



CONSIGLIO DELLA PROVINCIA AUTONOMA DI TRENTO

Egregio Signor

Claudio Soini

Presidente del Consiglio provinciale

Interrogazione a risposta scritta n. 1682

Oggetto: Valutazione e fattibilità dello screening neonatale per la Leucodistrofia Metacromatica (MLD)

Premesso che la Leucodistrofia Metacromatica (MLD) è una malattia genetica rara e neurodegenerativa che, nelle forme a esordio precoce, può compromettere in pochi mesi funzioni essenziali come il movimento, il linguaggio e le capacità cognitive, con un carico molto rilevante per il bambino e per la famiglia. In questi quadri clinici il fattore tempo è decisivo: per alcune forme precoci è disponibile una terapia avanzata il cui beneficio è strettamente legato a una diagnosi prima della comparsa dei sintomi o quando i sintomi sono ancora minimi; al contrario, quando la malattia si manifesta in modo evidente, lo spazio di efficacia si riduce drasticamente. Proprio per questo, il punto non è soltanto “se esista una terapia”, ma se il sistema sanitario riesca a intercettare i casi in tempo utile.

Lo screening neonatale nasce esattamente per questo: individuare alcune patologie gravi quando il neonato sta ancora bene, così da attivare subito gli accertamenti di conferma e, se indicato, le cure. Tuttavia, perché lo screening sia realmente efficace non basta aggiungere un test: servono tempi di analisi e refertazione compatibili con la rapidità di evoluzione della malattia, un percorso chiaro per gli accertamenti di secondo livello e la conferma diagnostica, un adeguato counselling alle famiglie e una rete clinica in grado di prendere in carico i casi senza ritardi.

È inoltre noto che lo screening neonatale è un servizio garantito come livello essenziale nell'ambito del programma di screening esteso, ma l'inclusione di singole patologie nel panel nazionale segue un percorso di valutazione e aggiornamento; ad oggi la MLD non risulta ancora ricompresa nel panel nazionale, con il rischio che l'accesso a percorsi di individuazione precoce dipenda dalle scelte dei singoli territori, generando disomogeneità. In questo contesto, la Legge di Bilancio 2026 ha inserito un riferimento specifico alla MLD

nell'ambito dello screening neonatale, prevedendo il sostegno ad accertamenti diagnostici finalizzati all'individuazione precoce; ciò rende particolarmente opportuno chiarire se e come anche la Provincia autonoma di Trento intenda muoversi su questo fronte, anche rispetto alle modalità attuative e alla copertura finanziaria. Infine, è stata recapitata a tutti i consiglieri una comunicazione dell'Associazione "Voa Voa! Amici di Sofia APS" con la quale si segnala la rilevanza della Leucodistrofia Metacromatica (MLD) e si propone di valutare l'attivazione di un percorso di individuazione precoce nell'ambito dello screening neonatale.

Tutto ciò premesso si interroga la Giunta provinciale per sapere

1. Se la Giunta abbia già svolto, anche avvalendosi delle strutture tecniche competenti e dell'Azienda sanitaria, una valutazione preliminare circa l'introduzione della MLD nello screening neonatale provinciale e con quali esiti.
2. Se la Giunta intenda avviare (o abbia già avviato) una valutazione di fattibilità per l'introduzione della MLD nello screening neonatale, anche in forma sperimentale, indicando tempi, passaggi e responsabilità del percorso.
3. Quali siano, allo stato, le condizioni organizzative ritenute necessarie per un eventuale percorso MLD in Trentino (laboratorio, conferma diagnostica, counselling e presa in carico), e se la Giunta intenda garantirle interamente in ambito provinciale oppure anche mediante collaborazioni/accordi con centri di riferimento.
4. Se la Giunta disponga di una stima preliminare dei costi (avvio e gestione a regime) e, in particolare, quale sia il percorso previsto per utilizzare le risorse richiamate dalla Legge di Bilancio 2026 (quota prevenzione), chiarendo se siano già stati definiti criteri di riparto/attuazione e quale quota sia stimabile per la Provincia.
5. Se, in caso di attivazione (anche sperimentale), la Giunta intenda garantire l'adesione e l'operatività del percorso in tutti i punti nascita della Provincia, e con quali modalità organizzative, al fine di evitare differenze di accesso tra famiglie e tra territori.

Claudio Cia

Documento firmato digitalmente: se trasmesso in forma cartacea costituisce copia dell'originale, predisposto e conservato presso questa amministrazione in conformità alle linee guida AGID (artt. 3 bis e 71 d.lgs. 82/2005).

10 aprile 2026