



REGIONE AUTONOMA DELLA SARDEGNA

DELIBERAZIONE N. 16/12 DEL 29.3.2011

Oggetto: Estensione dello screening neonatale delle malattie metaboliche ereditarie.

L'Assessore dell'Igiene e Sanità e dell'Assistenza Sociale riferisce che lo screening neonatale è regolamentato in Italia dal DPCM del 9 luglio 1999 che definisce l'obbligatorietà dello screening neonatale della fenilchetonuria.

L'Assessore rammenta che obiettivo primario dello screening neonatale è quello di porre la diagnosi precoce delle patologie ereditarie per le quali sia disponibile una tempestiva terapia che eviti la comparsa di gravi ed irreversibili danni al neonato.

L'Assessore riferisce, che la spettrometria di massa tandem è una moderna tecnologia che ha dimostrato di essere in grado di diagnosticare, utilizzando un unico prelievo e una sola procedura analitica, un grande numero di malattie metaboliche ereditarie, compreso la fenilchetonuria, malattie per le quali la diagnosi precoce consente una terapia o comunque la presa in carico del paziente.

L'Assessore fa presente che esperienze a livello internazionale hanno dimostrato l'accuratezza diagnostica in termini di sensibilità e specificità di questa tecnologia, consentendo di ridurre il numero dei falsi positivi allo screening neonatale ed evitando costi aggiuntivi. Allo stesso tempo è in grado di ridurre il numero dei falsi negativi, sempre presenti nei programmi di screening.

L'Assessore evidenzia inoltre che numerose regioni in Italia hanno attivato programmi di screening neonatale esteso dimostrando un'incidenza di queste malattie ben superiore a quella definita da precedenti analisi epidemiologiche.

L'Assessore riferisce che, vista la particolare situazione geografica della nostra regione, assume particolare importanza la presa in carico del neonato malato da parte di strutture di diagnosi e follow-up in loco, evitando costi aggiuntivi per il trasferimento del neonato fuori regione.

L'Assessore ricorda che lo screening della fenilchetonuria viene eseguito per tutti i nuovi nati della Sardegna presso il Presidio Microcitemico della Azienda Sanitaria 8 di Cagliari che riceve i prelievi



dei neonati da tutti i Punti Nascita della regione. Inoltre gli esami di screening, come noto, non forniscono una diagnosi definitiva per cui nel neonato positivo è necessario il ricorso a procedure diagnostiche aggiuntive (esami di secondo livello) per confermare od escludere la diagnosi. Presso il Presidio Microcitemico vengono già eseguiti gli esami di II livello per la conferma diagnostica essendo disponibile la strumentazione analitica specifica.

L'Assessore informa che il programma di screening neonatale esteso con l'uso della spettrometria di massa tandem su tutti i nuovi nati del territorio regionale prevede la spesa di € 955.000 per un periodo di tre anni, definito in € 505.000 per il primo anno e in € 225.000 per ciascuno dei due anni successivi.

L'Assessore propone di estendere lo screening delle malattie metaboliche ereditarie dando l'avvio al programma in allegato presso il Presidio Microcitemico della Azienda Sanitaria 8 di Cagliari per tutti i nuovi nati della Sardegna e di assegnare all'Azienda 8 di Cagliari per l'attuazione di tale programma la somma di € 505.000,00 per il 2011, di € 225.000 per il 2012 e di € 225.000 per il 2013.

La relativa spesa complessivamente pari a € 955.000,00 farà carico sulla UPB S05.01.005, capitolo SC05.0117, cdr 00.12.01.03 di cui € 505.000 del Bilancio regionale 2011, € 225.000 sul Bilancio regionale 2012 e € 225.000 su quello del 2013.

La Giunta regionale, sentita e condivisa la proposta dell'Assessore dell'Igiene e Sanità e dell'Assistenza Sociale e considerato che il Direttore generale della Sanità ha espresso il parere di legittimità

DELIBERA

di approvare il programma regionale screening neonatale esteso delle malattie metaboliche ereditarie in allegato, parte integrante della presente deliberazione, per tutti i nuovi nati della Sardegna e di assegnare a tal fine all'Azienda 8 di Cagliari la somma di € 505.000 per il 2011 di € 225.000 per il 2012 e di € 225.000 per il 2013.

La relativa spesa complessivamente pari a € 955.000 sarà così ripartita:

- € 505.00 a carico della UPB S05.01.005, capitolo SC05.0117 cdr 00.12.01.03 del Bilancio Regionale 2011;
- € 225.000 a carico della UPB S05.01.005, capitolo SC05.0117 cdr 00.12.01.03 del Bilancio Regionale 2012;
- € 225.000 a carico della UPB S05.01.005, capitolo SC05.0117 cdr 00.12.01.03 del Bilancio Regionale 2013.



REGIONE AUTONOMA DELLA SARDEGNA

DELIBERAZIONE N.
DEL

Si prende atto e si conferma l'applicazione dei principi contenuti in premessa non richiamati espressamente nel dispositivo.

Il Direttore Generale

Gabriella Massidda

Il Vicepresidente

Giorgio La Spisa