

ORIGINALE



**AZIENDA OSPEDALIERO UNIVERSITARIA CONSORZIALE POLICLINICO  
BARI**

**DELIBERAZIONE DEL DIRETTORE GENERALE**

N. 0304 DEL 21 APR. 2017

OGGETTO: "Sistema" regionale screening neonatale e diagnosi precoce delle malattie metaboliche ereditarie. Attuazione Legge 19/8/2016, n. 167.

L'anno duemiladiciassette il giorno *ventuno* del mese di *Aprile* in Bari, nella sede dell'Azienda Ospedaliero Universitaria Consorziale Policlinico, alle ore *14.00*, con la continuazione, il Direttore Generale, Dott. Vitangelo Dattoli, assistito dal Direttore Amministrativo, Avv. Alessandro Delle Donne, e dal Direttore Sanitario, Dott. Maria Giustina D'Amelio, ha adottato la seguente

**DELIBERAZIONE**

**Visti:**

- la legge 19/8/2016, n. 167 *Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie;*
- il Decreto del Ministero della Salute 13/10/2016, *Disposizioni per l'avvio dello screening neonatale per la diagnosi precoce delle malattie metaboliche ereditarie;*

**Evidenziato che** le nuove disposizioni così innovano la materia:

- pongono a carico dei servizi sanitari regionali l'obbligo di assicurare a tutti i nuovi nati, in aggiunta agli screening neonatali già obbligatori e relativi all'ipotiroidismo congenito, alla fenilchetonuria e alla fibrosi cistica, la diagnosi neonatale di alcune malattie metaboliche ereditarie specificamente individuate e inseriscono detta prestazione nei Livelli Essenziali ed uniformi di Assistenza;
- forniscono alcune direttive basate sugli *standard* di riferimento nazionali ed internazionali sulle modalità di effettuazione degli screening, sulla conservazione dei campioni testati, sulla presa in carico e in cura dei pazienti risultati portatori o affetti, nonché sulla necessità di uniformare i protocolli diagnostico-terapeutici;
- suggeriscono accordi tra Regioni al fine di garantire standard qualitativi uniformi e di favorire l'uso efficace delle risorse e delle competenze disponibili nei laboratori e nei centri già attivi;
- definiscono un "Sistema" di screening articolato su livelli strutturali e operativi diversi, non necessariamente tutti presenti in un'unica regione in virtù del favore per le aggregazioni e gli accordi tra Regioni quale modello ordinario di gestione, ma ricondotti, *quanto ai meri aspetti di attuazione e di monitoraggio dell'organizzazione*, ad un unico coordinamento regionale, coincidente o, comunque, in rapporto con il coordinamento regionale delle malattie rare e con analoghe articolazioni organizzative nazionali;

- promuovono, attraverso iniziative delle istituzioni locali e delle aziende sanitarie, la formazione continua degli operatori per mantenere livelli di qualità degli screening adeguati in rapporto alle innovazioni tecnologiche e alle evidenze scientifiche;
- incoraggiano l'informazione della cittadinanza sull'importanza della diagnosi precoce, anche con l'ausilio delle associazioni e fondazioni del settore che rappresentano l'interesse collettivo ai bisogni di salute;

*Premesso che:*

- l'Azienda Ospedaliero Universitaria Consorziata Policlinico è sede del Centro Regionale Screening Neonatale, giuste deliberazione del Direttore Generale n. 1737 del 6/11/2015 e Deliberazione di Giunta Regionale n. 2484 del 30/12/2015, allocato presso l'Ospedale pediatrico Giovanni XXIII;
- il Centro è stato previsto e finanziato con uno specifico Progetto regionale articolato per fasi di sviluppo. La fase prodromica e sperimentale si è ormai conclusa sia per quanto attiene alla prova dell'organizzazione logistica e operativa dell'attività, quanto allo studio clinico-statistico dei parametri/cut-off di "normalità" dei dati di laboratorio in rapporto alla popolazione pugliese, con conseguente impostazione delle apparecchiature dedicate;
- attualmente, quindi, l'attività è consolidata e il Centro svolge regolarmente e per tutti i neonati della regione, oltre agli screening dell'ipotiroidismo congenito, della fenilchetonuria e della fibrosi cistica, lo screening di ciascuna delle malattie metaboliche incluse nell'elenco ministeriale;
- la diagnostica è eseguita con la metodica di spettrometria di massa-tandem consigliata dal regolamento ministeriale;
- il Laboratorio/Centro Regionale Screening Neonatale è stato dotato di personale appositamente selezionato adeguato per numero e peculiari competenze, a cui si è assicurata formazione specifica e continua sia attraverso programmi avanzati di studio e di aggiornamento che con l'affiancamento di esperti delle procedure analitiche e delle tecniche d'uso delle strumentazioni;
- nel predetto Laboratorio/Centro Regionale Screening Neonatale sono accentrate tutte le diagnosi di primo livello ed i *second-tier* test per la fenilchetonuria e per le malattie metaboliche. Tale approfondimento diagnostico si esegue su richiesta del Centro Clinico competente, Unità Operativa Complessa Malattie Metaboliche dell'Ospedale pediatrico Giovanni XXIII. Presso l'Unità Operativa Complessa Laboratorio di Genetica Medica, settore Laboratorio Fibrosi Cistica del Policlinico, si eseguono invece i *second-tier test*, indagini genetiche di biologia molecolare e test del Sudore, per la conferma diagnostica della positività per fibrosi cistica quando richiesti dal Centro Regionale Fibrosi Cistica che è Centro Clinico competente per questa patologia;
- i Centri Clinici di diagnosi e cura prendono in carico i pazienti portatori o affetti. Presso l'Azienda, oltre ai suddetti Centri Clinici sono presenti due Centri Clinici per l'ipotiroidismo congenito presso l'Unità Operativa Complessa Malattie Metaboliche e presso l'Unità Operativa Complessa Pediatria Generale e Specialistica;
- tutte le predette strutture sono collegate tra loro e con i Centri Nascita: è stata approntata un'organizzazione logistica dedicata che si avvale di specifico vettore per il trasporto dei campioni biologici dei neonati; sono stati affidati apparecchiature informatiche hardware e software in condivisione protetta cosicché tutte le strutture interessate possono avere accesso in tempo reale ad ogni utile dato anagrafico, anamnestico, di laboratorio e clinico del neonato;
- il Laboratorio/Centro Regionale Screening Neonatale condivide con i Centri Nascita anche Protocolli clinici e operativi dedicati, elaborati sulla scorta delle evidenze scientifiche e delle innovazioni tecnologiche più attuali e quindi correntemente aggiornamenti;
- alla presente deliberazione sono allegati a farne parte integrante e sostanziale i due protocolli operativi già elaborati nella prima fase dell'attività di screening e sottoposti a revisione;

- \* *Protocollo operativo per i Centri Nascita* formalmente adottato con la deliberazione del Direttore Generale n.1025 del 6/7/2016, versione aprile 2017;
- \* *Protocollo Operativo per il Centro Screening e per i Centri Clinici - Competenze e Responsabilità*, versione aprile 2017;

**Ritenuto**, pertanto:

- di dovere dare atto di tutto quanto sopra e cioè che:
  - il Progetto Regionale per l'avvio dello screening neonatale esteso alle malattie metaboliche ereditarie affidato dalla Regione Puglia all'Azienda Ospedaliera Consorziata Policlinico si è concluso. L'attività è consolidata sia sotto l'aspetto del possesso delle conoscenze e competenze clinico-diagnostiche specifiche che sotto il profilo organizzativo;
  - l'Azienda Ospedaliera Universitaria Consorziata Policlinico di Bari ha adempiuto a tutte le disposizioni della Legge 19/8/2016, n. 167 e del Decreto del Ministero della Salute 13/10/2016 per quanto attiene alle procedure di propria competenza inerenti all'allestimento del "Sistema" regionale di screening neonatale che risulta, attualmente, articolato in diverse strutture, tutte appartenenti all'Azienda medesima:
    - Laboratorio/Centro Regionale Screening Neonatale strutturato come unità operativa autonoma e dotato di apparecchiature di spettrometria di *massa-tandem* per la diagnosi delle malattie metaboliche ereditarie;
    - Laboratori per l'esecuzione dei *second-tier test* ovvero delle indagini di conferma diagnostica;
    - Centri Clinici per la presa in carico e la cura dei neonati risultati portatori o affetti;
- di dover adottare la versione aggiornata all'aprile 2017 dei due protocolli *Protocollo operativo per i Centri Nascita*, già adottato con la deliberazione del Direttore Generale n.1025 del 6/7/2016, e *Protocollo Operativo per il Centro Screening e per i Centri Clinici - Competenze e Responsabilità*, allegati al presente provvedimento a farne parte integrante e sostanziale;

Acquisiti i pareri entrambi favorevoli del Direttore Sanitario e del Direttore Amministrativo;

#### **DELIBERA**

- 1) di ritenere la premessa integralmente riportata e trascritta nel presente dispositivo;
- 2) di dare atto che:
  - il Progetto Regionale per l'avvio dello screening neonatale allargato alle malattie metaboliche ereditarie affidato dalla Regione Puglia all'Azienda Ospedaliera Consorziata Policlinico si è concluso. L'attività è consolidata sia sotto l'aspetto del possesso delle conoscenze e competenze clinico-diagnostiche specifiche che sotto il profilo organizzativo;
  - l'Azienda Ospedaliera Universitaria Consorziata Policlinico di Bari ha adempiuto a tutte le disposizioni della Legge 19/8/2016, n. 167 *Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie* e del Decreto del Ministero della Salute 13/10/2016, *Disposizioni per l'avvio dello screening neonatale per la diagnosi precoce delle malattie metaboliche ereditarie*, per quanto attiene alle procedure di propria competenza inerenti all'allestimento del "Sistema" regionale di screening;
  - tale "Sistema" risulta, attualmente, articolato in diverse strutture, tutte appartenenti all'Azienda medesima;

- Laboratorio/Centro Regionale Screening Neonatale strutturato come unità operativa autonoma e dotato di apparecchiature di spettrometria di *massa-tandem* per la diagnosi delle malattie metaboliche ereditarie;
  - Laboratori per l'esecuzione dei *second-tier test* ovvero delle indagini di conferma diagnostica;
  - Centri Clinici per la presa in carico e la cura dei neonati risultati portatori o affetti;
- 3) di adottare la versione aggiornata ad aprile 2017 dei due protocolli *Protocollo operativo per i Centri Nascita*, già adottato con la deliberazione del Direttore Generale n.1025 del 6/7/2016, e *Protocollo Operativo per il Centro Screening e per i Centri Clinici - Competenze e Responsabilità*, allegati al presente provvedimento a farne parte integrante e sostanziale;
- 4) di pubblicare il presente provvedimento come per legge e di trasmetterlo, per gli adempimenti di competenza, al Collegio Sindacale e alla Regione Puglia, Assessorato alle Politiche della Salute, Sezione Programmazione Assistenza Ospedaliera e Specialistica.

Il dirigente amministrativo  
Dott. Maria De Fazio

IL DIRETTORE AMMINISTRATIVO  
Avv. Alessandro delle Donne

IL DIRETTORE SANITARIO  
Dott. Maria Giustina D'Amelio

IL DIRETTORE GENERALE  
Dott. Vitangelo Dattoli

Si attesta che la presente determinazione è pubblicata all'Albo Informatico sul sito web [www.sanita.puglia.it](http://www.sanita.puglia.it) Portale della Salute (sezione "Policlinico di Bari - Ospedale Giovanni XXIII"), dal

21 APR. 2017

U.O. Affari Generali  
Il Collaboratore Amministrativo Esperto  
Dott. Raffaella Castellaneta