

# Gli screening neonatali estesi per le malattie metaboliche

**Elisa Rozzi**

*Servizio Presidi Ospedalieri  
Direzione Generale Sanità e Politiche Sociali  
Assessorato Politiche per la Salute  
Regione Emilia-Romagna*

*Commissione Salute  
Tavolo Tecnico Malattie Rare  
Coordinamento delle Regioni*

**Stato dell'assistenza  
alle persone con  
malattia rara in Italia:  
il contributo delle  
Regioni**

21 Aprile 2015

*Palazzo Grandi Stazioni, Venezia*

# Screening esteso: strumento di sanità pubblica

## Obiettivo:

Porre la diagnosi precoce di patologie endocrino-metaboliche per cui la tempestiva presa in carico e l'adeguato avvio del trattamento può evitare l'insorgenza dei sintomi

## Trattamenti:

Farmacologici, dietetici, sostitutivi

# Screening esteso: strumento di sanità pubblica

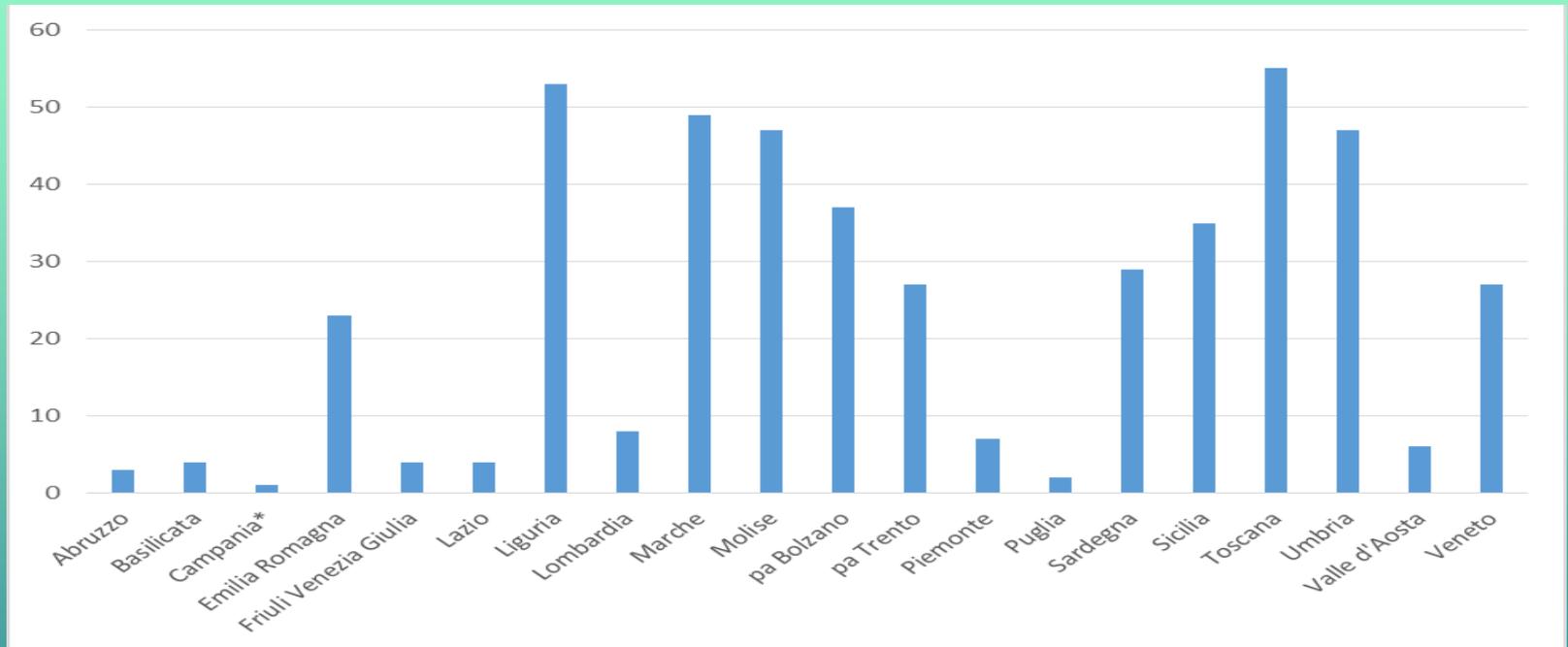
- Patologie per le quali siano disponibili trattamenti efficaci in grado di modificare la storia naturale di patologia
- Test di laboratorio appropriati, semplici, riproducibili, affidabili, non dannosi, di basso costo
- Eseguito al 100% della popolazione dei nuovi nati
- Corretta raccolta del campione da parte di personale formato, nel rispetto delle tempistiche concordate, con la corretta indicazione dei dati

## Individuazione del panel

non esistono attualmente criteri scientifici universalmente condivisi che stabiliscano quali malattie metaboliche debbano essere incluse.

L'individuazione deve avvenire sulla base delle indicazioni precedentemente descritte e sulla base delle "Linee guida per lo screening neonatale esteso e la conferma diagnostica", redatte nel 2008 dalla Società Italiana per gli Screening Neonatali (SISN) e dalla Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie (SISMME).

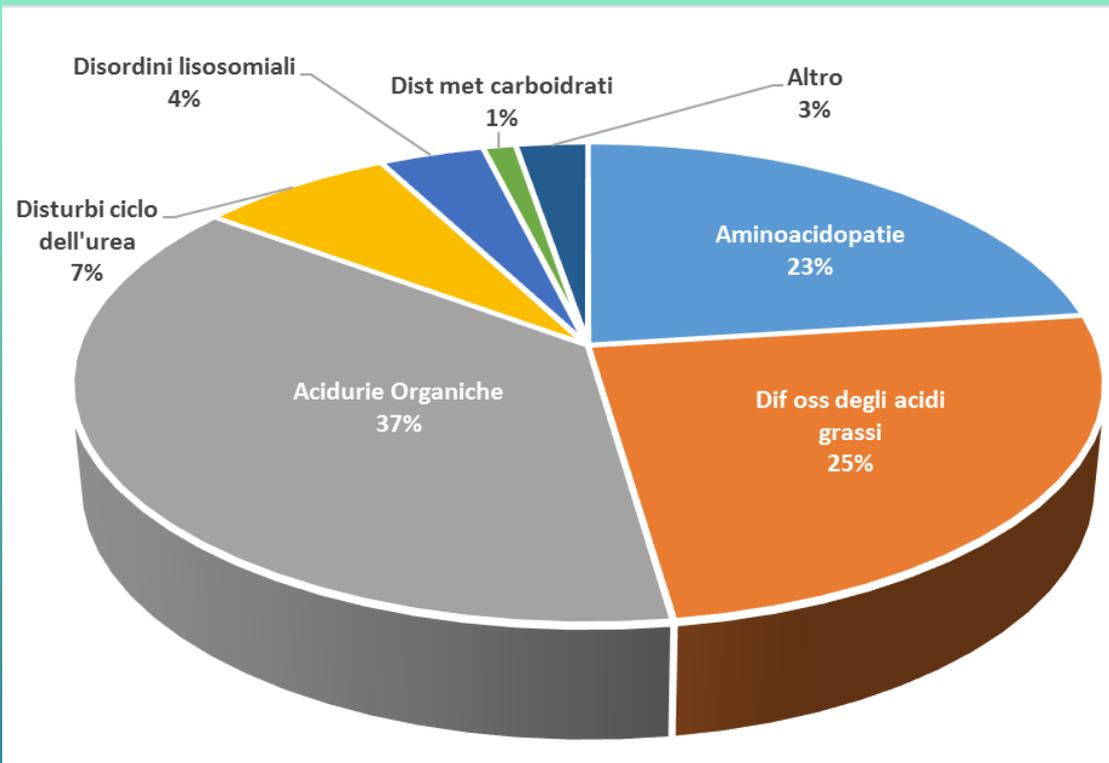
# Numero di patologie screenate



Le Regioni attualmente screenano da 1 (Campania) a 55 (Toscana) malattie

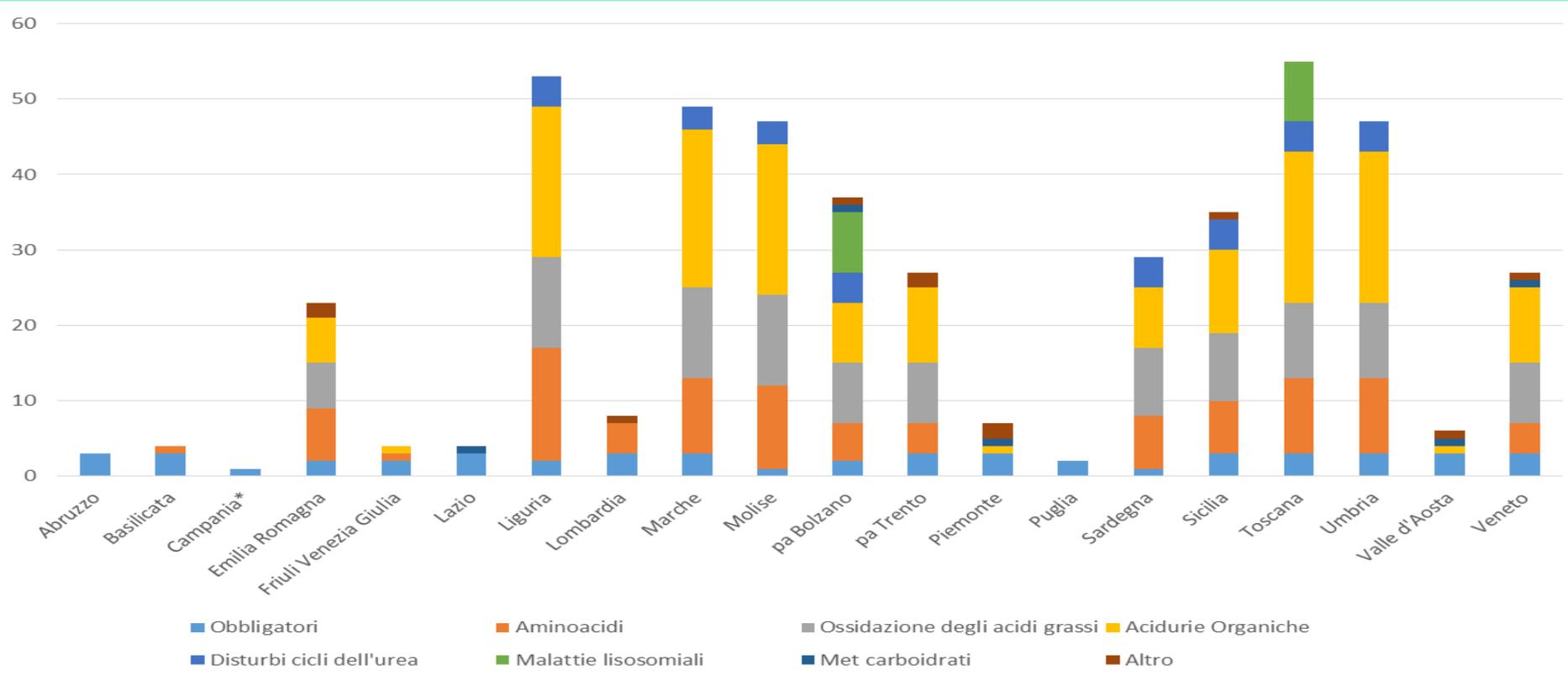
3 Regioni (Abruzzo, Campania, Puglia) effettuano solo gli screening obbligatori.

# Gruppi di patologie screenate



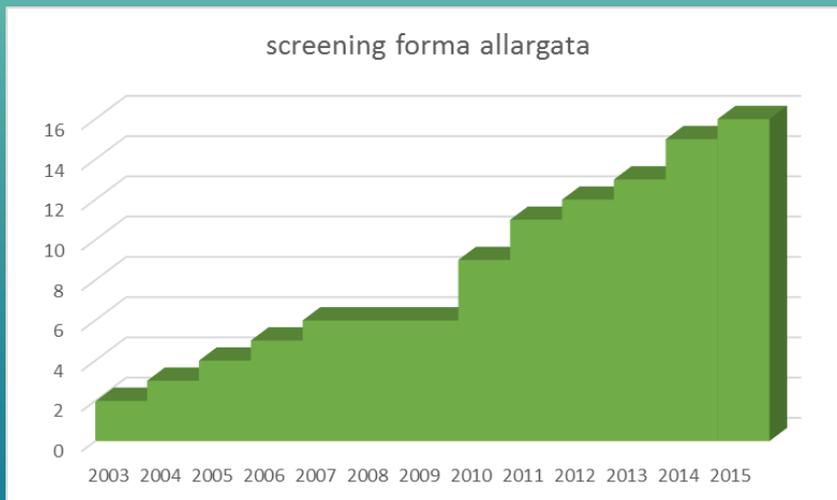
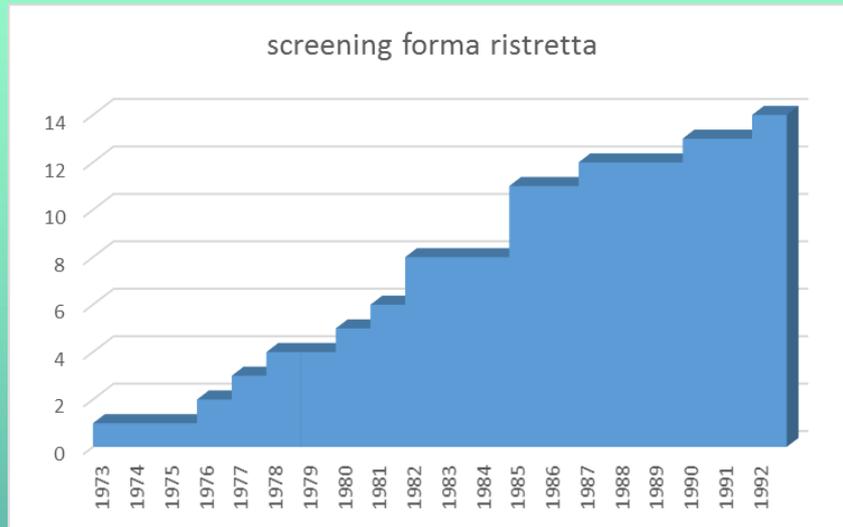
- Le malattie sottoposte a screening sono per lo più appartenenti al gruppo delle acidurie organiche (37%), seguite dal gruppo dei difetti dell'ossidazione degli acidi grassi (25%) e dal gruppo delle aminoacidopatie (23%).

# Tipologia di patologie screenate per Regione



PA Bolzano e Toscana effettuano una sperimentazione sullo screening delle malattie lisosomiali

# Anno di avvio

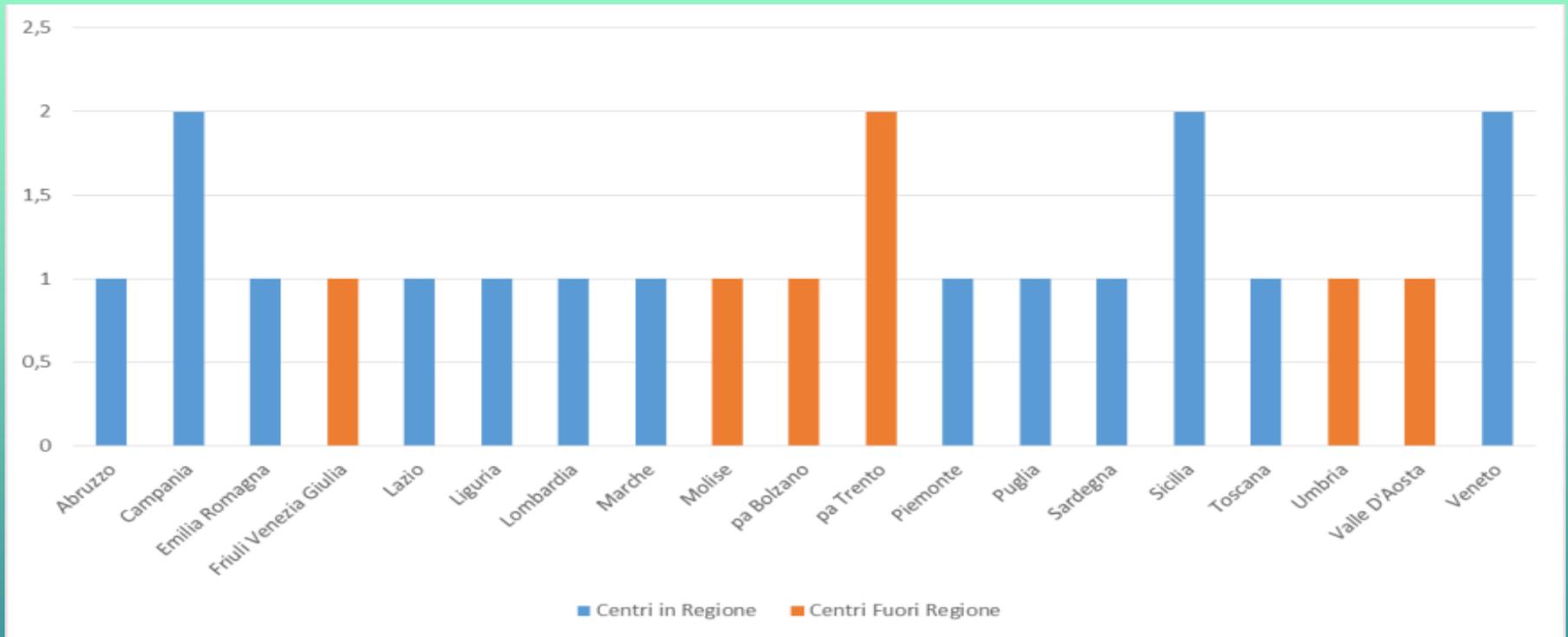


- le patologie sottoposte obbligatoriamente a screening neonatale sono: fenilchetonuria, fibrosi cistica e ipotiroidismo congenito (Legge quadro n. 104 del 5 maggio 1992, della Legge n. 548 del 23 dicembre 1993 e del DPCM 9 luglio 1993)
- Alcune Regioni hanno inoltre provveduto, nel corso degli anni, ad allargare lo screening neonatale ad altre patologie oltre a quelle previste obbligatoriamente, dando luogo a scelte sanitarie e scenari etici diversi.

# Laboratorio

- bacino d'utenza non inferiore ai 40.000-50.000 nuovi nati (regionale o interregionale)
- strumentazione adeguata
- elevata specializzazione
- collegamento funzionale con i punti nascita e i centri clinici
- formazione agli operatori per la corretta raccolta e invio
- organizzazione del trasporto centralizzato
- individuazione di indicatori di processo, di outcome e standard minimi

# Laboratorio

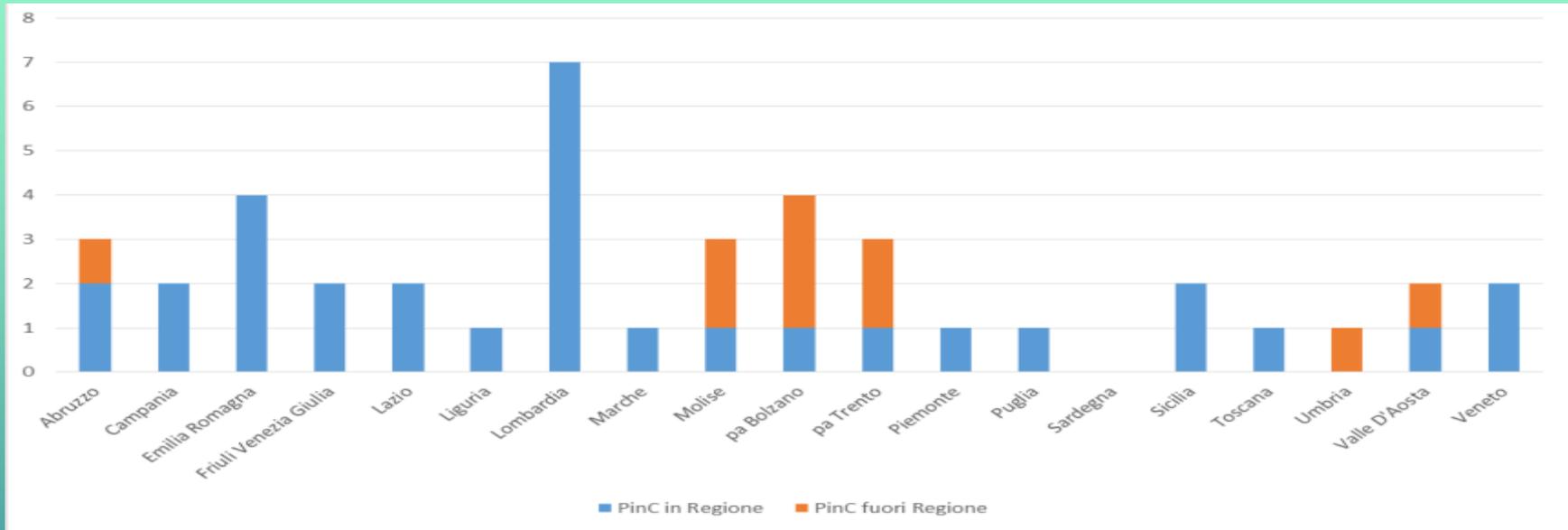


- 10/19 regioni utilizzano un laboratorio interno
- 3/19 regioni utilizzano 2 laboratori interni
- 5/19 regioni utilizzano un laboratorio esterno
- 1/19 regioni utilizzano 2 laboratori esterni

# Centri clinici

- comprovata esperienza nella gestione delle MME
- corretta comunicazione di diagnosi e accompagnamento della famiglia nelle diverse fasi del percorso assistenziale
- collegamento funzionale con il laboratorio di riferimento, i punti nascita, i PLS
- identificazione della rete dei professionisti coinvolti nel percorso assistenziale del bambino
- relazione con gli altri centri di riferimento identificati sul territorio nazionale

# Centri clinici



12/17 regioni hanno centri di riferimento regionali

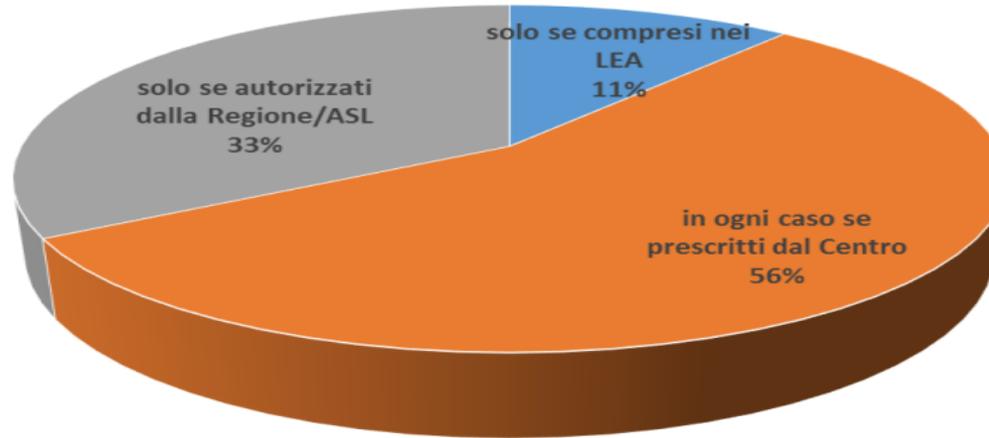
5/17 regioni hanno centri regionali intra ed extra-regionali

1/17 regioni hanno un centro fuori regione

# Percorso

- raccolta del campione fra le 48 e le 72 ore di vita, invio al Laboratorio entro le 24 ore dal prelievo (48 ore dal prelievo in giorni festivi)
- immediata comunicazione del test positivo al Punto Nascita che entro 24 ore indirizza il neonato e la famiglia (in caso di alto rischio) o il nuovo campione da analizzare (in caso di basso rischio) al Centro screening per la conferma di diagnosi
- presa in carico tempestiva da parte di un Centro di eccellenza mediante l'accesso agevolato del paziente e della famiglia ai servizi sanitari ospedalieri
- individuazione delle modalità di comunicazione tra il referente clinico, il PLS e i servizi territoriali
- identificazione della rete dei professionisti coinvolti nel percorso assistenziale del bambino

# Terapie (ERT e extra LEA)



- 10 Regioni su 18 erogano gratuitamente la terapia enzimatica sostitutiva e gli altri farmaci o parafarmaci prescritti per il trattamento dei pazienti a patto che ci sia una prescrizione del centro;
- 6 Regioni su 18 erogano previa autorizzazione da parte della Regione o dall'Azienda sanitaria di residenza;
- 2 su 18 erogano le terapie comprese nei LEA.

# Terapie (dietetici)



- 9 Regioni su 17 erogano gratuitamente i prodotti dietetici prescritti per il trattamento dei pazienti a patto che ci sia una prescrizione del centro;
- 5 Regioni su 17 erogano previa autorizzazione da parte della Regione o dall'Azienda sanitaria di residenza;
- 3 su 17 erogano i prodotti compresi nei LEA.

*Grazie per la vostra  
attenzione!*



Elisa Rozzi

[erozzi@regione.emilia-romagna.it](mailto:erozzi@regione.emilia-romagna.it)

Matteo Volta

[mavolta@regione.emilia-romagna.it](mailto:mavolta@regione.emilia-romagna.it)