



Consiglio Regionale della Puglia
XI Legislatura

DELIBERAZIONE

Seduta pubblica martedì 27/07/2021

N. **45** reg. deliberazioni

OGGETTO: Legge regionale "**Istituzione del Servizio di analisi genomica avanzata con sequenziamento della regione codificante individuale**"

L'anno **duemilaventuno**, il giorno **ventisette** del mese di **luglio**, alle ore **10:30**, in Bari, nella Sala delle adunanze del Consiglio regionale, in seduta pubblica, si è riunito

IL CONSIGLIO REGIONALE

sotto la Presidenza di: Loredana Capone
Vice Presidenti: Cristian Casili – Giovanni De Leonardis
Consiglieri segretari: Sergio Clemente - Giacomo Diego Gatta
e con l'assistenza:
del Segretario generale del Consiglio: Domenica Gattulli



Consiglio Regionale della Puglia
XI Legislatura

CONSIGLIERI PRESENTI/ASSENTI

| Consigliere | Presente in Aula | Connesso da remoto | Assente |
|--------------------------|-------------------------|---------------------------|----------------|
| AMATI Fabiano | X | | |
| BARONE Rosa | X | | |
| BELLOMO Davide | X | | |
| BRUNO Maurizio | X | | |
| CAMPO Francesco Paolo | X | | |
| CAPONE Loredana | X | | |
| CARACCIOLO Filippo | X | | |
| CAROLI Luigi | X | | |
| CASILI Cristian | X | | |
| CILIENTO Debora | X | | |
| CLEMENTE Sergio | X | | |
| CONSERVA Giacomo | | | X |
| DE BLASI Gianfranco | X | | |
| DE LEONARDIS Giannicola | X | | |
| DELL'ERBA Paolo | X | | |
| DELLI NOCI Alessandro | X | | |
| DI BARI Grazia | X | | |
| DI GREGORIO Vincenzo | X | | |
| EMILIANO Michele | | | X |
| GABELLONE Antonio Maria | X | | |
| GALANTE Marco | X | | |
| GATTA Giacomo Diego | X | | |
| LA NOTTE Francesco | X | | |
| LACATENA Stefano | X | | |
| LARICCHIA Antonella | | | X |
| LEO Sebastiano Giuseppe | X | | |
| LEOCI Alessandro Antonio | X | | |
| LONGO Giuseppe | | | X |
| LOPALCO Pietro Luigi | X | | |
| LOPANE Gianfranco | X | | |
| MAURODINOIA Anna | X | | |
| MAZZARANO Michele | | | X |
| MAZZOTTA Paride | X | | |
| MENNEA Ruggiero | X | | |
| METALLO Donato | X | | |
| PAGLIARO Paolo | X | | |
| PAOLICELLI Francesco | X | | |
| PARCHITELLI Lucia | X | | |
| PENDINELLI Mario | X | | |
| PENTASSUGLIA Donato | X | | |
| PERRINI Renato | X | | |
| PIEMONTESE Raffaele | X | | |
| SPLENDIDO Joseph | X | | |
| STEA Giovanni Francesco | X | | |
| STELLATO Massimiliano | X | | |
| TAMMACCO Saverio | X | | |
| TUPPUTI Giuseppe | X | | |
| TUTOLO Antonio | X | | |
| VENTOLA Francesco | X | | |
| VIZZINO Mauro | X | | |
| ZULLO Ignazio | X | | |



Consiglio Regionale della Puglia
XI Legislatura

VISTI gli articoli 22, 26, 32, 35 e 37 dello Statuto della Regione Puglia;

VISTO il regolamento interno del Consiglio regionale;

VISTA la nota di convocazione del Consiglio regionale n. 20210013485 del 21/07/2021;

VISTA la proposta di legge a firma dei consiglieri Amati, Vizzino, Caracciolo, Metallo, Pagliaro, Titolo **"Istituzione del Servizio di analisi genomica avanzata con sequenziamento della regione codificante individuale"**;

FATTA PROPRIA la relazione del Presidente della III Commissione consiliare permanente, relatore il consigliere Mauro Vizzino, nel testo che segue:

*"Sig. Presidente,
Colleghi Consiglieri,*

la presente proposta di legge ha la finalità di ridurre l'impatto delle malattie sui cittadini pugliesi, accogliendo la "rivoluzione" delle scienze omiche, per certi versi anche in modo pionieristico.

Sulla base di studi molto accurati in letteratura, possiamo affermare che l'impatto diagnostico della analisi esomica in termini di percentuali d'identificazione di varianti causative aggiuntive (Detection rate - DR) rispetto alle altre metodiche è quantificabile, in media, ad almeno il 25%. In particolare, in epoca prenatale l'utilizzo della analisi esomica consente di aumentare dal 15 al 30% il potenziale diagnostico genetico in presenza di condizioni malformative.

In epoca post-natale, l'utilizzo della indagine esomica è molto più ampio e riguarda tutta una serie di classi di patologie. Va tuttavia sottolineato come se per categorie di malattie come quelle del connettivo approcci alternativi come il sequenziamento di singoli geni o di pannelli di geni siano ancora ipotizzabili, per le problematiche del neurosviluppo o per la sordità, la analisi esomica rappresenta l'unica strada percorribile in relazione alla elevatissima eterogeneità genetica, cioè al numero molto alto di possibili geni causativi, in assenza di caratteristiche del fenotipo che possano aiutarci ad indirizzare la diagnosi genetica verso un gene o verso un gruppo di geni piuttosto che un altro.

Fare una diagnosi corretta consente di: 1. Ottimizzare la gestione del paziente sia in termini di terapia (scelta del farmaco/del trattamento più appropriato) che di sorveglianza clinico-strumentale (attuazione di



Consiglio Regionale della Puglia **XI Legislatura**

protocolli che ottimizzino il rapporto costi/beneficio) 2. Definire la prognosi e quindi indicare alla famiglia e ai caregivers le potenzialità ed i limiti di intervento 3. Definire il rischio riproduttivo e quindi la eventuale ricorrenza della condizione in ambito della coppia/della famiglia in modo da attuare le migliori e più precoci strategie diagnostiche Gli obiettivi sono: messa a punto e validazione Analisi Esomica mediante tecnica di sequenziamento di nuova generazione (NGS) ad alta processività; esame a regime di 1500-2000 esomi/anno con progressiva autonomizzazione della Regione Puglia per la diagnosi genetica; messa a punto dell'esoma urgente per la ottimale gestione del rischio genetico in gravidanza e del neonato critico; individuazione di specifici sistemi di conservazione dei dati.

Per fare tutto ciò e per raggiungere la riduzione dell'impatto delle malattie sulla salute della popolazione pugliese, l'articolo 1 della proposta di legge prevede l'istituzione del Servizio di analisi genomica avanzata con sequenziamento della regione codificante individuale - ESOMA, ai sensi del Piano per l'innovazione del sistema sanitario basato sulle scienze omiche, approvato con l'intesa del 26.10.2017 dalla Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato e le regioni e le province autonome di Trento e Bolzano (Gazzetta Ufficiale Serie generale n. 13 del 17 gennaio 2018).

Detto servizio sarà garantito dal Servizio sanitario regionale in totale esenzione dalla partecipazione alla spesa sanitaria, come previsto dalla normativa vigente sul sospetto diagnostico per malattia genetica rara, prevista dai Livelli Essenziali di Assistenza, previa prescrizione di dirigente medico specialista in servizio presso le Unità operative di genetica medica ovvero specialista di branca in relazione all'ambito di afferenza del caso sospetto, e sarà indirizzato con finalità prognostiche, di definizione del rischio riproduttivo e impatto sul management clinico nei confronti di: feto con malformazioni, specie se multiple o associate; neonato in condizioni critiche; pazienti con sospetto sindromico per malattia rara, con sintomi di malattia e privi di diagnosi o causa biologica; cittadini con condizione genetica nota su base anamnestica familiare e desiderosi di conoscere la probabilità di sviluppare la stessa condizione; cittadini appartenenti a gruppo o popolazione con alto rischio di sviluppare una patologia genetica e desiderosi di conoscere la probabilità di trasmettere la stessa patologia alla prole; cittadini parte di coppie con una o più gravidanze a evoluzione infausta nel II o III trimestre di gravidanza, comprese le morti in epoca perinatale.

Circa i tempi e le modalità dell'esame, l'articolo 2 prevede il prelievo ematico o, in assenza di disponibilità e casi particolari, di altro tessuto, da inviare, previo consenso e nota informativa, da un'Unità operativa



Consiglio Regionale della Puglia
XI Legislatura

di Genetica medica o da altra Unità operativa di competenza specifica al Laboratorio di Medicina Genomica competente, entro e non oltre l'arco temporale di 36 ore dal prelievo. Dette modalità sono corredate da ulteriori specificazioni.

L'articolo 3 prevede che il test genetico sarà trasmesso al medico prescrittore o alla Unità operativa richiedente, entro sei mesi dal prelievo, computando in tale tempo massimo anche l'estensione del test ai genitori, in trio e a eventuali processi di validazione. Anche in questo caso sono previste specificazioni ed eccezioni.

Con l'articolo 4 si stabiliscono le caratteristiche del Laboratorio di genomica competente e con gli articoli 5 e 6 le procedure da seguire in materia di esito del test e presa in carico.

Con l'articolo 7 è stabilita la necessità di dotarsi di un protocollo operativo e con l'articolo 8 la possibilità assegnata alla giunta regionale di modificare le modalità operative.

La presente proposta di legge non comporta variazioni in aumento o in diminuzione a carico del bilancio regionale, perché si provvede nell'ambito della dotazione appostata per le prestazioni e servizi rientranti nei livelli essenziali d'assistenza.

Nella seduta del 19 luglio 2021, la proposta di legge ha acquisito il parere favorevole a maggioranza dei Commissari presenti, nel testo così come emendato.

Si rimette il provvedimento alla valutazione del Consiglio regionale.”.

IL CONSIGLIO REGIONALE

PROCEDE ALL'ESAME E ALLA VOTAZIONE, mediante il sistema elettronico, ai sensi dell'articolo 49 del regolamento interno del Consiglio, articolo per articolo, della proposta di legge composta di n. 8 articoli;

PRESO ATTO che la votazione dei singoli articoli ha dato il seguente risultato:

Art. 1

(hanno votato "sì" 36 consiglieri: Amati, Barone, Bellomo, Bruno, Campo, Capone, Caracciolo, Casili, Ciliento, Clemente, De Blasi, De Leonardis, Delli Noci, Di Bari, Di Gregorio, Gabellone, Galante, Gatta, Lacatena, La Notte, Leoci, Lopalco, Lopane, Maurodinoia, Metallo, Paolicelli, Parchitelli, Pentassuglia, Perrini, Piemontese, Stea, Stellato,



Consiglio Regionale della Puglia
XI Legislatura

Tupputi, Ventola, Vizzino, Zullo; **sono assenti dall'aula al momento del voto i consiglieri:** Caroli, Dell'Erba, Leo, Mazzotta, Mennea, Pagliaro, Pandinelli, Splendido, Tammacco, Tutolo)

Art. 2

(hanno votato "sì" 32 consiglieri: Amati, Barone, Bellomo, Bruno, Campo, Capone, Caracciolo, Caroli, Casili, Ciliento, De Blasi, Delli Noci, Di Bari, Gabellone, Galante, Lacatena, La Notte, Leoci, Lopane, Maurodinoia, Metallo, Pagliaro, Paolicelli, Perrini, Piemontese, Splendido, Stea, Stellato, Tupputi, Ventola, Vizzino, Zullo; **sono assenti dall'aula al momento del voto i consiglieri:** Clemente, De Leonardis, Dell'Erba, Di Gregorio, Gatta, Leo, Lopalco, Mazzotta, Mennea, Parchitelli, Pandinelli, Pentassuglia, Tammacco, Tutolo)

Art. 3

(hanno votato "sì" 36 consiglieri: Amati, Bellomo, Bruno, Campo, Capone, Caracciolo, Caroli, Casili, Ciliento, Clemente, De Blasi, De Leonardis, Delli Noci, Di Bari, Di Gregorio, Gabellone, Galante, Gatta, Lacatena, La Notte, Leoci, Lopalco, Lopane, Maurodinoia, Metallo, Paolicelli, Pentassuglia, Perrini, Piemontese, Splendido, Stea, Stellato, Tupputi, Ventola, Vizzino, Zullo; **sono assenti dall'aula al momento del voto i consiglieri:** Barone, Dell'Erba, Leo, Mazzotta, Mennea, Pagliaro, Parchitelli, Pandinelli, Tammacco, Tutolo)

Art. 4

(hanno votato "sì" 33 consiglieri: Amati, Bellomo, Bruno, Campo, Capone, Caracciolo, Caroli, Ciliento, Clemente, De Blasi, De Leonardis, Delli Noci, Di Bari, Di Gregorio, Gabellone, Gatta, Lacatena, La Notte, Leoci, Lopalco, Lopane, Maurodinoia, Metallo, Paolicelli, Pentassuglia, Perrini, Piemontese, Splendido, Stea, Stellato, Tupputi, Vizzino, Zullo; **sono assenti dall'aula al momento del voto i consiglieri:** Barone, Casili, Dell'Erba, Galante, Leo, Mazzotta, Mennea, Pagliaro, Parchitelli, Pandinelli, Tammacco, Tutolo, Ventola)

Art. 5

(hanno votato "sì" 32 consiglieri: Amati, Bellomo, Bruno, Campo, Capone, Caracciolo, Caroli, Ciliento, Clemente, De Blasi, De Leonardis, Delli Noci, Di Bari, Di Gregorio, Galante, Gatta, Lacatena, La Notte, Leoci, Lopalco, Lopane, Maurodinoia, Metallo, Paolicelli, Pentassuglia,



Consiglio Regionale della Puglia
XI Legislatura

Perrini, Splendido, Stea, Stellato, Tupputi, Vizzino, Zullo; **sono assenti dall'aula al momento del voto i consiglieri:** Barone, Casili, Dell'Erba, Gabellone, Leo, Mazzotta, Mennea, Pagliaro, Parchitelli, Pandinelli, Piemontese, Tammacco, Tutolo, Ventola)

Art. 6

(**hanno votato "sì" 36 consiglieri:** Amati, Bellomo, Bruno, Campo, Capone, Caracciolo, Caroli, Casili, Ciliento, Clemente, De Blasi, De Leonardis, Delli Noci, Di Bari, Di Gregorio, Gabellone, Galante, Gatta, Lacatena, La Notte, Leoci, Lopalco, Lopane, Maurodinoia, Metallo, Pagliaro, Paolicelli, Parchitelli, Pentassuglia, Piemontese, Splendido, Stea, Stellato, Tupputi, Vizzino, Zullo; **sono assenti dall'aula al momento del voto i consiglieri:** Barone, Dell'Erba, Leo, Mazzotta, Mennea, Pandinelli, Perrini, Tammacco, Tutolo, Ventola)

Art. 7

(**hanno votato "sì" 35 consiglieri:** Amati, Bellomo, Bruno, Campo, Capone, Caracciolo, Caroli, Casili, Ciliento, Clemente, De Blasi, De Leonardis, Delli Noci, Di Bari, Di Gregorio, Gabellone, Galante, Gatta, Lacatena, La Notte, Leoci, Lopalco, Lopane, Maurodinoia, Paolicelli, Parchitelli, Pentassuglia, Perrini, Piemontese, Splendido, Stea, Stellato, Tupputi, Vizzino, Zullo; **sono assenti dall'aula al momento del voto i consiglieri:** Barone, Dell'Erba, Leo, Mazzotta, Mennea, Metallo, Pagliaro, Pandinelli, Tammacco, Tutolo, Ventola)

Art. 8

(**hanno votato "sì" 35 consiglieri:** Amati, Bellomo, Bruno, Campo, Capone, Caracciolo, Caroli, Casili, Ciliento, Clemente, De Blasi, De Leonardis, Delli Noci, Di Bari, Di Gregorio, Gabellone, Galante, Gatta, Lacatena, La Notte, Leoci, Lopane, Maurodinoia, Metallo, Paolicelli, Parchitelli, Pentassuglia, Perrini, Piemontese, Splendido, Stea, Stellato, Tupputi, Vizzino, Zullo; **sono assenti dall'aula al momento del voto i consiglieri:** Barone, Dell'Erba, Leo, Lopalco, Mazzotta, Mennea, Pagliaro, Pandinelli, Tammacco, Tutolo, Ventola)

IL CONSIGLIO REGIONALE
al termine della votazione dell'articolato



Consiglio Regionale della Puglia
XI Legislatura

APPROVA

ad unanimità di voti, espressi ed accertati con procedimento elettronico, ai sensi dell'articolo 49 del regolamento interno del Consiglio, la legge nel suo complesso **"Istituzione del Servizio di analisi genomica avanzata con sequenziamento della regione codificante individuale"**, nel testo coordinato allegato, facente parte integrante e sostanziale della presente deliberazione, con il seguente esito:

(hanno votato "sì" 33 consiglieri: Amati, Bruno, Campo, Capone, Caracciolo, Casili, Ciliento, Clemente, De Blasi, Delli Noci, Di Bari, Di Gregorio, Gabellone, Galante, Gatta, Lacatena, La Notte, Leoci, Lopalco, Lopane, Maurodinoia, Metallo, Paolicelli, Parchitelli, Pentassuglia, Perrini, Piemontese, Splendido, Stea, Stellato, Tupputi, Vizzino, Zullo; **sono assenti dall'aula al momento del voto i consiglieri:** Barone, Bellomo, Caroli, De Leonardis, Dell'Erba, Leo, Mazzotta, Mennea, Pagliaro, Pendinelli, Tammacco, Tutolo, Ventola)

Il consigliere Caracciolo chiede che la legge di che trattasi venga dichiarata **urgente** ai sensi e per gli effetti dell'art. 53 dello Statuto della Regione Puglia. La richiesta, posta ai voti, è approvata all'unanimità per alzata di mano.

LA PRESIDENTE DEL CONSIGLIO
(Loredana Capone)

LA SEGRETARIA GENERALE DEL CONSIGLIO
(Domenica Gattulli)

LA DIRIGENTE DELLA SEZIONE
ASSEMBLEA E COMMISSIONI CONSILIARI
(Anna Rita Delgiudice)



Consiglio Regionale della Puglia
XI Legislatura

LEGGE REGIONALE

“Istituzione del Servizio di analisi genomica avanzata con sequenziamento della regione codificante individuale”

Il Consiglio regionale ha approvato
la seguente legge:

Art. 1

*Servizio di sequenziamento della regione
codificante individuale – Esoma*

1 Al fine di conseguire la riduzione dell’impatto delle malattie sulla salute della popolazione pugliese è istituito il servizio di analisi genomica avanzata con sequenziamento della regione codificante individuale - ESOMA, ai sensi del piano per l’innovazione del sistema sanitario basato sulle scienze omiche.

2 Il servizio è garantito dal Servizio sanitario regionale in totale esenzione dalla partecipazione alla spesa sanitaria, come previsto dalla normativa vigente sul sospetto diagnostico per malattia genetica rara, prevista dai Livelli essenziali di assistenza (LEA), previa prescrizione di un dirigente medico specialista in servizio presso le unità operative di genetica medica ovvero specialista di branca in relazione all’ambito di afferenza del caso sospetto, ed è indirizzato con finalità prognostiche, di definizione del rischio riproduttivo e impatto sul management clinico nei confronti di: feto con malformazioni, specie se multiple o associate; neonato in condizioni critiche; pazienti con sospetto sindromico per malattia rara, con sintomi di malattia e privi di diagnosi o causa biologica; cittadini con condizione genetica nota su base anamnestica



Consiglio Regionale della Puglia
XI Legislatura

familiare e desiderosi di conoscere la probabilità di sviluppare la stessa condizione; cittadini appartenenti a gruppo o popolazione con alto rischio di sviluppare una patologia genetica e desiderosi di conoscere la probabilità di trasmettere la stessa patologia alla prole; cittadini parte di coppie con una o più gravidanze a evoluzione infausta nel secondo o terzo trimestre di gravidanza, comprese le morti in epoca perinatale.

Art. 2

Tempi e modalità del prelievo

1 Il prelievo ematico o, in assenza di disponibilità e casi particolari, di altro tessuto, è inviato, previo consenso e nota informativa, da una unità operativa di genetica medica o da altra unità operativa di competenza specifica al laboratorio di medicina genomica competente, entro e non oltre l'arco temporale di trentasei ore dal prelievo.

2 In caso di campione fetale è inviato il campione da procedura invasiva di villocentesi o amniocentesi, da eseguirsi presso il centro regionale di riferimento per la medicina fetale e nell'ambito di un percorso finalizzato alla massima definizione del rilievo fenotipico per la corretta interpretazione del dato molecolare.

3 Il campione inviato deve contenere il codice identificativo del centro di prelievo, il nome, cognome e data di nascita del paziente o della madre per il test fetale, la data e l'ora del prelievo.

Art. 3

Tempi e modalità del test

1 Il referto relativo al test genetico è trasmesso al medico prescrittore o alla unità operativa richiedente, entro sei mesi dal prelievo, computando in tale tempo massimo anche l'estensione del test ai genitori, in trio e a eventuali processi di validazione.

2 I tempi di cui al comma 1 sono ridotti a giorni quattordici nel caso di test su feto con malformazioni non severe e neonati in condizioni critiche.



Consiglio Regionale della Puglia
XI Legislatura

3 Possono essere definiti percorsi con specifiche tempistiche in donne in gestazione ed alto rischio riproduttivo su base anamnestica familiare.

Art. 4

Laboratorio di medicina genomica competente

1 Il Laboratorio di medicina genomica competente per le attività di cui alle presenti disposizioni è quello istituito con deliberazione della Giunta regionale 22 ottobre 2019, n. 1912, presso l'ospedale Di Venere della Azienda sanitaria locale (ASL) Bari, Dipartimento per la gestione avanzata del rischio riproduttivo e delle gravidanze a rischio, nell'ambito della Unità operativa di genetica medica del suddetto Dipartimento, che opera con strumentazioni per estrazione DNA, quantificazione, purificazione, preparazione librerie di DNA e sequenziamento esomico automatizzato.

2 Al fine di ottimizzare i costi dei test e la relativa gestione dei processi interpretativi e di archiviazione dei dati, il Laboratorio di cui al comma 1 deve essere dotato di sistemi di apparecchiature ad altissima processività, in grado di produrre sino a sei terabasi di sequenze per corsa in massima quarantottore.

Art. 5

Esito del test

1. In caso d'identificazione della mutazione genetica responsabile della condizione, il paziente o la famiglia sono indirizzati presso l'Unità operativa di genetica medica richiedente per effettuare una completa consulenza specialistica, la definizione della prognosi e del rischio riproduttivo/familiare.

Art. 6

Preso in carico

1. Il paziente con malattia genetica e rara sarà poi riferito ai Centri dei presidi di rete nazionale per le malattie rare (ReMaR).



Consiglio Regionale della Puglia
XI Legislatura

Art. 7
Protocollo operativo

1. Entro e non oltre venti giorni dalla data di entrata in vigore delle presenti disposizioni, il Direttore del Laboratorio di cui all'articolo 4 adotta, con il parere obbligatorio e vincolante del Direttore sanitario della ASL di riferimento, un protocollo operativo con cui vengono definite le metodologie standardizzate da utilizzare nello svolgimento del test genetico e le relative procedure di acquisizione.

Art. 8
Modifiche modalità operative

1. La Giunta regionale può provvedere a modificare le modalità operative previste dalle presenti norme, sulla base di motivate valutazioni susseguenti alla sua prima applicazione, ovvero qualora alcune disposizioni previste dovessero interferire con l'utilizzo delle migliori metodologie standardizzate oggetto del protocollo operativo di cui all'articolo 7.

LA PRESIDENTE DEL CONSIGLIO
(Loredana Capone)

LA SEGRETARIA GENERALE DEL CONSIGLIO
(Domenica Gattulli)

LA DIRIGENTE DELLA SEZIONE
ASSEMBLEA E COMMISSIONI CONSILIARI
(Anna Rita Delgiudice)