



**REGIONE AUTONOMA DELLA SARDEGNA**

ASSESSORATO REGIONALE SANITA' E ASSISTENZA SOCIALE

Direzione Generale della Sanita'

Servizio Assistenza Ospedaliera ed Autorizzazioni e Accreditamenti delle strutture sanitarie e socio sanitarie

**Regione Autonoma della Sardegna**  
**Direzione Generale della Sanita'**  
**Prot n** Prot Uscita del 24/05/2011  
**nr 0012672**  
Classifica XV 2 1

Cagliari,



Ai Direttori Generali delle Aziende Sanitarie

LORO SEDI

e pc Al presidente dell'AIOP

SEDE

**Oggetto Programma regionale screening neonatale delle malattie metaboliche ereditarie D G R 16/12 del 29-03-2011**

Lo screening neonatale e regolamentato dal DPCM del 9 luglio 1999 che definisce l'obbligatorietà dello screening neonatale della fenilchetonuria. Con nota n 24410 del 25/11/2010, dello scrivente Assessorato, sono state fornite alle Aziende Sanitarie ed all'AIOP indicazioni sulle procedure da seguire in merito.

Numerose regioni in Italia, sulla base di consolidate esperienze internazionali, hanno attivato programmi di screening neonatale esteso delle malattie metaboliche ereditarie eseguito mediante la tecnologia della spettrometria di massa tandem. Questa metodica, che utilizza un unico prelievo e una sola procedura analitica, permette di diagnosticare numerose malattie metaboliche ereditarie per le quali la diagnosi precoce consente una terapia tempestiva in grado di cambiare radicalmente la prognosi.

In data 29/3/2011 la Giunta Regionale con Deliberazione n 16/12 ha approvato il programma di screening neonatale esteso delle malattie metaboliche ereditarie e a tal fine, sono state assegnate all'Azienda Sanitaria Locale n 8 di Cagliari, specifiche risorse aggiuntive per gli anni che vanno dal 2011 al 2013.

La realizzazione tecnica e la gestione operativa del programma regionale di screening neonatale delle malattie metaboliche ereditarie e affidato alla U.O. Malattie del Metabolismo e Screening Neonatale, Presidio



**REGIONE AUTONOMA DELLA SARDEGNA**

ASSessorato DELL'IGIENE SANITARIA E DELL'ASSISTENZA SOCIALE

Direzione Generale della Sanità

Servizio Assistenza Ospedaliera ed Autorizzazioni e Accreditamenti delle strutture sanitarie e socio sanitarie

Microcitemico della Azienda Sanitaria Locale n. 8 di Cagliari, ove viene già eseguito lo screening neonatale della fenilchetonuria per tutti i nuovi nati della Sardegna

Sono previsti percorsi di formazione/informazione per il personale sanitario e per i pediatri di famiglia al fine di rendere uniformi in tutta la regione le procedure operative e fornire adeguate informazioni per il rilascio del consenso informato da parte degli esercenti la potestà genitoriale, essendo quest'ultimo necessario per l'esecuzione dell'esame in quanto test di screening non obbligatori per legge

La ASL di Cagliari è invitata ad attivare tutte le procedure amministrative per garantire l'attuazione di quanto deliberato dalla Giunta Regionale e avrà cura di relazionare annualmente sull'attività svolta e sui risultati del programma

Il Direttore del Servizio  
Dott. Angelo Mulas

