



## **Bollettino ufficiale della Regione Puglia n. 7 del 27/01/2016**

DELIBERAZIONE DELLA GIUNTA REGIONALE 30 dicembre 2015, n. 2484

Istituzione del “Centro Regionale per gli Screening obbligatori e allargati alle malattie metaboliche ereditarie”.

Il Presidente, sulla base dell'istruttoria espletata dal Funzionario Istruttore, dalla Responsabile della A.P. “Riabilitazione - Strutture residenziali e semiresidenziali, centri diurni e ambulatoriali - Strutture sociosanitarie”, e confermata dal Dirigente della Sezione Programmazione Assistenza Ospedaliera e Specialistica e Accreditamento, riferisce quanto segue:

Le malattie metaboliche ereditarie e altre malattie congenite di origine genetica si manifestano prevalentemente nei bambini nei primi anni di vita ma possono esordire anche in età giovanile o adulta; sono gravi e progressivamente invalidanti e, se non riconosciute in tempo utile - poiché tali neonati alla nascita si presentano apparentemente sani - provocano spesso gravi handicap fisici e mentali permanenti o morte precoce. Tali danni e morti potrebbero in buona parte essere evitati attraverso una pratica diffusa di screening neonatale, un esame non invasivo effettuabile subito dopo la nascita e che permette di identificare un ampio gruppo di malattie prima che queste si manifestino clinicamente.

L'articolo 6 della legge quadro 5 febbraio 1992, n. 104, la legge 23 dicembre 1993, n. 548 e il DPCM 9 luglio 1999 hanno introdotto lo screening neonatale per tre malattie, ovvero ipotiroidismo congenito (IC), fibrosi cistica (FC) e fenilchetonuria (PKU).

Al pari della PKU, gli elementi utili per l'individuazione degli errori congeniti del metabolismo da sottoporre a screening sono: frequenza della malattia; esistenza di un trattamento efficace; elevata sensibilità e specificità del test di screening; criteri definiti per l'accertamento diagnostico; intervallo di screening adeguato (tempo che intercorre tra il momento in cui l'errore metabolico è individuabile e la comparsa delle manifestazioni cliniche); costi accettabili.

Dalla fine degli anni novanta l'introduzione di nuove metodiche analitiche ha suggerito di riconsiderare il numero delle malattie metaboliche ereditarie ed altre malattie genetiche congenite da proporre per lo screening neonatale obbligatorio.

La spettrometria di massa tandem permette di effettuare con elevata sensibilità e specificità analisi su circa 40 malattie metaboliche ereditarie, in tempi molto limitati (pochi minuti) e a partire da un'unica goccia di sangue. Per molte delle patologie identificabili (aminoacidopatie, disturbi del ciclo dell'urea, acidurie organiche e difetti della beta ossidazione) una diagnosi appropriata e tempestiva in grado di contenere gli esiti fortemente invalidanti.

Inoltre, l'effettuazione dello screening neonatale allargato permetterebbe di disporre di dati epidemiologici su un numero maggiore di patologie per la programmazione e la realizzazione di interventi di sanità pubblica, oltre a consentire un contenimento dei costi per il Servizio sanitario regionale a lungo termine. Infine lo screening neonatale eviterebbe a numerose famiglie di vivere un lungo periodo di incertezza della diagnosi, con elevati costi umani e anche sanitari in termini di visite,

indagini diagnostiche, ricoveri e trattamenti inadeguati.

Inoltre è bene ricordare che lo screening neonatale allargato offre il vantaggio alle famiglie che abbiano già avuto un caso di malattia metabolica di poter avere un consiglio genetico e di poter effettuare diagnosi prenatale.

Oltre all'opportunità dello screening neonatale per obiettivi di salute pubblica è altresì evidente la sostenibilità economica dello screening neonatale allargato e di massa, tenendo conto dei costi della gestione di soggetti che, a causa di malattie prevenibili con lo screening, sviluppano una grave disabilità per il resto della vita e una dipendenza da costose terapie.

Pertanto, l'attività di screening deve essere effettuata su tutta la popolazione neonatale, e non quindi solo su soggetti ormai affetti dalla malattia e per i quali, molto spesso, gli effetti invalidanti sono difficilmente contenibili.

Il presente provvedimento ha la finalità di consentire, in tempo utile, la diagnosi di malattie per le quali è oggi possibile effettuare una terapia, di natura farmacologica o dietetica o comunque per quelle patologie per le quali vi siano evidenze scientifiche che una diagnosi precoce possa comportare benefici per il nascituro quali il miglioramento della qualità di vita e l'aumento dell'aspettativa di vita.

Attualmente, nella Regione Puglia l'Azienda Ospedaliero Universitaria (AOU) Policlinico di Bari fornisce all'utenza di tutta la Regione le prestazioni di screening neonatale obbligatorio per la fenilchetonuria ed all'utenza della provincia di Bari le prestazioni per lo screening neonatale per l'ipotiroidismo congenito.

Inoltre, l'Azienda Ospedaliero Universitaria Policlinico di Bari fin dal 1994 è stata individuata quale Centro regionale di Riferimento per la Fibrosi Cistica.

Con deliberazioni di Giunta regionale n. 1584/2005 e n. 369/2006 è stato cofinanziato lo specifico progetto denominato "Screening neonatale allargato per le malattie metaboliche ereditarie e screening obbligatori" presso l'AOU Policlinico di Bari.

Al fine di consentire la prosecuzione del predetto progetto, con Deliberazione di Giunta regionale n. 1389 del 10/07/2012 si è ulteriormente finanziata l'attività progettuale al fine di accentrare tutti gli screening obbligatori ed allargato presso l'Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII di Bari e presso il Policlinico per l'approfondimento diagnostico della Fibrosi Cistica.

Pertanto, con il presente provvedimento si propone di istituire il "Centro Regionale per gli Screening obbligatori e allargati alle malattie metaboliche ereditarie" presso l'Azienda Ospedaliero Universitaria (AOU) Policlinico di Bari.

Il Centro regionale svolgerà le attività di screening obbligatori per l'ipotiroidismo congenito, fibrosi cistica e fenilchetonuria oltre agli screening allargati per le malattie metaboliche ereditarie a tutti i nuovi nati della Regione Puglia.

Il Centro dovrà:

- 1) proporre alla Sezione Programmazione Assistenza Ospedaliera e Specialistica, concordando con le Aziende Sanitarie Locali e con i Punti nascita, le modalità di raccolta dei campioni di sangue e i tempi di consegna presso il Centro regionale, modalità che saranno recepite a livello regionale con successivo provvedimento al fine di dare ampia diffusione sul territorio;
- 2) creare un archivio centralizzato sugli esiti degli screening neonatali al fine di rendere disponibili i dati per una verifica dell'efficacia e del costo-efficacia dei percorsi intrapresi, nel rispetto di procedure da definirsi in tema di consenso e di dissenso informato da parte dei familiari del neonato.

Si propone, inoltre, che il Centro Regionale sia formalmente autorizzato a svolgere le attività in oggetto con successivo provvedimento di Giunta regionale, a seguito della comunicazione da parte del Direttore generale dell'AOU Policlinico di Bari dell'effettiva disponibilità a partire con le attività di screening obbligatorio ed allargato alle malattie metaboliche ereditarie, dell'elenco delle attrezzature necessarie per lo svolgimento delle predette attività, del numero e tipologia di figure professionali coinvolte nelle

attività, della precisa allocazione del Laboratorio di screening e comunque a seguito delle verifiche positive effettuate sul possesso dei requisiti di cui innanzi ai sensi della L.R. n.8/2004 e s.m.i.

COPERTURA FINANZIARIA di cui alla L.R. n. 28/01 e s.m.i.

La presente deliberazione non comporta implicazioni di natura finanziaria sia di entrata che di spesa e dalla stessa non deriva alcun onere a carico del bilancio regionale.

Il Presidente, sulla base delle risultanze istruttorie come innanzi illustrate, propone alla Giunta l'adozione del seguente atto finale ai sensi della L. R. n. 7/97, art. 4, lett. k.

LA GIUNTA

udita la relazione e la conseguente proposta del Presidente;

Viste le sottoscrizioni poste in calce al presente schema di provvedimento dalla Responsabile della A.P "Riabilitazione - Strutture residenziali e semiresidenziali, centri diurni e ambulatoriali - Strutture sociosanitarie", e dal Dirigente della Sezione Programmazione Assistenza Ospedaliera Specialistica e Accreditamento;

a voti unanimi espressi nei modi di legge.

DELIBERA

per quanto esposto nella relazione in narrativa, che qui si intende integralmente riportata,

di istituire il "Centro Regionale per gli Screening obbligatori e allargati alle malattie metaboliche ereditarie" presso l'Azienda Ospedaliero Universitaria (AOU) Policlinico di Bari;

di stabilire che il Centro regionale svolgerà le attività di screening obbligatori per l'ipotiroidismo congenito, fibrosi cistica e fenilchetonuria oltre agli screening allargati per le malattie metaboliche ereditarie a tutti i nuovi nati della Regione Puglia;

di stabilire che il Centro regionale dovrà:

- 1) proporre alla Sezione Programmazione Assistenza Ospedaliera e Specialistica, concordando con le Aziende Sanitarie Locali e con i Punti nascita, le modalità di raccolta dei campioni di sangue ed i tempi di consegna presso il Centro regionale, modalità che saranno recepite a livello regionale con successivo provvedimento al fine di dare ampia diffusione sul territorio;
- 2) creare un archivio centralizzato sugli esiti degli screening neonatali al fine di rendere disponibili i dati per una verifica dell'efficacia e del costo-efficacia dei percorsi intrapresi, nel rispetto di procedure da definirsi in tema di consenso e di dissenso informato da parte dei familiari del neonato;

di stabilire che il Centro Regionale sia formalmente autorizzato a svolgere le attività in oggetto con successivo provvedimento di Giunta regionale, a seguito della comunicazione da parte del Direttore generale dell'AOU Policlinico di Bari dell'effettiva disponibilità a partire con le attività di screening obbligatorio ed allargato alle malattie metaboliche ereditarie, dell'elenco delle attrezzature necessarie per le predette attività, del numero e tipologia di figure professionali coinvolte nelle attività, della precisa allocazione del Laboratorio di screening e comunque a seguito delle verifiche positive effettuate sul possesso dei requisiti di cui innanzi ai sensi della L.R. n.8/2004 e s.m.i.;

di notificare il presente provvedimento all'AOU Policlinico di Bari, alle Aziende Sanitarie Locali, Aziende Ospedaliere, Enti Ecclesiastici, IRCCS, Case di Cura;

di disporre la pubblicazione del presente provvedimento sul Bollettino Ufficiale della Regione Puglia, ai sensi della L.R. 13/94.

Il Segretario della Giunta Il Presidente della Giunta  
Dott. Bernardo Notarangelo Dott. Michele Emiliano

---