



## CONSIGLIO REGIONALE DELLA PUGLIA

XI Legislatura

OK

### PROPOSTA DI LEGGE

**Proposta di legge sullo "Sclerosi laterale amiotrofica (SLA). Misure obbligatorie per la precisazione della diagnosi attraverso test genetici e istituzione del registro delle malattie neurodegenerative".**

d'iniziativa dei Consiglieri regionali Fabiano Amati, Sergio Clemente, Sebastiano Leo, Ruggiero Mennea, Saverio Tammacco, Mauro Vizzino.

### RELAZIONE

La presente proposta di legge è depositata nella giornata mondiale delle malattie rare (29 febbraio – giorno raro per malattie rare), per ampliare ancor più un'attività ormai continuativa sull'argomento e segnalare con più concretezza legislativa-amministrativa e meno parole celebrative il senso dell'impegno.

Il testo presentato riguarda la Sclerosi laterale amiotrofica – SLA e in particolare i test genetici, al fine di meglio precisare la diagnosi di malattia e conseguire maggiore efficacia terapeutica (accogliendo le novità farmacologiche più avanzate già a disposizione e quelle – speriamo – di prossima disponibilità) per i casi con eziologia genetica e ridurre la spesa per mobilità passiva anche per gli esami diagnostici (attualmente e inspiegabilmente rivolta presso strutture extraregionali). In questo senso, la proposta di legge prevede d'istituire l'obbligo della prescrizione di test genetico, salvo espressa rinuncia della persona interessata o di chi ne abbia la facoltà legale, per individuare eventuali mutazioni dei geni SOD1, FUS, C9ORF e TDP43, ovvero di ulteriori geni individuati nel corso degli anni successivi e sulla base di nuove e ulteriori innovazioni scientifiche e tecnologiche.

Il Laboratorio di medicina genomica competente sarà quello dell'ospedale "Di Venere" di Bari-Carbonara, in coerenza con la deliberazione della Giunta regionale 22 ottobre 2012, n. 1912.



## CONSIGLIO REGIONALE DELLA PUGLIA

XI Legislatura

---

### PROPOSTA DI LEGGE

#### **Proposta di legge sullo "Sclerosi laterale amiotrofica (SLA). Misure obbligatorie per la precisazione della diagnosi attraverso test genetici e istituzione del registro delle malattie neurodegenerative".**

d'iniziativa dei Consiglieri regionali Fabiano Amati, Sergio Clemente, Sebastiano Leo, Ruggiero Mennea, Saverio Tammacco, Mauro Vizzino.

---

La proposta di legge provvede a istituire, inoltre, la Consulenza genetica SLA (CGSLA), al fine di diagnosticare con maggiore precocità e tempestività le forme genetiche di Sclerosi laterale amiotrofica.

La CGSLA sarà assicurata a tutte le persone affette e a quelle con rischio di predisposizione accertata su base familiare, allo scopo di programmare eventuali iniziative di sorveglianza diagnostica, nel rispetto delle linee guida nazionali e internazionali.

I requisiti d'accesso e le modalità di erogazione della CGSLA, comprese la presa in carico, le misure di sorveglianza diagnostica e relativa periodicità, tra esse le verifiche sulla maggiore concentrazione di subunità di neurofilamenti nel liquor o nel sistema circolatorio, ovvero altre e ulteriori analisi su biomarcatori comunque denominati, saranno stabiliti con delibera del Direttore generale dell'Agenzia regionale per la salute e il sociale della Puglia- AReSS, sentiti gli specialisti dei Centri di riferimento per la SLA individuati dalla Regione nella rete per le malattie rare, qualificati nell'assicurare il percorso di presa in carico dei pazienti e la prescrizione dei relativi test genetici. In particolare, tra tali Centri sarà individuato dalla stessa AReSS il Centro con funzione di coordinamento, per esperienze e maggiore casistica trattata, delle attività e i relativi protocolli e assumere il ruolo di referente nell'istituzione e nella gestione del Registro regionale delle malattie neurodegenerative (non solo SLA), da istituirsi con



## CONSIGLIO REGIONALE DELLA PUGLIA

### XI Legislatura

---

### PROPOSTA DI LEGGE

#### **Proposta di legge sullo "Sclerosi laterale amiotrofica (SLA). Misure obbligatorie per la precisazione della diagnosi attraverso test genetici e istituzione del registro delle malattie neurodegenerative".**

d'iniziativa dei Consiglieri regionali Fabiano Amati, Sergio Clemente, Sebastiano Leo, Ruggiero Mennea, Saverio Tammacco, Mauro Vizzino.

---

l'approvazione della stessa proposta di legge. La CGSLA, l'eventuale test genetico e la sorveglianza diagnostica, saranno ovviamente gratuiti.

Come già accennato, la proposta di legge provvede a istituire il Registro regionale malattie neurodegenerative (Registro), utilissimo per meglio gestire l'epidemiologia e le attività di ricerca.

Il Registro raccoglierà i dati anagrafici, genetici e clinici, compresi i percorsi diagnostici e terapeutici, dei pazienti affetti da malattie neurodegenerative, per finalità epidemiologiche e di ricerca, così da ottenere una più adeguata conoscenza delle diverse malattie e contribuire ad accelerare lo sviluppo di terapie e trattamenti innovativi.

Il Registro sarà compilato, gestito e aggiornato, nell'osservanza di tutte le leggi statali in materia di protezione dei dati sensibili, dall'Agenzia regionale per la salute e il sociale della Puglia- AReSS.

In termini transitori, la proposta di legge prescrive il test genetico a tutti i pazienti con diagnosi già acclarata alla data dell'entrata in vigore della legge e per i quali non è stata disposta l'indagine genetica.

E come al solito si spera in una pronta e unanime approvazione, così da consolidare ulteriormente i notevoli passi avanti compiuti dalla Regione Puglia nel campo della diagnosi genetica.



## CONSIGLIO REGIONALE DELLA PUGLIA

### XI Legislatura

---

### PROPOSTA DI LEGGE

#### **Proposta di legge sullo "Sclerosi laterale amiotrofica (SLA). Misure obbligatorie per la precisazione della diagnosi attraverso test genetici e istituzione del registro delle malattie neurodegenerative".**

d'iniziativa dei Consiglieri regionali Fabiano Amati, Sergio Clemente, Sebastiano Leo, Ruggiero Mennea, Saverio Tammacco, Mauro Vizzino.

---

(Si ringrazia per la collaborazione scientifica il Dott. Mattia Gentile).

#### **TESTO ARTICOLATO**

##### Articolo 1

*(Test genetici per la precisazione della diagnosi di Sclerosi laterale amiotrofica – SLA)*

1. Al fine di meglio precisare la diagnosi di malattia per la Sclerosi laterale amiotrofica, così da conseguire maggiore efficacia terapeutica per i casi con eziologia genetica e ridurre la spesa per mobilità passiva anche per gli esami diagnostici, è obbligatoria la prescrizione di test genetico, salvo espressa rinuncia della persona interessata o di chi ne abbia la facoltà legale, per individuare eventuali mutazioni dei geni SOD1, FUS, C9ORF e TDP43, ovvero di ulteriori geni individuati dal protocollo operativo di cui al comma 3.
2. Il Laboratorio di medicina genomica competente per i test di cui al comma 1 è quello istituito con deliberazione della Giunta regionale 22 ottobre 2012, n. 1912.
3. Entro 15 giorni dalla data di entrata in vigore delle presenti disposizioni, il direttore del laboratorio di cui al comma 2 adotta, con il parere obbligatorio del Direttore



## CONSIGLIO REGIONALE DELLA PUGLIA

### XI Legislatura

#### PROPOSTA DI LEGGE

#### **Proposta di legge sullo "Sclerosi laterale amiotrofica (SLA). Misure obbligatorie per la precisazione della diagnosi attraverso test genetici e istituzione del registro delle malattie neurodegenerative".**

d'iniziativa dei Consiglieri regionali Fabiano Amati, Sergio Clemente, Sebastiano Leo, Ruggiero Mennea, Saverio Tammacco, Mauro Vizzino.

sanitario della Azienda sanitaria locale di riferimento, un protocollo operativo con cui sono definite le modalità da utilizzare nello svolgimento del test genetico e tutto ciò che occorra per conseguire la piena attivazione del servizio senza ulteriori formalità, se non quelle di legge. Con il protocollo, ovvero con successivi suoi atti integrativi e modificativi, è possibile ampliare o ridurre il pannello di geni indicato dal comma 1, ovvero dettare prescrizioni per la più efficace realizzazione delle finalità ivi previste.

#### Articolo 2

##### *(Consulenza genetica)*

1. Al fine di diagnosticare con maggiore precocità e tempestività le forme genetiche di Sclerosi laterale amiotrofica, è istituito il programma di Consulenza genetica di SLA - CGSLA.
2. La CGSLA è assicurata a tutte le persone affette e a quelle con rischio di predisposizione accertata su base familiare, allo scopo di programmare eventuali iniziative di sorveglianza diagnostica, nel rispetto delle linee guida nazionali e internazionali.
  1. I requisiti d'accesso e le modalità di erogazione della CGSLA, comprese la presa in carico, le misure di sorveglianza diagnostica e relativa periodicità, tra esse le verifiche



## CONSIGLIO REGIONALE DELLA PUGLIA

### XI Legislatura

#### PROPOSTA DI LEGGE

### **Proposta di legge sullo "Sclerosi laterale amiotrofica (SLA). Misure obbligatorie per la precisazione della diagnosi attraverso test genetici e istituzione del registro delle malattie neurodegenerative".**

d'iniziativa dei Consiglieri regionali Fabiano Amati, Sergio Clemente, Sebastiano Leo, Ruggiero Mennea, Saverio Tammacco, Mauro Vizzino.

sulla maggiore concentrazione di subunità di neurofilamenti nel liquor o nel sistema circolatorio, ovvero altre e ulteriori analisi su biomarcatori comunque denominati, sono stabiliti con delibera del Direttore generale dell'Agenzia regionale per la salute e il sociale della Puglia- AReSS, adottata entro 60 giorni dall'entrata in vigore della presente legge, sentiti, con modalità semplificata e senza particolari formalità di tipo organizzativo, gli specialisti dei Centri di riferimento per la SLA individuati dalla Regione nella rete per le malattie rare, qualificati nell'assicurare il percorso di presa in carico dei pazienti e la prescrizione dei relativi test genetici. In particolare, tra tali Centri sarà individuato dalla stessa AReSS il Centro con funzione di coordinamento, per esperienze e maggiore casistica trattata, delle attività e i relativi protocolli e assumere il ruolo di referente nell'istituzione del registro di cui all'articolo 4.

3. La CGSLA e l'eventuale test genetico per le persone di cui al comma 2, nonché gli eventuali programmi di sorveglianza diagnostica, sono disposti con codice d'esenzione RFO100, per prestazione "Analisi NGS per Sclerosi laterale amiotrofica" e prescrizione "Probando sano a rischio di malattia rara su base eredo-familiare".

#### Articolo 4

##### *(Istituzione del Registro regionale malattie neurodegenerative)*

1. È istituito il Registro regionale delle malattie neurodegenerative, finalizzato a raccogliere i dati anagrafici, genetici e clinici, compresi i percorsi diagnostici e



## CONSIGLIO REGIONALE DELLA PUGLIA

### XI Legislatura

### PROPOSTA DI LEGGE

#### **Proposta di legge sullo "Sclerosi laterale amiotrofica (SLA). Misure obbligatorie per la precisazione della diagnosi attraverso test genetici e istituzione del registro delle malattie neurodegenerative".**

d'iniziativa dei Consiglieri regionali Fabiano Amati, Sergio Clemente, Sebastiano Leo, Ruggiero Mennea, Saverio Tammacco, Mauro Vizzino.

terapeutici, di pazienti affetti da malattie neurodegenerative, per finalità epidemiologiche e di ricerca, così da ottenere una più adeguata conoscenza delle diverse malattie e contribuire ad accelerare lo sviluppo di terapie e trattamenti innovativi.

2. Il registro di cui al comma 1 è compilato, gestito e aggiornato, nell'osservanza di tutte le leggi statali in materia di protezione dei dati sensibili, dall'Agenzia regionale per la salute e il sociale della Puglia- AReSS.

3. La prima compilazione completa del registro di cui al comma 1 deve avvenire entro 90 giorni dall'entrata in vigore della presente legge, comprendendo la registrazione dei dati relativi almeno al decennio precedente l'entrata in vigore della legge, ovvero altro periodo temporale, possibilmente più esteso, coerente con le finalità di acquisizione d'informazioni utili per meglio gestire l'epidemiologia e i programmi di ricerca. Le modalità di aggiornamento devono avvenire per modalità in tempo reale.

Articolo 5<sup>7</sup>

(Norma finale)



## CONSIGLIO REGIONALE DELLA PUGLIA

### XI Legislatura

#### PROPOSTA DI LEGGE

### **Proposta di legge sullo "Sclerosi laterale amiotrofica (SLA). Misure obbligatorie per la precisazione della diagnosi attraverso test genetici e istituzione del registro delle malattie neurodegenerative".**

d'iniziativa dei Consiglieri regionali Fabiano Amati, Sergio Clemente, Sebastiano Leo, Ruggiero Mennea, Saverio Tammacco, Mauro Vizzino.

La Giunta regionale può provvedere a modificare le modalità operative delle attività previste dalla presente legge, sulla base di motivate valutazioni susseguenti la sua prima applicazione ovvero qualora le disposizioni previste dovessero interferire, in tutto o in parte, con l'utilizzo delle migliori pratiche tecnologiche, terapeutiche o organizzative, purché dirette a raggiungere con maggiore efficacia e semplificazione le finalità previste dall'articolo 1, comma 1.

Articolo ~~4~~<sup>5</sup>

*(Norma transitoria)*

1. Il test genetico di cui all'articolo 1, comma 1, deve essere effettuato, entro 90 giorni dall'entrata in vigore della presente legge, a tutti i pazienti con diagnosi già acclarata alla data dell'entrata in vigore della presente legge e per i quali non è stata disposta l'indagine genetica.
2. Le attività di cui al comma 1 devono essere monitorate dall'assessorato regionale per le politiche della salute, anche attraverso l'emanazione d'immediate disposizioni attuative non costituenti in alcun caso deroga alla tempistica stabilita dal comma 1, e



## CONSIGLIO REGIONALE DELLA PUGLIA

XI Legislatura

### PROPOSTA DI LEGGE

**Proposta di legge sullo "Sclerosi laterale amiotrofica (SLA). Misure obbligatorie per la precisazione della diagnosi attraverso test genetici e istituzione del registro delle malattie neurodegenerative".**

d'iniziativa dei Consiglieri regionali Fabiano Amati, Sergio Clemente, Sebastiano Leo, Ruggiero Mennea, Saverio Tammacco, Mauro Vizzino.

rese oggetto di puntuale relazione da inviare entro e non oltre 120 giorni alla Giunta regionale e alla Commissione consiliare competente.

Articolo 6

*(Norma finanziaria)*

Agli oneri derivanti dalla presente legge si provvede con il fondo sanitario regionale, in quanto costituiscono norme organizzative per il raggiungimento dei livelli essenziali d'assistenza, come da allegato 4 al decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 12 gennaio 2017 e la riduzione della mobilità passiva extra regionale.

Fabiano Amati

Sergio Clemente

Sebastiano Leo



10/11

## CONSIGLIO REGIONALE DELLA PUGLIA

XI Legislatura

### PROPOSTA DI LEGGE

**Proposta di legge sullo "Sclerosi laterale amiotrofica (SLA). Misure obbligatorie per la precisazione della diagnosi attraverso test genetici e istituzione del registro delle malattie neurodegenerative".**

d'iniziativa dei Consiglieri regionali Fabiano Amati, Sergio Clemente, Sebastiano Leo, Ruggiero Mennea, Saverio Tammacco, Mauro Vizzino.

---

Ruggiero Mennea

---

Saverio Tammacco

---

Mauro Vizzino

---