



ALLEGATO A alla Dgr n. 1308 del 23 luglio 2013

PROGETTO DI ESECUZIONE DELLO SCREENING NEONATALE ALLARGATO – MODELLO ORGANIZZATIVO

PREMESSA

I neonati veneti sono attualmente sottoposti allo screening neonatale di 7 patologie: fenilchetonuria, ipotiroidismo congenito, fibrosi cistica, iperplasia congenita del surrene, galattosemia, deficit di biotinidasi e glucosio-6-fosfato deidrogenasi, di cui le prime quattro per disposizione di legge (ai sensi della Legge quadro n.104 del 5 maggio 1992, della legge n.548 del 23 dicembre 1993, D.P.C.M. 9 luglio 1999 e D.G.R. n. 1679 del 22/06/2001). Tali screening sono eseguiti presso l'Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona che è anche incaricata, con apposite convenzioni, dell'esecuzione di alcuni dei suddetti screening per i nati del Friuli Venezia Giulia e del Trentino Alto Adige.

Lo screening neonatale allargato, oggetto del presente provvedimento, è un nuovo approccio utile all'identificazione alla nascita di ulteriori patologie metaboliche.

Come tutti gli screening neonatali, l'obiettivo primario è quello di identificare precocemente i neonati affetti al fine di prevenire, mediante idoneo trattamento, l'insorgere della sintomatologia, spesso gravemente invalidante.

Uno screening neonatale per essere efficace, deve pertanto mirare a:

- garantire l'accesso a tutti i nuovi nati;
- verificare l'effettiva esecuzione su tutti i nuovi nati;
- definire e garantire standard qualitativi per la corretta esecuzione delle indagini laboratoristiche;
- definire e garantire tempistiche utili a prevenire, nella maggior parte dei casi, l'insorgere della sintomatologia;
- definire e garantire percorsi per la presa in carico del neonato affetto, grazie anche al supporto di strumenti informatici già previsti nell'ambito della rete delle malattie rare, quali il database CEDAP.

Tenendo presente tali obiettivi e considerate le competenze esistenti in ambito regionale, il modello ritenuto più idoneo per la prevenzione, diagnosi e cura delle malattie identificabili alla nascita prevede una rete di strutture clinico-laboratoristiche di riferimento, individuate nelle due aziende ospedaliere, e la formazione sul territorio di professionisti in grado di indirizzare le famiglie ai centri di riferimento e supportarle nella gestione della cronicità e di eventuali emergenze cliniche.

BACINI D'UTENZA

I nuovi nati della Regione Veneto, quantificabili in circa 45.000/anno, sono distribuiti come segue:

- Padova esegue lo screening neonatale allargato per i nati delle provincie di Padova, Venezia, Treviso e Belluno (circa 26.000/anno);
- Verona esegue lo screening neonatale allargato per i nati delle provincie di Verona, Vicenza e Rovigo (circa 19.000/anno) e lo screening attualmente operativo per l'intero bacino regionale (45.000/anno).

Si prevede inoltre che tale bacino si allarghi per queste patologie alle regioni limitrofe, cosicché i numeri di soggetti da sottoporre allo screening raggiungeranno entità da sostenere ulteriormente lo sviluppo dei due centri operativi.

Gli accertamenti biochimico-genetici, che sono eseguiti sui neonati risultati “dubbi” allo screening neonatale ed utili al clinico per escludere o confermare il sospetto diagnostico, sono di competenza dello stesso centro che ha eseguito lo screening.

Lo sviluppo di due centri deve comunque garantire equità di trattamento per tutti i nati della Regione Veneto in termini sia di qualità che di pannello di malattie.

RACCOLTA E TRASPORTO DEI CAMPIONI BIOLOGICI

Le raccomandazioni più importanti per quanto riguarda la raccolta e il trasporto dei campioni biologici sono:

- il soddisfacimento degli standard NCCLS/CLSI;
- il rispetto delle tempistiche di raccolta, consegna al vettore e consegna al laboratorio. Le tempistiche che dovranno tener conto anche degli screening attualmente operativi sul territorio regionale, saranno definite in una procedura condivisa da entrambe le aziende e comunicate agli operatori dei punti nascita.

PANNELLO DI PATOLOGIE E TEMPISTICA

Ad oggi non esiste un consenso univoco né internazionale né nazionale su quali malattie sia utile (ed eticamente giusto) diagnosticare alla nascita. È tuttavia indubbio che la scelta delle malattie debba tener conto di aspetti tecnici (sensibilità e specificità sia dei test di screening che dei test biochimico/genetici successivi), aspetti clinici (esistenza di un trattamento efficace) ed etici (impatto della comunicazione del sospetto diagnostico).

Tenendo conto di questi aspetti, sono state definite le patologie la cui introduzione/valutazione è stata prevista in 2 fasi successive.

I FASE: operativa dal 1° gennaio 2014 prevede l’introduzione delle seguenti patologie:

	Malattie
Malattie del metabolismo degli aminoacidi	Fenilchetonuria/Iperfenilalaninemie (PKU/H-PHE)
	Malattia delle urine a sciroppo d’acero o Leucinosi (MSUD)
	Tirosinemia tipo I e II (TYR-I e TYR-II)
Malattie del metabolismo degli acidi organici	Acidemia glutarica tipo I (GA-I)
	Acidemia isovalerica (IVA)
	Acidemia propionica (PA)
	Acidemia metilmalonica (MMA)
	Deficit di cobalamina (A,B,C e D) (Cbl A, B, C e D)
	Deficit di 3-idrossi-3-metilglutaril-CoA liasi (HMG)
	Deficit di 3-metilcrotonil-CoA carbossilasi (3MCC)
Malattie del metabolismo degli acidi grassi	Deficit del trasportatore di carnitina (CUD)
	Deficit di carnitina-palmitoil transferasi I (CPT-I)
	Deficit di carnitina-palmitoil transferasi II (CPT-II)
	Deficit di carnitina-acilcarnitina translocasi (CACT)
	Deficit dell’acil-CoA deidrogenasi a catena media (MCAD)
	Deficit dell’acil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga (VLCAD)
	Deficit dell’idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena lunga (LCHAD)
Deficit multiplo di acil-CoA deidrogenasi (GA-II)	

II FASE: a seguito di verifica con esito positivo dei risultati conseguiti nella prima fase, si valuterà l’introduzione di altre patologie screenabili alla nascita, quali:

	Malattie
Malattie del metabolismo degli aminoacidi	Citrullinemia (CIT)
	Omocistinuria (HCY)
Malattie lisosomiali	Malattia di Pompe
	Malattia di Fabry
	Mucopolisaccaridosi
Malattie del sistema immunitario	Immunodeficienza combinata grave (SCID)

RISORSE PER GARANTIRE L'ATTIVITÀ DI SCREENING NEONATALE/CONFERMA DIAGNOSTICA E COSTI

Come già stabilito nella DGR n. 2563/2011, la tariffa per lo screening delle malattie metaboliche è di 55,00 euro per neonato a carico dell'Azienda ULSS di residenza.

Le entrate aggiuntive così determinate sono da intendersi onnicomprensive per l'attività di screening delle malattie metaboliche e per le conferme diagnostiche nei casi dubbi, con esclusione dei costi per la successiva presa in carico clinica ed il follow-up. Tali entrate verranno utilizzate a copertura dei costi, incluso l'ammortamento delle attrezzature da acquisire per lo start up delle attività ed il personale, aggiuntivo rispetto a quello attualmente in dotazione ai due centri; per quest'ultimo è necessario autorizzare l'ampliamento della dotazione organica e le relative assunzioni a tempo indeterminato nei seguenti limiti:

per il centro di Verona:

- 3 collaboratori tecnico-professionale laureati
- 1 dirigente biologo
- 2 medici

per il centro di Padova:

- 1 biologo con specializzazione in medicina di laboratorio
- 2 tecnici di laboratorio
- 1 unità per il personale amministrativo di segreteria
- 1 medico per lo screening + 1 medico per la presa in carico assistenziale dei nuovi casi individuati con lo screening.

REPORTISTICA

Le aziende invieranno ai competenti Servizi Regionali un report annuale sull'attività eseguita, sul livello di copertura raggiunto e sui risultati di salute conseguiti.

Dopo il primo anno di attività, e con cadenza annuale, l'Azienda Ospedaliera di Padova e l'Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona, dovranno relazionare in merito all'attività svolta alla Direzione regionale Attuazione Programmazione Sanitaria entro il mese di gennaio dell'anno successivo per le valutazioni di competenza sull'ulteriore allargamento delle patologie suscettibili di screening.