

LEGGE REGIONALE 12 agosto 2022, n. 17

“Screening neonatale super esteso alle immunodeficienze congenite severe e alle malattie da accumulo lisosomiale”

IL CONSIGLIO REGIONALE HA APPROVATO

IL PRESIDENTE DELLA GIUNTA REGIONALE

PROMULGA LA SEGUENTE LEGGE:

Art. 1

Obbligatorietà dello screening neonatale per immunodeficienze congenite severe, malattie genetiche neuromuscolari e malattie da accumulo lisosomiale

1. Al fine di garantire la diagnosi precoce in età neonatale e la relativa somministrazione di efficaci terapie farmacologiche è obbligatorio lo screening per le immunodeficienze congenite severe, malattie neuromuscolari genetiche e malattie da accumulo lisosomiale, ai sensi della legge 19 agosto 2016, n. 167 (Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie).
2. Per la durata massima di ventiquattro mesi, e in ogni caso sino alla revisione e aggiornamento della lista delle patologie da ricercare attraverso lo screening neonatale, ai sensi dell'articolo 4, comma 2-bis, della l. 167/2016, le presenti disposizioni hanno natura di progetto pilota sperimentale.

Art. 2

Tempi e modalità del prelievo

1. Lo spot ematico Dried Blood Spot (DBS) per lo screening di cui all'articolo 1, è compreso tra quelli prelevati al neonato presso il punto nascita raccolto sul cartoncino utilizzato per gli screening neonatali obbligatori già in vigore ed effettuato entro e non oltre l'arco temporale di 48-72 ore di vita del neonato.
2. La anagrafica del paziente è integrata con gli screening oggetto delle presenti disposizioni e il cartoncino comprende anche gli screening di cui all'articolo 1.
3. Il cartoncino di cui al comma 1, è raccolto e inviato presso il Centro regionale dello screening neonatale come di prassi, accompagnato da un modulo sottoscritto rispettivamente dagli operatori addetti alla preparazione, alla consegna e alla ricezione.

Art. 3

Tempi e modalità del test

1. Il test in laboratorio è effettuato entro e non oltre l'arco temporale di 2-5 giorni dall'accettazione del campione prelevato e con le modalità stabilite dal centro di riferimento.

Art. 4

Laboratorio di screening neonatale

1. Il Laboratorio di diagnostica delle malattie previste nell'articolo 1, comma 1, competente per le

attività di cui agli articoli 2 e 3 è quello del Centro regionale screening neonatale dell'Azienda ospedaliero-universitaria Policlinico Giovanni XXIII all'interno dell'Ospedale pediatrico di Bari.

2. Il Responsabile del Laboratorio di cui al comma 1, può integrare e modificare i tempi e le modalità previste dagli articoli 2 e 3, sulla base di apposita relazione approvata dalla Direzione sanitaria dell'Azienda Policlinico.

Art. 5

Esito del test e analisi di conferma

1. In caso d'identificazione di un neonato affetto da una delle patologie proposte, la diagnosi è comunicata alla famiglia e indirizzata presso l'Unità operativa di competenza dove saranno effettuati i prelievi ematici per la conferma del risultato con analisi di secondo e terzo livello.

2. La analisi molecolare di conferma è eseguita presso il Laboratorio di Genomica della ASL Bari, con le modalità indicate nel protocollo operativo e ai sensi della legge regionale 6 agosto 2021, n. 28 (Istituzione del Servizio di analisi genomica avanzata con sequenziamento della regione codificante individuale).

Art. 6

Presa in carico

1. Il neonato identificato affetto dalle patologie oggetto di screening sarà preso in carico dalle Unità operative di competenza identificate nell'ambito dei Presidi di Rete nazionale per le Malattie rare.

Art. 7

Protocollo operativo

1. Entro e non oltre quindici giorni dalla data di entrata in vigore delle presenti disposizioni, il Direttore Responsabile del Laboratorio di cui all'articolo 4, adotta con il parere obbligatorio e vincolante del Direttore sanitario dell'Azienda ospedaliero-universitaria Policlinico - Giovanni XXIII, un protocollo operativo con cui sono definite le metodologie standardizzate da utilizzare nello svolgimento dei test e delle fasi successive di conferma e presa in carico

Art. 8

Modifiche modalità operative screening

1. La Giunta regionale può provvedere a modificare le modalità operative dello screening 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.

Art. 9

Norma finanziaria

1. Per le finalità di cui alle presenti disposizioni si provvede nell'ambito del capitolo 741090, in quanto

prestazione e servizio rientrante nei Livelli essenziali di assistenza (LEA).

2. Per l'esercizio finanziario 2022 e per la durata massima di ventiquattro mesi, e in ogni caso sino alla revisione e aggiornamento della lista delle patologie da ricercare attraverso lo screening neonatale, ai sensi dell'articolo 4, comma 2-bis, della l. 167/2016, le presenti disposizioni hanno natura di progetto pilota sperimentale e sono pertanto finanziate con le stesse modalità previste dal comma 1.

La presente legge è dichiarata urgente e sarà pubblicata sul Bollettino ufficiale della Regione ai sensi e per gli effetti dell'articolo 53, comma 1, della legge regionale 12 maggio 2004, n° 7 "Statuto della Regione Puglia" ed entrerà in vigore il giorno stesso della sua pubblicazione.

E' fatto obbligo a chiunque spetti di osservarla e farla osservare come legge della Regione Puglia.

Data a Bari, addì 12 AGOSTO 2022

MICHELE EMILIANO