

Deliberazione della Giunta Regionale 13 febbraio 2017, n. 29-4667

Screening neonatale esteso per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie: ulteriore sviluppo del programma di screening.

A relazione dell'Assessore Saitta:

La legge 147 del 27 dicembre 2013 recante “Disposizioni per la formazione del bilancio annuale e pluriennale dello Stato” all’art 1 comma 229 stabiliva che fosse effettuato anche in via sperimentale lo screening neonatale per la diagnosi precoce di patologie metaboliche ereditarie per la cui terapia, farmacologica o dietetica, esistano evidenze scientifiche di efficacia terapeutica o per le quali vi siano evidenze scientifiche che una diagnosi precoce neonatale comporti un vantaggio in termini di accesso a terapie in avanzato stato di sperimentazione, anche di tipo dietetico. La norma prevedeva un Centro di coordinamento presso l’Agenzia nazionale per i servizi sanitari regionali (Age.na.s.) e un finanziamento complessivo di 5 milioni di euro per il territorio nazionale. Tale finanziamento con la legge 23 dicembre 2014 n. 190 è stato incrementato di ulteriori 5 milioni di euro annui a decorrere dal 2015.

Con DGR 1-415 del 2 agosto 2010 è stato approvato l’Accordo fra la Regione Piemonte, il Ministero dell’Economia e delle Finanze ed il Ministero della Salute inerente il Piano di rientro di riqualificazione e riorganizzazione e di individuazione degli interventi per il perseguimento dell’equilibrio economico 2010-2012 (Piano di rientro), ai sensi dell’art. 1, comma 180, della legge 30 dicembre 2004, n. 311. L’Accordo è stato sottoscritto il 29.07.2010 e successivamente integrato dall’Addendum di cui alle DD.G.R. n. 44-1615 del 28.02.2011 e n. 49-1985 del 29.04.2011. Il Piano di rientro 2010-2012 ed il suo Addendum, sulla base della ricognizione delle cause che hanno determinato strutturalmente eccessivi oneri di gestione per il SSR, ha individuato e affrontato selettivamente le diverse problematiche emerse, incidendo sui diversi fattori di spesa e specificando gli obiettivi di contenimento, le singole azioni concretamente realizzabili per il raggiungimento degli obiettivi medesimi e l’impatto finanziario correlato. Ai sensi dell’art. 15, comma 20, del D.L. n. 95/2012 - convertito, con modificazioni, in legge n. 135/2012 - la Regione, in esito alle valutazioni emerse in sede di tavolo ministeriale di verifica sull’attuazione del PRR, data la necessità di non compromettere l’attribuzione in via definitiva delle risorse finanziarie, in termini di competenza e di cassa, condizionate alla piena attuazione del Piano di rientro stesso, ha predisposto i Programmi operativi per il triennio 2013-2015 (DGR 30 dicembre 2013 n. 25- 6992) con l’obiettivo di proseguire e rafforzare l’azione di controllo della spesa sanitaria, continuando a garantire i Livelli essenziali di Assistenza (LEA). Il Piano di rientro ha condizionato la possibilità per Regione Piemonte di attivare nuovi progetti non previsti all’interno dei LEA.

La legge 19 agosto 2016 n. 167 recante “Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie” prevede l’inserimento nei LEA degli screening neonatali obbligatori da effettuare a tutti i nati a seguito di parti effettuati in strutture ospedaliere o a domicilio; ribadisce l’ambito di applicazione già definito dalla L.147/2013; istituisce presso l’Istituto Superiore di Sanità (ISS) il Centro di Coordinamento con compiti, in particolare, di monitoraggio, di definizione degli standard e delle procedure comuni, di istituzione di un archivio centralizzato esiti; stabilisce che il Ministero della Salute predisponga un protocollo operativo per la gestione degli screening e per la presa in carico dei malati; attribuisce ad Age.na.s. la valutazione di Health Technology Assessment (HTA) su quali tipi di screening neonatale effettuare; ed infine, prevede le modalità di finanziamento dell’attività in oggetto e stabilisce che dall’entrata in vigore del DPCM che aggiorna i LEA, cessi la sperimentazione.

Il Decreto 13 ottobre 2016 “Disposizioni per l’avvio dello screening neonatale per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie” pubblicato su G.U. del 15.11.2016, approva l’elenco delle patologie che si collocano nell’ambito della rete nazionale e regionale per le malattie rare, le modalità di effettuazione dello screening e l’organizzazione del sistema di screening regionale.

Infine, l’Intesa Rep. Atti n. 243/CSR del 22 dicembre 2016 “Intesa ai sensi dell’articolo 39, comma 1, del decreto legislativo 15 dicembre 1997, n. 446, e dell’articolo 115, comma 1, lettera a) del decreto legislativo 31 marzo 1998, n. 112, tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano sulla proposta del Ministro della Salute di deliberazione CIPE concernente il riparto tra le Regioni, triennio 2014-2016, delle risorse vincolate agli accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie di cui all’articolo 1, comma 229, della legge 27 dicembre 2013, n. 147”.

Il DPCM relativo alla definizione dei nuovi livelli essenziali di assistenza, all’art 38 prevede che siano garantite al neonato le prestazioni di diagnosi precoce delle malattie metaboliche ereditarie individuate dalla L 147/2013.

Sulla base di quanto previsto dalla normativa suddetta, si stabilisce un ulteriore ampliamento del programma di screening neonatale per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie (SNE) secondo quanto indicato nel Decreto 13 ottobre 2016 e si definisce l’organizzazione del sistema di screening neonatale così come dettagliato nell’Allegato A) parte integrante e sostanziale del presente provvedimento.

Si conferma l’individuazione presso l’AOU Città della Salute e della Scienza di Torino del Laboratorio di screening neonatale, del Laboratorio per i test di conferma diagnostica e del Centro clinico, che opereranno secondo le modalità stabilite nell’Allegato A). Il Laboratorio di screening neonatale presso l’AOU Città della Salute e della Scienza di Torino è il riferimento per gli screening neonatali delle Regioni Piemonte e Valle d’Aosta ai sensi delle DDGRR n. 58-8036 del 30 giugno 1981 e n. 36-9747 del 26 giugno 2003 che già ridefiniva il pannello obbligatorio di patologie metaboliche oggetto di screening neonatale con l’inclusione del difetto di biotinidasi e della galattosemia. Il Centro clinico è parte integrante della Rete regionale delle malattie rare istituita con DGR n. 22- 11870 del 2 marzo 2004.

Il Coordinamento regionale del sistema screening previsto all’art. 4 del Decreto 13 ottobre 2016 sarà definito con successivo provvedimento.

Dato atto che la spesa prevista dal presente provvedimento trova copertura nel finanziamento assegnato con l’Intesa Rep. Atti n. 243/CSR del 22 dicembre 2016 “Intesa ai sensi dell’articolo 39, comma 1, del decreto legislativo 15 dicembre 1997, n. 446, e dell’articolo 115, comma 1, lettera a) del decreto legislativo 31 marzo 1998, n. 112, tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano sulla proposta del Ministro della Salute di deliberazione CIPE concernente il riparto tra le Regioni, triennio 2014-2016, delle risorse vincolate agli accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie di cui all’articolo 1, comma 229, della legge 27 dicembre 2013, n. 147” che propone per il Piemonte per l’anno 2016 il finanziamento di euro 773.218,00, accertato ed impegnato con DD n. 913 del 28 dicembre 2016 (capitolo 160355/16, impegno 2016/6814) nello Stanziamento del Bilancio Pluriennale anno 2016–2018 - Missione 13 - Programma 01.

Tenuto conto del Decreto Legislativo 23 giugno 2011 n. 118 “Disposizioni in materia di armonizzazione dei sistemi contabili e degli schemi di bilancio delle Regioni, degli enti locali e dei

loro organismi, a norma degli articoli 1 e 2 della legge 5 maggio 2009 n. 41”, ed in particolare delle disposizioni in materia di spesa sanitaria di cui all’art. 20, Titolo 2.

Preso atto dell’attestazione congiunta del Direttore e del Dirigente sottoscrittori della proposta in ordine alla regolarità amministrativa della stessa ai sensi della D.G.R. 1-4046 del 17.10.2016.

Tutto ciò premesso;

vista la DGR 58-8036 del 30 giugno 1981;

vista la DGR 36-9747 del 26 giugno 2003;

vista la DGR 22- 11870 del 2 marzo 2004;

vista la legge 147 del 27 dicembre 2013;

vista la DGR 1-415 del 2 agosto 2010;

visto il Decreto Legislativo 23 giugno 2011 n. 118, Titolo 2;

vista la DGR 30 dicembre 2013 n. 25- 6992;

vista la legge 19 agosto 2016 n. 167;

visto il Decreto 13 ottobre 2016;

vista l’Intesa Rep. Atti n. 243/CSR del 22 dicembre 2016;

vista la DD n. 913 del 28 dicembre 2016;

visto il DPCM relativo alla definizione dei nuovi livelli essenziali di assistenza;

la Giunta regionale a voti unanimi

delibera

- di ampliare il programma di screening neonatale per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie così come dettagliato in premessa;
- di confermare presso l’AOU Città della Salute e della Scienza di Torino il Laboratorio di screening neonatale, il Laboratorio per i test di conferma diagnostica ed il Centro clinico;
- di approvare l’organizzazione del sistema di screening neonatale così come dettagliato nell’Allegato A) parte integrante e sostanziale del presente provvedimento;
- di demandare a successivo provvedimento la definizione del Coordinamento regionale del sistema screening previsto all’art. 4 del Decreto 13 ottobre 2016;

- di stabilire che per la Regione Piemonte la spesa sanitaria derivante dalle attività oggetto del presente provvedimento trova copertura nel finanziamento di euro 773.218,00 assegnato per l'anno 2016 con l'Intesa Rep. Atti n. 243/CSR del 22 dicembre 2016 "Intesa ai sensi dell'articolo 39, comma 1, del decreto legislativo 15 dicembre 1997, n. 446, e dell'articolo 115, comma 1, lettera a) del decreto legislativo 31 marzo 1998, n. 112, tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano sulla proposta del Ministro della Salute di deliberazione CIPE concernente il riparto tra le Regioni, triennio 2014-2016, delle risorse vincolate agli accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie di cui all'articolo 1, comma 229, della legge 27 dicembre 2013, n. 147", accertato ed impegnato con DD n. 913 del 28 dicembre 2016 (capitolo 160355/16, impegno 2016/6814) nello Stanziamento del Bilancio Pluriennale anno 2016-2018 - Missione 13 - Programma 01.

La presente deliberazione sarà pubblicata sul Bollettino Ufficiale della Regione Piemonte ai sensi dell'art. 61 dello Statuto e dell'art. 5 della L.R. 22/2010.

(omissis)

Allegato

Organizzazione dello screening neonatale esteso (SNE) per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie nel suo ulteriore sviluppo.

1. Le malattie oggetto di SNE.

Le Malattie oggetto dell'ulteriore sviluppo dello SNE sono quelle indicate dall'Allegato del Decreto ministeriale 13 ottobre 2016, come indicate nelle Tabelle 1, 2 e 3.

2. Punti Nascita.

Sono interessati dal presente provvedimento tutti i punti nascita della rete della Regione Piemonte. Lo SNE viene eseguito sui nati a seguito di parti effettuati nelle strutture ospedaliere o a domicilio, utilizzando il campione ematico essiccato su carta bibula (spot ematico).

3. Informativa per i genitori.

Lo SNE è effettuato, previa idonea informativa fornita agli interessati dagli operatori del punto nascita. In Tabella 4 viene proposto un facsimile di informativa.

4. Consenso informato.

Deve essere acquisito il consenso informato all'esecuzione dello SNE e al trattamento dei dati personali del neonato, ai sensi dell'art. 13 del decreto legislativo 30 giugno 2003, n. 196, rilasciato dai genitori naturali o dal soggetto che esercita la responsabilità genitoriale sul neonato.

Il facsimile di consenso proposto in Tabella 5 può essere completato da ogni punto nascita con la propria intestazione.

5. Raccolta del prelievo ematico del neonato.

Lo spot ematico è raccolto, previa idonea informativa e acquisizione del consenso informato come previsto ai punti 3 e 4, fra le 48 e le 72 ore di vita del neonato:

- in caso di parto presso un punto nascita, dal personale del punto stesso, specificatamente formato;
- in caso di parto a domicilio, dal professionista che ha assistito al parto, che provvede all'immediata consegna dello spot ematico al punto nascita di riferimento.

Per ottimizzare l'utilizzo delle risorse disponibili, lo spot ematico, raccolto ai fini dello screening neonatale obbligatorio delle patologie previste dal decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 9 luglio 1999, è utilizzato anche per l'effettuazione dello SNE.

Lo spot ematico è prelevato su tutti i nati vivi, compresi i nati vivi con successivo exitus entro le 48-72 ore di vita per i quali il prelievo è effettuato «peri-mortem»; tale evento è comunicato al Laboratorio di screening neonatale e al Centro clinico, per la successiva consulenza genetica da fornire ai genitori in caso di positività.

6. Trasporti.

Gli spot ematici raccolti nel punto nascita sono inviati al laboratorio per lo screening neonatale, tramite un servizio di trasporto dedicato che assicuri la consegna dei campioni entro 24/48 ore dal prelievo e, comunque, solo in casi eccezionali, non oltre le 72 ore. Il trasporto è a carico degli ospedali sede dei punti nascita.

7. Ripetizione dello screening per i nati con caratteristiche particolari.

- Nati pretermine
il test deve essere ripetuto a 15 giorni dalla nascita
- Nati con peso non adeguato all'età gestazionale o in nutrizione parenterale

- il test deve essere ripetuto a 15 giorni dalla nascita
- Madre in terapia cortisonica
 - il test deve essere ripetuto a 15 giorni dalla nascita
- Nati trasferiti o dimessi usciti prima delle 48 ore
 - il test deve essere ripetuto in terza-quinta giornata
- Nati da sottoporre a terapia trasfusionale
 - Il prelievo va fatto prima della terapia trasfusionale.

8. Il Laboratorio di screening neonatale.

La DGR 58-8036 del 30 giugno 1981 e la DGR 36-9747 del 26 giugno 2003 identificano nel laboratorio analisi dell'Ospedale Infantile Regina Margherita (OIRM) il laboratorio di screening neonatale della Regione Piemonte. Il nuovo atto Aziendale della AOU Città della Salute e della Scienza (CSS) di Torino riconduce questo laboratorio alla SC Biochimica Clinica.

Il laboratorio di screening neonatale opera presso il presidio OIRM – palazzina via Zuretti - ed è dotato di risorse di personale e di attrezzature dedicate. E' l'unico operante in Regione Piemonte e serve anche per le necessità della Regione Valle d'Aosta. E' in atto un processo di informatizzazione per collegare i punti nascita della Regione Piemonte con il laboratorio di screening, al fine di garantire la tracciabilità dei flussi di informazione.

9. Laboratorio per i test di conferma.

I test di conferma sono effettuati sia dal laboratorio di Biochimica Clinica sia dal Laboratorio di Genetica Medica del Dipartimento di Qualità e Sicurezza dei Percorsi di Diagnosi e Cura dell'AOU Città della Salute e della Scienza di Torino.

Per tutte le malattie metaboliche ereditarie incluse nell'Allegato del Decreto sono disponibili i test di conferma biochimici presso la SC Biochimica Clinica. Analogamente presso la SC Genetica Medica è disponibile la tecnologia di sequenziamento di nuova generazione per la diagnostica genetica. La SC Genetica Medica è dotata di personale medico specialista per la consulenza genetica prevista dalla norma. Questa struttura è anche indentificata dalla D.G.R. n. 30-4855 31 ottobre 2012 quale Centro Regionale di Riferimento per la Genetica Medica.

9. Il Centro Clinico.

Il centro clinico per le malattie metaboliche ereditarie oggetto di screening, provvisto di personale formato e dotazioni adeguate, è identificato presso la SC Pediatria e la SS Malattie Metaboliche ad essa afferente presso il presidio OIRM dell'AOU CSS di Torino, Dipartimento di Pediatria e Specialità Pediatriche.

10. Percorso diagnostico.

Qui di seguito si delineano i compiti e le funzioni svolte dalle differenti strutture coinvolte nello SNE

a. Il punto nascita :

- fornisce l'informativa ai genitori
- raccoglie e custodisce il consenso informato
- raccoglie il campione di sangue
- raccoglie le informazioni cliniche e le trasmette insieme allo spot ematico. Quando il sistema informativo regionale dello SNE diviene operativo, le informazioni sono inserite nell'applicativo di gestione
- invia il cartoncino al laboratorio di screening
- riceve il risultato dello screening
- si confronta con il centro clinico in caso di positività allo screening.

b. Il laboratorio di screening :

- riceve i cartoncini completi delle informazioni cliniche

- esegue lo screening
- comunica il risultato al punto nascita secondo le modalità previste dal DM: quelli positivi con priorità
- allerta il centro clinico in caso di positività.

c. Il centro clinico :

- riceve l'allerta da parte del laboratorio di screening dei casi positivi
- contatta il punto nascita e concorda e coordina con il punto nascita le attività di conferma diagnostica e di trattamento del neonato risultato positivo allo screening
- riceve il risultato del test di conferma
- prende in carico il paziente con conferma di malattia
- stabilisce le relazioni con i servizi territoriali
- inserisce i casi positivi alla conferma diagnostica nel registro interregionale malattie rare del Piemonte e Valle d'Aosta.

d. Il laboratorio di conferma diagnostica :

- riceve i campioni dei casi positivi allo screening
- fornisce il risultato al centro clinico
- assicura la successiva consulenza genetica.

11. Formazione.

L'AOU CSS di Torino, in accordo con la Regione Piemonte, sviluppa programmi di formazione per gli operatori coinvolti, anche con le modalità FAD.

TABELLE

Tabella 1. Malattie metaboliche ereditarie oggetto di screening neonatale con metodica spettrometria di massa tandem

<u>MALATTIA</u>	<u>ACRONIMO</u>
<u>FENILCHETONURIA</u>	<u>PKU</u>
<u>IPERFENILALANINEMIA BENIGNA</u>	<u>HPA</u>
<u>DEFICIT DELLA BIOSINTESI DEL COFATTORE BIOPTERINA</u>	<u>BIOPT-BS</u>
<u>DEFICIT DELLA RIGENERAZIONE DEL COFATTORE BIOPTERINA</u>	<u>BIOPT-REG</u>
<u>TIROSINEMIA TIPO I</u>	<u>TYR I</u>
<u>TIROSINEMIA TIPO II</u>	<u>TYR II</u>
<u>MALATTIA URINE SCIROPPO D'ACERO</u>	<u>MSUD</u>
<u>OMOCISTINURIA (DIFETTO DI CBS)</u>	<u>HCY</u>
<u>OMOCISTINURIA (DIFETTO SEVERO DI MTHFR)</u>	<u>MTHFR</u>
<u>ACIDEMIA GLUTARICA TIPO I</u>	<u>GA I</u>
<u>ACIDEMIA ISOVALERICA</u>	<u>IVA</u>
<u>DEFICIT DI BETA-CHETIOLASI</u>	<u>BTK</u>
<u>ACIDEMIA 3-IDROSSI-3-METIL-GLUTARICA</u>	<u>HMG</u>
<u>ACIDEMIA PROPIONICA</u>	<u>PA</u>
<u>ACIDEMIA METILMALONICA (MUT)</u>	<u>MUT</u>
<u>ACIDEMIA METILMALONICA (CBL A)</u>	<u>CBL A</u>
<u>ACIDEMIA METILMALONICA (CBL B)</u>	<u>CBL B</u>
<u>ACIDEMIA METILMALONICA CON OMOCISTINURIA (CBL C)</u>	<u>CBL C</u>
<u>ACIDEMIA METILMALONICA CON OMOCISTINURIA (CBL D)</u>	<u>CBL D</u>
<u>DEFICIT DI 2 METIBUTIRRIL CoA DEIDROGENASI</u>	<u>2 MBG</u>
<u>ACIDURIA MALONICA</u>	<u>MAL</u>
<u>DEFICIT MULTIPLO CARBOSSILASI</u>	<u>MCD</u>
<u>CITRULLINEMIA TIPO I</u>	<u>CIT I</u>
<u>CITRULLINEMIA TIPO II (DEFICIT DI CITRINA)</u>	<u>CIT II</u>
<u>ACIDEMIA ARGININO SUCCINICA</u>	<u>ASA</u>
<u>ARGININEMIA</u>	<u>ARG</u>
<u>DEFICIT DEL TRASPORTO DELLA CARNITINA</u>	<u>CUD</u>
<u>DEFICIT DI CARNITINA PALMITOIL-TRANSFERASI I</u>	<u>CPT 1A</u>
<u>DEFICIT CARNITINA ACILCARNITINA TRASLOCASI</u>	<u>CACT</u>
<u>DEFICIT DI CARNITINA PALMITOIL-TRANSFERASI II</u>	<u>CPT II</u>
<u>DEFICIT DI ACIL Coa DEIDROGENASI A CATENA MOLTO LUNGA</u>	<u>VLCAD</u>
<u>DEFICIT DELLA PROTEINA TRIFUNZIONALE MITOCONDRIALE</u>	<u>TFP</u>
<u>DEFICIT DI 3-IDROSSI-ACIL Coa DEIDROGENASI A CATENA LUNGA</u>	<u>LCHAD</u>
<u>DEFICIT DI ACIL Coa DEIDROGENASI A CATENA MEDIA</u>	<u>MCAD</u>
<u>DEFICIT DI 3 IDROSSILASI ACIL Coa DEIDROGENASI A CATENA MEDIA/CORTA</u>	<u>M/SCHAD</u>
<u>ACIDEMIA GLUTARICA TIPO II</u>	<u>GA II / MADD</u>

Tabella 2. Malattie metaboliche ereditarie oggetto di screening neonatale con metodiche diverse dalla spettrometria di massa tandem.

<u>MALATTIA</u>	<u>ACRONIMO</u>
<u>GALATTOSEMIA</u>	<u>GALT</u>
<u>DIFETTO DI BIOTINIDASI</u>	<u>BTD</u>

Tabella 3. Malattie metaboliche ereditarie che entrano in diagnosi differenziale con le malattie oggetto di screening neonatale con metodica spettrometria di massa tandem elencate in tabella 1 in quanto condividono i biomarcatori primari.

<u>MALATTIA</u>	<u>ACRONIMO</u>
<u>TIROSINEMIA TIPO III</u>	<u>TYR III</u>
<u>DEFICIT DI GLICINA N-METILTRANSFERASI</u>	<u>GNMT</u>
<u>DEFICIT DI METIONINA ADENOSILTRANSFERASI</u>	<u>MAT</u>
<u>DEFICIT DI S-ADENOSILOMOCISTEINA IDROLASI</u>	<u>SAHH</u>
<u>ACIDURIE 3-METILGLUCONICHE</u>	<u>3MGCA</u>
<u>DEFICIT DI 3-METILCROTONIL CoA CARBOSSILASI</u>	<u>3MCC</u>
<u>DEFICIT DI 2METIL-3IDROSSIBUTIRRIL CoA DEIDROGENASI</u>	<u>2M3HBA</u>
<u>DEFICIT DI ISOBUTIRRIL-CoA DEIDROGENASI</u>	<u>IBG</u>
<u>DEFICIT DI ACILCoA DEIDROGENASI A CATENA CORTA</u>	<u>SCAD</u>

Tabella 4. Informativa allo SNE

INFORMATIVA SCREENING NEONATALE ESTESO

Lo screening neonatale rappresenta un'importante opportunità di prevenzione. Nei primi giorni di vita, l'analisi di alcune gocce di sangue del neonato può indirizzare al sospetto di rare patologie metaboliche in fase ancora asintomatica. Accertamenti mirati nei neonati positivi consentono l'eventuale conferma del sospetto. L'utilizzo di diete speciali e di farmaci specifici consente la prevenzione efficace di molte delle problematiche cliniche dovute alle malattie metaboliche sottoposte a screening neonatale. Fin dal 1982, tutti i nati in Piemonte e Valle d'Aosta sono sottoposti a screening neonatale obbligatorio per fenilchetonuria, ipotiroidismo congenito e fibrosi cistica. Negli ultimi trent'anni, il numero di patologie sottoposte a screening neonatale era già stato esteso in Piemonte e Valle d'Aosta, includendo il difetto di biotinidasi, la sindrome adreno-genitale e la galattosemia. Oggi, con l'avvento di nuove strumentazioni diagnostiche, è stato possibile un ulteriore ampliamento del pannello di screening neonatale con l'inclusione di oltre 40 patologie. Tale ampliamento è stato denominato "Screening neonatale esteso" e rappresenta un'opportunità preventiva di grande rilievo rivolta a tutti i neonati.

Informazioni sulle patologie sottoposte a screening neonatale esteso.

Le malattie metaboliche sottoposte a screening neonatale esteso sono estremamente eterogenee sia da un punto di vista biologico che clinico. La loro classificazione in due grandi gruppi può consentire una rappresentazione informativa sintetica della loro complessità.

1) Difetti del metabolismo degli aminoacidi.

I difetti del metabolismo degli aminoacidi sono malattie metaboliche ereditarie che determinano un accumulo progressivo di sostanze tossiche per l'organismo. Un approccio dieto-terapeutico specifico rappresenta il cardine della terapia, consentendo la correzione e la prevenzione dell'accumulo tossico. Per alcune condizioni sono altresì disponibili farmaci specifici. Il follow-up clinico specialistico a lungo termine è essenziale. Una positività dello screening neonatale indica che è stato rilevato un profilo biochimico potenzialmente correlabile a un difetto del metabolismo degli aminoacidi. In questo caso un successivo test ematico specifico può portare alla diagnosi certa di malattia.

2) Difetti dell'ossidazione degli acidi grassi.

I difetti dell'ossidazione degli acidi grassi sono malattie metaboliche ereditarie in cui la trasformazione degli acidi grassi in energia è compromessa. La sintomatologia clinica è tipicamente scatenata da condizioni di stress metabolico (episodi infettivi, digiuno prolungato, attività motoria importante) in cui il fabbisogno energetico è aumentato. Speciali disposizioni dietetiche e comportamentali consentono la prevenzione della maggior parte dei problemi derivanti dai difetti dell'ossidazione degli acidi grassi. Per alcune condizioni sono altresì disponibili farmaci specifici. Il follow-up clinico specialistico a lungo termine è essenziale. Una positività dello screening neonatale indica che è stato rilevato un profilo biochimico potenzialmente correlabile a un difetto dell'ossidazione degli acidi grassi. Anche in questo caso un successivo test ematico specifico può portare alla diagnosi certa di malattia.

Tabella 5. Consenso informato
Carta intestata del Punto Nascita

Consenso informato per l'esecuzione dello Screening Neonatale Esteso per le malattie metaboliche ereditarie.

Lo screening neonatale obbligatorio attualmente già eseguito su tutto il territorio italiano per la diagnosi dell'ipotiroidismo congenito, la fibrosi cistica e la fenilchetonuria è stato implementato attraverso l'introduzione dello Screening Neonatale Esteso (SNE), uno screening neonatale aggiuntivo per alcune malattie metaboliche ereditarie diagnosticabili tramite l'analisi dello stesso spot di sangue del neonato già raccolto per lo screening neonatale obbligatorio. La diagnosi precoce di queste malattie è molto importante, perché consente di iniziare tempestivamente terapie e diete specifiche, prima che possano causare danni all'organismo del neonato affetto. Lo screening neonatale esteso viene effettuato attraverso il prelievo di poche gocce di sangue ottenute dal tallone del bambino durante la degenza nel punto nascita tra le 48 e le 72 ore, procedura già utilizzata per lo screening obbligatorio. In caso di risultato "dubbio", sarete contattati e il test verrà ripetuto su un nuovo campione di sangue. Si chiede di compilare e firmare l'autorizzazione acclusa, consapevoli che tutte le informazioni di cui verremo in possesso saranno trattate nel pieno rispetto della normativa vigente (D.lgs. n. 196/2003 e s.m.i.).

Il sottoscritto.....

Nato a.....il.....

residente a..... in Via..... Tel

La sottoscritta.....

nata a.....il.....

residente a..... in Via..... Tel

genitori/tutore legale (cancellare la voce che non interessa) del minore.....

nato/a a.....il.....

debitamente informati da.....sulle caratteristiche delle malattie che verranno analizzate (frequenza, gravità, sequele), sui benefici e rischi dello screening neonatale esteso, consapevoli che la suddetta indagine rappresenta solo un'analisi preliminare a ulteriori ed eventuali approfondimenti diagnostici.

DICHIARA

- di avere ricevuto e compreso le informazioni fornite relative allo screening neonatale obbligatorio ed allo screening neonatale esteso;
- di autorizzare/non autorizzare (cancellare la voce che non interessa) il Laboratorio di screening ad eseguire lo screening neonatale esteso sullo spot ematico del minore;
- di autorizzare/non autorizzare (cancellare la voce che non interessa) il trattamento dei dati personali e anamnestici per le finalità dello SNE;
- di volere/non volere conoscere (cancellare la voce che non interessa) i risultati dello SNE, ivi comprese eventuali notizie inattese conosciute per effetto della diagnostica differenziale;
- di autorizzare/non autorizzare (cancellare la voce che non interessa) la conservazione prolungata dello spot ematico del minore (2 anni).

Luogo e Data.....

Firma padre del minore

Firma madre del minore

Firma tutore legale

Firma e timbro del Medico