminali per la cura della patologia;

PRESO ATTO che l'Adrenoleucodistrofia legata all'X (X-ALD):

- è una malattia che colpisce principalmente il sistema nervoso (con distruzione progressiva della mielina, la sostanza isolante che riveste i nervi) e le ghiandole surrenali (con conseguente carenza di alcuni ormoni); l'incidenza alla nascita è di 1/20.000;
- interessa principalmente il sesso maschile (il 70% dei maschi e il 2% delle femmine), in genere solo i maschi presentano i sintomi neurologici gravi della malattia; circa il 40% dei soggetti maschi portatori di mutazione del gene che causa X-ALD sviluppa – in genere fra i 3 e i 12 anni – la forma più severa, quella cerebrale: la prognosi è infausta nel giro di qualche anno, e difficilmente i pazienti arrivano all'età dell'adolescenza;
- è fra le sette patologie indicate dai maggiori esperti italiani per un inserimento immediato nel pannello nazionale di screening. Il parere favorevole è stato espresso dal gruppo di lavoro nazionale nel Quaderno "SNE, prospettive di estensione del panel", un documento realizzato nel 2020 dall'Osservatorio Malattie Rare;

PRESO ATTO inoltre che:

- per la forma cerebrale dell'adrenoleucodistrofia legata all'X esiste un'opzione terapeutica: il trapianto di cellule staminali ematopoietiche che è in grado di bloccare la progressione della malattia ma non i danni che si sono già verificati;
- individuare una femmina portatrice significa poter risalire ai suoi familiari maschi affetti; inoltre, le madri portatrici affette trasmettono il disturbo genetico al 50% dei loro figli e figlie, facendo acquisire loro lo status di affetti;

RICHIAMATO il parere favorevole all'inserimento delle SCID e X-ALD espresso nel documento "Screening Neonatale Esteso: Giudizio sulla introduzione delle nuove malattie nel pannello dello screening neonatale" (30/03/2023) dal gruppo di lavoro per la "Elaborazione di linee guida cliniche per l'individuazione di protocolli applicativi per lo screening neonatale esteso" istituito presso AGENAS;

VISTO il progetto pilota, dal titolo "*From neonatal screening towards treatment of leukodystrophies*" (GR-2019-1236870), finanziato dal Ministero della Salute tramite il bando per la Ricerca Finalizzata 2019, che si è svolto presso l'Ospedale "V. Buzzi" di



Regione Lombardia

LA GIUNTA

Milano, con l'obiettivo di identificare i neonati affetti da adrenoleucodistrofia legata all'X tramite lo screening neonatale;

PRESO ATTO che detto Progetto è iniziato il 17/06/2022 e si è concluso il 16/06/2025 e attualmente ha portato ai seguenti risultati positivi:

- validazione del metodo e del percorso di screening neonatale eseguito su 113479 neonati e che ha portato ad identificare 12 neonati positivi di cui 8 maschi (6 affetti da adrenoleucodistrofia X-linked e 2 affetti da disordine dello spettro Zellweger) e 4 femmine (3 portatrici di varianti patogenetiche sul gene ABCD1 e 1 affetta da disordine dello spettro Zellweger);
- definizione di un percorso di presa in carico dei neonati positivi; costruzione di uno specifico database di raccolta dati dei pazienti risultati positivi allo screening;

VISTO il progetto pilota, dal titolo *"Implementation of an italian network for advanced diagnosis and targeted treatment of inborn errors of immunity"* (PNRR-MR1-2022-12376594), finanziato dal Ministero della Salute tramite Finanziamento del PNRR Missione M6 Componente C2 - Investimento valorizzazione e potenziamento della ricerca biomedica del SSN) svolto presso centri di eccellenza per le SCID (Spedali Civili di Brescia e IRCCS San Raffaele di Milano) con l'obiettivo di implementare la diagnosi e la gestione dei casi positivi di SCID anche a partire dallo Screening Neonatale;

PRESO ATTO che detto Progetto è iniziato il 20/05/2023 e si è concluso il 19/05/2025 e ha portato ai seguenti risultati:

- miglioramento nella diagnosi e la gestione di casi clinici complessi e non diagnosticati attraverso studi di genetica avanzata;
- piattaforme virtuali di condivisione e raccolta di campioni di pazienti affetti da SCID e CID al fine di definire range di riferimento per i laboratori di screening neonatale;

CONSIDERATO che il Coordinamento regionale del sistema screening neonatale esteso, anche in esito di specifici approfondimenti tecnici, ha proposto di estendere a livello regionale lo Screening Neonatale all'Immunodeficienza Combinata Grave (SCID) e all'Adrenoleucodistrofia legata all'X (X-ALD), come da verbali del 16.5.2024, 19.6.2024 e 06/10/2025;

RITENUTO, in considerazione di quanto sopra, di attivare un programma regionale di screening neonatale esteso all'Immunodeficienza Combinata Grave (SCID) e all'Adrenoleucodistrofia legata all'X (X-ALD), a partire dai nati del 01/01/2026, 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 e regionali;



Regione Lombardia

LA GIUNTA

DATO ATTO che la DGR n. 596 del 10.07.2023, tra l'altro, prevede di attivare un programma regionale di screening neonatale esteso all'Atrofia Muscolare Spinale a partire dal 15.9.2023, con una durata iniziale di tre anni, fatte salve eventuali nuove disposizioni nazionali o regionali, precisando che i relativi costi ammontano indicativamente a Euro 1.000.000,00 annui e trovano copertura a valere sul capitolo 14961 del bilancio pluriennale 2023/2025;

EVIDENZIATO che:

- detto programma, che si concluderebbe il 14.9.2026, nei primi due anni di attività ha permesso: lo screening del 98% dei neonati, l'individuazione di 12 casi positivi e il loro avvio a terapie mirate nei casi idonei;
- i risultati dello screening neonatale dell'Atrofia Muscolare Spinale evidenziano l'utilità dello stesso;

RITENUTO pertanto di allineare la durata dello screening neonatale dell'Atrofia Muscolare Spinale alla durata degli screening neonatali dell'Immunodeficienza Combinata Grave (SCID) e dell'Adrenoleucodistrofia legata all'X (X-ALD), estendendolo sino al 31.12.2028, fatte salve eventuali nuove disposizioni nazionali e regionali;

PRESO ATTO che:

- lo spot ematico, raccolto ai fini dello screening neonatale obbligatorio delle patologie previste dal DPCM 9.7.1999 e della Legge n. 167/2016, è utilizzato anche per l'effettuazione dello screening neonatale per SMA, SCID e X-ALD;
- il kit analitico già utilizzato per lo screening della SMA è adeguato anche per lo screening della SCID così come quello già utilizzato per lo screening delle malattie metaboliche è adeguato anche per lo screening per l'X-ALD;
- la suddetta estensione degli screening neonatali comporta un efficientamento del sistema senza un incremento di costi analitici;

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;

PRESO ATTO che l'Istituto Superiore di Sanità ha richiesto l'individuazione dei Centri clinici di riferimento (CCR) per lo screening dell'ipotiroidismo congenito, al fine di monitorare i dati di diagnosi e follow up dello screening;

RITENUTO di individuare i CCR per l'ipotiroidismo congenito e altresì per l'iperplasia surrenalica sulla base dei dati storici sui volumi di attività;

RITENUTO conseguentemente di aggiornare le previsioni della DGR n. 596 del 10.07.2023, approvando il documento *"Nuove disposizioni in materia di screening neonatale obbligatorio (SNO), screening neonatale esteso (SNE) per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie, dell'Atrofia Muscolare Spinale (SMA -*



Regione Lombardia

LA GIUNTA

Spinal Muscular Atrophy), dell'*Immunodeficienza Combinata Grave (SCID)*, dell'*Adrenoleucodistrofia legata all'X (X-ALD)* in Regione Lombardia", Allegato 1, parte integrante del presente atto, con i relativi sub-allegati;

EVIDENZIATO 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 dalle delibere n. 4702 del 29.12.2015, n. 110 del 14.5.2018 e n. 596 del 10.07.2023;
- come centro clinico di riferimento per la Fibrosi Cistica: Fondazione IRCCS Ca' Granda, Ospedale Maggiore Policlinico di Milano, in collegamento con i Centri di supporto della Rete regionale per la cura della Fibrosi Cistica;
- come centri clinici di riferimento per l'Ipotiroidismo congenito: IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano; ASST Fatebenefratelli-Sacco di Milano - Ospedale dei Bambini “V. Buzzi”; ASST Spedali Civili di Brescia; Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia; Ospedale del Ponte di Varese - ASST Sette laghi; ASST Mantova;
- come centri clinici di riferimento per l'Iperplasia surrenalica congenita: IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano; Ospedale dei Bambini “V. Buzzi”, ASST Fatebenefratelli-Sacco di Milano; ASST Spedali Civili di Brescia;
- come centri clinici di riferimento per Malattie Metaboliche Ereditarie: IRCCS Fondazione San Gerardo dei Tintori di Monza; IRCCS Fondazione Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano; Ospedale San Paolo, ASST Santi Paolo e Carlo, di Milano; Ospedale dei Bambini “V. Buzzi”, ASST Fatebenefratelli-Sacco di Milano;
- come centro clinico di riferimento per l'Atrofia muscolare spinale (SMA - Spinal muscular atrophy): l'IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano;
- come centri clinici di riferimento per l'Immunodeficienza Combinata Grave (SCID): ASST Spedali Civili di Brescia, con funzioni di coordinamento; Fondazione IRCCS Ca' Granda, Ospedale Maggiore Policlinico di Milano; IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano; Fondazione IRCCS, San Gerardo dei Tintori di Monza; Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia;
- come centri clinici di riferimento per l'Adrenoleucodistrofia legata all'X (X-ALD): IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano; Ospedale dei Bambini “V. Buzzi”, ASST Fatebenefratelli-Sacco di Milano;
- il Coordinamento regionale del sistema screening neonatale esteso che verrà aggiornato 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;



Regione Lombardia
LA GIUNTA

PRECISATO che la presente delibera sostituisce integralmente la DGR n. 596 del 10.07.2023, a decorrere dal 01/01/2026;

RITENUTO di continuare a remunerare le prestazioni eseguite per lo Screening Neonatale obbligatorio e per lo Screening Neonatale esteso alle malattie metaboliche ereditarie 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 la prosecuzione e implementazione dei programmi di screening neonatali estesi sottoindicati, trovano copertura valore del capitolo 14961 negli esercizi 2026 e 2027 del bilancio di previsione pluriennale 2025/2027 e per l'esercizio 2028, in coerenza e previa approvazione del bilancio d'esercizio 2028 di cui al PDL approvato con DGR XII/5234 del 30/10/2025 "Approvazione della proposta di progetto di legge "Legge di stabilità 2026-2028", per un importo complessivo di Euro 1.240.000,00 annui, come di seguito specificato:

- Euro 240.000,00 annui per l'attuazione dei programmi regionali di screening neonatale per l'Immunodeficienza Combinata Grave (SCID) e per l'Adrenoleucodistrofia legata all'X (X-ALD), per l'incremento del personale dedicato;
- fino a un massimo di Euro 1.000.000,00 annui per lo screening neonatale dell'Atrofia Muscolare Spinale, quale contributo al Laboratorio di riferimento Regionale per lo Screening Neonatale, presso l'Ospedale dei Bambini "V Buzzi" – ASST FBF/Sacco, da riconoscere a seguito di rendicontazione;

PRESO ATTO che:

- la Leucodistrofia Metacromatica (MLD) è una grave malattia genetica neurodegenerativa che, nelle forme più severe, porta rapidamente alla perdita delle capacità motorie e cognitive ed a un esito fatale in età precoce;
- la ricerca ha consentito di sviluppare una terapia genica che può cambiare la storia naturale della malattia se somministrata in fase presintomatica;

DATO ATTO che:

- la Lombardia è capofila per un progetto pilota per lo screening neonatale per la Leucodistrofia Metacromatica (MLD): da giugno 2024 è attivo un progetto pilota regionale di screening neonatale per MLD;
- il progetto, coordinato dall'ASST Fatebenefratelli Sacco - Ospedale dei Bambini "Vittore Buzzi" e sostenuto dal finanziamento di Fondazione Telethon,



Regione Lombardia

LA GIUNTA

mira a validare un test di screening neonatale per la MLD nell'arco di 30 mesi, con l'obiettivo di individuare precocemente i casi affinché i bambini possano essere trattati quando ancora asintomatici e quindi avere concrete possibilità di sopravvivenza;

- al 31 luglio 2025, sono 27.937 i neonati lombardi che sono stati sottoposti al test. L'adesione è su base volontaria, previo consenso informato dei genitori;

CONSIDERATO che lo screening neonatale rappresenta lo strumento più efficace per intercettare precocemente malattie genetiche gravi, offrendo ai bambini la possibilità di accedere tempestivamente alle terapie disponibili;

RITENUTO pertanto di effettuare, alla conclusione del citato progetto pilota, una valutazione scientifica e di sostenibilità organizzativa ed economica, finalizzata all'eventuale estensione dello screening neonatale alla Leucodistrofia Metacromatica (MLD) e ad altre malattie da accumulo lisosomiale;

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

VISTI gli artt. 26 e 27 del 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;

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'Immunodeficienza Combinata Grave (SCID) e all'Adrenoleucodistrofia legata all'X (X-ALD), a partire dal 01.01.2026, 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 allineare la durata dello screening neonatale dell'Atrofia Muscolare Spinale alla durata degli screening neonatali dell'Immunodeficienza Combinata Grave (SCID) e dell'Adrenoleucodistrofia legata all'X (X-ALD), estendendolo sino al 31.12.2028, fatte salve eventuali nuove disposizioni nazionali e regionali;
3. di aggiornare le previsioni della DGR n. 596 del 10.07.2023, approvando il documento "Nuove disposizioni in materia di screening neonatale



Regione Lombardia

LA GIUNTA

obbligatorio (SNO), screening neonatale esteso (SNE) *per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie, dell'Atrofia Muscolare Spinale (SMA - Spinal muscular atrophy), dell'Immunodeficienza Combinata Grave (SCID), dell'Adrenoleucodistrofia legata all'X (X-ALD) in Regione Lombardia*", allegato 1 parte integrante del presente atto, con i relativi sub-allegati;

4. di precisare che il documento di cui al punto 3), 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 dalle delibere n. 4702 del 29.12.2015, n. 110 del 14.5.2018 e n. 596 del 10.07.2023;
 - come centro clinico di riferimento per la Fibrosi Cistica: Fondazione IRCCS Ca' Granda, Ospedale Maggiore Policlinico di Milano, in collegamento con i Centri di supporto della Rete regionale per la cura della Fibrosi Cistica;
 - come centri clinici di riferimento per l'Ipotiroidismo congenito: IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano; ASST Fatebenefratelli-Sacco di Milano - Ospedale dei Bambini “V. Buzzi”; ASST Spedali Civili di Brescia; Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia; Ospedale del Ponte di Varese - ASST Sette laghi; ASST Mantova;
 - come centri clinici di riferimento per l'Iperplasia surrenalica congenita: IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano; Ospedale dei Bambini “V. Buzzi”, ASST Fatebenefratelli-Sacco di Milano; ASST Spedali Civili di Brescia;
 - come centri clinici di riferimento per Malattie Metaboliche Ereditarie: IRCCS Fondazione San Gerardo dei Tintori di Monza; IRCCS Fondazione Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano; Ospedale San Paolo, ASST Santi Paolo e Carlo, di Milano; Ospedale dei Bambini “V. Buzzi”, ASST Fatebenefratelli-Sacco di Milano;
 - come centro clinico di riferimento per l'Atrofia muscolare spinale (SMA - Spinal muscular atrophy): l'IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano;
 - come centri clinici di riferimento per l'Immunodeficienza Combinata Grave (SCID): ASST Spedali Civili di Brescia, con funzioni di coordinamento; Fondazione IRCCS Ca' Granda, Ospedale Maggiore Policlinico di Milano; IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano; Fondazione IRCCS, San Gerardo dei Tintori di Monza; Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia;
 - come centri clinici di riferimento per l'Adrenoleucodistrofia legata all'X (X-ALD): IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano; Ospedale dei Bambini “V. Buzzi”, ASST Fatebenefratelli-Sacco di Milano;
 - il Coordinamento regionale del sistema screening neonatale esteso che verrà aggiornato con decreto del Direttore Generale della D.G. Welfare con la composizione indicata nell'Allegato 1, parte integrante del presente atto;



Regione Lombardia
LA GIUNTA

5. 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;
6. di precisare che la presente delibera sostituisce integralmente la DGR n. 596 del 10.07.2023, a decorrere dal 01/01/2026;
7. di continuare a remunerare le prestazioni eseguite per lo Screening Neonatale obbligatorio e per lo Screening Neonatale esteso alle malattie metaboliche ereditarie 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;
8. di precisare che i costi per la prosecuzione e implementazione dei programmi di screening neonatali estesi sottoindicati, trovano copertura valere del capitolo 14961 negli esercizi 2026 e 2027 del bilancio di previsione pluriennale 2025/2027 e per l'esercizio 2028, in coerenza e previa approvazione del bilancio d'esercizio 2028 di cui al PDL approvato con DGR XII/5234 del 30/10/2025 "Approvazione della proposta di progetto di legge "Legge di stabilità 2026-2028", per un importo complessivo di Euro 1.240.000,00 annui, come di seguito specificato:
 - Euro 240.000,00 annui per l'attuazione dei programmi regionali di screening neonatale per l'Immunodeficienza Combinata Grave (SCID) e per l'Adrenoleucodistrofia legata all'X (X-ALD), per l'incremento del personale dedicato;
 - fino a un massimo di Euro 1.000.000,00 annui per lo screening neonatale dell'Atrofia Muscolare Spinale, quale contributo al Laboratorio di riferimento Regionale per lo Screening Neonatale, presso l'Ospedale dei Bambini "V. Buzzi" – ASST FBF/Sacco, da riconoscere a seguito di rendicontazione;
9. di effettuare, alla conclusione del progetto pilota per lo screening neonatale per la Leucodistrofia Metacromatica (MLD) citato in premessa, una valutazione scientifica e di sostenibilità organizzativa ed economica, finalizzata all'eventuale estensione dello screening neonatale alla Leucodistrofia Metacromatica (MLD) e ad altre malattie da accumulo lisosomiale;



Regione Lombardia
LA GIUNTA

10. 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;
11. di pubblicare il presente atto sul Bollettino Ufficiale della Regione Lombardia (BURL) e sul Portale regionale.

IL SEGRETARIO
RICCARDO PERINI

Atto firmato digitalmente ai sensi delle vigenti disposizioni di legge.