

SCREENING NEONATALE METABOLICO ESTESO



*Proteggi la salute del tuo bambino:
una goccia di sangue può fare la differenza*

31/08/2016



REGIONE AUTONOMA
FRIULI VENEZIA GIULIA



Piano Regionale Prevenzione



Piano regionale
prevenzione del
Friuli Venezia Giulia

2014 - 2018



PROGRAMMA II: Gli Screening in regione Friuli Venezia Giulia

**Obiettivo specifico:
Valutazione sull'attivazione di
un programma di screening
neonatale metabolico esteso,
come da indicazioni ministeriali**



Delibera n° 74

Estratto del processo verbale della seduta del
22 gennaio 2016

oggetto:

SCREENING NEONATALE METABOLICO ESTESO IN FRIULI VENEZIA GIULIA: APPROVAZIONE SCHEMA DI ACCORDO TRA LA REGIONE FRIULI VENEZIA GIULIA E LA REGIONE DEL VENETO PER L'ESECUZIONE DELLO SCREENING NEONATALE METABOLICO ESTESO NEL FRIULI VENEZIA GIULIA.



DGR 74/2016: Punti chiave

- **Programma omogeneo a livello regionale**
- **Offerta allargata dei test di screening**
- **Centralizzazione della fase analitica**
- **Coordinamento, monitoraggio e verifica**
- **Garanzia di presa in carico**



DGR 74/2016 – Cosa cambia

PRIMA DELLA DGR

**Singole convenzioni
interaziendali**

Test di screening

**Test obbligatori + pochi
facoltativi**

DOPO LA DGR

Accordo interregionale

Programma di screening

Coordinamento

Monitoraggio

Verifica

**Pannello delle patologie
esteso**



Screening neonatale

Intervento di medicina preventiva

Individuazione precoce dei neonati a rischio di malattie congenite:

- **Inizio tempestivo iter diagnostico**
- **Avvio terapia**
- **Riduzione mortalità, morbilità e grave disabilità**

Consulenza genetica



Screening neonatale metabolico

Malattie metaboliche:

- **Malattie genetiche ereditarie rare**
- **Clinica variabile (da scompenso metabolico acuto ad andamento lentamente progressivo)**
- **Incidenza complessiva: 1/3.000 nati**



REGIONE AUTONOMA
FRIULI VENEZIA GIULIA



Screening neonatale metabolico esteso

“Un test per molte malattie”

Sulla stessa goccia di sangue è possibile analizzare un'ampia gamma di metaboliti

Tecnica innovativa: Spettrometria di Massa Tandem

Individuazione di oltre 40 errori congeniti del metabolismo



REGIONE AUTONOMA
FRIULI VENEZIA GIULIA



Programmi di Screening Neonatale Metabolico Esteso in Italia

- Toscana
- Liguria
- Emilia Romagna
- Lazio
- Umbria
- Veneto
- Sicilia
- Sardegna
- Campania
- Marche



Nuova Legge: cosa prevede

- **Inserimento nei LEA degli Screening neonatali obbligatori per malattie metaboliche ereditarie**
- **Centro di coordinamento nazionale presso l'Istituto Superiore di Sanità**
- **Ministro della salute predispone un protocollo operativo per la gestione degli screening neonatali**
- **Age.na.s. compie una valutazione di HTA (Health technology assessment) sui tipi di screening neonatale da effettuare**



REGIONE AUTONOMA
FRIULI VENEZIA GIULIA



**PROGRAMMA REGIONALE
DI
SCREENING NEONATALE METABOLICO
ESTESO**

DAL 1° APRILE 2016



Screening neonatale metabolico esteso in FVG

A CHI

**Tutti i neonati i cui genitori
rilasciano il consenso**

QUANDO

36-48 ora di vita

PROTOCOLLI SPECIALI

**< 34 settimane
Peso < 2000 grammi
Trasfusione prime 36 ore
Nutrizione parenterale
Parto gemellare**

COME

**Goccia di sangue da tallone su
cartoncino
Invio “con corriere”**



29 patologie screenate



- ✓ **Ipotiroidismo**
- ✓ **Galattosemia**
- ✓ **Deficit di biotinidasi**
- ✓ **Difetti del metabolismo degli aminoacidi:** *Fenilchetonuria e Iperfenilalaninemia, Leucinosi, Tirosinemia tipo I e II, Citrullinemia e Omocistinuria*
- ✓ **Difetti del metabolismo degli acidi organici:** *Acidemia glutarica tipo I, Acidemia Isovalerica, Acidemia Metilmalonica, Acidemia Propionica, Deficit di Cobalamina, Deficit di 3-idrossi-3-metilglutaril-CoA, Deficit di 3-metilcrotonil-CoA carbossilasi*
- ✓ **Difetti della beta ossidazione degli acidi grassi:** *Deficit del trasportatore di carnitina, Deficit di carnitina-palmitoil transferasi tipo I, Deficit di carnitina-palmitoil transferasi Tipo II, Deficit di carnitina-acilcarnitina translocasi, Deficit dell'acil-CoA deidrogenasi a catena media, Deficit dell'acil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga, Deficit dell'acil-CoA deidrogenasi a catena lunga, Deficit multiplo di acil-CoA deidrogenasi*
- ✓ **Malattie Lisosomiali:** *Malattia di Fabry, Malattia di Pompe e Mucopolisaccaridosi tipo I, Malattia di Gaucher*



REGIONE AUTONOMA
FRIULI VENEZIA GIULIA



Attori del Programma di screening

9 PUNTI NASCITA

LABORATORIO CENTRALIZZATO

UOC Lab. Malattie Metaboliche ereditarie di Padova

COORDINAMENTO

IRCCS Burlo Garofolo

CENTRI DI II LIVELLO

IRCCS Burlo Garofolo

Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare FVG

UOC Malattie Metaboliche Ereditarie AOPD



Programma Regionale di Screening Neonatale Metabolico Esteso



PADOVA



9 PUNTI NASCITA

**COORDINAMENTO
IRCCS Burlo Garofolo**

LABORATORIO CENTRALIZZATO

Laboratorio Malattie Metaboliche Ereditarie Azienda Ospedaliera di Padova

- Expertise
- Ampio bacino di utenza (un laboratorio ogni almeno 35.000 neonati/anno)
- Efficacia, efficienza e sicurezza del Laboratorio
- Conferma diagnostica



Modello organizzativo

Punto Nascita:

- **Acquisizione del consenso informato (Test facoltativo)**
- **Inserimento informatico della richiesta**
- **Raccolta del prelievo**
- **Ritiro dei cartoncini giornaliero da lunedì a venerdì (corriere AOPD)**

Laboratorio di Padova:

- **Gestione informatizzata del processo** (dalla richiesta esame fino alla refertazione)
- **Analisi dei campioni**
- **Comunicazione risultati ai Punti Nascita**
- **Retesting dei positivi**



REGIONE AUTONOMA
FRIULI VENEZIA GIULIA



Presa in carico clinica

Garanzia di presa in carico

Punto Nascita

Centro di II livello

IRCCS Burlo Garofolo

Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare FVG
(Malattie lisosomiali)

UOC Malattie Metaboliche Ereditarie AOPD

Casi eccezionali

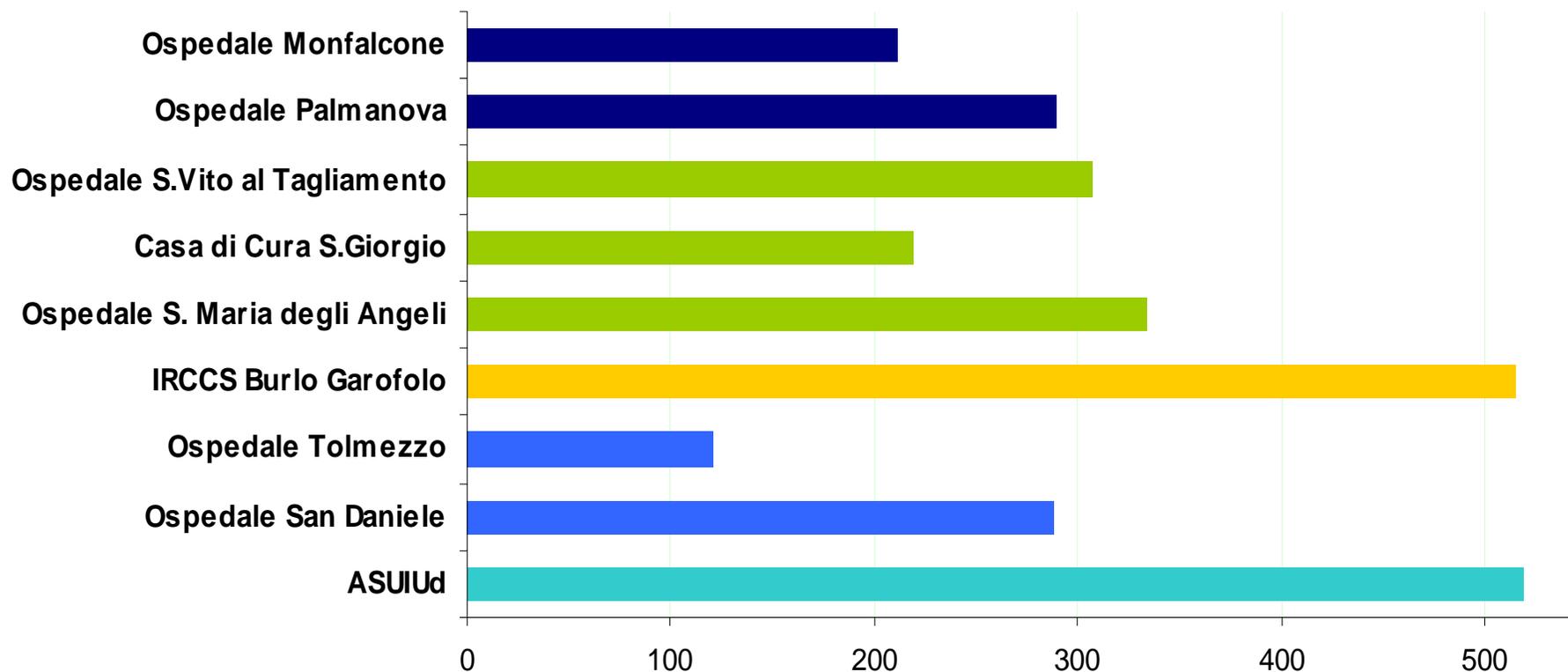


Risultati aprile-luglio 2016

- **2803 neonati sottoposti a screening**
- **Non si registrano rifiuti allo screening**
- **2 casi di malattia individuati**
- **Ipotiroidismo congenito:**
 - **32 richiami TSH (1,1%)**
 - **12 positivi al 2° test**
 - **3 neonati sotto terapia**
 - **Altri sottoposti a monitoraggio periodico**



Distribuzione neonati sottoposti a SNE per Punto Nascita



Grazie per l'attenzione



*Proteggi la salute del tuo bambino:
una goccia di sangue può fare la differenza*