

# SCREENING NEONATALE METABOLICO ESTESO



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



REGIONE AUTONOMA  
FRIULI VENEZIA GIULIA



## Screening neonatale

**Intervento di medicina preventiva**

**Individuazione precoce neonati a rischio malattie  
congenite**

**Inizio tempestivo iter diagnostico**

**Avvio terapia**

**Riduzione mortalità, morbidità e grave disabilità**

**Consulenza genetica**



REGIONE AUTONOMA  
FRIULI VENEZIA GIULIA



## 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**



## Programmi di Screening Neonatale Metabolico Esteso in Italia

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



REGIONE AUTONOMA  
FRIULI VENEZIA GIULIA



**PROGRAMMA REGIONALE  
DI  
SCREENING NEONATALE METABOLICO  
ESTESO**

**DAL 1° APRILE 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**



## 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 – Cosa cambia

### PRIMA DGR

**Singole convenzioni  
interaziendali**

**Test di screening**

**Test obbligatori + pochi  
facoltativi**

### DOPO DGR

**Accordo interregionale**

**Programma di screening**

**IRCCS Burlo Garofolo:**

**Coordinamento**

**Monitoraggio**

**Verifica**

**Pannello delle patologie  
esteso**





## Legge 167/2016: cosa prevede

- **Inserimento nei LEA degli Screening neonatali obbligatori per malattie metaboliche ereditarie**
- **Centro di coordinamento nazionale presso l'Istituto Superiore di Sanità**
- **Predisposizione di un protocollo operativo per la gestione degli screening neonatali (Min. Salute)**



## Azioni propedeutiche

- **Stesura di un Percorso operativo**
- **Elaborazione Informativa e Consenso informato**
- **Formazione in tutti i Punti Nascita regionali**
- **Incontro plenario in aula**
- **Incontri con:**
  - **Ostetriche private (parto a domicilio)**
  - **Mediatori culturali**



REGIONE AUTONOMA  
FRIULI VENEZIA GIULIA



## Supporto alle attività

- **Reperibilità dei referenti Burlo**
- **Incontri periodici con i Punti Nascita**
  - **Sul posto**
  - **In sede regionale**



# Screening neonatale metabolico esteso in FVG

## A CHI

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

## QUANDO

**36-48 ora di vita**

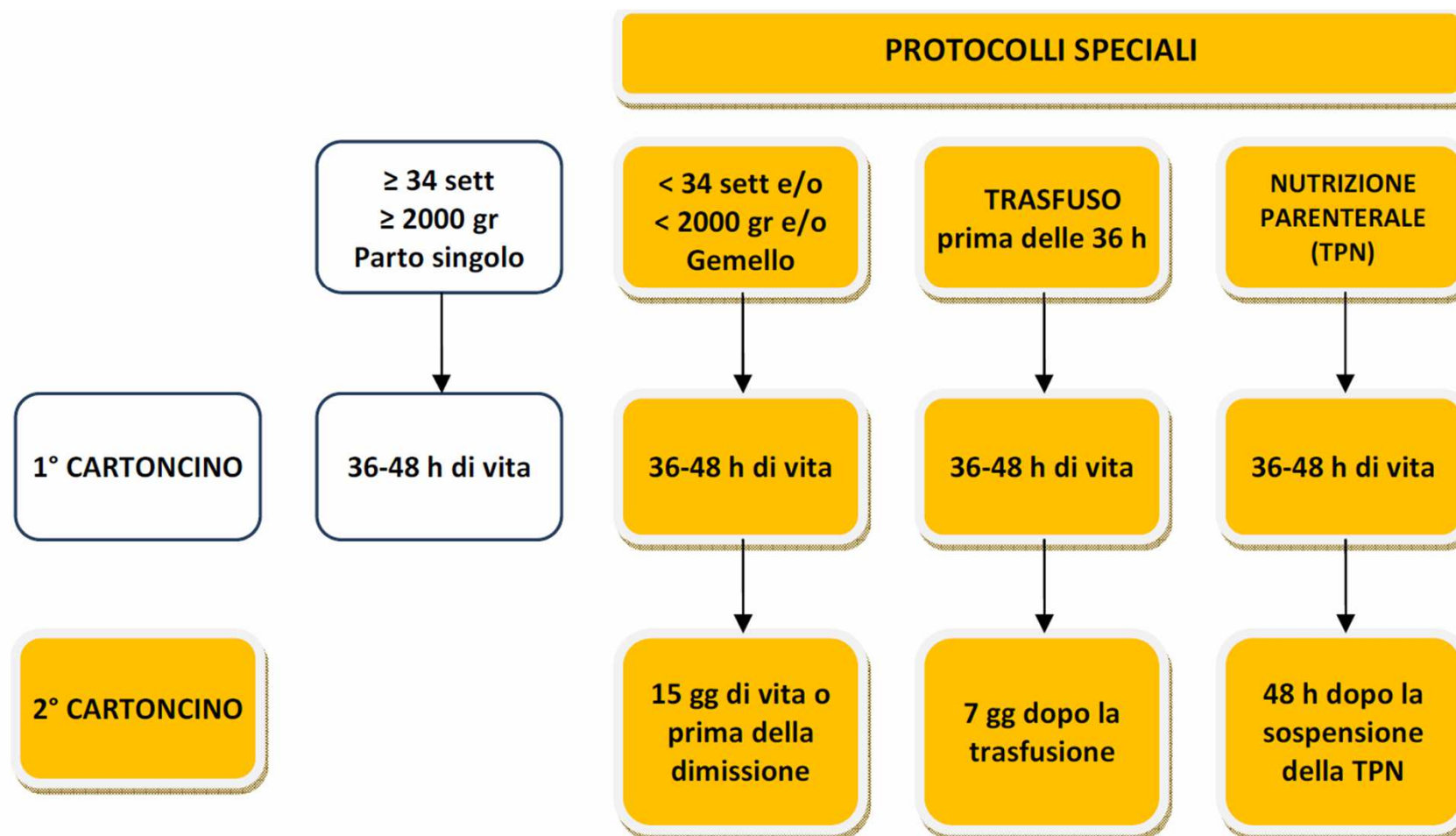
## COME

**Goccia di sangue da tallone su  
cartoncino (Guthrie card)  
Invio “con corriere”**





# Protocolli speciali





## 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:** *M. Fabry, M. Pompe, Mucopolisaccaridosi tipo I, M. 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



REGIONE AUTONOMA  
FRIULI VENEZIA GIULIA



## Programma Regionale di Screening Neonatale Metabolico Esteso



**PADOVA**

**LABORATORIO  
CENTRALIZZATO**



**9 PUNTI NASCITA**

**COORDINAMENTO  
IRCCS Burlo Garofolo**

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 (corriere preposto)**

### **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 individuati** (ipotiroidismo congenito escluso)

**32 richiami TSH (1,1%)**

**12 positivi al 2° test**

**3 neonati sotto terapia**

**Altri sottoposti a monitoraggio periodico**



## Conclusioni

- **Programma omogeneo a livello regionale**
- **Offerta allargata dei test di screening**
- **Centralizzazione della fase analitica: gestione informatizzata, trasporto dedicato dei campioni, refertazione online**
- **Coordinamento, monitoraggio e verifica**
- **Garanzia di presa in carico**



## Conclusioni

- **Percorso in continua revisione**
- **Definizione di percorsi differenziati per patologia**



REGIONE AUTONOMA  
FRIULI VENEZIA GIULIA



**Grazie**