

REGIONE EMILIA-ROMAGNA
Atti amministrativi
GIUNTA REGIONALE

Delibera Num. 2260 del 27/12/2018

Seduta Num. 53

Questo giovedì 27 **del mese di** dicembre
dell' anno 2018 **si è riunita nella residenza di** via Aldo Moro, 52 BOLOGNA
la Giunta regionale con l'intervento dei Signori:

1) Bonaccini Stefano	Presidente
2) Gualmini Elisabetta	Vicepresidente
3) Bianchi Patrizio	Assessore
4) Caselli Simona	Assessore
5) Corsini Andrea	Assessore
6) Gazzolo Paola	Assessore
7) Mezzetti Massimo	Assessore
8) Petitti Emma	Assessore

Funge da Segretario l'Assessore: Bianchi Patrizio

Proposta: GPG/2018/2285 del 10/12/2018

Struttura proponente: SERVIZIO ASSISTENZA OSPEDALIERA
DIREZIONE GENERALE CURA DELLA PERSONA, SALUTE E WELFARE

Assessorato proponente: ASSESSORE ALLE POLITICHE PER LA SALUTE

Oggetto: ATTUAZIONE DELLA LEGGE 19 AGOSTO 2016 N. 167 E DEL D.M. 13 OTTOBRE 2016 RELATIVI ALLO SCREENING NEONATALE PER LA DIAGNOSI PRECOCE DI MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE E PROVVEDIMENTI REGIONALI IN MATERIA

Iter di approvazione previsto: Delibera ordinaria

Responsabile del procedimento: Anselmo Campagna

LA GIUNTA DELLA REGIONE EMILIA ROMAGNA

Richiamate:

- la propria delibera n. 107/2010 "Allargamento dello screening neonatale per le malattie metaboliche ereditarie" con la quale si è individuato il panel delle patologie da sottoporre ad indagine e si sono definiti i criteri organizzativi e formativi dell'intero sistema screening;
- la propria delibera n. 1898/2011 "Istituzione della rete Hub & Spoke per le malattie metaboliche ereditarie oggetto di screening neonatale e organizzazione del percorso di presa in carico globale del paziente in età pediatrica" con la quale si sono identificati i percorsi assistenziali dei piccoli pazienti;
- la determinazione del Direttore Generale Sanità e Politiche Sociali n. 11727 del 3 ottobre 2008 con la quale è stato istituito il gruppo tecnico per lo screening delle malattie metaboliche ereditarie;

Considerato che le delibere n. 107/2010 e n. 1898/11 sopra menzionate prevedevano:

- l'avvio dal gennaio 2010 di una fase sperimentale dell'allargamento dello screening neonatale, con eventuale graduale estensione del numero di patologie diagnosticabili sia sulla base della fattibilità tecnico-operativa delle strutture regionali che sulla base di eventuali innovazioni tecnologiche di diagnosi di ulteriori patologie neuro metaboliche;
- il successivo progetto pilota, ovvero il periodo di consolidamento di tutto il complesso iter diagnostico-terapeutico e di presa in carico del paziente, con periodica verifica delle eventuali problematiche e, allo stesso tempo, rilevazione epidemiologica in tempo reale della diffusione ed incidenza delle varie malattie nell'ambito regionale;
- la descrizione del complesso processo terapeutico e di presa in carico multidisciplinare che richiede le necessarie competenze clinico-assistenziali specialistiche;

Considerato che la fase sperimentale e il successivo progetto pilota si sono conclusi con il consolidamento delle esperienze sia in ambito laboratoristico che clinico-assistenziale;

Visti:

- 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";

- il D.M. 13 ottobre 2016 "Disposizioni per l'avvio dello screening neonatale per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie";

Vista la determinazione del Direttore Generale Cura della Persona, Salute e Welfare n. 18591 del 17 novembre 2017 con la quale è stato ricostituito il gruppo tecnico per lo screening delle malattie metaboliche ereditarie con i seguenti compiti:

- valutare lo stato dell'arte del sistema screening neonatale;
- verificare le eventuali criticità emergenti relativamente all'applicazione di quanto previsto dalle normative nazionali sopra citate;
- proporre un piano attuativo relativo all'ulteriore consolidamento dello screening neonatale secondo quanto previsto dalle normative nazionali sopra citate;
- verificare la capacità di presa in carico clinico-assistenziale della rete delle malattie metaboliche ereditarie e ove necessario proporre il potenziamento;

Visto che lo stato dell'arte del sistema screening neonatale è stato valutato ed è risultato già ampiamente sperimentato e rispondente ai requisiti previsti dal D.M. sopra citato relativamente agli aspetti di informativa ai genitori, consenso informato, raccolta, invio e conservazione dello spot ematico, organizzazione del sistema, comunicazione, richiamo, conferma diagnostica, presa in carico e formazione;

Verificato:

- che tutte le patologie inserite nel panel di cui al D.M. sopra menzionato sono già oggetto di indagine del sistema screening di questa Regione o in quanto patologie inserite nel panel di cui alla propria delibera n. 107/10 o in quanto rientranti nella diagnosi differenziale delle patologie medesime;
- che oltre alle patologie inserite nel panel di cui sopra il sistema screening di questa Regione provvede ad indagare anche le altre patologie già precedentemente oggetto di analisi, ovvero: Ipotiroidismo congenito, Iperplasia surrenalica congenita, Galattosemia, Deficit di Biotinidasi e Fibrosi Cistica;

Considerato necessario - alla luce delle considerazioni sopra menzionate - procedere al recepimento della Legge 19 agosto 2016 n. 167 e del D.M. 13 ottobre 2016 declinandone tutte le fasi attuative nell'Allegato 1 "Allargamento dello screening neonatale delle malattie metaboliche ereditarie (di cui alla Legge 19 agosto 2016 n. 167 e al D.M. 13 ottobre 2016)", nel relativo Allegato 2 "Pannello delle malattie metaboliche ereditarie sottoposte a screening neonatale" e nell'Allegato 3 "Precisazioni in merito all'attività di screening neonatale relativamente ai parti nelle

case di maternità e a domicilio", da considerarsi quale parte integrante e sostanziale del presente atto;

Visto che - essendo il panel delle patologie dell'Allegato 2 di cui al D.M. sopra citato il medesimo panel attualmente oggetto di indagine del sistema screening di questa Regione - non ci saranno modifiche relative all'attività laboratoristica e alla movimentazione dei campioni e che non risulta quindi necessario modificare la tariffa attualmente vigente, corrispondente a 68 euro per ciascun nuovo nato;

Dato atto che al finanziamento delle attività in argomento si provvederà con successivi e separati atti a valere sui pertinenti capitoli di bilancio per gli esercizi finanziari di competenza sulla base delle risorse previste nell'ambito dell'annuale programmazione e finanziamento del Servizio sanitario Regionale;

Richiamato il DPCM 12.1.2017 "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza di cui all'articolo 1, comma 7, del D.L. 30.12.1992, n. 502", (pubblicato nella G.U. n. 65 del 16.3.2017), entrato in vigore il 19.3.2017, il quale ha definito ed approvato anche i nuovi LEA relativamente alle malattie rare, con l'identificazione di un nuovo elenco di patologie rare alle quali corrisponde un codice di esenzione;

Richiamate le proprie delibere n. 1351/2017 e 695/2018 con le quali sono stati individuati i nuovi centri di riferimento regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare di cui all'allegato 7 del DPCM 12.1.2017 sopra citato;

Considerato che tutte le malattie oggetto di screening neonatale di cui all'Allegato 2 sono incluse nell'elenco delle malattie rare di cui all'Allegato 7 del DPCM 12.1.2017 sopra citato;

Ritenuto opportuno inserire nella rete dei centri di riferimento per le malattie rare di cui all'Allegato 2 del presente atto i centri Hub clinici di riferimento già individuati con la propria delibera n. 1898/2011 sopracitata;

Ritenendo quindi opportuno individuare quali centri di riferimento per le malattie rare - limitatamente alle patologie di cui all'Allegato 2 contraddistinte dai codici di esenzione RCG040, RCG050 e RCG074 - l'Azienda USL di Piacenza e l'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna;

Visto che il D.M. 13 ottobre 2016 sopra menzionato prevede, al punto d) dell'Art. 4, la costituzione del Coordinamento regionale del sistema screening neonatale con il compito di governare e monitorare le attività del sistema screening nel suo complesso a livello regionale;

Valutata pertanto la necessità di costituire tale Coordinamento con successivo atto della Direttrice Generale Cura della Persona, Salute e Welfare;

Richiamato il regolamento regionale n. 2 del 23 aprile 2009 di semplificazione delle commissioni e di altri organismi collegiali operanti in materia sanitaria e sociale in attuazione dell'art. 8 della L.R. n. 4/2008, che istituisce al Capo I del Titolo III la Commissione Consultiva tecnico-scientifica sul percorso nascita (di seguito denominata Commissione Nascita);

Acquisito il parere favorevole della Commissione Nascita, conservato agli atti del Servizio Assistenza Ospedaliera;

Richiamati altresì:

- la L.R. 12 maggio 1994, n. 19 "Norme per il riordino del servizio sanitario regionale ai sensi del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502, modificato dal decreto legislativo 7 dicembre 1993, n. 517" e successive modifiche;
- la L.R. 23 dicembre 2004, n. 29 "Norme generali sull'organizzazione ed il funzionamento del Servizio Sanitario Regionale", e successive modifiche, che prevede che questa Regione, nell'esercizio dell'autonomia conferitale dalla riforma del Titolo V della Costituzione, definisce i principi ed i criteri generali di organizzazione e di funzionamento del Servizio sanitario regionale;
- la L.R. 26 novembre 2001, n. 43 "Testo unico in materia di organizzazione e di rapporti di lavoro nella Regione Emilia-Romagna" e successive modificazioni;
- il D.Lgs. n. 33 del 14 marzo 2013 "Riordino della disciplina riguardante gli obblighi di pubblicità, trasparenza e diffusione di informazioni da parte delle pubbliche amministrazioni" così come modificato dal D.Lgs. n. 97/2016;

Vista la propria deliberazione n. 2416 del 29 dicembre 2008 "Indirizzi in ordine alle relazioni organizzative e funzionali tra le strutture e sull'esercizio delle funzioni dirigenziali. Adempimenti conseguenti alla delibera 999/2008. Adeguamento e aggiornamento della delibera 450/2007", e successive modifiche;

Richiamate altresì le proprie deliberazioni:

- n. 468 del 10 aprile 2017 "Il sistema dei controlli interni nella Regione Emilia-Romagna";
- n. 93 del 29 gennaio 2018 "Approvazione Piano triennale di prevenzione della corruzione. Aggiornamento 2018-2020";
- la deliberazione di G.R. n. 931 del 18 giugno 2018 "Approvazione del catalogo dei processi amministrativi a rischio corruzione. Modifica integrativa del Piano Triennale di Prevenzione della Corruzione 2018-2020 della Giunta Regionale";

Richiamate infine le proprie deliberazioni n. 193/2015, n. 628/2015, n. 270/2016, n. 622/2016, n. 702/2016, n. 1107/2016, n. 1681/2016, n. 2344/2016 e n. 161/, n. 477/2017, n. 578/2017

relative alla riorganizzazione dell'Ente Regione e alle competenze dirigenziali

Viste le deliberazioni della Giunta regionale di seguito elencate:

- - n. 2344 del 21/12/2016 recante "Completamento della riorganizzazione della Direzione Generale Cura della Persona, Salute e Welfare";
- - n. 2416 del 29 dicembre 2008 "Indirizzi in ordine alle relazioni organizzative e funzionali tra le strutture e sull'esercizio delle funzioni dirigenziali. Adempimenti conseguenti alla delibera 999/2008. Adeguamento e aggiornamento della delibera 450/2007", e successive modifiche;
- - n. 468 del 10 aprile 2017 "Il sistema dei controlli interni nella Regione Emilia-Romagna" e le circolari del Capo di Gabinetto del Presidente della Giunta regionale PG/2017/0660476 del 13 ottobre 2017 e PG/2017/0779385 del 21 dicembre 2017 relative ad indicazioni procedurali per rendere operativo il sistema dei controlli interni predisposte in attuazione della propria deliberazione n. 468/2017;
- - n. 1059 del 3 luglio 2018 "Approvazione degli incarichi dirigenziali rinnovati e conferiti nell'ambito delle Direzioni generali, Agenzie e Istituti e nomina del Responsabile della prevenzione della corruzione e della trasparenza (RPCT), del Responsabile dell'anagrafe per la stazione appaltante (RASA) e del Responsabile della protezione dei dati (DPO)";

Richiamate infine le deliberazioni della Giunta regionale n. 193/2015, n. 516/2015, n. 628/2015, n. 1026/2015, n. 2189/2015, n. 56/2016, n. 106/2016, n. 270/2016, n. 622/2016, n. 702/2016, n. 1107/2016, n. 2123/2016, n. 2344/2016, n. 3/2017, n. 161/2017, n. 477/2017, n. 578/2017 relative alla riorganizzazione dell'Ente Regione e alle competenze dirigenziali;

Dato atto che il responsabile del procedimento ha dichiarato di non trovarsi in situazione di conflitto, anche potenziale, di interessi;

Dato atto dei pareri allegati;

Su proposta dell'Assessore alle Politiche per la Salute;

A voti unanimi e palesi

D e l i b e r a

1. di recepire 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" e il D.M. 13 ottobre 2016 recante: "Disposizioni per l'avvio dello screening neonatale per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie";

2. di approvare l'Allegato 1 "Allargamento dello screening neonatale delle malattie metaboliche ereditarie (di cui alla Legge 19 agosto 2016 n. 167 e al D.M. 13 ottobre 2016)", l'Allegato 2 "Pannello delle malattie metaboliche ereditarie sottoposte a screening neonatale", e l'Allegato 3 "Precisazioni in merito all'attività di screening neonatale relativamente ai parti nelle case di maternità e a domicilio", da considerarsi quali parti integranti e sostanziali del presente atto;
3. di precisare che oltre alle malattie metaboliche ereditarie di cui all'Allegato 2 sopra descritto, il sistema screening di questa Regione provvede ad indagare anche le altre patologie già precedentemente oggetto di analisi, ovvero: Ipotiroidismo congenito, Iperplasia surrenalica congenita, Galattosemia, Deficit di Biotinidasi e Fibrosi Cistica;
4. di definire che la realizzazione del sopra descritto processo di allargamento sarà completamente attuata a far data dal primo gennaio 2019;
5. di confermare che la tariffa per la remunerazione dell'attività del Laboratorio di screening neonatale sia pari a 68 euro per ciascun nuovo nato;
6. di confermare che la remunerazione di cui al punto precedente venga riconosciuta all'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna attraverso un finanziamento regionale calcolato in base ai nuovi nati dell'anno precedente moltiplicato per la tariffa sopra definita;
7. di dare atto che al finanziamento previsto ai punti 4 e 5 che precedono si provvederà con successivi e separati atti a valere sui pertinenti capitoli di bilancio per gli esercizi finanziari di competenza, sulla base delle risorse previste nell'ambito dell'annuale programmazione e finanziamento del Servizio Sanitario Regionale;
8. di individuare quali centri di riferimento per le malattie rare - limitatamente alle patologie di cui all'Allegato 2 contraddistinte dai codici di esenzione RCG040, RCG050 e RCG074 - l'Azienda USL di Piacenza e l'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna;
9. di prevedere la costituzione del Coordinamento regionale del sistema screening neonatale con il compito di governare e monitorare le attività del sistema screening nel suo complesso a livello regionale, che verrà definito con successivo atto della Direttrice Generale Cura della Persona, Salute e Welfare;
10. di dare atto che per quanto previsto in materia di pubblicità, trasparenza e diffusione di informazioni, si provvederà ai sensi delle disposizioni normative ed amministrative richiamate in parte narrativa;

11. di pubblicare il presente atto sul Bollettino Ufficiale della Regione Emilia-Romagna.

Allegato 1

Allargamento dello screening neonatale delle malattie metaboliche ereditarie (MME) di cui alla Legge 19 agosto 2016 n. 167 e al D.M. 13 ottobre 2016

Il Centro Regionale Screening Neonatale, situato presso l'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna, è costituito dal Laboratorio di Screening Neonatale e dal Centro Clinico (U.O. Pediatria Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna e U.O. Neonatologia e Pediatria dell'Azienda USL di Piacenza) operanti in stretta sinergia.

Il sistema screening di questa Regione è ampiamente sperimentato e risponde ai requisiti previsti dal D.M. sopra citato relativamente agli aspetti di informativa ai genitori, consenso informato, raccolta, invio e conservazione dello spot ematico, organizzazione del sistema, comunicazione, richiamo, conferma diagnostica, presa in carico e formazione, così come definiti di seguito.

Le patologie inserite nel panel del D.M. sopra citato, e descritte in tabella 1, sono già oggetto di indagine del sistema screening di questa Regione o in quanto patologie inserite nel panel di cui alla propria delibera n. 107/10 o in quanto rientranti nella diagnosi differenziale delle patologie medesime

Si sottolinea che, in particolare per alcune malattie caratterizzate da estrema variabilità di espressione genetica e clinica, in rari casi la negatività del test di screening non esclude la successiva comparsa della patologia e che per alcune malattie precocemente sintomatiche e/o mortali (malattie del ciclo dell'urea e iperglicinemica chetotica) il test di screening è soprattutto utile supporto per indirizzare la diagnosi e l'eventuale consiglio genetico.

Descrizione dell'attività del sistema screening neonatale

Raccolta e invio del campione:

- i genitori ricevono l'informativa sullo screening neonatale dagli operatori del Punto Nascita, preferibilmente nell'ambito dell'Ambulatorio gravidanza a termine al quale si possono rivolgere per ricevere precisazioni e ulteriori informazioni, e prima della raccolta del campione firmano il relativo consenso informato;
- la raccolta del campione viene eseguita da parte di personale adeguatamente formato entro 48-72 ore dalla nascita;
- in caso di parto prematuro viene eseguita la raccolta del campione entro le 48-72 ore dalla nascita e viene programmata una seconda raccolta al raggiungimento dei 3 Kg circa di peso del bambino (sia nel caso in cui sia ancora ricoverato, sia nel caso in cui sia stato dimesso);
- in caso di dimissione precoce (cioè entro le 24 ore) viene eseguita la raccolta del campione alla dimissione e viene programmata una seconda raccolta entro le 48-72 ore dalla nascita presso lo stesso Punto Nascita o da figura sanitaria presso il domicilio del neonato;
- il campione viene inviato tempestivamente (entro 24 ore dal prelievo, e comunque non oltre le 48 ore) al Laboratorio di screening neonatale attraverso specifico trasporto centralizzato.

Analisi del campione e conferma diagnostica:

- il Centro Regionale screening neonatale riceve da ogni Punto Nascita il nominativo di un referente organizzativo che ha il compito di facilitare il richiamo tempestivo dei familiari in caso di positività dell'esame e di organizzare e coordinare il percorso assistenziale dei piccoli pazienti risultati positivi allo screening;
- in caso di negatività dell'esame i Punti Nascita in collaborazione con il Laboratorio organizzano il percorso per fornire comunicazione scritta alla famiglia al fine di chiudere il percorso dello screening;
- in caso di positività dell'esame il Laboratorio mette in atto comportamenti diversificati in relazione al rischio: in caso di alto rischio contatta il Centro clinico che allerta immediatamente il relativo

Punto Nascita; in caso di basso rischio inoltra direttamente al Punto Nascita una notifica attraverso l'applicativo dedicato alla gestione del processo;

- il Punto Nascita allertato prende immediatamente contatto con la famiglia per organizzare l'accesso del neonato presso il centro clinico al fine della conferma di diagnosi attraverso visita ed esami laboratoristici;

- nel caso in cui il neonato non sia trasportabile (per esempio il neonato prematuro) il medico curante del bambino presso l'Unità Operativa di ricovero e il medico del Centro Regionale screening neonatale concordano uno specifico percorso per la conferma di diagnosi;

- nelle fasi di richiamo e di iniziale conferma diagnostica il Centro Clinico svolge, in stretta collaborazione con il Laboratorio di Screening Neonatale, una fondamentale funzione di responsabilità e coordinamento delle attività diagnostiche (interpretazione corretta dei dati laboratoristici, individuazione dei richiami a basso ed alto rischio).

Organizzazione del percorso clinico-assistenziale

- qualora la diagnosi sia confermata, il neonato viene tempestivamente preso in carico con organizzazione del follow up, prescrizione della necessaria terapia farmacologica e/o dietetica e accesso agevolato dei familiari ai servizi ospedalieri;

- viene definito il percorso assistenziale integrato finalizzato a garantire la presa in carico del bambino e della sua famiglia nella logica della continuità assistenziale che deve prevedere le modalità di comunicazione tra il referente clinico del bambino, il Pediatra di Libera Scelta e i Servizi Distrettuali dell'Azienda USL di residenza (Pediatria di Comunità, Unità di Valutazione Pediatrica, Neuropsichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza);

- in caso di scompenso metabolico acuto con necessità di accesso alla rianimazione e alla dialisi pediatrica, tali servizi vengono messi a disposizione dall'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna per i bambini di tutta la Regione;

- al paziente e alla famiglia vengono offerti i necessari percorsi di assistenza psicologica.

Formazione

- il Laboratorio di screening neonatale organizza corsi di formazione permanente per il personale dei Punti Nascita e per le ostetriche delle case di maternità e dei parti domiciliari al fine di favorire la corretta raccolta del campione, corretta esecuzione dei protocolli speciali e corretto utilizzo dell'applicativo dedicato alla gestione del processo.

Passaggio dai centri dell'età pediatrica ai centri dell'età adulta

Il paziente idoneo al passaggio viene identificato dal pediatra metabolista. Nel contesto di una visita ambulatoriale viene presentato al paziente il medico referente della U.O. dell'adulto che diventerà il suo punto di riferimento clinico, si definiscono per quanto possibile le altre U.O. coinvolte nel percorso assistenziale e le modalità attraverso le quali si svolgerà il passaggio. Vengono individuati uno o più coordinatori del percorso (che possibilmente coincidono con il clinico dell'U.O. dell'adulto di riferimento e con un infermiere – possibilmente con competenze di case management – che si incontrano periodicamente con i clinici delle altre U.O. coinvolte nel percorso assistenziale per discutere la situazione clinica e psicologica del paziente che passa alle U.O. dell'adulto, e per valutare le metodologie diagnostico-terapeutiche e i programmi di follow-up in coerenza con le linee guida e le raccomandazioni della letteratura scientifica. Il coordinatore del percorso ha il compito di coinvolgere tutti i professionisti quando questo sia necessario per la corretta presa in carico del paziente, in particolare lo specialista in scienza dell'alimentazione e/o il dietista, che sono comunque già precedentemente coinvolti nel percorso assistenziale del paziente in età pediatrica.

Il follow-up ha lo scopo di:

- a. monitorare nel tempo le comorbidità note
- b. identificare precocemente la comparsa di nuove comorbidità e/o complicanze
- c. verificare la compliance terapeutica
- d. adattare la terapia alle caratteristiche e/o esigenze del paziente

- e. rilevare gli eventuali effetti indesiderati della terapia e/o dieta
- f. garantire un intervento medico tempestivo in caso di urgenze

Genetica

- l'esecuzione del test genetico è parte integrante dell'iter diagnostico: il test genetico è utile ai fini della conferma diagnostica, dell'identificazione di eventuali falsi positivi, della corretta definizione delle patologie che entrano in diagnosi differenziale e del calcolo del rischio di ricorrenza e della consulenza genetica, nell'ambito della presa in carico del paziente e dell'intera famiglia;

- i test genetici necessari per le patologie oggetto di screening neonatale vengono erogati dall'U.O. di Genetica Medica dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna che utilizza a tal fine il campione di sangue prelevato su Guthrie card per lo screening neonatale oppure, solo nel caso in cui si renda necessario, un prelievo di sangue fresco;

- il consenso informato per il test genetico viene raccolto presso il centro clinico e inoltrato alla U.O. di Genetica Medica, che successivamente provvede ad effettuare il test.

Possedendo la U.O. Genetica Medica dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna le competenze necessarie per eseguire le analisi genetiche utili a coprire l'intera gamma di patologie oggetto di screening neonatale, viene utilizzata prioritariamente tale offerta e solo se strettamente necessario viene utilizzata la consulenza di laboratori esterni alla Regione Emilia-Romagna (nazionali o esteri). Al fine di migliorare l'appropriatezza prescrittiva e di utilizzare tutte le risorse disponibili a livello regionale, prima dell'invio di campioni in altre Regioni o in altri paesi si avvia un confronto con i professionisti dell'U.O. di Genetica Medica per valutare le potenzialità esistenti.

Invio delle Guthrie Card per esami periodici al laboratorio da parte di pazienti con MME

I pazienti con malattia metabolica, in particolare con fenilchetonuria e galattosemia, devono a volte effettuare test biochimici periodici di controllo; in questo caso i centri clinici della rete delle malattie metaboliche prescrivono il test e forniscono ai pazienti o ai loro legali rappresentanti le lancette e le Guthrie Card necessarie per la raccolta del campione. I pazienti o i legali rappresentanti dei medesimi possono effettuare la raccolta dopo essere stati adeguatamente formati a tal fine dal centro clinico di riferimento, ed inviare le Guthrie Card al Laboratorio di Screening Neonatale secondo le modalità concordate col medesimo.

Allegato 2**Pannello delle malattie metaboliche ereditarie sottoposte a screening neonatale**

Malattie metaboliche oggetto di screening neonatale con metodica di massa tandem							
Malattia	Acronimo	Numero MIM	Gruppo (**)	Denominazione del Gruppo Patologia (DPCM 12/01/17 All. 7)	Cod. di esenzione (DPCM 12/01/17 All. 7)	Marker primari (vedi legenda***)	
Fenilchetonuria*	PKU	261600	AA	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	RCG040	Phe	
Iperfenilalaninemia benigna	HPA	261600				Phe	
Deficit della biosintesi del cofattore biopterina	BIOPT (BS)	261640				Phe	
Deficit della rigenerazione del cofattore biopterina	BIOPT (REG)	261630				Phe	
Tirosinemia tipo I	TYR I	276700				SUAC	
Tirosinemia tipo II	TYR II	276600				Tyr	
Malattia delle urine allo sciroppo d'acero	MSUD	248600				Val Xleu	
Omocistinuria (difetto di CBS)	HCY	236200				Met alta	
Omocistinuria (difetto severo di MTHFR)	MTHFR	236250				Met bassa	
Acidemia glutarica tipo I	GA I	231670				OA	C5-DC
Acidemia isovalerica	IVA	243500					C5
Deficit di beta-chetotilasi	BKT	203750					C5:1 C5-OH
Acidemia 3-Idrossi 3-metilglutarica	HMG	246450					C5-OH C6-DC
Acidemia propionica	PA	606054					C3
Acidemia metilmalonica (Mut)	MUT	251000					C3
Acidemia metilmalonica (Cbl-A)	Cbl A	251100					C3
Acidemia metilmalonica (Cbl-B)	Cbl B	251110					C3
Acidemia metilmalonica con omocistinuria (deficit Cbl C)	Cbl C	277400	C3 alta Met bassa				
Acidemia metilmalonica con omocistinuria (deficit Cbl D)	CblD	277410	C3 alta e/o Met bassa				
Deficit di 2-metilbutiril-CoA deidrogenasi	2MBG	610006	C5				
Aciduria malonica	MAL	606761	C3-DC				
Deficit multiplo di carbossilasi	MCD	253270	C5-OH				
Citrullinemia I	CIT I	215700	UCD	DISTURBI DEL CICLO DELL'UREA	RCG050	Cit	
Citrullinemia tipo II (deficit di Citrina)	CIT II	605814				Cit	
Acidemia argininosuccinica	ASA	207900				ASA	
Argininemia	ARG	207800				Arg	

Deficit del trasporto della carnitina	CUD	212140	FAO	DIFETTI CONGENITI DELLA OSSIDAZIONE MITOCONDRIALE DEGLI ACIDI GRASSI	RCG074	C0 bassa			
Deficit di carnitina palmitoil-transferasi I	CPT Ia	255120				C0 alta C16 bassa C18 bassa			
Deficit carnitina-acilcarnitina traslocasi	CACT	212138				C16 C18:2 C18:1 C18			
Deficit di carnitina palmitoil-transferasi II	CPT II	600650				C16 C18:2 C18:1 C18			
Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga	VLCAD	609575				C14:2 C14:1 C14			
Deficit della proteina trifunzionale mitocondriale	TFP	609015				C16:1-OH C16-OH C18:1-OH C18-OH			
Deficit di 3-idrossi-acil-CoA deidrogenasi a catena lunga	LCHAD	609016				C16:1-OH C16-OH C18:1-OH C18-OH			
Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media	MCAD	201450				C6 C8 C10:1 C10			
Deficit di 3-idrossi-acil-CoA deidrogenasi a catena media/corta	M/SCHAD	231530				C4-OH			
Acidemia glutarica tipo II	GA II/MADD	231680				da C4 a C18 sature e insature			

Si segnala la possibilità, per alcune condizioni e per cause fisiologiche, di normali concentrazioni del biomarcatore in epoca neonatale pur in presenza di patologia (falso negativo).

Note:

* La Fenilchetonuria è già oggetto di screening neonatale obbligatorio.

** Acronimi gruppi di malattie: AA, aminoacidopatie; OA, organico acidemie; UCD, disturbi del ciclo dell'urea; FAO, disturbi dell'ossidazione degli acidi grassi.

*** *Legenda della nomenclatura dei marcatori primari:*

Aminoacidi	Acilcarnitine	
Arg = Arginina	C0 = Carnitina libera	C10:1 = Acilcarnitina (10 atomi di carbonio) monoinsatura
Asa = Acido argininosuccinico	C3 = Acilcarnitina (3 atomi di carbonio) satura	C14 = Acilcarnitina (14 atomi di carbonio) satura
Cit = Citrullina	C3-DC = Acilcarnitina (3 atomi di carbonio) dicarbossilica	C14:1 = Acilcarnitina (14 atomi di carbonio) monoinsatura
Met = Metionina	C4 = Acilcarnitina (4 atomi di carbonio) satura	C14:2 = Acilcarnitina (14 atomi di carbonio) di-insatura
Orn = Ornitina	C4-OH = Acilcarnitina (4 atomi di carbonio) satura idrossilata	C16 = Acilcarnitina (16 atomi di carbonio) satura
Phe = Fenilalanina	C5 = Acilcarnitina (5 atomi di carbonio) satura	C16-OH = Acilcarnitina (16 atomi di carbonio) satura idrossilata
SUAC = Succinilacetone	C5:1 = Acilcarnitina (5 atomi di carbonio) monoinsatura	C16:1 = Acilcarnitina (16 atomi di carbonio) monoinsatura
Tyr = Tirosina	C5-DC = Acilcarnitina (5 atomi di carbonio) dicarbossilica	C16:1-OH = Acilcarnitina (16 atomi di carbonio) monoinsatura idrossilata
Val = Valina	C5-OH = Acilcarnitina (5 atomi di carbonio) satura idrossilata	C18 = Acilcarnitina (18 atomi di carbonio) satura
Xleu = Leucina /isoleucina/alloisoleucina	C6 = Acilcarnitina (6 atomi di carbonio) satura	C18-OH = Acilcarnitina (18 atomi di carbonio) satura idrossilata
	C6-DC = Acilcarnitina (6 atomi di carbonio) dicarbossilica	C18:1 = Acilcarnitina (18 atomi di carbonio) monoinsatura
	C8 = Acilcarnitina (8 atomi di carbonio) satura	C18:1-OH = Acilcarnitina (18 atomi di carbonio) monoinsatura idrossilata
	C10 = Acilcarnitina (10 atomi di carbonio) satura	C18:2 = Acilcarnitina (18 atomi di carbonio) di-insatura

Allegato 3

Precisazioni in merito all'attività di screening neonatale relativamente ai parti nelle case di maternità e a domicilio

In relazione a quanto previsto dalle delibere di Giunta regionale n. 107/2010 "Allargamento dello screening neonatale per le malattie metaboliche ereditarie" e n. 1898/2011 "Organizzazione del percorso di presa in carico globale del paziente con malattia metabolica in età pediatrica", si forniscono alcune precisazioni di ordine tecnico-organizzativo relative all'esecuzione dello screening neonatale ai bambini nati nelle case di maternità e a domicilio.

A tutti i neonati, indipendentemente dal luogo di nascita, deve essere effettuato fra le 48 e le 72 ore dalla nascita il prelievo di sangue dal tallone (test di Guthrie) finalizzato allo screening neonatale.

La metodica di spettrometria di massa applicata allo screening neonatale allargato richiede il rispetto di una tempistica per la raccolta del campione, per i protocolli speciali, per la compilazione della Guthrie Card e per la consegna della stessa per la successiva processazione al Laboratorio di Screening Neonatale; tali fasi dello screening sono oggetto di formazione continua agli operatori dei Punti Nascita da parte del Laboratorio di Screening Neonatale.

In caso di parto nelle case di maternità o a domicilio, sarà cura dell'ostetrica di riferimento fornire ai genitori l'informativa sullo screening rispondendo alle eventuali richieste di informazioni supplementari, raccogliere la firma del consenso informato, effettuare il prelievo di sangue facendo adsorbire il campione sulla apposita Guthrie card e farlo pervenire al Punto Nascita più vicino al luogo del parto seguendo le modalità e la tempistica sotto indicate. Quando l'ostetrica consegna la Guthrie Card al Punto Nascita, quest'ultimo deve farlo pervenire al Laboratorio di Screening Neonatale attraverso il trasporto centralizzato secondo le modalità già in essere.

Le Guthrie Card, i moduli per la raccolta del consenso informato e l'informativa sullo screening neonatale saranno forniti alle ostetriche in libera professione e al personale addetto delle case di maternità dal Punto Nascita più vicino al luogo del parto con il quale si accordano preventivamente per l'assistenza al parto.

Tempistica di consegna

- la consegna del campione al Punto Nascita più vicino deve avvenire immediatamente dopo la raccolta ed essiccazione dello stesso, e comunque non oltre le quattro ore successive alla sua raccolta affinché possa essere processato nei tempi previsti indicati in delibera;
- il Punto Nascita che riceve il campione raccolto dalle ostetriche che hanno assistito il parto in ambiente extra-ospedaliero provvede all'inserimento informatico dei dati anagrafici ed anamnestici e lo inoltra al Laboratorio Screening Neonatale attraverso il trasporto centralizzato secondo le modalità già in essere.;
- il Punto Nascita che riceve una notifica per sospetta positività del campione di un bambino nato in casa di maternità o a domicilio (e inviato al Laboratorio dal Punto Nascita stesso attraverso il trasporto centralizzato, così come previsto dal presente allegato) provvede all'immediato richiamo della famiglia secondo le medesime procedure definite per il richiamo delle famiglie dei bambini nati presso il Punto Nascita stesso.

Formazione delle Ostetriche

Le ostetriche in libera professione ed il personale addetto delle case di maternità che devono ancora svolgere corsi di formazione/aggiornamento sulle metodiche di raccolta, corretta conservazione e invio dei campioni, contattano il Laboratorio Screening Neonatale e si accordano a tal fine.

REGIONE EMILIA-ROMAGNA
Atti amministrativi

GIUNTA REGIONALE

Anselmo Campagna, Responsabile del SERVIZIO ASSISTENZA OSPEDALIERA esprime, ai sensi dell'art. 37, quarto comma, della L.R. n. 43/2001 e della deliberazione della Giunta Regionale n. 2416/2008 e s.m.i., parere di regolarità amministrativa di legittimità in relazione all'atto con numero di proposta GPG/2018/2285

IN FEDE

Anselmo Campagna

REGIONE EMILIA-ROMAGNA

Atti amministrativi

GIUNTA REGIONALE

Kyriakoula Petropulacos, Direttore generale della DIREZIONE GENERALE CURA DELLA PERSONA, SALUTE E WELFARE esprime, ai sensi dell'art. 37, quarto comma, della L.R. n. 43/2001 e della deliberazione della Giunta Regionale n. 2416/2008 e s.m.i., parere di regolarità amministrativa di merito in relazione all'atto con numero di proposta GPG/2018/2285

IN FEDE

Kyriakoula Petropulacos

REGIONE EMILIA-ROMAGNA

Atti amministrativi

GIUNTA REGIONALE

Delibera Num. 2260 del 27/12/2018

Seduta Num. 53

OMISSIS

L'assessore Segretario

Bianchi Patrizio

Servizi Affari della Presidenza

Firmato digitalmente dal Responsabile Roberta Bianchedi