

Friuli Venezia Giulia

Deliberazione di Giunta Regionale n. 74 del 22.01.2016

**Screening neonatale metabolico esteso in Friuli Venezia Giulia: approvazione schema di accordo tra la Regione Friuli Venezia Giulia e la Regione del Veneto per l'esecuzione dello screening neonatale metabolico esteso nel Friuli Venezia Giulia.**

PREMESSO che le attuali acquisizioni tecnologiche permettono il riconoscimento di un maggior numero di patologie metaboliche ereditarie, la cui diagnosi precoce consente di avviare tempestivamente idoneo trattamento, così da prevenire l'insorgenza della sintomatologia, spesso gravemente invalidante;

RILEVATO che lo Screening Neonatale metabolico Esteso (SNE), attualmente in atto in numerose regioni sul territorio nazionale, avviene tramite la tecnica diagnostica denominata "Spettrometria di massa tandem", sullo stesso campione di sangue essiccato utilizzato per gli screening neonatali attualmente già in atto;

ATTESO che i nati in Friuli Venezia Giulia sono attualmente sottoposti ai test neonatali per l'identificazione precoce di alcune malattie ereditarie quali fenilchetonuria, ipotiroidismo congenito, galattosemia, malattia delle urine a sciroppo d'acero e deficit di biotinidasi;

VISTI:

- la Legge quadro n. 104/1992 che prevede 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 DGR 27 novembre 2015, n. 2365 recante "Piano regionale della prevenzione della regione Friuli Venezia Giulia. Approvazione definitiva" che tra gli obiettivi specifici del Programma II "Gli Screening in regione Friuli Venezia Giulia" prevede la valutazione sull'attivazione di un programma di screening neonatale metabolico esteso;

PRESO ATTO del parere favorevole espresso da parte del Comitato percorso nascita regionale, nel corso della riunione tenutasi a Trieste in data 7 settembre 2015, circa l'opportunità di avviare in Friuli Venezia Giulia lo screening metabolico neonatale esteso per le patologie di cui all'allegato A, facente parte integrante del presente atto;

RITENUTO pertanto, a partire dal 1° marzo 2016, di estendere a tutti i nati nel Friuli Venezia Giulia l'attività di screening neonatale, oltre che alle malattie già oggetto di test neonatali quali l'ipotiroidismo, la galattosemia e il deficit di biotinidasi, anche alle malattie metaboliche ereditarie di cui all'allegato A;

CONSIDERATO che in relazione alla popolazione residente e alla bassa natalità che caratterizza il Friuli Venezia Giulia si intende avvalersi di un Laboratorio extraregionale di screening neonatale che:

- garantisca expertise, bacini di utenza adeguati e impiego di tecnologia diagnostica in linea con gli standard di riferimento nazionale e internazionale in termini di sicurezza ed efficienza;
- effettui i test sia per le malattie metaboliche per le quali sussistono i criteri per l'attivazione di un programma di screening di massa, di cui al suddetto allegato A, che per ipotiroidismo congenito, galattosemia e deficit di biotinidasi;
- supporti l'iter diagnostico nel caso di test neonatali positivi o dubbi;
- provveda al sistema di trasporto dei campioni biologici con tempi e modalità che ne garantiscano tracciabilità, efficacia e sicurezza;
- si avvalga di un flusso informativo efficiente nel rispetto della normativa vigente in
- materia di trattamento di dati personali e sensibili;
- assicuri, ove necessario, un supporto specialistico per i casi complessi;

ATTESO che con nota prot. n. 16327/P del 22 settembre 2015, la Direzione centrale salute, integrazione socio sanitaria, politiche sociali e famiglia della Regione Friuli Venezia Giulia ha rappresentato alla Regione del Veneto l'opportunità di ricorrere ad un laboratorio extraregionale che soddisfi i requisiti su elencati, ai fini di un'ottimizzazione delle risorse e delle competenze disponibili;

PRESO ATTO che con nota prot. n. 408712/C. 101 del 12 ottobre 2015, la Regione del Veneto ha individuato l'Azienda Ospedaliera di Padova quale riferimento per le attività di cui trattasi;

ATTESO che con nota prot. n. 18482/P del 28 ottobre 2015, la Direzione centrale salute, integrazione socio sanitaria, politiche sociali e famiglia della Regione Friuli Venezia Giulia ha chiesto all'Azienda Ospedaliera di Padova di acquisire una stima dei costi inerenti il programma di screening per le patologie indicate nell'allegato A, oltre che per ipotiroidismo congenito, galattosemia e deficit di biotinidasi;

PRESO ATTO che con nota prot. n. 64347/CI. 16.6 del 2 novembre 2015, l'Azienda Ospedaliera di Padova ha indicato un costo complessivo di euro 63,80 a neonato per tutte le patologie su indicate, comprensivo del trasporto dei campioni ematici, della presa in carico fino a conferma o esclusione del sospetto diagnostico e della formazione sulla gestione informatica del personale individuato quale referente dello screening;

CONDIVISA la necessità di formalizzare gli intendimenti di cui sopra attraverso la stipula di un accordo interregionale tra la Regione Friuli Venezia Giulia e la Regione del Veneto;

RITENUTO pertanto di approvare lo schema di accordo denominato "Schema di accordo tra la Regione Friuli Venezia Giulia e la Regione del Veneto per l'esecuzione dello screening neonatale metabolico esteso nel Friuli Venezia Giulia", di cui all'allegato B del presente provvedimento, del quale costituisce parte integrante e sostanziale;

DATO ATTO che alla sottoscrizione dell'accordo procederà, per la Regione Friuli Venezia Giulia, il Direttore Centrale della Direzione centrale salute, integrazione socio sanitaria, politiche sociali e famiglia;

CONSIDERATO che l'implementazione dello SNE sul territorio regionale va condotta all'interno di percorsi diagnostico-assistenziali che assicurino uniformità nella definizione dei casi, standardizzazione dei protocolli di cura e di follow-up in una logica di rete integrata, garantendo le competenze professionali necessarie alla definizione diagnostica e presa in carico precoce dei casi complessi;

CONSIDERATA altresì l'opportunità di prevedere una regia unica regionale delle attività di screening neonatale metabolico esteso con compiti di coordinamento, monitoraggio e verifica dell'efficacia ed efficienza del programma, nonché di supporto clinico al percorso diagnostico e terapeutico;

RAVVISATA inoltre la necessità di prevedere azioni di formazione sullo SNE per il personale sanitario coinvolto nel percorso nascita e per i pediatri di libera scelta, come pure iniziative di informazione per la cittadinanza;

RITENUTO pertanto di individuare nell'IRCCS Burlo Garofolo la sede idonea per il coordinamento regionale del suddetto programma di screening neonatale esteso in virtù del ruolo ricoperto in ambito materno-infantile, della già collaudata collaborazione con il Servizio Epidemiologico ivi operante e dell'esperienza acquisita in passato nel coordinamento del programma di screening neonatale regionale della fibrosi cistica condotto in collaborazione con la Regione del Veneto;

STABILITO che all'IRCCS Burlo Garofolo, in qualità di sede di coordinamento del programma regionale di SNE viene demandata la predisposizione della successiva convenzione attuativa con l'Azienda Ospedaliera di Padova, finalizzata all'espletamento delle attività oggetto dell'accordo;

EVIDENZIATO che gli oneri derivanti dal programma di SNE saranno ricompresi tra le attività finalizzate e/o delegate dalla Regione Friuli Venezia Giulia per l'anno 2016 ed incluse nel programma preventivo consolidato per la medesima annualità;

Tutto ciò premesso, su proposta dell'Assessore alla salute, integrazione sociosanitaria, politiche sociali e famiglia,

La Giunta regionale all'unanimità

DELIBERA

1. Di estendere, a partire dal 1 ° marzo 2016, a tutti i nati nel Friuli Venezia Giulia l'attività di screening neonatale oltre che alle malattie già oggetto di test neonatali quali l'ipotiroidismo, la galattosemia e il deficit di biotinidasi, anche alle malattie metaboliche ereditarie di cui all'allegato A, parte integrante del presente atto.
2. Di ricorrere per le attività di screening neonatale metabolico esteso a un laboratorio extraregionale ai fini di un'ottimizzazione delle risorse e delle competenze disponibili, individuato dalla Regione del Veneto nell'Azienda Ospedaliera di Padova quale riferimento per le attività di cui trattasi.
3. Di approvare lo "Schema di accordo tra la Regione Friuli Venezia Giulia e la Regione del Veneto per l'esecuzione dello screening neonatale metabolico esteso nel Friuli Venezia Giulia", di cui all'allegato B del presente provvedimento, del quale costituisce parte integrante e sostanziale.
4. Di dare atto che alla sottoscrizione dell'accordo procederà, per Regione Friuli Venezia Giulia, il Direttore Centrale della Direzione centrale salute, integrazione socio sanitaria, politiche sociali e famiglia.
5. Di individuare nell'IRCCS Burlo Garofolo la sede idonea per il coordinamento regionale del suddetto programma di screening neonatale esteso.
6. Di demandare all'IRCCS Burlo Garofolo la predisposizione della successiva convenzione attuativa con l'Azienda Ospedaliera di Padova, finalizzata all'espletamento delle attività oggetto dell'accordo.
7. Di stabilire che gli oneri derivanti dal programma di SNE saranno ricompresi tra le attività finalizzate e/o delegate dalla Regione per l'anno 2016 ed incluse nel programma preventivo consolidato per la medesima annualità.

## Allegato A

<b>PATOLOGIE SCREENING NEONATALE METABOLICO ESTESO</b>	
<b>AMINOACIDI</b>	Fenilchetonuria
	Leucinosi (Malattia delle urine a sciroppo d'acero)
	Tirosinemia tipo 1 e 2
	Citrullinemia
	Omocistinuria
<b>ACIDI ORGANICI</b>	Acidemia glutarica tipo 1
	Acidemia isovalerica
	Acidemia propionica
	Acidemia metilmalonica
	Deficit Cobalamina
	Deficit di 3-idrossi 3-metilglutaril CoA
	Deficit di 3-metilcrotonil CoA carbossilasi
<b>AC GRASSI</b>	Deficit trasportatore Carnitina (CUD)
	Deficit di carnitina-palmitoil transferasi 1 (CPT1)
	Deficit di carnitina-palmitoil transferasi 2 (CPT2)
	Deficit di carnitina-acilcarnitina translocasi (CACT)
	Deficit acil-CoA deidrogenasi a catena media (MCAD)
	Deficit acil-CoA deidrogenasi a catena lunga (LCHAD)
	Deficit acil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga (VLCAD)
	Deficit multiplo di acil-CoA deidrogenasi
<b>M. LISOSOMIALI</b>	M. di Pompe
	M. di Fabry
	Mucopolisaccaridosi tipo I
	M. di Gaucher