

Decreto Presidenziale del 9/7/1999

(G.U. n° 170 del 22 luglio 1999)

Atto di indirizzo e coordinamento alle regioni ed alle province autonome di Trento e Bolzano in materia di accertamenti utili alla diagnosi precoce delle malformazioni e di obbligatorietà del controllo per l'individuazione ed il tempestivo trattamento dell'ipotiroidismo congenito, della fenilchetonuria e della fibrosi cistica.

IL PRESIDENTE DEL CONSIGLIO DEI MINISTRI

Visto l'art. 5, comma primo, della legge 23 dicembre 1978, n. 833;
Visto l'art. 2, comma 3, lettera d) della legge 23 agosto 1988, n. 400;
Visto l'art. 6, comma 2, lettera g) della legge 5 febbraio 1992, n. 104;
Visto l'art. 2 della legge 23 dicembre 1993, n. 548;
Visto l'art. 8 della legge 15 marzo 1997, n. 59;
Visto il parere espresso dall'Istituto Superiore di Sanità in data 10 aprile 1995;
Visto il parere espresso dal Consiglio superiore di sanità nella seduta del 15 novembre 1995;
Vista l'intesa espressa nella seduta del 7 maggio 1998 dalla Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano;

Consultate le province autonome di Trento e di Bolzano, ai sensi dell'art. 3, comma 3, del decreto legislativo 16 marzo 1992, n. 266;

Vista la deliberazione del Consiglio dei Ministri, adottata nella riunione del 16 giugno 1999;

Su proposta del Ministro della Sanità;

Decreta:

E' approvato il seguente atto di indirizzo e coordinamento alle regioni ed alle province autonome di Trento e di Bolzano in materia di accertamenti utili alla diagnosi precoce delle malformazioni e di obbligatorietà del controllo per l'individuazione ed il tempestivo trattamento dell'ipotiroidismo congenito, della fenilchetonuria e della fibrosi cistica. Nel territorio delle province autonome di Trento e di Bolzano il presente atto di indirizzo e coordinamento è applicato nel rispetto delle disposizioni dello statuto di autonomia speciale e delle relative norme di attuazione.

Art. 1

Accertamenti per la diagnosi precoce delle malformazioni

1. I neonati sono sottoposti a visita medica da parte del pediatra o del neonatologo allo scopo di accertare eventuali malformazioni e di identificare soggetti a rischio di difetti dello sviluppo, che dovranno essere seguiti con maggiore attenzione, nei mesi successivi alla nascita, in idonee strutture.
2. La visita medica deve essere eseguita, per i nati vivi, entro le prime ore dalla nascita e ripetuta prima della dimissione. Per i nati morti devono essere eseguiti gli esami autoptici, gli accertamenti anamnestici previsti nella visita medica e, qualora ritenuti necessari, gli esami strumentali e l'esecuzione di fotografie. La visita medica comprende l'anamnesi familiare per difetti congeniti e l'anamnesi materne, l'anamnesi del travaglio di parto e dei primi momenti di adattamento alla vita extrauterina, l'esame obiettivo dettagliato. L'esito degli accertamenti anamnestici, obiettivi e strumentali, anche in caso di risultato negativo deve essere registrato nella cartella neonatale di tutti i nati, vivi o morti.
3. In caso di sospetto di difetti congeniti o patologia malformativa, formulato dal pediatra o dal neonatologo, il neonato viene inviato, per ulteriori indagini, ai centri di riferimento individuati dalle regioni e dalle province autonome di Trento e di Bolzano nella struttura ospedaliera che comprende:
centri specialistici con competenze di genetica medica;
centri specialistici per indagini strumentali di specifici organi e apparati (cuore, rene, apparato locomotore, sistema nervoso, apparato visivo, apparato uditivo, etc.).
4. Le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, con il contributo dell'Osservatorio epidemiologico territoriale, attuano programmi di ricerca epidemiologica sulle malformazioni congenite, afferendo a specifici registri regionali, interregionali e delle province autonome; i relativi dati confluiscono in un registro nazionale sulle malformazioni congenite, tenuto presso l'Istituto Superiore di Sanità.

Art. 2

Controllo per l'individuazione e per il trattamento dell'ipotiroidismo congenito e della fenilchetonuria

1. Al fine di individuare precocemente e di trattare tempestivamente l'ipotiroidismo congenito e la fenilchetonuria nell'intero territorio nazionale, i nuovi nati sono sottoposti ad apposito controllo, obbligatorio e gratuito.
2. Il prelievo di sangue necessario alla diagnosi precoce dell'ipotiroidismo congenito e della fenilchetonuria deve essere eseguito, dal terzo al quinto giorno dalla nascita, da un sanitario della struttura pubblica o privata in cui avviene il parto e, in caso di parto a domicilio, dal medico o dall'ostetrica che hanno assistito al parto. Qualora la degenza del neonato in struttura pubblica o privata abbia termine prima del terzo giorno dalla nascita il prelievo è effettuato all'atto della dimissione; è, comunque, garantita l'offerta attiva della ripetizione dello stesso entro il quinto giorno.
3. Il campione di sangue deve essere raccolto su apposito cartoncino; il sanitario o la struttura che hanno effettuato il prelievo sono tenuti a provvedere all'invio del campione al Centro di screening entro le 48 ore successive al prelievo stesso. Il cartoncino, firmato dal sanitario o dal responsabile della struttura in cui è stato effettuato il prelievo, deve contenere, oltre alle generalità del neonato, l'età gestazionale nonché il nome, il cognome, l'indirizzo, il numero di telefono di chi esercita la potestà parentale o la tutela del neonato.
4. In caso di sospetta patologia il risultato è immediatamente comunicato, secondo la procedura individuata dalla

- regione, a chi esercita la potestà parentale o la tutela del neonato e alla struttura che ha eseguito il prelievo per i successivi accertamenti diagnostici.
5. Qualora la diagnosi biochimica risulti confermata, questa è immediatamente comunicata, secondo la procedura individuata dalla Regione, a chi esercita la potestà parentale o la tutela del neonato ed alla struttura che ha eseguito il prelievo, al fine di garantire il tempestivo trattamento terapeutico presso il Centro di cura e controllo. In caso di esito negativo il Centro di screening assicura la periodica comunicazione dei risultati degli accertamenti effettuati alla struttura che ha eseguito il prelievo.
 6. L'individuazione dei Centri di screening e dei Centri di cura e controllo a cui indirizzare i pazienti per il trattamento è effettuata dalla regione e dalle province autonome di Trento e di Bolzano. Allo scopo di garantire efficacia ed economicità si raccomanda la presenza o l'istituzione di un centro di screening per non meno di 60.000 nuovi nati, istituendo quindi Centri interregionali o interprovinciali per le regioni e le province autonome con natalità limitata. I Centri di cura e controllo devono essere individuati, preferibilmente, nell'ambito del territorio regionale e delle province autonome.
 7. A fini di programmazione sanitaria, i Centri di screening ed i Centri di cura e controllo sono tenuti a comunicare i dati epidemiologici e le informazioni relative all'attività svolta alla regione o alla provincia autonoma, presso cui deve essere istituito un registro regionale o interregionale, ed all'Istituto Superiore di Sanità ove devono confluire i dati in apposito registro nazionale.

Art. 3

Controllo per l'individuazione ed il trattamento della fibrosi cistica

1. L'individuazione di portatori asintomatici in famiglie con almeno un componente affetto da fibrosi cistica, viene effettuata attraverso la consulenza genetica presso il centro di riferimento, regionale o delle province autonome, competente.
2. Qualora la sorveglianza di questa patologia, secondo la programmazione regionale, comprenda interventi di screening neonatale che presentino ancora carattere sperimentale, questi verranno eseguiti sotto il controllo del centro di riferimento, regionale e delle province autonome, competente.
3. In caso di sospetto o di diagnosi accertata, il paziente viene inviato al centro di riferimento, regionale o delle province autonome, competente.
4. Si raccomanda la promozione di campagne di informazione ed educazione sanitaria rivolte alla popolazione e agli operatori sanitari per una diffusa sensibilizzazione sulla patologia in questione.