



**REGIONE AUTÒNOMA DE SARDIGNA
REGIONE AUTONOMA DELLA SARDEGNA**

DELIBERAZIONE N. 18/12 DEL 5.4.2016

Oggetto: Attivazione dello screening neonatale della fibrosi cistica.

L'Assessore dell'Igiene e Sanità e dell'Assistenza Sociale informa che lo screening neonatale è regolamentato in Italia dalla legge 5 febbraio 1992, n. 104 "Legge-quadro per l'assistenza, l'integrazione sociale e i diritti delle persone handicappate", che all'art. 6, comma 2, prevede l'effettuazione nel periodo neonatale degli accertamenti utili alla diagnosi precoce delle malformazioni e l'obbligatorietà del controllo per l'individuazione e il tempestivo trattamento dell'ipotiroidismo congenito, della fenilchetonuria e della fibrosi cistica.

Con la deliberazione della Giunta regionale n. 26/30 del 31 maggio 1995 è stata individuata, come previsto dalla legge 23 dicembre 1993, n. 548 "Disposizioni per la prevenzione e la cura della fibrosi cistica", la Divisione di Pediatria dell'Azienda Ospedaliera Brotzu quale centro regionale specializzato di riferimento, con funzioni principalmente riferite alla diagnosi, impostazione terapeutica e follow-up della fibrosi cistica. La stessa norma ha previsto che le Regioni, nell'ambito dei rispettivi piani sanitari, predispongano progetti-obiettivo, azioni programmate ed altre iniziative dirette a fronteggiare la fibrosi cistica, da considerarsi malattia di alto interesse sociale. Successivamente, il D.P.C.M. n. 170 del 9 luglio 1999 "Atto di indirizzo e coordinamento alle regioni e alle province autonome di Trento e Bolzano in materia di accertamenti utili alla diagnosi precoce delle malformazioni e di obbligatorietà del controllo per l'individuazione ed il tempestivo trattamento dell'ipotiroidismo congenito, della fenilchetonuria e della fibrosi cistica" ha ribadito l'obbligatorietà dello screening neonatale dell'ipotiroidismo congenito, della fenilchetonuria e della fibrosi cistica e stabilito che l'individuazione dei Centri di Screening Neonatale dovesse essere effettuata dalle Regioni e dalle Province autonome di Trento e di Bolzano.

L'Assessore ricorda che con la deliberazione n. 16/12 del 29.3.2011 la Giunta regionale ha approvato il programma regionale di screening neonatale esteso delle malattie metaboliche ereditarie per tutti i nuovi nati della Sardegna, la cui attuazione è stata affidata alla U.O. Malattie del Metabolismo e Screening Neonatale, Il Clinica Pediatrica, dell'attuale P.O. Pediatrico Microcitemico "A. Cao", nel quale viene eseguito lo screening della fenilchetonuria. Presso lo stesso P.O., nel Laboratorio di Endocrinologia pediatrica, viene eseguito lo screening dell'ipotiroidismo congenito. Presso la stessa U.O. vengono inoltre eseguiti gli esami di secondo



livello per la conferma diagnostica delle malattie metaboliche ereditarie. Per quanto riguarda la fibrosi cistica, infine, con la Delib.G.R. n. 49/13 del 9.12.2014 è stato dato mandato al competente Servizio dell'Assessorato dell'Igiene e Sanità e dell'Assistenza Sociale di provvedere all'elaborazione di un progetto per l'implementazione dello screening neonatale.

In relazione all'individuazione delle strutture di riferimento per l'effettuazione dello screening della fibrosi cistica, l'Assessore ricorda le previsioni della Delib.G.R. 29 novembre 2007, n. 48/21 "Progetto di riorganizzazione della rete delle strutture pubbliche e private di diagnostica di laboratorio" e della Delib.G.R. 30 giugno 2015, n. 33/27 che ha disposto l'incorporazione dei PP.OO. Businco e Microcitemico nell'Azienda Ospedaliera Brotzu a seguito dello scorporo dalla ASL di Cagliari. In attuazione dei citati provvedimenti regionali l'Azienda Ospedaliera Brotzu, con delibera n. 2310 del 22.12.2015, nella proposta di razionalizzazione dei laboratori specialistici, ha previsto l'unificazione dei due Laboratori di screening attualmente presenti (Laboratorio Malattie del Metabolismo e Screening Neonatale e Laboratorio di Endocrinologia pediatrica) riducendoli ad un'unica struttura di laboratorio. Ha inoltre proposto la riconduzione al Laboratorio di Genetica e Genomica di tutti i test genetici e genomici eseguiti presso le diverse strutture di laboratorio specializzate operanti presso il P.O. Pediatrico Microcitemico "A. Cao".

Alla luce di quanto premesso, appare opportuna l'istituzione di un unico Centro Regionale degli screening neonatali al quale sia funzionalmente coordinato il nuovo laboratorio unificato che effettuerà tutti gli screening neonatali di primo livello e l'individuazione del Laboratorio di Genetica e Genomica quale laboratorio regionale di riferimento per l'analisi molecolare nella conferma diagnostica dello screening neonatale della Fibrosi Cistica. In linea con le disposizioni del D.P.C.M. 9 luglio 1999, n. 170, l'Assessore propone pertanto di approvare il documento relativo all'attivazione dello screening neonatale della fibrosi cistica, allegato alla presente deliberazione.

L'Assessore propone inoltre di individuare, presso il P.O. Pediatrico Microcitemico "A. Cao" dell'Azienda Ospedaliera Brotzu, il Centro Regionale di Screening Neonatale con il compito:

- di eseguire i test per lo screening neonatale della fibrosi cistica a tutti i nuovi nati della Sardegna;
- di eseguire i test per gli altri screening neonatali già previsti dalle direttive regionali e gli eventuali screening neonatali previsti da future disposizioni nazionali.

L'Assessore propone inoltre di individuare il Laboratorio di Genetica e Genomica del P.O. Pediatrico Microcitemico "A. Cao" dell'Azienda Ospedaliera Brotzu, quale laboratorio di Riferimento Regionale per l'analisi molecolare nella conferma diagnostica dello screening neonatale della Fibrosi Cistica (esami di secondo Livello). Sulla base del numero annuo dei parti, nella Regione Sardegna dovrebbero essere eseguiti mediamente 11.500 screening all'anno, con un costo di circa



euro 56.000 (costo per esame: 4 euro), ai quali si sommano circa euro 30.000 per i test molecolari dei pazienti positivi allo screening (circa 400 all'anno, costo per esame: 75 euro). L'attivazione dello screening della fibrosi cistica determina, pertanto, una spesa complessiva annua di circa euro 86.000.

La relativa spesa farà carico sulla UPB S05.01.001. Per quanto concerne la quota relativa al trasporto dei campioni, stimata in circa euro 50.000 annui, può essere ricompresa in quella attualmente già sostenuta per il trasporto dei campioni per lo screening neonatale esteso di cui alla citata Delib.G.R. n. 16/12 del 29.3.2011.

La Giunta regionale, condividendo quanto rappresentato e proposto dall'Assessore dell'Igiene e Sanità e dell'Assistenza Sociale, constatato che il Direttore generale della Sanità ha espresso il parere favorevole di legittimità sulla proposta in esame

DELIBERA

- di approvare il documento relativo all'attivazione dello screening neonatale della fibrosi cistica, allegato alla presente deliberazione;
- di individuare, presso il P.O. Pediatrico Microcitemico "A. Cao" dell'Azienda Ospedaliera Brotzu, il Centro Regionale di Screening Neonatale con il compito:
 1. di eseguire i test per lo screening neonatale della fibrosi cistica a tutti i nuovi nati della Sardegna;
 2. di eseguire i test per gli altri screening neonatali già previsti dalle direttive regionali e gli eventuali screening neonatali stabiliti da future disposizioni nazionali;
- di individuare il Laboratorio di Genetica e Genomica del P.O. Pediatrico Microcitemico "A. Cao" dell'Azienda Ospedaliera Brotzu quale laboratorio di Riferimento Regionale per l'analisi molecolare nella conferma diagnostica dello screening neonatale della Fibrosi Cistica (esami di secondo livello).

Il Direttore Generale

Alessandro De Martini

Il Presidente

Francesco Pigliaru