



STRUMENTI *di riferimento* 19|S2

**Screening neonatale esteso in Italia:
stato dell'arte al 30 settembre 2018**

D. Taruscio, Y. Kodra, A.M.V. Amicosante, G. Bacco, S. Battilomo,
A. Burlina, M.G. Privitera, G. La Marca, A. Leonardi, F. Salvatore,
A. Segato, M. Vaccarotto, A. Del Favero

**Screening neonatale esteso in Italia:
stato dell'arte al 30 settembre 2018**

Domenica Taruscio (a), Yllka Kodra (a),
Anna Maria Vincenza Amicosante (b), Graziano Bacco (c),
Serena Battilomo (d), Alberto Burlina (e), Maria Grazia Privitera (d),
Giancarlo La Marca (g), Alida Leonardi (h), Francesco Salvatore (i, l),
Alessandro Segato (m), Manuela Vaccarotto (n), Angelo Del Favero (h)

(a) Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

(b) Ufficio HTA: innovazione e sviluppo a supporto delle Regioni,

Agenzia Nazionale per i Servizi Sanitari Regionali, Roma

(c) Cometa Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus, Padova

(d) Direzione generale prevenzione sanitaria, Ministero della Salute, Roma

*(e) Unità Operativa Complessa Malattie Metaboliche Ereditarie
e Centro Interregionale Screening Neonatale Esteso, Azienda Ospedaliera di Padova, Padova*

*(g) Dipartimento di Scienze Biomediche, Sperimentali e Cliniche,
Università degli studi di Firenze, Firenze*

(h) già Direzione Generale, Istituto Superiore di Sanità, Roma

(i) CEINGE Biotecnologie Avanzate, Napoli

(l) Dipartimento di Medicina Molecolare e Biotecnologie Mediche, Università Federico II, Napoli

(m) Associazione Immunodeficienze Primitive, Brescia

(n) Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus, Padova

Istituto Superiore di Sanità

Screening neonatale esteso in Italia: stato dell'arte al 30 settembre 2018.

Domenica Taruscio, Yllka Kodra, Anna Maria Vincenza Amicosante, Graziano Bacco, Serena Battilomo, Alberto Burlina, Maria Grazia Privitera, Giancarlo La Marca, Alida Leonardi, Francesco Salvatore, Alessandro Segato, Manuela Vaccarotto, Angelo Del Favero
2019, 56 p. (Strumenti di riferimento 19/S2)

Questo volume riporta il monitoraggio dello stato di attuazione della Legge 167/2016 e del DM 13 ottobre 2016 sullo Screening Neonatale Esteso (SNE) in Italia. Viene descritto lo stato dell'arte dei singoli programmi regionali SNE al 30/9/2018. Venti Regioni/Province Autonome hanno avviato il programma SNE (solo in Calabria è ancora in fase di attivazione). In quasi tutte le Regioni/PA il sistema di screening copre l'intero panel delle malattie metaboliche del DM 13 ottobre 2016. Questo volume documenta l'impegno nelle Regioni nel recepire e rendere operativi i mandati normativi, ed è necessario continuare nel rafforzamento di ulteriori sinergie tra i vari portatori di interesse: Istituzioni centrali, Regioni, centri clinici, associazioni di pazienti e famiglie e società scientifiche.

Parole chiave: Screening Neonatale Esteso; Malattie metaboliche ereditarie

Istituto Superiore di Sanità

Extended Neonatal Screening in Italy: state of art up to September 30, 2018.

Domenica Taruscio, Yllka Kodra, Anna Maria Vincenza Amicosante, Graziano Bacco, Serena Battilomo, Alberto Burlina, Maria Grazia Privitera, Giancarlo La Marca, Alida Leonardi, Francesco Salvatore, Alessandro Segato, Manuela Vaccarotto, Angelo Del Favero
2019, 56 p. (Strumenti di riferimento 19/S2) (in Italian)

This volume reports the implementation status of the Law 167/2016 and of the Ministerial Decree 13th October 2016 on Extended Neonatal Screening (SNE) in Italy. The state of the art of the each regional SNE programs at 30th September, 2018 is described. Twenty Regions/Autonomous Provinces have implemented the screening program (only in Calabria it is still in the activation phase). In almost all the Regions/Autonomous Provinces, the screening system covers the entire metabolic diseases panel included in the Ministerial Decree 13th October 2016. This volume reveals the commitment of the Regions in implementing the regulatory mandates and the importance of strengthening synergies among different stakeholders: Central institutions, Regions, clinical centres, patient/families associations and scientific societies.

Key words: Extended Neonatal Screening; Inherited metabolic disorders

La responsabilità dei dati inclusi nelle schede descrittive dei Sistemi Regionali Screening Neonatale Esteso è da attribuirsi ai compilatori, responsabili, e/o referenti dei singoli sistemi regionali SNE.

Il rapporto è disponibile online dal sito di questo Istituto: www.iss.it.

Citare questo documento come segue:

Taruscio D, Kodra Y, Amicosante AMV, Bacco G, Battilomo S, Burlina A, Privitera MG, La Marca G, Leonardi A, Salvatore F, Segato A, Vaccarotto M, Del Favero A. *Screening neonatale esteso in Italia: stato dell'arte al 30 settembre 2018*. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2019. (Strumenti di riferimento 19/S2).

Legale rappresentante dell'Istituto Superiore di Sanità: *Silvio Brusaferrò*

Registro della Stampa - Tribunale di Roma scritto al n. 475/1988 (cartaceo) e al n. 117/2014 (online)

Direttore responsabile della serie: *Paola De Castro*

Redazione: *Sandra Salinetti*

La responsabilità dei dati scientifici e tecnici è dei singoli autori o curatori.

© 2019 Istituto Superiore di Sanità (Viale Regina Elena, 299 - 00161 Roma)



INDICE

Screening neonatale esteso in Italia e supporto normativo	1
Indagine di aggiornamento: metodi e risultati	3
Bibliografia	8
Schede descrittive sintetiche dei sistemi regionali di screening neonatale esteso con informazioni aggiornate al 30 settembre 2018	9
Abruzzo	11
Basilicata	13
Calabria	15
Campania	16
Emilia-Romagna	18
Friuli Venezia Giulia	21
Lazio	23
Liguria	25
Lombardia	28
Marche	31
Molise	33
PA Bolzano	35
PA Trento	37
Piemonte e Valle d'Aosta	39
Puglia	42
Sardegna	44
Sicilia	46
Toscana	48
Umbria	50
Veneto	53

SCREENING NEONATALE ESTESO IN ITALIA E SUPPORTO NORMATIVO

Le Malattie Metaboliche Ereditarie (MME), denominate anche errori congeniti del metabolismo, costituiscono una categoria importante di malattie genetiche rare, causate dall'alterato funzionamento di una specifica via metabolica. Esse rappresentano un gruppo eterogeneo di oltre 1000 diverse patologie (1) che, prese singolarmente, sono rare ma nel loro insieme presentano un'incidenza cumulativa che varia da 1 su 500 a 1 su 4.000 nati vivi (2).

La precocità della diagnosi può avere un ruolo determinante nell'efficacia del trattamento, al fine di evitare i danni clinici conseguenti alla malattia o al suo aggravamento, e può essere garantita attraverso lo Screening Neonatale Esteso (SNE). Il test per lo SNE identifica i neonati a rischio per specifiche malattie congenite del metabolismo. Si tratta, pertanto di un "test di screening" predittivo che costituisce il momento iniziale di un percorso diagnostico il quale, proseguendo con l'esecuzione del "test di conferma" (biochimico, enzimatico e/o molecolare), consente la formulazione di una diagnosi certa.

In Italia il sistema sullo SNE per la prevenzione, diagnosi precoce e cura delle MME è regolamentato da due atti normativi nazionali:

- Legge 19 agosto 2016, n. 167 - *Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie* (3);
- DM 13 ottobre 2016 - *Disposizioni per l'avvio dello screening neonatale per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie* (4).

Grazie alla Legge 167/2016, il sistema SNE passa dalla fase sperimentale a regime, prevedendo e finanziando lo SNE su tutto il territorio nazionale con le modalità fissate dal DM 13 ottobre 2016. Infatti, con l'entrata in vigore del Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri che aggiorna i LEA (Livelli Essenziali di Assistenza) cessa la sperimentazione dello SNE, si garantisce il suo inserimento nei LEA, rendendo in tal modo obbligatoria la sua offerta a tutti i nati presenti nel territorio nazionale (5). Con la Delibera n. 41/2017 del Comitato Interministeriale per la Programmazione Economica (CIPE), pubblicata in *Gazzetta Ufficiale* n. 150 del 29 giugno 2017, il Fondo Sanitario Nazionale assegna alle Regioni, per gli anni 2014, 2015 e 2016, un importo complessivo di 25.000.000 di euro destinato al finanziamento dello screening neonatale. Inoltre con l'Intesa della Conferenza Stato Regioni (CSR) della seduta del 26 ottobre 2017 (Rep. Atti n. 184/CSR) è stata approvata la proposta di riparto tra le Regioni delle disponibilità finanziarie per il Servizio Sanitario Nazionale (SSN) per l'anno 2017 che include anche i fondi per lo SNE, come previsto dalla Legge 167/2016. Si sottolinea che tali risorse finanziarie devono essere finalizzate all'ottimizzazione ed implementazione dei singoli sistemi relativi allo screening regionale neonatale esteso secondo quanto previsto dalla legge.

L'introduzione della nuova normativa necessita l'implementazione di un sistema di monitoraggio che permetta di raccogliere informazioni in maniera standardizzata, di costruire indicatori (di processo, di *output* e di *outcome*) e di proporre standard di riferimento al fine di valutare gli esiti dell'intervento. A questo scopo, con decreto del Direttore Generale

dell'Istituto Superiore di Sanità (ISS) n. 33 del 9 marzo 2017, è stato istituito il Centro di Coordinamento sugli Screening Neonatali (CCSN) ai sensi dell'art. 3 della Legge 167/2016. Uno dei compiti attribuiti al CCSN è il monitoraggio e la promozione della massima uniformità di applicazione degli screening neonatali sul territorio nazionale. A tal fine, il CCSN ha condotto una prima indagine conoscitiva con l'obiettivo di descrivere lo stato di attuazione al 30 giugno 2017, in ciascuna Regione/Provincia Autonoma (PA), dei programmi di SNE alla luce della normativa di riferimento (6).

Questo rapporto vuole aggiornare lo stato di attuazione dei singoli sistemi regionali SNE con la metodica di spettrometria di massa tandem (*Mass Spectrometry-Mass Spectrometry*, MS-MS) ed evidenziare le caratteristiche salienti dei cambiamenti messi in atto al 30 settembre 2018.

INDAGINE DI AGGIORNAMENTO: METODI E RISULTATI

Il primo report di monitoraggio sullo stato di attuazione della legge 167/2016 e del DM 13 ottobre 2016 sullo SNE in Italia (6), a cura del CCSN, descrive lo stato di attuazione al 30 giugno 2017, in ciascuna Regione/Provincia Autonoma (PA), dei programmi di SNE alla luce della normativa di riferimento.

Questo volume illustra i risultati dell'indagine conoscitiva che è stata realizzata sottoponendo un questionario, appositamente elaborato dal CCSN, alla Direzione Regionale Salute e Politiche Sociali di ogni Regione/PA.

Oltre a descrivere ed evidenziare le caratteristiche, formali e sostanziali, del sistema SNE che si sta delineando sul territorio nazionale, per ogni Regione e PA italiana è stata redatta una scheda sintetica contenente le principali caratteristiche del Sistema regionale SNE.

Sulla scia del suddetto report di monitoraggio, questo documento ha l'obiettivo di fornire un aggiornamento su come sta evolvendo il sistema di SNE nelle Regione/PA, documentando i cambiamenti segnalati dalla Regione/PA al 30 settembre 2018.

A tal fine, quindi il CCSN ha condotto una nuova indagine conoscitiva con l'obiettivo di cogliere ed evidenziare le nuove azioni e/o strategie intraprese a livello regionale e le conseguenti principali caratteristiche dell'evoluzione dei singoli regionale Sistema Regionale SNE fra il 30 giugno 2017 e il 30 settembre 2018.

Lo strumento, adottato per la valutazione di questi aspetti, è stato un questionario sintetico che ha indagato, in linea generale, le stesse macro aree tematiche considerate nell'indagine precedente.

In particolare, alle singole Regioni/PA, è stato richiesto di indicare e descrivere l'eventuale variazione al 30 settembre 2018 (rispetto al 30 giugno 2017) su:

1. Responsabile del Sistema Regionale SNE (persona che ha la responsabilità legale del Sistema regionale SNE a livello regionale);
2. Referente del Sistema Regionale SNE (persona che coordina operativamente le attività del Sistema regionale SNE a livello regionale);
3. Atti amministrativi specifici per il Sistema Regionale SNE;
4. Articolazione regionale del Sistema SNE ossia la presenza di: Laboratorio di screening neonatale dotato di tecnologia di spettrometria di massa tandem (MS-MS); Laboratorio per il test di conferma diagnostica (biochimica e genetica); centro clinico; coordinamento regionale;
5. Malattie metaboliche ereditarie da sottoporre a SNE;
6. Raccolta, invio e conservazione dello spot ematico;
7. Archivio per la raccolta sistematica dei dati;
8. Informativa;
9. Formazione, informazione ed empowerment;
10. Livello attuale di copertura dello SNE.

Alla fine del questionario il compilatore aveva a disposizione un riquadro, a libera compilazione, in cui poter inserire eventuali ulteriori informazioni pertinenti il Sistema Regionale SNE, non altrimenti evidenziabili.

Il questionario è stato inviato a fine settembre 2018 e, come richiesto, alla fine di ottobre 2018 tutte le Regioni/PA hanno restituito il questionario di aggiornamento compilato in ogni sua parte.

I questionari pervenuti sono stati analizzati con un approccio descrittivo, focalizzando l'attenzione alle modifiche che sono state apportate nei singoli Sistemi Regionali SNE nel 2018 rispetto al 2017.

Fra gli aspetti indagati nel presente aggiornamento, tutte le Regioni, eccetto Calabria e Puglia, hanno indicato nel questionario almeno una variazione.

Complessivamente, al 30 settembre 2018, sono 20 le Regioni/PA che hanno attivato i sistemi SNE.

In particolare, durante il 2018 anche Abruzzo e Basilicata hanno avviato i programmi SNE e nella Figura 1 è illustrato l'arco temporale in cui le Regioni/PA hanno avviato i rispettivi Sistemi Regionali SNE.

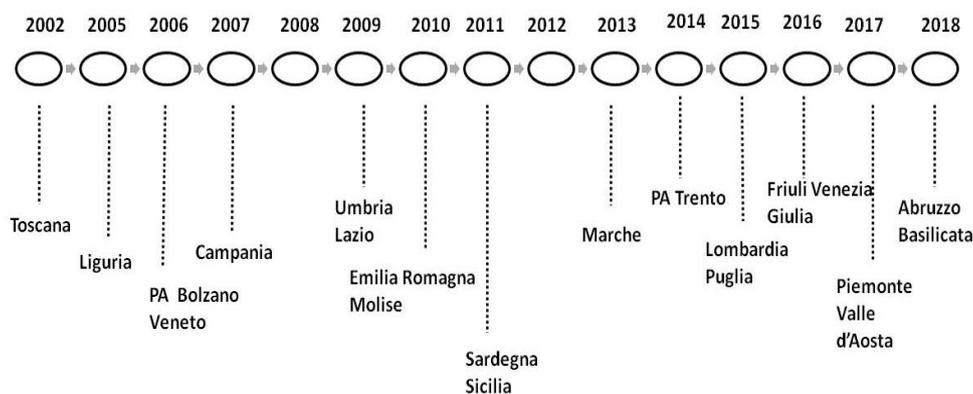


Figura 1. Avvio del sistema SNE nelle Regioni/PA

Le Regioni Basilicata, Friuli Venezia Giulia, Molise, Umbria e Valle d'Aosta e le PA Bolzano e PA Trento hanno attivo il sistema SNE in convenzione con altre Regioni (Figura 2).

Nel 2018, la Regione Basilicata ha formalizzato la convenzione con la Regione Puglia per una gestione più efficiente del sistema screening, ottimizzando l'utilizzo delle risorse e delle competenze disponibili.

Al 30 settembre 2018 sono stati individuati dei nuovi responsabili e/o nuovi referenti in 11 Regioni/PA (Figura 3).

Inoltre, 10 Regioni hanno emanato nuovi atti amministrativi specifici per il Sistema Regionale SNE (Abruzzo, Basilicata, Campania, Emilia Romagna, Lazio, Lombardia, Piemonte, Valle d'Aosta, Toscana e Veneto).

Nella Tabella 1 sono elencate le sei Regioni che hanno rivisto l'articolazione regionale del Sistema SNE, attivando o ridefinendo alcuni dei centri di riferimento dell'organizzazione regionale.

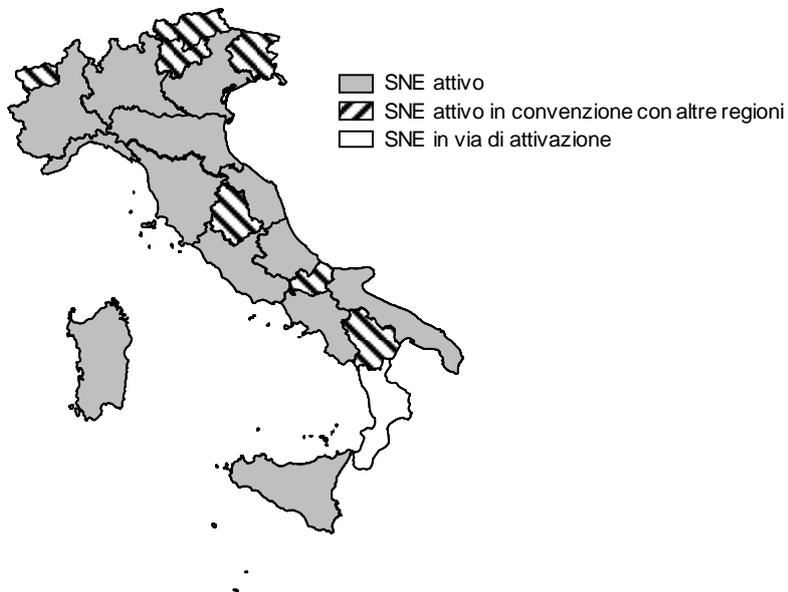


Figura 2. Stato di attuazione del Sistema Regionale SNE (settembre 2018)

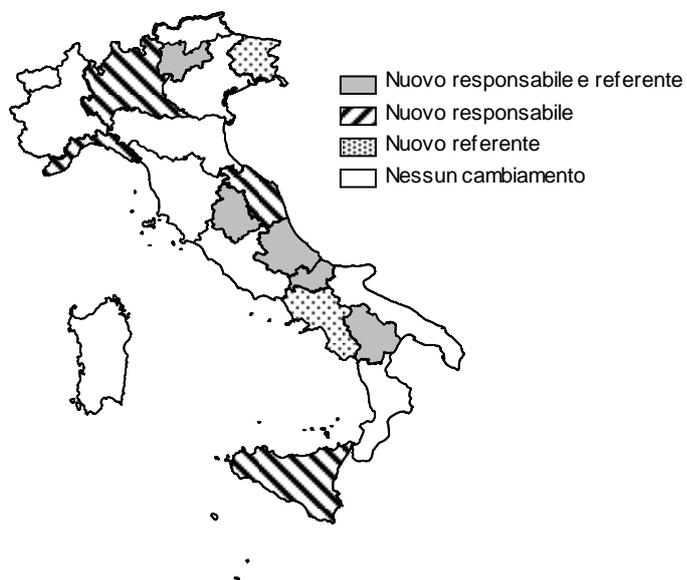


Figura 3. Nuovi responsabili e/o nuovi referenti dei programmi di screening regionali (settembre 2018)

Tabella 1. Regioni che hanno aggiornato l'articolazione regionale del Sistema SNE (giugno 2017-settembre 2018)

Regione	Laboratorio regionale MS-MS (incluso il second-tier test)	Laboratorio regionale test di conferma		Centro clinico regionale	Coordinamento regionale del sistema di screening
		diagnostica biochimica	diagnostica genetica		
Abruzzo	Amplificazione di attività in un laboratorio regionale già esistente	-	Attivato nuovo laboratorio regionale	Attivato in collaborazione con il centro clinico extraregionale	Attivato nuovo centro di coordinamento regionale
Basilicata	Attivato con riferimento ad un laboratorio extraregionale	Attivato con riferimento ad un laboratorio extraregionale	Attivato con riferimento ad un laboratorio extraregionale	Attivato nuovo centro clinico regionale	Attivato nuovo centro di coordinamento regionale
Lazio	-	-	-	-	Attivato nuovo centro di coordinamento regionale
Lombardia	-	-	-	-	Ridisegnazione del Centro di coordinamento
Molise	-	-	-	Attivato con riferimento ad un centro clinico extraregionale	-

Ricordando che il Sistema regionale SNE in Calabria è in via di attivazione, delle altre Regioni/PA, che hanno avviato il sistema, quasi tutte coprono l'intero pannello delle malattie metaboliche previste nel DM 13 ottobre 2016. In particolare, nella Tabella 2 sono riportate le Regioni che hanno comunicato uno scostamento dal suddetto pannello.

Le Regioni Basilicata, Campania, Lazio, Lombardia, Molise, Piemonte e Valle d'Aosta hanno comunicato di aver implementato delle nuove procedure per la raccolta, invio e conservazione dello spot.

Mentre l'archivio per la raccolta dati del Sistema Regionale SNE è stato ridisegnato in Campania, Friuli Venezia Giulia, Lazio e Lombardia.

Per quanto riguarda il livello di copertura dello SNE le Regioni Abruzzo e Basilicata (avendo avviato il sistema SNE nel corso del 2018) hanno dichiarato un livello di copertura pari a zero, mentre le altre Regioni hanno dichiarato livelli di copertura alti che variano dal 98,3% al 100% dei nati vivi.

Nelle Regioni Abruzzo, Campania, Friuli Venezia Giulia, Lombardia, PA Bolzano e Toscana sono state realizzate nuove informative per rendere i genitori consapevoli delle finalità dello SNE. Contestualmente, sono state avviate anche nuove iniziative dedicate alla formazione, informazione ed empowerment di professionisti, genitori e cittadinanza (Abruzzo, Campania, Emilia-Romagna, Friuli Venezia Giulia, Lazio, Marche, Piemonte, Valle d'Aosta, Toscana, Veneto).

Tabella 2. Pannello malattie metaboliche ereditarie screenate e procedure di raccolta/invio/conservazione dello spot ematico

Regione	Lista delle malattie metaboliche ereditarie da sottoporre a SNE	Procedure di raccolta, invio e conservazione dello spot ematico
Abruzzo	Copertura totale patologie SNE incluse galattosemia e biotinidasi	Le procedure operative esistenti sono state integrate e modificate con le disposizioni relative allo SNE
Basilicata	Copertura totale patologie SNE	Nuove procedure
Campania	Copertura totale patologie SNE eccetto biotinidasi e galattosemia ancora in via di sperimentazione	Nuove procedure
Lazio	Copertura totale patologie SNE eccetto biotinidasi ancora in fase pilota	Nuove procedure
Lombardia	Attivati i programmi per galattosemia e biotinidasi	Nuove procedure
Molise	-	Nuove procedure di invio campioni
Piemonte e Valle d'Aosta	-	Nuove procedure sulla reperibilità per attività (6/7 giorni)
Sardegna	Copertura totale patologie SNE escluso galattosemia	-
Toscana	Copertura totale patologie SNE e attivati i programmi per altre patologie non presenti nel panel: lisosomiali (malattie di Pompe, Fabry e Mucopolisaccaridosi I) e immunodeficienze (SCID)	-
Veneto	Attivi programmi per altre malattie non incluse nel panel di cui al DM 13.10.2016	

Nella successiva sezione sono riportate le schede sintetiche regionali che descrivono lo stato dell'arte dei rispettivi sistemi SNE, aggiornate al 30 settembre 2018.

In conclusione, in Italia lo SNE per la prevenzione, diagnosi precoce e cura delle MME, grazie alla Legge 167/2016 e al DM 13 ottobre 2016, è passato da una fase sperimentale ad una fase di obbligatorietà di offerta su tutti i nuovi nati del territorio nazionale. Uno dei compiti attribuiti al CCSN (art. 3 legge 167/2016) è monitorare e promuovere la massima uniformità di applicazione degli screening neonatali in Italia.

A questo scopo, il CCSN, in collaborazione con le Regioni/PA, ha prodotto due Rapporti di monitoraggio sullo stato di attuazione della normativa: il primo pubblicato nel 2018 (6) e questo secondo report di aggiornamento che riporta i risultati al 30/9/2018. In entrambi i documenti si evince l'impegno delle Regioni nel recepire e rendere operativi i mandati normativi. Al fine di giungere ad una completa attuazione della normativa, si auspica la continua collaborazione fra tutte le parti interessate.

BIBLIOGRAFIA

1. Ferreira CR, van Karnebeek CDM, Vockley J, Blau N. A proposed nosology of inborn errors of metabolism. *Genet Med* 2019;21(1):102-106.
2. Park KJ, Park S, Lee E, Park JH, Park JH, Park HD, Lee SY, Kim JW. A population-based genomic study of inherited metabolic diseases detected through newborn screening. *Ann Lab Med* 2016;36(6):561-72.
3. Italia. Legge 19 agosto 2016 n.167. Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie. *Gazzetta Ufficiale Serie Generale* n. 203 del 31 agosto 2016
4. Ministero della Salute. DM del 13 ottobre 2016. Disposizioni per l'avvio dello screening neonatale per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie. *Gazzetta Ufficiale Serie Generale* n. 267, del 15 novembre 2016.
5. Italia. Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri (DPCM) del 12 gennaio 2017 che aggiorna i LEA. *Gazzetta Ufficiale Serie Generale* n.65 del 18 marzo 2017 - Suppl. Ordinario n. 15.
6. Taruscio D, Kodra K, Amicosante AMV, Bacco G, Battilomo S, Burlina A, Conti S, La Marca G, Minelli G, Leonardi A, Salvatore F, Segato A, Vaccarotto M, Del Favero A. *Screening neonatale esteso nelle Regioni: monitoraggio dell'attuazione della legge 167/2016 e del DM 13 ottobre 2016. Stato dell'arte al 30 giugno 2017*. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2018. (Rapporti ISTISAN 18/11).

**Schede descrittive sintetiche
dei sistemi regionali di screening neonatale esteso
con informazioni aggiornate al 30 settembre 2018**

ABRUZZO • Sistema Regionale Screening Neonatale Esteso

Informazioni aggiornate al 30 settembre 2018

Persona che ha compilato il questionario

Cognome e nome	Manzoli Lamberto	
Sede	Agenzia Sanitaria Regionale, via Attilio Monti 9, 65127 Pescara (PE)	
Recapiti	☎ 3474727282	✉ lmanzoli@post.harvard.edu; lamberto.manzoli@unife.it

Responsabili Sistema Regionale SNE

Cognome e nome	Lombardi Giuliano	
Sede	UOC Pediatria, Ospedale Spirito Santo di Pescara, via Renato Paolini, 65125 Pescara	
Recapiti	☎ 0854252101	✉ malattierare@ausl.pe.it
Cognome e nome	Di Michele Silvia	
Sede	UOC Pediatria, Ospedale Spirito Santo di Pescara, via Renato Paolini, 65125 Pescara	
Recapiti	☎ 0854252101	✉ silvia.dimichele@ausl.pe.it

Avvio Sistema SNE e supporto normativo regionale

Il sistema SNE è avviato dal 2018.

- È stato definito il protocollo operativo SNE.
- È stato stipulato l'Accordo interregionale con Ospedale Pediatrico Bambino Gesù.

Articolazione regionale Sistema Regionale SNE

Articolazione	Stato	Laboratorio	Struttura sanitaria
• Laboratorio regionale MS-MS (incluso il second-tier test)	A	Centro Regionale Screening Neonatale Malattie Endocrino-Metaboliche Congenite dell'UOC Pediatria "G. d'Annunzio", Chieti-Pescara	Università "G. d'Annunzio" Chieti-Pescara, Laboratorio Endocrinologia-Biochimica analitica e Proteomica CeSi-Met CRC
• Laboratorio regionale test di conferma diagnostica biochimica	NA	Accordo extraregionale in via di definizione	
• Laboratorio regionale test di conferma diagnostica genetica	A	Laboratorio Genetica Molecolare del centro Scienze dell'Invecchiamento in collaborazione con Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma	Ospedale di Pescara

Articolazione	Stato	Laboratorio	Struttura sanitaria
• Centro clinico regionale	A	UOC Pediatria in collaborazione con il centro clinico extraregionale (UOC malattie metaboliche) dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma	Ospedale di Pescara
• Coordinamento regionale del sistema di screening	A	UOC Pediatria	Ospedale di Pescara

A= Attivo; NA= Non Attivo; AP=Attivo con copertura Parziale

Malattie metaboliche ereditarie da sottoporre a SNE

- Il Sistema Regionale dello screening attualmente include tutte le patologie riportate nel DM 13 ottobre 2016, incluse galattosemia e biotinidasi

Raccolta, invio e conservazione dello spot ematico

- Esistono procedure standard/raccomandazioni a livello regionale per tutti i punti nascita per la raccolta, invio e conservazione dello spot ematico nei tempi previsti dalla norma (art. 3 DM 13 ottobre 2016).
- È stato definito, mediante DRG 2018, che il sistema che assicura il prelievo, la consegna nei tempi previsti dalla norma, il trasporto, la tracciabilità e la conservazione degli spot ematici è a carico della ASL. Attualmente è lo stesso utilizzato per lo screening della fibrosi cistica, fenilchetonuria e ipotiroidismo congenito.
- È definito il sistema per garantire la protezione dell'identità del neonato. Nel documento programmatico è previsto l'utilizzo dello stesso codice identificativo utilizzato per lo screening della fibrosi cistica, fenilchetonuria e ipotiroidismo congenito

Archivio raccolta dati

- Non esiste un archivio regionale centralizzato.

Informativa standard

- Esiste una informativa standard.

Formazione, informazione ed empowerment

- Congresso regionale.
- Le Associazioni dei pazienti presenti sul territorio che partecipano alle iniziative sono: UNIAMO, CITTADINANZATTIVA.

Commenti aggiuntivi

È stato condiviso il protocollo con le Direzioni Sanitarie delle 4 ASL in Abruzzo in data 20 settembre 2018. L'accordo è siglato con la USL di Pescara ed è in via di definizione con le altre 3 ASL per far partire lo SNE entro novembre 2018.

BASILICATA • Sistema Regionale Screening Neonatale Esteso

Informazioni aggiornate al 30 settembre 2018

Persona che ha compilato il questionario

Cognome e nome	Camilla Gizzi	
Sede	Neonatologia, AOR – San Carlo (Potenza)	
Recapiti	 0971-612626	 camilla.gizzi@ospedalesancarlo.it

Responsabile Sistema Regionale SNE

Cognome e nome	Giambattista Gallicchio	
Sede	Neonatologia, AOR – San Carlo (Potenza)	
Recapiti	 0971-612626	 giambattista.gallicchio@ospedalesancarlo.it

Referente Sistema Regionale SNE

Cognome e nome	Camilla Gizzi	
Sede	Neonatologia, AOR – San Carlo (Potenza)	
Recapiti	 0971-612626	 camilla.gizzi@ospedalesancarlo.it

Avvio Sistema SNE e supporto normativo regionale

- Il sistema SNE è avviato dal 2018.

Redatto l'atto di convenzione tra le Direzioni Generali dell'AOR "San Carlo" di Potenza e del Policlinico "Giovanni XXIII" di Bari (DRG n. 2484/2015 della Regione Puglia).

Articolazione regionale Sistema Regionale SNE

Articolazione	Stato	Laboratorio	Struttura sanitaria
• Laboratorio extra-regionale MS-MS (incluso il second-tier test)	A	Protocollo operativo per lo SNE in convezione con la Regione Puglia - AOU Policlinico di Bari	
• Laboratorio extra-regionale test di conferma diagnostica biochimica	A		
• Laboratorio extra-regionale test di conferma diagnostica genetica	A		
• Centro clinico regionale	NA		
• Coordinamento regionale del sistema di screening	NA		

A= Attivo; NA= Non Attivo; AP=Attivo con copertura Parziale

Malattie metaboliche ereditarie da sottoporre a SNE

- Il Sistema Regionale dello screening attualmente include tutte le patologie riportate nel DM 13 ottobre 2016

Raccolta, invio e conservazione dello spot ematico

- Esistono delle procedure standard a livello regionale per tutti i punti nascita per la raccolta, invio e conservazione dello spot ematico
- Esistono delle procedure standard sulle modalità di compilazione del cartoncino
- Esistono misure raccomandate per la raccolta del prelievo

Archivio raccolta dati

- Non esiste un archivio regionale centralizzato

Informativa standard

- Non esiste una informativa standard.

CALABRIA • Sistema Regionale Screening Neonatale Esteso

Informazioni aggiornate al 30 settembre 2018

Persona che ha compilato il questionario

Cognome e nome	<i>Iorfida Maria Antonietta</i>		
Sede	Dipartimento Salute Settore 11 R.U.P. Calabria		
Recapiti	 0961 7853681		ma.iorfida@Regione.calabria.it

Referenti Sistema Regionale SNE

Cognome e nome	<i>Petrillo Sergio</i>		
Sede	Dipartimento Salute Settore 11 R.U.P.		
Recapiti	 0961 7853681		spetrillo@aocz.it
Cognome e nome	<i>Iorfida Maria Antonietta</i>		
Sede	Dipartimento Salute Settore 11 R.U.P. Calabria		
Recapiti	 0961 7853681		ma.iorfida@Regione.calabria.it

Avvio Sistema SNE e supporto normativo regionale

- Il sistema SNE attualmente non risulta attivato. Nessun atto amministrativo è stato deliberato. Sono in itinere degli accordi di collaborazione con il sistema SNE della Regione Campania

Articolazione Regionale Sistema SNE

Articolazione	Stato	Laboratorio	Struttura sanitaria
• Laboratorio regionale MS-MS (incluso il second-tier test)	NA		
• Laboratorio regionale test di conferma diagnostica biochimica	NA	-	-
• Laboratorio regionale test di conferma diagnostica genetica	NA	-	-
• Centro clinico regionale	A	Centro di Pediatria Genetica e Malattie Rare presso UO di Pediatria Universitaria	AO Pugliese Ciaccio Catanzaro
• Coordinamento regionale del sistema di screening	NA	-	-

A= Attivo; NA= Non Attivo; AP=Attivo con copertura Parziale

Commenti aggiuntivi

- Il Sistema Regionale dello SNE attualmente non è attivo e quindi non sono ancora avviate le funzioni legate al sistema e funzionamento dello screening.

CAMPANIA • Sistema Regionale Screening Neonatale Esteso

Informazioni aggiornate al 30 settembre 2018

Persona che compila il questionario

Cognome e nome	Ruoppolo Margherita		
Sede	CEINGE Biotecnologie Avanzate Centro Unico Regionale per lo screening neonatale, Via Gaetano Salvatore, Napoli		
Recapiti	 081 3737850, 0813737776, 08137373933		margherita.ruoppolo@unina.it; labsne@pec.ceinge.unina.it

Responsabile Sistema Regionale SNE

Cognome e nome	Buono Pietro		
Sede	Direzione Generale Tutela della Salute e coordinamento del SSR; UOD 17 Attività Consultoriali e Assistenza Materno Infantile Regione Campania, Napoli		
Recapiti	 0817969572		dg.04@pec.Regione.campania.it; dg04.maternoinfantile@pec.Regione.campania.it

Referente Sistema Regionale SNE

Cognome e nome	Ruoppolo Margherita		
Sede	CEINGE Biotecnologie Avanzate Centro Unico Regionale per lo screening neonatale, Via Gaetano Salvatore, Napoli		
Recapiti	 0813737850 0813737776 08137373933		margherita.ruoppolo@unina.it, labsneeinge@pec.ceinge.unina.it

Avvio Sistema SNE e supporto normativo regionale

Il sistema SNE è avviato dal 2007.

- Delibera n. 049 del 5/10/2000
- Delibera n. 112/4 del 4/06/2001 del Consiglio Regionale
- DGRC n. 1298 del 1/08/2008
- DCARC n. 30 del 25/3/2019

Articolazione Regionale Sistema SNE

Articolazione	Stato	Denominazione Laboratorio	Nome Struttura sanitaria
<ul style="list-style-type: none"> • Laboratorio regionale MS-MS (incluso il second-tier test) • Laboratorio regionale test di conferma diagnostica biochimica • Laboratorio regionale test di conferma diagnostica genetica 	A	Centro Unico Screening Neonatale-CEINGE	AOU "Federico II"

Articolazione	Stato	Denominazione Laboratorio	Nome Struttura sanitaria
<ul style="list-style-type: none"> • Centro clinico regionale 	A	1) Centro Clinico Riferimento, Dipartimento di scienze mediche traslazionali, UOC pediatria 2) UOS Malattie Metaboliche e Rare	1) AOU "Federico II" 2) AORN Santobono Pausillipon
<ul style="list-style-type: none"> • Coordinamento regionale del sistema di screening 	NA	-	-

A= Attivo; NA= Non Attivo; AP=Attivo con copertura Parziale

Malattie metaboliche ereditarie da sottoporre a SNE

- Il Sistema Regionale dello screening attualmente include tutte le patologie riportate nel DM 13 ottobre 2016 e include anche ADA SCID non previste.
- Lo screening per galattosemia e difetto di biotinidasi inizieranno il 1° settembre 2019.

Raccolta, invio e conservazione dello spot ematico

- Esistono delle procedure standard/raccomandazioni per tutti i punti nascita per la raccolta, invio e conservazione dello spot ematico nei tempi previsti dalla norma (art. 3 DM del 13 ottobre 2016).
- Esiste un sistema che assicura il prelievo, la consegna nei tempi previsti dalla norma, il trasporto, la tracciabilità e la conservazione degli spot ematici.
- Esiste un sistema per garantire la protezione dell'identità del neonato.
- Il cartoncino contenente gli spot ematici è raccolto e consegnato presso una unica sede che è il CEINGE. Tale cartoncino è usato per i dosaggi delle malattie del DM 13 ottobre 2016, nonché per l'ipotiroidismo congenito, fibrosi cistica ed ADA SCID
- Le procedure sono riportate anche nel DCARC n. 30 del 25/3/2019

Archivio raccolta dati

- Esiste un archivio regionale centralizzato
- Nel 2019 è stata ridisegnata l'informatizzazione che metterà in rete il CEINGE, i punti nascita, le TIN, i centri clinici di riferimento regionali e la piattaforma informatica regionale

Informativa standard

- Esiste una informativa standard caricata sulla piattaforma informatica e distribuita ai centri nascita con lo scopo di trasmetterla ai genitori
- Nel 2019 è stata elaborata una nuova versione dell'Informativa seguendo le direttive dell'Istituto Superiore di Sanità da distribuire nelle diverse occasioni del percorso nascita quali i corsi di accompagnamento al parto, controlli ginecologici, consultori familiari, nonché ai pediatri di famiglia

Formazione, informazione ed empowerment

- il CEINGE promuove ed effettua convegni, riunioni e corsi di aggiornamento e informazione sullo SNE e continuerà a farlo con maggiore frequenza e diffusione nonché in stretta collaborazione con ginecologi, neonatologi e familiari di pazienti con malattie metaboliche ereditarie rare, si faranno tre volte all'anno iniziative per la formazione degli operatori
- Le Associazioni dei pazienti presenti sul territorio che partecipano alle iniziative sono le Associazioni dei familiari dei malati.

EMILIA-ROMAGNA • Sistema Regionale Screening Neonatale Esteso

Informazioni aggiornate al 30 settembre 2018

Persone che hanno compilato il questionario

Cognome e nome	Rozzi Elisa		
Sede	Servizio Assistenza Ospedaliera - Regione Emilia-Romagna		
Recapiti	 051-5277272		elisa.rozzi@Regione.emilia-romagna.it
Cognome e nome	Volta Matteo		
Sede	Servizio Assistenza Ospedaliera - Regione Emilia-Romagna		
Recapiti	 051-5277271		matteo.volta@Regione.emilia-romagna.it

Referenti Sistema Regionale SNE

Cognome e nome	Rozzi Elisa		
Sede	Servizio Assistenza Ospedaliera - Regione Emilia-Romagna		
Recapiti	 051-5277272		elisa.rozzi@Regione.emilia-romagna.it
Cognome e nome	Volta Matteo		
Sede	Servizio Assistenza Ospedaliera - Regione Emilia-Romagna		
Recapiti	 051-5277271		matteo.volta@Regione.emilia-romagna.it

Avvio Sistema SNE e supporto normativo regionale

Il sistema SNE è avviato dal 2010.

- DGR n. 107/2010 "Allargamento dello screening neonatale per le malattie metaboliche ereditarie"
- DGR n. 1898/2011 "Istituzione della rete Hub&Spoke per le malattie metaboliche ereditarie oggetto di screening neonatale e organizzazione del percorso di presa in carico globale del paziente in età pediatrica"
- Determina Direttore Generale n. 18591/2017- Nuova Costituzione del Gruppo di lavoro
- DGR n. 2260/2018 "DGR n. 1898/2011 "Attuazione della Legge 19 agosto 2016 n. 167 e del DM 13 ottobre 2016 relativi allo screening neonatale per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie e provvedimenti regionali in materia"

Articolazione Regionale Sistema SNE

Articolazione	Stato	Laboratorio	Struttura sanitaria
<ul style="list-style-type: none"> • Laboratorio regionale MS-MS' (incluso il second-tier test) • Laboratorio regionale test di conferma diagnostica biochimica 	A	Centro Laboratoristico Regionale di Riferimento per lo Screening Neonatale	AOU di Bologna

Articolazione	Stato	Laboratorio	Struttura sanitaria
• Laboratorio regionale test di conferma diagnostica genetica	A	UO Genetica Medica Seri	AOU di Bologna
• Centro clinico regionale	A	1) UO Pediatria Pession (Hub) 2) UO Pediatria e Neonatologia (Hub) 3) UO Neuropsichiatria infantile (Hub satellite) 4) UO neonatologia(Hub satellite)	1) AOU di Bologna 2) AUSL di Piacenza 3) AUSL di Reggio Emilia 4) AOU di Modena
• Coordinamento regionale del sistema di screening	A	Regione Emilia-Romagna	

A= Attivo; NA= Non Attivo; AP=Attivo con copertura Parziale
*Esegue lo SNE anche sui nati di San Marino

Malattie metaboliche ereditarie da sottoporre a SNE

- Il Sistema Regionale screening attualmente non include ufficialmente tutte le patologie riportate nel DM 13 ottobre 2016; tuttavia, in base alla DGR n 107/2010, le patologie non incluse nel pannello di screening, sono comunque oggetto di screening ai fini della diagnosi differenziale. Il Sistema Regionale screening rileva di fatto tutte le patologie inserite nel panel previsto dalla normativa nazionale.

Raccolta, invio e conservazione dello spot ematico

- Esistono delle procedure standard/raccomandazioni per tutti i punti nascita per la raccolta, invio e conservazione dello spot ematico nei tempi previsti dalla norma (art. 3 DM del 13 ottobre 2016) e regolamentate dalla delibera di giunta regionale n. 107/2010.
- Esiste un sistema che assicura il prelievo, la consegna nei tempi previsti dalla norma, il trasporto. Il prelievo ematico è raccolto fra le 48 e 72 ore di vita da operatori del punto nascita o dalla ostetrica che ha assistito al parto a domicilio. Il prelievo perviene al laboratorio centralizzato attraverso un sistema di trasporto dedicato che effettua il ritiro delle Guthrie card presso tutti i punti nascita della Regione tutti i giorni della settimana tranne il sabato. La tracciabilità è garantita lungo tutto il processo e i prelievi rimangono disponibili per eventuali successive necessità.
- La privacy del neonato è garantita in tutte le fasi del processo.

Archivio raccolta dati

- Esiste un archivio regionale centralizzato: in particolare sono integrati due sistemi informatici Screening Center Perkinelmer e Pegaso (ex Noemalife assorbito da Dedalus) che raccolgono dati analitici ed anamnestici.

Informativa standard

- Dal 2012 esiste una informativa per le famiglie
- Nel 2018 è stato elaborato una nuova informativa con l'aggiunta dell'elenco delle patologie screenate e il testo è stato semplificato.

Formazione, informazione ed empowerment

- Formazione continua presso i punti nascita all'utilizzo del sistema informativo di gestione dello screening neonatale e dei richiami, garantito dal laboratorio centralizzato.
- L'Associazione dei pazienti presente sul territorio che partecipa alle iniziative è: COMETA AISME.
- Nel 2018 sono state realizzate nuove attività: iniziative di formazione dei punti nascita; in particolare riguardo la gestione dei protocolli speciali (nati pretermine, neonati sottopeso on in terapia farmacologica, parti in casa); l'aggiornamento laboratoristico e dei punti nascita è continuo e riguarda: utilizzo del software, protocolli speciali e richiami tramite notifiche.

FRIULI VENEZIA GIULIA • Sistema Regionale Screening Neonatale Estesio

Informazioni aggiornate al 30 settembre 2018

Persona che ha compilato il questionario

Cognome e nome	Giglio Luisella		
Sede	Area servizi assistenza primaria – Direzione centrale salute, integrazione socio-sanitaria, politiche sociali e famiglia		
Recapiti	 040 3775513		luisella.giglio@Regione.fvg.it

Referenti del Sistema Regionale SNE

Cognome e nome	Brovedani Pierpaolo		
Sede	IRCCS Burlo Garofolo- referente clinico		
Recapiti	 040 3785439		pierpaolo.brovedani@burlo.trieste.it
Cognome e nome	Cragolin Elisa		
Sede	IRCCS Burlo Garofolo- referente infermieristico		
Recapiti	 040 3785871		elisa.cragolin@burlo.trieste.it
Cognome e nome	Urriza Marianela		
Sede	IRCCS Burlo Garofolo- referente direzione sanitaria		
Recapiti	 040 3785591		marianela.urriza@burlo.trieste.it

Avvio Sistema SNE e supporto normativo regionale

Il sistema SNE è avviato dal 2016.

- DGR n. 74 del 22/01/2016
- Accordo approvato con DGR 74/2016, con la Regione Veneto per la centralizzazione degli esami presso un Laboratorio centralizzato

Articolazione del Sistema Regionale SNE

Articolazione	Stato	Laboratorio	Struttura sanitaria
• Laboratorio extra regionale MS-MS (incluso il second-tier test)	A	UOC Laboratorio Malattie Metaboliche Ereditarie, AO di Padova.	Regione Veneto
• Laboratorio extra regionale test di conferma diagnostica biochimica			
• Laboratorio extra regionale test di conferma diagnostica genetica	A	Non specificato	Laboratorio extraregionale in base alla patologia che necessita la conferma diagnostica genetica

Articolazione	Stato	Laboratorio	Struttura sanitaria
• Centro clinico regionale	A	1) Dipartimento di Pediatria: Malattie metaboliche e malattie rare 2) SC Neonatologia e terapia intensiva neonatale	1) IRCCS Burlo Garofolo di Trieste 2) Azienda Sanitaria Universitaria Integrata di Udine: Coordinamento regionale malattie rare
• Coordinamento regionale del sistema di screening	A	-	IRCCS Burlo Garofolo di Trieste

A= Attivo; NA= Non Attivo; AP=Attivo con copertura Parziale

Malattie metaboliche ereditarie da sottoporre a SNE

- Il Sistema Regionale dello screening attualmente include tutte le patologie riportate nel DM 13 ottobre 2016 e ne include altre non previste

Raccolta, invio e conservazione dello spot ematico

- Esistono delle procedure standard/raccomandazioni per tutti i punti nascita per la raccolta, invio e conservazione dello spot ematico nei tempi previsti dalla norma (art. 3 DM del 13 ottobre 2016). Ad ogni Punto nascita è stato consegnato un manuale con tutta la procedura operativa
- Esiste un sistema che assicura il prelievo, la consegna nei tempi previsti dalla norma. Il trasporto dei campioni al laboratorio centralizzato avviene tramite corriere dedicato.
- Esiste un sistema per garantire la protezione dell'identità del neonato. Il punto nascita inserisce online la richiesta di accettazione del campione assieme ai dati clinici nel portale dell'Azienda ospedaliera di Padova. Il sistema permette la stampa dell'etichetta da apporre sul cartoncino che contiene un codice a barre oltre ai dati del neonato (nome, cognome e data di nascita). Il codice a barre costituisce il codice identificativo univoco del paziente in tutto il percorso di screening e permette la tracciabilità del campione. L'accesso al sistema di accettazione campioni e visualizzatore e stampa referti si effettua attraverso password personale.

Archivio raccolta dati

Nel 2018 è stato ridisegnato l'Archivio ed è in fase di avviamento il portale screening neonatale FVG

Informativa standard

- Esiste una informativa standard
- Nel 2018 è stata elaborata una nuova versione dell'informativa

Formazione, informazione ed empowerment

- Nel 2018 sono state realizzate nuove attività formative

Commenti aggiuntivi

- Il coordinamento del programma regionale SNE è affidato all'IRCCS Burlo Garofolo di Trieste con DGR 74/2016. La Direzione Sanitaria dell'IRCCS ha la responsabilità del predetto programma.

LAZIO • Sistema Regionale Screening Neonatale Esteso

Informazioni aggiornate al 30 settembre 2018

Persone che hanno compilato il questionario

Cognome e nome	Barca Alessandra		
Sede	Area prevenzione e Promozione della Salute - Ufficio screening Roma		
Recapiti	 06 51684925		abarca@Regione.lazio.it
Cognome e nome	Villani Bruna		
Sede	Area prevenzione e Promozione della Salute - Ufficio screening Roma		
Recapiti	 06 51683534		bvillani@Regione.lazio.it

Referenti del Sistema Regione SNE

Cognome e nome	Barca Alessandra		
Sede	Area prevenzione e Promozione della Salute - Ufficio screening Roma		
Recapiti	 06 51684925		abarca@Regione.lazio.it
Cognome e nome	Angeloni Antonio		
Sede	Azienda Policlinico Umberto I, Roma		
Recapiti	 06 49975801		antonio.angeloni@uniroma1.it

Avvio Sistema SNE e supporto normativo regionale

Il sistema SNE è avviato. Dal 2009 è stato avviato un progetto, nel il bacino di utenza di pertinenza del Centro di Screening Neonatale del Policlinico Umberto I. Nell'ambito di tale progetto pilota sono state applicate delle tecnologie MS/MS consentendo l'avvio dello SNE.

Il supporto normativo:

- Determinazione G16642 del 29/12/2016 e Determinazione G04311 del 5/4/2017
- Convenzione tra Policlinico Umberto I e ASREM per effettuare lo screening neonatale esteso per la Regione Molise
- Determinazione G11739 del 28/08/2017 Costituzione e nomina componenti Tavolo tecnico regionale Screening Neonatale: Screening Neonatale per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie, screening oftalmologico neonatale e screening uditivo neonatale.
- Determinazione G04147 del 30/03/2018 Istituzione Centro Coordinamento regionale Screening Neonatale. DM 13/10/2016
- DCA n. U00243 del 8/06/2018: Approvazione Documento di Indirizzo per lo Screening Metabolico di Base ed Esteso Ln. 167/2916, DM 13/10/2016

Articolazione regionale del Sistema SNE

Articolazione*	Stato	Laboratorio	Struttura sanitaria
• Laboratorio regionale MS-MS (<i>incluso il second-tier test</i>)	A	Laboratorio screening neonatale – UOC Patologia Clinica - DAI Servizi Diagnostici	AOU Policlinico Umberto I, Roma
• Laboratorio regionale test di conferma diagnostica biochimica	A	1) UOC Patologia Clinica - DAI Servizi Diagnostici 2) UO Patologia Metabolica	1) AOU Policlinico Umberto I, Roma 2) Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
• Laboratorio regionale test di conferma diagnostica genetica	A	Laboratorio screening neonatale – UOC Patologia Clinica - DAI Servizi Diagnostici	AOU Policlinico Umberto I, Roma
• Centro clinico regionale	A	<i>Per le emergenze:</i> 1) UOC Neonatologia e terapia intensiva, UOC Neuropsichiatria infantile 2) UO terapia intensiva neonatologia, patologia metabolica	1) AOU Policlinico Umberto 2) Ospedale Pediatrico Bambino Gesù
		<i>Per la presa in carico:</i> presidi della Rete regionale malattie rare	Centri della rete malattie rare
• Coordinamento regionale del sistema di screening	A	Determinazione n. G04147 del 30/03/2018 Istituzione Centro Coordinamento regionale Screening Neonatale. DM 13/10/2016	

A= Attivo; NA= Non Attivo; AP=Attivo con copertura Parziale

*Lo SNE prevede una convenzione per il supporto alla Regione Molise

Malattie metaboliche ereditarie da sottoporre a SNE

- Il Sistema Regionale dello screening attualmente include tutte le patologie riportate nel DM 13 ottobre 2016, tranne lo screening per il deficit di biotinidasi attualmente in fase pilota e prova su campo.

Raccolta, invio e conservazione dello spot ematico

- Nel 2018 sono state elaborate nuove procedure speciali. Per quanto riguarda il trasporto dei campioni è in via di avvio il sistema di trasporto regionale.

Archivio raccolta dati

- Esiste un archivio centralizzato
- Nel 2018 è stato ridisegnato mediante l'implementazione di una piattaforma web come sistema informativo unico regionale con l'anagrafe comune per i tre programmi di screening neonatale e schede dedicate per ognuno dei relativi percorsi di screening

Informativa standard

- Esiste una informativa standard che attualmente è in revisione.

Formazione, informazione ed empowerment

- Nel 2018, sono stati programmati interventi formativi mirati ai Referenti Punti Nascita su procedure operative SNE; aggiornamenti ai responsabili TIN su procedure speciali

Commenti aggiuntivi

- Il centro di Screening della Regione Lazio esegue lo Screening anche per la Regione Molise

LIGURIA • Sistema Regionale Screening Neonatale Estesio

Informazioni aggiornate al 30 settembre 2018

Persone che hanno compilato il questionario

Cognome e nome	Mohamed Maghnie	
Sede	UOC Clinica Pediatrica IRCCS Istituto Giannina Gaslini Sede del Centro Regionale SNE	
Recapiti	 01056362574	 mohamadmaghnie@gaslini.org
Cognome e nome	Bellomo Rosa	
Sede	Ufficio Biomedicina e malattie a bassa prevalenza Direzione Sanitaria - A.Li.Sa., Azienda Ligure Sanitaria della Regione Liguria	
Recapiti	 0105488532	 malattierare@Regione.liguria.it
Cognome e nome	Cristina Schiaffino	
Sede	UOC Clinica Pediatrica Dipartimento di Scienze Pediatriche Generali e Specialistiche Centro Regionale di Riferimento per gli Screening Neonatali e la diagnosi delle Malattie Metaboliche IRCCS Istituto Giannina Gaslini	
Recapiti	 01056362366-2256-3797	 cristinaschiaffino@gaslini.org
Cognome e nome	Michela Cassanello	
Sede	Laboratorio per lo Studio degli Errori Congeniti del Metabolismo, LABSIEM, UOC Clinica Pediatrica Dipartimento di Scienze Pediatriche Generali e Specialistiche Centro Regionale di Riferimento per gli Screening Neonatali e la diagnosi delle Malattie Metaboliche	
Recapiti	 010 56362-582-406	 michelacassanello@gaslini.org

Responsabile Sistema Regionale SNE

Cognome e nome	Mohamed Maghnie	
Sede	UOC Clinica Pediatrica IRCCS Istituto Giannina Gaslini Sede del Centro Regionale SNE	
Recapiti	 01056362574	 mohamadmaghnie@gaslini.org

Referente Sistema Regionale SNE

Cognome e nome	Bellomo Rosa		
Sede	Ufficio Biomedicina e malattie a bassa prevalenza Direzione Sanitaria - A.Li.Sa., Azienda Ligure Sanitaria della Regione Liguria		
Recapiti	 0105488532		malattierare@Regione.liguria.it

Avvio Sistema SNE e supporto normativo regionale

Il sistema SNE è avviato dal 2005 nell'ambito del Programma di Screening neonatale regionale e assicura la copertura di tutti i neonati della Regione.

- Legge regionale N. 31 del 17 08 1973 della Regione Liguria "Provvedimenti per l'individuazione ed il trattamento della malattia Fenilchetonurica": dove all'art. 4 si individua il "Centro per le malattie disendocrine e dismetaboliche" presso la Clinica Pediatrica dell'Università di Genova (situata, in convenzione, al IRCCS Istituto Giannina Gaslini)
- Legge regionale n. 26 del 08.09.1986 della Regione Liguria "Provvedimenti per la individuazione ed il trattamento della malattia dell'ipotiroidismo e della fenilchetonuria", che abroga la precedente e che all'art. 4 conferma la sopracitata Clinica Pediatrica 2° quale struttura alla quale inviare i prelievi di sangue per le indagini analitiche.

Articolazione regionale del Sistema SNE

Articolazione	Stato	Laboratorio	Struttura sanitaria
<ul style="list-style-type: none"> • Laboratorio regionale MS-MS (incluso il second-tier test) • Laboratorio regionale test di conferma diagnostica biochimica 	A	Laboratorio per lo studio degli Errori Congeniti del Metabolismo e Screening Neonatali (LABSIEM)	IRCCS Istituto Giannina Gaslini Genova
<ul style="list-style-type: none"> • Laboratorio extra regionale test di conferma diagnostica genetica 	A	Non specificato	Laboratori italiani e stranieri con comprovata esperienza a seconda del tipo di patologia nel pannello di SNE
<ul style="list-style-type: none"> • Centro clinico regionale 	A	Centro Clinico per la Diagnosi delle Malattie Metaboliche (UOS Malattie Metaboliche)	IRCCS Istituto Giannina Gaslini
<ul style="list-style-type: none"> • Coordinamento regionale del sistema di screening 	A	Comitato Tecnico Scientifico Biomedicina, malattie rare e malattie senza diagnosi- Direzione Sanitaria A.LI.SA.	Azienda Ligure Sanitaria della Regione Liguria

A= Attivo; NA= Non Attivo; AP=Attivo con copertura Parziale

Malattie metaboliche ereditarie da sottoporre a SNE

- Il Sistema Regionale dello screening attualmente include tutte le patologie riportate nel DM 13 ottobre 2016, eccetto galattosemia e difetto di biotinidasi

Raccolta, invio e conservazione dello spot ematico

- Esistono delle procedure standard/raccomandazioni per tutti i punti nascita per la raccolta, invio e conservazione dello spot ematico nei tempi previsti dalla norma (art. 3 DM del 13 ottobre 2016). Tali procedure sono attive presso tutti i punti nascita.
- Esiste un sistema che assicura il prelievo, la consegna nei tempi previsti dalla norma,
- Esiste un sistema per garantire la protezione dell'identità del neonato. Ad ogni neonato viene associato un codice a barre univoco che identifica il neonato e il relativo campione ematico. Il codice viene registrato nell'archivio dati che contiene tutte le informazioni anagrafiche e analitiche.

Archivio raccolta dati

- Esiste un archivio centralizzato
- Attualmente esiste nel Centro Screening un archivio informatico in cui, per ogni neonato e per ogni relativo campione di sangue essiccato, vengono registrati l'anagrafica, l'ospedale di nascita, la qualità del prelievo, i dati relativi alle condizioni perinatali: peso, settimana gestazionale, tipologia di nutrizione (materna, parenterale, artificiale), eventuali farmaci o terapie (antibiotici, trasfusioni). Ad ogni record vengono associati i risultati quantitativi o semi-quantitativi relativi agli screening neonatali effettuati (PKU, TSH, IRT, SNE). La struttura presso cui vengono conservati i dati è il Centro Screening. È in atto l'ottimizzazione del sistema organizzativo e gestionale.

Informativa standard

- Esiste una informativa standard.

Formazione, informazione ed empowerment

- In un'ottica di un aggiornamento continuo, negli ultimi anni il personale del Centro ha organizzato e/o partecipato in qualità di docente e/o auditore a specifiche iniziative di informazione e formazione sullo SNE e sulla diagnosi delle Malattie Metaboliche Ereditarie.
- Il Gruppo di Consultazione Malattie Rare (M.R.) della Liguria è costituito da Associazioni di malattie rare, persone con malattia rara e da familiari di persone con malattie rare; ad esso è conferito il mandato consultivo e propositivo a supporto dell'attività regionale in tema di malattie rare, che è esercitato a titolo gratuito.
- In progress l'aggiornamento dell'*Informativa sullo Screening neonatale su goccia di sangue*

LOMBARDIA • Sistema Regionale Screening Neonatale Esteso

Informazioni aggiornate al 30 settembre 2018

Persona che ha compilato il questionario

Cognome e nome	Corbetta Carlo	
Sede	Laboratorio di Riferimento Regionale per lo Screening Neonatale (LRRSN), Ospedale dei Bambini "V.Buzzi", ASST Fatebenefratelli Sacco, Milano	
Recapiti	 0263635419 (Segreteria); 0263635306 (Direzione)	 carlo.corbetta@asst-fbf-sacco.it

Responsabile Sistema Regionale SNE

Cognome e nome	Bellini Aldo	
Sede	UO Programmazione Polo Ospedaliero Direzione Generale Welfare Regione Lombardia	
Recapiti	 0267652197	 aldo_bellini@Regione .lombardia.it

Referente Sistema Regionale SNE

Cognome e nome	Corbetta Carlo	
Sede	Laboratorio di Riferimento Regionale per lo Screening Neonatale (LRRSN), Ospedale dei Bambini "V.Buzzi", ASST Fatebenefratelli Sacco, Milano	
Recapiti	 0263635419 (Segreteria); 0263635306 (Direzione)	 carlo.corbetta@asst-fbf-sacco.it

Avvio Sistema SNE e supporto normativo regionale

Il sistema SNE è avviato dal 2015.

Il supporto normativo:

- DGR X/4702/2015 con l'obiettivo di mettere a sistema su scala regionale il flusso screening neonatale;
- Documento Regionale "Screening Neonatale Esteso (SNE) Regione Lombardia – Anno 2016
- DGR X/4702/2015 DGR X/6577/2017
- DGR n.110 del 14.05. 2018 "Disposizioni in materia di Screening Neonatale Esteso"

Articolazione regionale del Sistema SNE

Articolazione	Stato	Laboratorio	Struttura sanitaria
<ul style="list-style-type: none"> Laboratorio regionale MS-MS (incluso il second-tier test) Laboratorio regionale test di conferma diagnostica biochimica[§] 	A	SC Laboratorio di Riferimento Regionale per lo Screening Neonatale – Ospedale dei Bambini “Vittore Buzzi” (Milano)	Azienda Socio Sanitaria Territoriale (ASST) Fatebenefratelli Sacco (Milano)
<ul style="list-style-type: none"> Laboratorio regionale test di conferma diagnostica genetica 	A	1) Centro Genetica Molecolare Umana	Fondazione Monza e Brianza per il Bambino e la sua Mamma (MBBM) - Monza
		2) Laboratorio di Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche	Istituto Neurologico Carlo Besta - Milano
		3) Laboratorio di Genetica	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico - Milano
<ul style="list-style-type: none"> Centro clinico regionale 	A	1) Clinica Pediatrica dell'Università degli Studi Milano Bicocca	ASST di Monza, Ospedale San Gerardo – Monza
		2) Clinica Pediatrica De Marchi dell'Università di Milano	IRCCS Fondazione Ca'Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano
		3) Clinica Pediatrica dell'Università degli Studi di Milano-Polo Universitario San Paolo di Milano	ASST Santi Paolo e Carlo – Milano
<ul style="list-style-type: none"> Coordinamento regionale del sistema di screening 	A	Direzione Generale Welfare- Assessorato alla Sanità	Regione Lombardia

A= Attivo; NA= Non Attivo; AP=Attivo con copertura Parziale

[§]Sono previsti altri laboratori non esplicitati.

Malattie metaboliche ereditarie da sottoporre a SNE

- Il Sistema Regionale dello screening attualmente include tutte le patologie riportate nel DM 13 ottobre 2016. e ne include altre non previste.

Raccolta, invio e conservazione dello spot ematico

- Nel 2018 le procedure di raccolta, invio e conservazione dello spot ematico sono state revisionate.

Archivio raccolta dati

- Esiste un archivio centralizzato
Dal 2018, l'archivio include anche i dati del programmi galattosemia e difetto di biotinidasi.

Informativa standard

- Esiste una informativa standard, revisionata nel 2018.

Formazione, informazione ed empowerment

- Sono state organizzate in collaborazione con i Centri Clinici di Riferimento e con il patrocinio delle società scientifiche di area (SIP, SIN regionali) alcune specifiche iniziative di aggiornamento professionale per gli operatori (in particolare personale medico ed infermieristico dei punti nascita); sono previste iniziative formative per i Pediatri di Famiglia.
- In progress iniziative di informazione e coinvolgimento dei genitori.

MARCHE • Sistema Regionale Screening Neonatale Esteso

Informazioni aggiornate al 30 settembre 2018

Responsabili Sistema Regione SNE

Cognome e nome	Di Furia Lucia		
Sede	Servizio Sanità - Regione Marche		
Recapiti	 071 8064122		lucia.difuria@Regione.marche.it
Cognome e nome	Martini Claudio		
Sede	Agenzia Regionale Sanitaria - Ancona		
Recapiti	 071 8064567		claudio.martini@Regione.marche.it

Referente Sistema Regionale SNE

Cognome e nome	Stoppioni Vera		
Sede	Centro regionale screening neonatale A.O. Ospedali Riuniti Marche Nord, Pesaro		
Recapiti	 3475154684		vera.stoppioni@ospedalimarchenord.it

Avvio Sistema SNE e supporto normativo regionale

Il sistema SNE è avviato dal 2013

- DGR n. 918 del 17/6/2013 "Screening neonatale allargato per malattie metaboliche ereditarie nella Regione Marche";
- DGR n. 846 del 5/10/2015 "Convenzione tra Agenzia Regionale Sanitaria (ARS) e l'Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico IRCCS – Bambino Gesù – Ospedale pediatrico".

Articolazione regionale del Sistema SNE

Articolazione	Stato	Laboratorio	Struttura sanitaria
• Laboratorio regionale MS-MS (NON incluso il second-tier test)	A	Laboratorio Screening Neonatale UOC Neuropsichiatria Infantile	A.O. Ospedali Riuniti Marche Nord, Pesaro
• Laboratorio regionale test di conferma diagnostica biochimica	AP	Laboratorio Screening Neonatale UOC Neuropsichiatria Infantile per aminoacidopatie. Iniziata nel 2019 conferma per acidurie e deficit beta ossidazione acidi grassi.	A.O. Ospedali Riuniti Marche Nord, Pesaro
		Per acidurie organiche e difetti di Beta ossidazione i campioni vengono inviati per conferma esami effettuati a Fano all'IRCCS Bambino Gesù Ospedale Pediatrico	
• Laboratorio extra regionale test di conferma diagnostica genetica [§]	A	1) Dipartimento di Medicina Sperimentale per la fenilchetonuria	Laboratorio Università Sapienza Roma
		2) Laboratorio di Genetica medica (per le altre malattie)	IRCCS Bambino Gesù Ospedale Pediatrico Roma

Articolazione	Stato	Laboratorio	Struttura sanitaria
<ul style="list-style-type: none"> • Centro clinico regionale 	A	Per le aminoacidopatie UOC di neuropsichiatria dell'Azienda Ospedali Riuniti marche Nord. Convenzione con Ospedale Bambino Gesù di Roma per acidurie organiche e difetti di beta ossidazione degli acidi grassi.	
<ul style="list-style-type: none"> • Coordinamento regionale del sistema di screening 	A	Funzione di coordinamento del sistema di screening neonatale svolta dalla PF Territorio, Integrazione Ospedale Territorio dell'Agenzia regionale sanitaria ARS È stato attivato nel 2014 il Coordinamento Regionale Malattie Rare ARS	

A= Attivo; NA= Non Attivo; AP=Attivo con copertura Parziale
§in base al DGR n. 846 del 5/10/2015

Malattie metaboliche ereditarie da sottoporre a SNE

- Il Sistema Regionale dello screening include tutte le patologie riportate nel DM 13 ottobre 2016

Raccolta, invio e conservazione dello spot ematico

- Esistono procedure standard/raccomandazioni per tutti i punti nascita per la raccolta, invio e conservazione dello spot ematico nei tempi previsti dalla legge (art. 3 DM del 13 ottobre 2016).
- Esiste un sistema che assicura il prelievo, la consegna nei tempi previsti dalla legge,
- Esiste un sistema per garantire la protezione dell'identità del neonato, Ad ogni neonato viene associato un codice a barre univoco che identifica il neonato e il relativo campione ematico. Il codice viene registrato nell'archivio dati che contiene tutte le informazioni anagrafiche e analitiche.

Archivio raccolta dati

- Esiste un archivio centralizzato

Informativa standard

- Esiste una informativa standard in linea con quanto previsto dal DM 13 ottobre 2016.

Formazione, informazione ed empowerment

Sono previste le seguenti attività:

- Giornate Fanesi del metabolismo: realizzazione annuale. Riferito a Pediatri, infermieri, ostetrici, biologi, tecnici di laboratorio con aggiornamento sul Sistema Screening Regionale e sulle varie malattie metaboliche incluse nello screening.
- Invio di report annuale con dati relativi al campione sottoposto a screening e alle diagnosi effettuate alla Società Italiana Screening Neonatali, report che viene presentato al Congresso Nazionale SIMMESN con discussione e confronto con le altre realtà nazionali.
- Iniziative annuali sulla PKU con coinvolgimento di tecnici e famiglie.
- Riunioni con i Punti Nascita.
- Nella Regione Marche non ci sono Associazioni di genitori. I contatti degli operatori del Centro sono con l'AIMME attraverso il suo Presidente e con l'Associazione UNIAMO. Entrambe le associazioni sono contattate ed invitate alle Giornate fanesi".
- Durante 2018 sono stati realizzati due convegni rivolti ai Pediatri di Libera scelta e formazione continua del personale che lavora in laboratorio.

Commenti aggiuntivi

- Vengono sottoposti allo screening tutti i neonati.

MOLISE • Sistema Regionale Screening Neonatale Estesio

Informazioni aggiornate al 30 settembre 2018

Referente e responsabile Sistema Regionale SNE

Cognome e nome	Santillo Vincenzo		
Sede	UOC Pediatria-Neonatologia-TIN "A. Cardarelli" Campobasso -		
Recapiti	 0874409363		vincenzo.santillo@virgilio.it

Avvio Sistema SNE e supporto normativo regionale

Il sistema SNE è avviato dal 2010

- Proposta di Legge regionale, "Servizio regionale per le malattie geneticamente determinate (epidemiologia, diagnostica e clinica) e screening di popolazione: istituzione e funzionamento".

Articolazione regionale del Sistema SNE

Articolazione	Stato	Laboratorio	Struttura sanitaria
• Laboratorio extra regionale MS-MS (incluso il second-tier test)	A	Servizio Malattie genético-metaboliche Dipartimento di Medicina Sperimentale	Azienda Policlinico Umberto I Roma, Regione Lazio
• Laboratorio extra regionale test di conferma diagnostica biochimica	A		
• Laboratorio extra regionale test di conferma diagnostica genetica	A		
• Centro clinico regionale	AP	UO. Pediatria Neonatologia	Ospedale Cardarelli Campobasso in collaborazione con l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma
• Coordinamento regionale del sistema di screening	NA	-	-

A= Attivo; NA= Non Attivo; AP=Attivo con copertura Parziale

Malattie metaboliche ereditarie da sottoporre a SNE

- Il Sistema Regionale dello screening include tutte le patologie riportate nel DM 13 ottobre 2016

Raccolta, invio e conservazione dello spot ematico

- Esistono procedure standard/raccomandazioni che prevedono il prelievo del campione ematico entro le 48 ore dalla nascita, asciugare a temperatura ambiente per 3 ore e l'inserimento del campione nelle apposite buste che vengono inviate per posta prioritaria tempestivamente.
- Esistono delle procedure relativamente alle modalità di invio dei campioni. Vengono inviati tramite corriere dedicato che preleva i campioni dai tre punti nascita della Regione tre volte a settimana.
- Esiste un sistema per garantire la protezione dell'identità del neonato, ogni cartoncino è contraddistinto da un codice numerico da cui è possibile risalire all'identità del neonato.

Archivio raccolta dati

- Non esiste un archivio centralizzato

I dati relativi alla data di nascita e data di prelievo di ogni singolo neonato sono raccolti in un registro cartaceo gestito presso l'UOC Pediatria-Neonatologia-TIN-Ospedale "A. Cardarelli", Campobasso.

Informativa standard

- Esiste una informativa standard come da modello riportato dal DM 13 ottobre 2016.

Formazione, informazione ed empowerment

- Non sono state realizzate attività di formazione, informazione ed empowerment.

Commenti aggiuntivi

- Vengono sottoposti allo screening tutti i neonati

PA BOLZANO • Sistema Regionale Screening Neonatale Esteso

Informazioni aggiornate al 30 settembre 2018

Persona che ha compilato il questionario

Cognome e nome	Molinaro Grazia		
Sede	Terapia Intensiva Neonatale - Ospedale Regionale di Bolzano		
Recapiti	 0471 908653 0471 435452		grazia.molinaro@sabes.it

Referente Sistema Regionale SNE

Cognome e nome	Molinaro Grazia		
Sede	Terapia Intensiva Neonatale - Ospedale Regionale di Bolzano		
Recapiti	 0471 908653 0471 435452		grazia.molinaro@sabes.it

Avvio Sistema SNE e supporto normativo regionale

- Il sistema SNE è avviato dal 2006.
- Il supporto normativo:
 - Convenzione tra Azienda Sanitaria dell'Alto Adige e AOU Integrata di Verona
 - Accordo contrattuale del 21/3/2017 con l'Azienda Ospedaliera Universitaria di Verona per la realizzazione del progetto scientifico "Profilo screening neonatale in Alto Adige" per il periodo 1.4.2017 – 31.12.2019

Articolazione regionale del Sistema SNE

Articolazione	Stato	Laboratorio	Struttura sanitaria
• Laboratorio extra regionale MS-MS (incluso il second-tier test)	A	Centro per gli screening neonatali, la diagnosi e la cura delle malattie metaboliche ed endocrinologiche del Policlinico di Verona [§]	Policlinico di Verona Regione Veneto
• Laboratorio extra regionale test di conferma diagnostica biochimica	A		
• Laboratorio extra regionale test di conferma diagnostica genetica	A	Laboratori indicati dal Centro per gli screening neonatali, la diagnosi e la cura delle malattie metaboliche ed endocrinologiche del Policlinico di Verona	Policlinico di Verona Regione Veneto
		Centro di genetica medica dell'Università di Innsbruck, diretto dal Prof. J. Zschocke	Università di Innsbruck - Austria
• Centro clinico regionale	NA	La PA di Bolzano si avvale del Centro per gli screening neonatali, la diagnosi e la cura delle malattie metaboliche ed endocrinologiche del Policlinico di Verona [§] Regione Veneto	
• Coordinamento regionale del sistema di screening	NA	-	-

A= Attivo; NA= Non Attivo; AP=Attivo con copertura Parziale

[§]Le attività e modalità di collaborazione, sono regolate e descritte nell'Accordo contrattuale del 21/3/17 con l'AOU di Verona per la realizzazione del progetto scientifico: " Profilo screening neonatale in Alto Adige" per il periodo 1/4/2017 – 31/12/2019

Malattie metaboliche ereditarie da sottoporre a SNE

- Il Sistema Regionale dello screening include tutte le patologie riportate nel DM 13 ottobre 2016 e ne INCLUDE ALTRE NON PREVISTE

Raccolta, invio e conservazione dello spot ematico

- Esistono delle procedure standard/raccomandazioni che prevedono che lo spot ematico venga raccolto tra le 48 e le 72 ore di vita dei neonati in tutti i punti nascita, che il prelievo capillare venga eseguito a livello della zona laterale esterna del tallone; vengono riempiti in maniera corretta i cerchietti del cartoncino, che viene lasciato asciugare ad idonea temperatura per almeno 3 ore. Il cartoncino viene compilato in tutte le sue parti con i dati richiesti. Una volta asciugati i cartoncini vengono inseriti nelle apposite buste fornite dal centro screening di Verona. I cartoncini vengono prelevati in ogni centro nascita dal lunedì al venerdì da un vettore incaricato dall' Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona, che li trasporta al centro screening di Verona e al centro fibrosi cistica di Verona. I cartoncini vengono prelevati in ogni punto nascita da lunedì al sabato e tutti i secondi giorni festivi consecutivi, da un vettore incaricato dall' Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona, che li trasporta al centro screening metabolico neonatale di Verona ed al centro fibrosi cistica di Verona
- Esiste un sistema che assicura il prelievo, la consegna nei tempi previsti dalla norma, previsto dal Programma informatico Bi-Point, della Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona, a cui la PA di Bolzano è abilitata, dopo adeguata formazione"
- Esiste un sistema per garantire la protezione dell'identità del neonato, attraverso la creazione del codice a barra.

Archivio raccolta dati

- Non esiste un archivio centralizzato
- Vengono archiviati sia in forma cartacea, che al computer tutti i referti degli screening, i referti dei controlli, i referti delle analisi confermatorie e delle analisi genetiche.

Informativa standard

- Nel 2018 è stata elaborata una informativa standard.

Formazione, informazione ed empowerment

- L'Azienda Sanitaria dell'Alto Adige finanzia corsi di formazione e congressi per il personale sanitario.
- Si sta lavorando per dedicare uno spazio di informazione sullo SNE all' interno dei corsi preparto.
- La formazione è finanziata dalla Azienda Sanitaria dell'Alto Adige.
- Finora non sono stati organizzati eventi formativi in collaborazione con le associazioni dei pazienti.

PA TRENTO • Sistema Regionale Screening Neonatale Esteso

Informazioni aggiornate al 30 settembre 2018

Persona che ha compilato il questionario

Cognome e nome	Evelina Maines		
Sede	Pediatria –Azienda Provinciale per i Servizi Sanitari di Trento, Trento		
Recapiti	 0461/903538		evelina.maines@apss.tn.it

Responsabile e Referente Sistema Regionale SNE

Cognome e nome	Massimo Soffiati		
Sede	UO. Pediatria e UO. Neonatologia Azienda Provinciale per i Servizi Sanitari della PA Trento		
Recapiti	 0461/903512/3510		massimo.soffiati@apss.tn.it

Avvio Sistema SNE e supporto normativo regionale

- Il sistema SNE è avviato dal 2014.
- Gli atti amministrativi provinciali sono in corso di definizione. Lo SNE viene attuato attraverso una convezione tra l'Azienda Provinciale per i Servizi Sanitari della PA Trento e l'Azienda Ospedaliera Universitaria di Padova

Articolazione regionale del Sistema SNE

Articolazione	Stato	Denominazione	Struttura sanitaria
• Laboratorio extra regionale MS-MS (incluso il second-tier test)	A	Laboratorio UOC Malattie Metaboliche Ereditarie	Ospedale di Padova, Veneto
• Laboratorio extra regionale test di conferma diagnostica biochimica [§]			
• Laboratorio extra regionale test di conferma diagnostica genetica	A		
• Centro clinico extra regionale	A	UOC Malattie Metaboliche Ereditarie	
• Coordinamento regionale del sistema di screening	NA	-	-

A= Attivo; NA= Non Attivo; AP=Attivo con copertura Parziale

Malattie metaboliche ereditarie da sottoporre a SNE

- Il Sistema Regionale dello screening include tutte le patologie riportate nel DM 13 ottobre 2016 e ne include altre non previste.

Raccolta, invio e conservazione dello spot ematico

- Esiste delle procedure standard/raccomandazioni per la raccolta campioni spot ematico a 48 ore dalla nascita; spedizione giornaliera dei campioni.
- Il sistema che assicura il prelievo, la consegna nei tempi previsti dalla norma e la garanzia della protezione dell'identità del neonato è assicurata mediante il codice a barre

Archivio raccolta dati

- I referti digitali dello SNE sono raccolti in un Archivio informatizzato extraregionale (a cura dell'UOC Malattie Metaboliche Ereditarie di Padova). Non esiste ancora un archivio provinciale sugli screening neonatali. I referti cartacei vengono tuttavia inseriti nella cartella clinica di ogni neonato.

Informativa standard

- Non esiste una informativa standard, ma viene utilizzata quella del laboratorio/centro di riferimento

Formazione, informazione ed empowerment

- Corsi pre-parto
- Le Associazioni dei pazienti non sono direttamente coinvolte sul territorio provinciale ma danno supporto ai pazienti e alle loro famiglie presso il Centro Clinico di Riferimento.

PIEMONTE e VALLE d'AOSTA • Sistema Regionale Screening Neonatale Esteso

Informazioni aggiornate al 30 settembre 2018

Persona che ha compilato il questionario

Cognome e nome	Pavanello Enza	
Sede	Laboratorio Screening Neonatale, AO Città della Salute e della Scienza di Torino	
Recapiti	 0113131814	 epavanello@cittadellasalute.to.it

Responsabili Sistema Regionale SNE

Cognome e nome	Maspoli Maria	
Sede	Assessorato Sanità - Regione Piemonte	
Recapiti	 011 4324129	 maria.maspoli@Regione.piemonte.it
Cognome e nome	Antonio Amoroso	
Sede	AO Città della Salute e della Scienza di Torino	
Recapiti	 0116334441	 antonio.amoroso@unito.it

Referente Sistema Regionale SNE Piemonte

Cognome e nome	Pavanello Enza	
Sede	Laboratorio Screening Neonatale, AO Città della Salute e della Scienza di Torino	
Recapiti	 0113131814	 epavanello@cittadellasalute.to.it

Referente Sistema Regionale SNE Valle d'Aosta

Cognome e nome	Gallina Maria Rita	
Sede	SC Pediatria e Patologia Neonatale- Ospedale Beuregard	
Recapiti	 165545476	 mgallina@ausl.vda.it

Avvio Sistema SNE e supporto normativo regionale

Il sistema SNE è avviato dal 2017.

- DGR 13/02/2017 n. 29-4667 "Screening neonatale esteso per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie: ulteriore sviluppo del programma di screening"
- Convenzione con Azienda ASL Valle d'Aosta e successive DGR Valle d'Aosta n. 526 del 28/04/2017"
- DRG nel 12/2017 recepimento LEA con indicazioni di modifica all'allegato A(per consenso informato) ancora non attuato

Articolazione regionale del Sistema SNE

Articolazione [§]	Stato	Denominazione	Struttura sanitaria
• Laboratorio regionale MS-MS (incluso il second-tier test)	A	Laboratorio di Screening Neonatale	AOU Città della Salute e della Scienza di Torino
• Laboratorio regionale test di conferma diagnostica biochimica	A	SC Biochimica Clinica – Settore Malattie Metaboliche	
• Laboratorio regionale test di conferma diagnostica genetica	A	SC Genetica Medica	
• Centro clinico regionale	A	SC Pediatria	
• Coordinamento regionale del sistema di screening	NA	-	-

A= Attivo; NA= Non Attivo; AP=Attivo con copertura Parziale

[§] Lo SNE prevede una convenzione per il supporto alla Regione Valle d'Aosta

Malattie metaboliche ereditarie da sottoporre a SNE

- Il Sistema Regionale dello screening include tutte le patologie riportate nel DM 13 ottobre 2016 e ne include altre non previste.

Raccolta, invio e conservazione dello spot ematico

- Esistono delle procedure standard/raccomandazioni. Le raccomandazioni sono presenti nell'Allegato alla DGR citata e in due circolari regionali successive. È in elaborazione un PDTA per l'intero percorso
- Esiste un sistema che assicura il prelievo, la consegna nei tempi previsti dalla norma. La tracciabilità è garantita da un cartoncino barcodato in tutte le sue parti (anche la singola macchia ha il codice). Il sistema di trasporto è al momento affidato alle aziende ospedaliere, ma è allo studio un Sistema Regionale dedicato. È anche stato attivato un progetto di informatizzazione delle richieste di screening neonatale, con refertazione via web dei risultati.
- ESISTE un sistema per garantire la protezione dell'identità del neonato. L'identificativo è un codice numerico di 10 cifre, che identifica con barcode il cartoncino e anche la scheda di raccolta dei dati anamnestici ed anagrafici
- Nel 2018 è stata inserita la reperibilità per attività 6/7 giorni

Archivio raccolta dati

- Esiste un archivio centralizzato in fase di ridisegno
- I dati anamnestici, anagrafici, le concentrazioni degli analiti e i risultati dello screening neonatale sono raccolti presso il laboratorio di screening neonatale su middleware della ditta Perkin Elmer. Le diagnosi dei casi affetti rilevati sono raccolte in un archivio condiviso con il laboratorio di conferma e il centro clinico Responsabile.

Informativa standard

- Esiste una informativa standard.
- L'informativa, è parte integrante della DGR Regione Piemonte 29-4667 del 13/02/17 ed è fornita con traduzione multilingua.

Formazione, informazione ed empowerment

- Incontri, convegni e elaborazione documenti.

Commenti aggiuntivi

- È stato ottenuto la certificazione di qualità ISO 9001/2015 nel maggio 2018.

PUGLIA • Sistema Regionale Screening Neonatale Estesio

Informazioni aggiornate al 30 settembre 2018

Persona che ha compilato il questionario

Cognome e nome	Papadia Francesco		
Sede	UOC Malattie Metaboliche - Genetica clinica P.O. Giovanni XXIII AOU Policlinico Consorziale		
Recapiti	080 5596518		papadiaf@gmail.com

Referente Sistema regionale SNE

Cognome e nome	Papadia Francesco		
Sede	UOC Malattie Metaboliche - Genetica clinica P.O. Giovanni XXIII AOU Policlinico Consorziale		
Recapiti	0805596518		papadiaf@gmail.com

Avvio Sistema SNE e supporto normativo regionale

Il sistema SNE è AVVIATO dal 2015.

- Delibera Giunta Regionale n. 1389 del 10/7/2012
- Delibera DG AOU Policlinico Bari 1737 del 26/11/2015 adottata dalla Regione Puglia con DGR 2484 del 30/12/2015 Istituzione del "Centro Regionale per gli Screening obbligatori e allargati alle malattie metaboliche ereditarie"
- Deliberazione DG AOU Policlinico n. 504 del 21/04/17

Articolazione regionale del Sistema SNE

Articolazione [*]	Stato	Laboratorio	Struttura sanitaria
<ul style="list-style-type: none"> Laboratorio regionale MS-MS (<i>incluso il second-tier test</i>) Laboratorio regionale test di conferma diagnostica biochimica 	A	UOC Centro Screening Neonatale P.O Giovanni XXIII	AOU Policlinico Consorziale Bari
<ul style="list-style-type: none"> Laboratorio regionale test di conferma diagnostica genetica[§] 	A	1) UO Genetica Medica (solo galattosemia) 2) UOC Laboratorio Genetica (solo PKU) 3) UOC Laboratorio di Genetica Medica (solo citrullinemia Tipo I)	IRCCS "Saverio De Bellis", Castellana Grotte AOU Ospedali Riuniti, Foggia AOU Policlinico Consorziale, Bari
<ul style="list-style-type: none"> Centro clinico regionale 	A	UOS –MMGM Ospedale pediatrico	PO Giovanni XXIII Bari
<ul style="list-style-type: none"> Coordinamento regionale del sistema di screening 	A	Direttore UOC Malattie Metaboliche - Genetica Clinica PO Giovanni XXIII - AOU Consorziale Policlinico	

^{*} A= Attivo; NA= Non Attivo; AP=Attivo con copertura Parziale

[§]C'è anche un accordo con laboratorio di Diagnostica delle Malattie del Sistema Nervoso e del Metabolismo: Biologia Molecolare e Cellulare –Meyer, Firenze(secondo richiesta del centro di riferimento di volta in volta con copertura di spesa.

Malattie metaboliche ereditarie da sottoporre a SNE

- Il Sistema Regionale dello screening include tutte le patologie riportate nel DM 13 ottobre 2016.

Raccolta, invio e conservazione dello spot ematico

- Esistono delle procedure standard/raccomandazioni che sono riportate nella deliberazione DG AOU Policlinico n. 504 del 21/04/17.
- Esiste un sistema che assicura il prelievo, la consegna nei tempi previsti dalla norma. Per il *trasporto*, il corriere unico regionale garantisce che i campioni ritirati da tutti i Centri Nascita siano consegnati all'Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII" di Bari, via Amendola 207, entro 24 ore dalla raccolta, 6 giorni a settimana (dal lunedì al sabato), entro le ore 09:00. Il corriere trasporta i contenitori dei campioncini tramite vettore idoneo ai trasporti di materiale sanitario.
- Esiste un sistema per garantire la protezione dell'identità del neonato, A ogni neonato viene associato un barcode, presente sul cartoncino. Il suddetto barcode accompagna il paziente in tutto il processo di screening.

Archivio raccolta dati

- Esiste un archivio centralizzato
Vengono registrate le seguenti variabili: luogo di nascita, esiti parziali e definitivi, date di nascita, sesso. I dati vengono raccolti in un database presente all'interno dell'O.P. Giovanni XXIII Il responsabile di tali dati è il Direttore dell'UOC Malattie Metaboliche e Genetica Clinica

Informativa standard

- Esiste una informativa standard.
Vengono espletate nella deliberazione DG AOU Policlinico n° 504 del 21/04/17

Formazione, informazione ed empowerment

- A mezzo conferenza stampa - Riunioni periodiche con i centri nascita e associazioni pazienti (AMEGEP –RETE AMARE PUGLIA) - Comitato itinerante presso ASL Regione Puglia - Opuscoli dedicati.
- L'Associazione dei pazienti presente sul territorio che partecipa alle iniziative è AMEGEP.

SARDEGNA • Sistema Regionale Screening Neonatale Esteso

Informazioni aggiornate al 30 settembre 2018

Persona che ha compilato il questionario

Cognome e nome	Lilliu Franco		
Sede	Centro Regionale Screening Neonatale –Azienda Ospedaliera Brotzu		
Recapiti	 07052965533		franco.lilliu@aob.it

Referente Sistema RegionaleSNE

Cognome e nome	Lilliu Franco		
Sede	Centro Regionale Screening Neonatale –Azienda Ospedaliera Brotzu		
Recapiti	 07052965533		franco.lilliu@aob.it

Avvio Sistema SNE e supporto normativo regionale

Il sistema SNE è attivato dal 2011.

- Deliberazione 15/12 del 29.3.2011 Estensione dello screening neonatale delle malattie metaboliche ereditarie

Articolazione regionale del Sistema SNE

Articolazione	Stato	Laboratorio	Struttura sanitaria
• Laboratorio regionale MS-MS (incluso il second-tier test)	A	Centro Screening Neonatale, Laboratorio	Azienda Ospedaliera Brotzu, Cagliari
• Laboratorio test di conferma diagnostica biochimica	A	Malattie Metaboliche Ereditarie	
• Laboratorio test di conferma diagnostica genetica	A	Laboratorio di Genetica e Genomica	
• Centro clinico	A	CR screening neonatale	
• Coordinamento regionale del sistema di screening	NA		-

A= Attivo; NA= Non Attivo; AP=Attivo con copertura Parziale

Malattie metaboliche ereditarie da sottoporre a SNE

- Il Sistema Regionale dello screening attualmente include tutte le patologie riportate nel DM 13 ottobre 2016 eccetto galattosemia

Raccolta, invio e conservazione dello spot ematico

- Esistono delle procedure standard/raccomandazioni a livello regionale per tutti i punti nascita per la raccolta, invio e conservazione dello spot ematico nei tempi previsti dalla norma (art. 3 DM del 13 ottobre 2016). In particolare l'AO Brotzu ha stipulato contratto con corriere espresso per ritiro dai centri nascita e consegna campioni al Laboratorio entro 18 ore. Se un plico, partito dal centro nascita, non viene consegnato questo viene evidenziato dal sistema informatizzato
- Esiste un sistema che garantisce la protezione dell'identità del neonato. In particolare, i talloncini su cui viene adsorbito il sangue del neonato è composto di 2 parti, staccabili. In fase di accettazione dei campioni la parte anagrafica con i dati identificativi viene staccata e si identifica il campione con il codice a barre

Archivio raccolta dati

- Esiste un archivio

Informativa standard

- Esiste una informativa standard a livello regionale.

Formazione, informazione ed empowerment

- Non esistono iniziative per la formazione e l'aggiornamento. Tale iniziative sono in fase di programmazione
- Le Associazioni dei pazienti presenti sul territorio che partecipano alle iniziative sono: Cometa Sardegna, Associazione malattie metaboliche ereditarie e malattie rare

SICILIA • Sistema Regionale Screening Neonatale Esteso

Informazioni aggiornate al 30 settembre 2018

Persona che ha compilato il questionario

Cognome e nome	Dardanoni Gabriella		
Sede	Dipartimento Attività sanitarie e Osservatorio Epidemiologico Assessorato Regionale Salute		
Recapiti	 0917079236		gabriella.dardanoni@Regione.sicilia.it

Responsabile Sistema Regionale SNE

Cognome e nome	Di Liberti Maria Letizia		
Sede	Direzione Generale Dipartimento Attività sanitarie e Osservatorio Epidemiologico Assessorato Regionale Salute		
Recapiti	 0917079296		dirigentegen.sanita@Regione.sicilia.it

Referente Sistema Regionale SNE

Cognome e nome	Dardanoni Gabriella		
Sede	Dipartimento Attività sanitarie e Osservatorio Epidemiologico Assessorato Regionale Salute		
Recapiti	 0917079236		gabriella.dardanoni@Regione.sicilia.it

Avvio Sistema SNE e supporto normativo regionale

Il sistema SNE è attivato dal 2011.

- D.Ass. n. 579 del 24/03/2017 "Individuazione dei centri per lo screening neonatale esteso dell'ipotiroidismo congenito, della fibrosi cistica e delle malattie metaboliche ereditarie"

Articolazione regionale del Sistema SNE

Articolazione	Stato	Laboratorio	Struttura sanitaria
• Laboratorio regionale MS-MS (incluso il second-tier test)	A	PO di Cristina Lab analisi Chimiche-cliniche	ARNAS Civico Benefratelli Palermo
• Laboratorio regionale test di conferma diagnostica biochimica	A	PO Rodolico Lab per lo screening neonatale metabolico esteso	AOU Vittorio Emanuele Catania
• Laboratorio regionale test di conferma diagnostica genetica	A	1) Laboratorio di Genetica Molecolare P.O Cervello 2) Laboratorio di Genetica Molecolare Oasi Troina	1) AOR Villa Sofia Cervello Palermo 2) IRCCS Oasi Maria SS Troina
• Centro clinico regionale	A	1) CCR malattie metaboliche ed ereditarie 2) CCR per cura e controllo malattie metaboliche congenite infanzia	1) ARNAS Civico Benefratelli Palermo 2) AOU Vittorio Emanuele, Catania

Articolazione	Stato	Laboratorio	Struttura sanitaria
<ul style="list-style-type: none"> • Coordinamento regionale del sistema di screening 	A	Dipartimento Attività sanitarie e Osservatorio Epidemiologico Assessorato Regionale Salute-	

NA= Non Attivo; A=Attivo AP=Attivo con copertura Parziale

Malattie metaboliche ereditarie da sottoporre a SNE

- Il Sistema Regionale dello screening include tutte le patologie riportate nel DM 13 ottobre 2016

Raccolta, invio e conservazione dello spot ematico

- Esistono delle procedure standard/raccomandazioni a livello regionale per tutti i punti nascita per la raccolta, invio e conservazione dello spot ematico nei tempi previsti dalla norma (art. 3 DM del 13 ottobre 2016).
- Esiste un sistema che garantisce la protezione dell'identità del neonato, mediante l'utilizzo del codice a barre.

Archivio raccolta dati

- Al momento non esiste un archivio. È in corso di attivazione presso il Dipartimento Attività sanitarie e Osservatorio Epidemiologico Assessorato Regionale Salute

Informativa standard

- Non esiste una informativa standard a livello regionale.

Formazione, informazione ed empowerment

- Esiste iniziative per la formazione e l'aggiornamento
- Le Associazioni dei pazienti presenti sul territorio che partecipano alle iniziative sono: IRIS (Associazione Siciliana Malattie Ereditarie Metaboliche Rare Onlus, Ba.Co.Di.Ra.Re, Ass. ITGlicogenesi, Ass. IT Mucopolisaccaridosi)

TOSCANA • Sistema Regionale Screening Neonatale Esteso

Informazioni aggiornate al 30 settembre 2018

Persona che ha compilato il questionario

Cognome e nome	Berni Cecilia		
Sede	Regione Toscana - Settore Qualità dei servizi e reti cliniche		
Recapiti	 0554383285		cecilia.berni@Regione.toscana.it

Responsabile Sistema regionale SNE

Cognome e nome	Mechi Maria Teresa		
Sede	Regione Toscana - Settore regionale competente alla programmazione in materia		
Recapiti	 0554383441		mariateresa.mechi@Regione.toscana.it

Referente Sistema regionale SNE

Cognome e nome	Berni Cecilia		
Sede	Regione Toscana - Settore Qualità dei servizi e reti cliniche		
Recapiti	 055438 3285		cecilia.berni@Regione.toscana.it
Cognome e nome	La Marca Giancarlo		
Sede	AOU Meyer, Laboratorio di screening neonatale biochimica e farmacologia		
Recapiti	 055 566 2988		giancarlo.lamarca@meyer.it

Avvio Sistema SNE e supporto normativo regionale

Il sistema SNE è iniziato come progetto pilota nel 2002 dopo un periodo di validazione negli ultimi mesi del 2001. Nel 2004 è stato avviato su tutto il territorio regionale con una delibera specifica del 2/08/2004.

La normativa di supporto:

- DGRT n. 800 del 2/08/2004: "Estensione screening neonatale per le malattie metaboliche ereditarie con utilizzazione della strumentazione LC/MS/MS (Tandem massa) presso l'AO Meyer: indirizzi alle Aziende sanitarie".
- DGRT n. 1277/2009: "DGR 236/2004 - Accordo quadro interregionale tra la Regione Toscana e la Regione Umbria per la gestione della mobilità sanitaria (allegato 1 – Attività di screening neonatale a favore di nati nei presidi ospedalieri delle Aziende Sanitarie della Regione Umbria).
- GRT 420/2018: "Sistema Screening neonatale esteso toscano".
- DGRT 909/2018: "Estensione del programma di screening neonatale regionale di cui alla DGR 420/2018 per alcune malattie lisosomiali e per immunodeficienze severe combinate".

Articolazione regionale del Sistema SNE

Articolazione [§]	Stato	Laboratorio	Struttura sanitaria
• Laboratorio regionale MS-MS (incluso il second-tier test)	A	Laboratorio di screening neonatale biochimica e farmacologia	AOU Meyer, Firenze
• Laboratorio regionale test di conferma diagnostica biochimica	A	Laboratorio di screening neonatale biochimica e farmacologia	
• Laboratorio regionale test di conferma diagnostica genetica	A	Biologia molecolare delle malattie neurometaboliche	
• Centro clinico regionale	A	SOS CC Screening neonatale c/o SOC malattie metaboliche e muscolari ereditarie	
• Coordinamento regionale del sistema di screening	A	Struttura di Coordinamento regionale per le malattie del metabolismo in età pediatrica c/o SOC Malattie Metaboliche e muscolari ereditarie	

A= Attivo; NA= Non Attivo; AP=Attivo con copertura Parziale

[§] Lo SNE prevede una convenzione per il supporto alla Regione Umbria

Malattie metaboliche ereditarie da sottoporre a SNE

- Il Sistema Regionale dello screening include tutte le patologie riportate nel DM 13 ottobre 2016 e ne INCLUDE ALTRE NON PREVISTE
- Le patologie non previste dal DM sono tre patologie lisomiali: malattia di Pompe, Fabry e Mucopolisaccaridosi I) a seguito di un progetto pilota iniziato nel 2014 e le immunodeficienze congenite severe combinate (SCID) a seguito di un progetto pilota iniziato nel 2011.

Raccolta, invio e conservazione dello spot ematico

- Esistono delle procedure standard/raccomandazioni a livello regionale per tutti i punti nascita per la raccolta, invio e conservazione dello spot ematico nei tempi previsti dalla norma (art. 3 DM del 13 ottobre 2016). Nello specifico, si utilizza Corriere espresso SDA (contratto pacco celere impresa con tracking online), conservazione +4°C presso Punto Nascita, trasporto a temperatura ambiente, consegna entro 24 h presso Centro Screening.
- Esiste un sistema che garantisce la protezione dell'identità del neonato, mediante l'utilizzo del codice a barre (BARCODE a 8 cifre).

Archivio raccolta dati

- Esiste un archivio regionale centralizzato

Informativa standard

- Esiste una informativa standard. L'informativa è stata aggiornata a seguito dell'introduzione a livello obbligatorio delle patologie lisomiali e delle immunodeficienze, è stata tradotta in lingua inglese, francese, cinese, albanese, arabo e spagnolo ed è disponibile sui seguenti siti:
<http://www.meyer.it/index.php/cura-e-assistenza/attivita-sanitarie/3358-screening-neonatale> e
<http://www.Regione.toscana.it/cittadini/salute/gravidanza-e-nascita>.

Formazione, informazione ed empowerment

- Corso sistema screening neonatale 2018 per operatori sanitari in tre edizioni: 22 febbraio, 22 marzo e 24 ottobre 2018.
- Scuola Nazionale sullo SNE (in collaborazione con SIMMESN 29 gennaio-02 febbraio 2018)

UMBRIA • Sistema Regionale Screening Neonatale Esteso

Informazioni aggiornate al 30 settembre 2018

Persone che hanno compilato il questionario

Cognome e nome	Chiodini Michaela	
Sede	Servizio Programmazione socio-sanitaria dell'assistenza distrettuale, Regione Umbria, Palazzo Broletta, Via M. Angeloni, 61-Perugia	
Recapiti	 0755045307	 mchiodini@Regione.umbria.it
Cognome e nome	William Biagioni	
Sede	Regione Umbria, Palazzo Broletta, Via M. Angeloni, 61-Perugia	
Recapiti	 0755045220	 wbiagioni@Regione.umbria.it

Responsabili Sistema Regione SNE

Cognome e nome	Casucci Paola	
Sede	D.R. Sanità e Servizi Sociali, Regione Umbria, Palazzo Broletta, Via M. Angeloni, 61-Perugia	
Recapiti	 0755045281	 pcasucci@Regione.umbria.it
Cognome e nome	Chiodini Michaela	
Sede	Servizio Programmazione socio-sanitaria dell'assistenza distrettuale, Regione Umbria, Palazzo Broletta, Via M. Angeloni, 61-Perugia	
Recapiti	 0755045307	 mchiodini@Regione.umbria.it
Cognome e nome	Checconi Ombretta	
Sede	Mobilità sanitaria e gestione del Sistema informativo sanitario e sociale, Regione Umbria, Palazzo Broletta, Via M. Angeloni, 61-Perugia	
Recapiti	 0755045299	 ocheconi@Regione.umbria.it
Cognome e nome	Patisso Maria Concetta	
Sede	Servizio Programmazione Socio sanitaria dell'assistenza distrettuale	
Recapiti	 075 5045302	 mcpatisso@Regione.umbria.it

Referente Sistema Regione SNE

Cognome e nome	Di Genova Francesca	
Sede	Azienda Ospedaliera di Perugia	
Recapiti	 347607939	 francesca.digenova@ospedale.perugia.it

Avvio Sistema SNE e supporto normativo regionale

- Il sistema SNE è attivato dal 2009.

La Regione Umbria (con Deliberazione della Giunta Regionale 23/12/2009, n. 1969 e successivi rinnovi triennali) e la Regione Toscana (con Delibera n. 1277 del 28 dicembre 2009) hanno definito, nell'ambito dell'accordo per la mobilità sanitaria già operante fra le parti (come definito nel DGR 144 del 25/2/2004 "Approvazione dello schema di Accordo quadro per la gestione della mobilità sanitaria fra la Regione Umbria e la Regione Toscana e successive integrazioni), uno specifico protocollo d'intesa per i servizi pediatrici, che include l'esecuzione dello screening neonatale esteso con MS-MS a favore dei neonati nati nelle strutture ospedaliere umbre, attraverso l'invio dei campioni biologici ai laboratori dell'AO Meyer di Firenze. A tal scopo nel protocollo è prevista definizione univoca dei costi per singolo campione di analisi.

Articolazione regionale del Sistema SNE

Articolazione	Stato	Laboratorio	Struttura sanitaria
• Laboratorio regionale MS-MS (incluso il second-tier test)	NA	Definizione di uno specifico protocollo d'intesa che prevede l'invio dei campioni biologico ai laboratori dell'AO Meyer di Firenze	
• Laboratorio regionale test di conferma diagnostica biochimica	NA		
• Laboratorio regionale test di conferma diagnostica genetica	NA		
• Centro clinico regionale	A	1) Centri di riferimento per le malattie metaboliche rare 2) Centri di riferimento per le malattie metaboliche rare 3) Presidi ospedalieri ASL2 4) Presidi ospedalieri ASL1	1) Azienda Ospedaliera Perugia 2) Azienda Ospedaliera Terni 3) ASL 2 4) ASL 1
• Coordinamento regionale del sistema di screening	NA	-	-

A= Attivo; NA= Non Attivo; AP=Attivo con copertura Parziale

Malattie metaboliche ereditarie da sottoporre a SNE

- Il Sistema Regionale dello screening include tutte le patologie riportate nel DM 13 ottobre 2016 e ne INCLUDE ALTRE NON PREVISTE. Avviato nel 2013, il primo studio pilota sullo screening neonatale per malattie rare lisosomiali: malattia di Pompe, malattia di Fabry e la MPS I Mucopolisaccaridosi di tipo 1.

Raccolta, invio e conservazione dello spot ematico

- Esistono delle procedure standard/raccomandazioni a livello regionale per tutti i punti nascita per la raccolta, invio e conservazione dello spot ematico nei tempi previsti dalla norma (art. 3 DM del 13 ottobre 2016). Nello specifico, si utilizza Corriere espresso SDA (contratto pacco celere impresa con tracking online), conservazione +4°C presso Punto Nascita, trasporto a temperatura ambiente, consegna entro 24 h presso Centro Screening.
- Esiste un sistema che garantisce la protezione dell'identità del neonato, mediante l'utilizzo del codice a barre (BARCODE a 8 cifre).

Archivio raccolta dati

- Non esiste un archivio a livello regionale.
La Regione Umbria si avvale dell'archivio della Regione Toscana

Informativa standard

- Esiste una informativa standard a livello regionale.

Formazione, informazione ed empowerment

- Training Retraining personale sanitario
- L'Associazione dei pazienti presente sul territorio che partecipa alle iniziative è UNIAMO FIMR

VENETO • Sistema Regionale Screening Neonatale Esteso

Informazioni aggiornate al 30 settembre 2018

Persone che hanno compilato il questionario

Cognome e nome	Monica Mazzucato, Paola Facchin	
Sede	Coordinamento Malattie Rare – Regione Veneto	
Recapiti	049 8215700	paola.facchin@unipd.it ; monica.mazzucato@Regione.veneto.it

Referente Sistema Regionale SNE

Cognome e nome	Facchin Paola	
Sede	Coordinamento Malattie Rare – Regione Veneto	
Recapiti	049 8215700	paola.facchin@unipd.it

Altri Referenti

Cognome e nome	Burlina Alberto	
Sede	Centro Interregionale Screening Neonatale Esteso UOC Malattie metaboliche ereditarie, Dipartimento Salute Donna e bambino, Azienda Ospedaliera di Padova	
Recapiti	049 8213569	alberto.burlina@unipd.it
Cognome e nome	Polo Giulia	
Sede	Centro Interregionale Screening Neonatale Esteso UOC Malattie metaboliche ereditarie, Dipartimento Salute Donna e bambino, Azienda Ospedaliera di Padova	
Recapiti	049 8217173	giulia.polo@aopd.veneto.it
Cognome e nome	Bordugo Andrea Responsabile presa in carico neonati con sospetta MME	
Sede	Centro Regionale per gli screening neonatali, la diagnosi e cura delle malattie metaboliche ed endocrinologiche congenite - UOC Pediatria e UOS Malattie metaboliche ereditarie, Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona	
Recapiti	045 8127871	andrea.bordugo@aovr.veneto.it
Cognome e nome	Camilot Marta Responsabile funzionale laboratorio	
Sede	Centro Regionale per gli screening neonatali, la diagnosi e cura delle malattie metaboliche ed endocrinologiche congenite	
Recapiti	045 8128440	marta.camilot@aovr.veneto.it

Avvio Sistema SNE e supporto normativo regionale

- Il sistema SNE è attualmente attivato.
 - ✓ nel 2006 l'avvio risulta in una parte del territorio regionale in base alla nota protocollo n. 41262 del 17/06/2006
 - ✓ nel 2014 l'avvio risulta su tutto il territorio in base al DGR n. 1308 del 23 luglio 2013
- DGR n. 1679 del 22/06/2001 "Istituzione screening per la sindrome surrenogenitale limitatamente al deficit di 21-idrossilasi presso il Centro di medicina Sociale Centro delle malattie metaboliche congenite dei neonati – Clinica pediatrica dell'Ospedale Policlinico GB Rossi di Verona"
- DGR n. 2171 del 08/08/2008- Legge finanziaria regionale per l'esercizio 2008, n. 1 del 27/02/2008. Art. 92 "Prevenzione, cura e riabilitazione delle malattie metaboliche. Definizione di un progetto congiunto di esecuzione di screening neonatali ivi compreso lo screening neonatale allargato per le malattie metaboliche ereditarie"
- DGR n. 3337 del 03/11/2009 "Integrazioni alla DGR n. 2171 del 08.08.2008"
- DGR n. 2563 del 29/12/2011 "Progetto di esecuzione dello screening neonatale allargato per le malattie metaboliche - Legge regionale 27/2/2008, n. 1 - Legge finanziaria regionale per l'esercizio 2008 - art. 92. Passaggio del progetto dalla fase sperimentale alla fase operativa".
- DGR n. 1308 del 23/07/2013 "Legge regionale finanziaria per l'esercizio 2008, n. 1 del 27/02/2008, art. 92 "Prevenzione, cura e riabilitazione delle malattie metaboliche". Approvazione del "Progetto di esecuzione dello screening neonatale allargato - Modello organizzativo"
- DGR N. 2238 del 23/12/2016 (BUR n. 6 del 13/01/2017) Identificazione del modello della rete assistenziale per il percorso nascita e in particolare della rete dei punti nascita.
- DRG 491/2018

Articolazione regionale del Sistema SNE

Articolazione [§]	Stato	Laboratorio	Struttura sanitaria
• Laboratorio regionale MS-MS (incluso il second-tier test)	A	1) Laboratorio UOC Malattie metaboliche ereditarie 2) Laboratorio afferente al Centro Regionale per gli screening neonatali, la diagnosi e cura delle malattie metaboliche ed endocrinologiche congenite	1) Azienda Ospedaliera di Padova 2) Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona
• Laboratorio regionale test di conferma diagnostica biochimica	A		
• Laboratorio regionale test di conferma diagnostica genetica	A		
• Centro clinico regionale	A	1) UOC Malattie metaboliche ereditarie 2) UOS Malattie metaboliche ereditarie	
• Coordinamento regionale del sistema di screening	A	Direzione Programmazione sanitaria - LEA; Coordinamento malattie rare	Regione del Veneto

A= Attivo; NA= Non Attivo; AP=Attivo con copertura Parziale

[§] Lo SNE prevede una convenzione per il supporto al Friuli Venezia Giulia, PA Trento e PA Bolzano.

Malattie metaboliche ereditarie da sottoporre a SNE

- Il Sistema Regionale dello screening include tutte le patologie riportate nel DM 13 ottobre 2016 ne include altre non previste.

Raccolta, invio e conservazione dello spot ematico

- Esistono delle procedure standard/raccomandazioni a livello regionale per tutti i punti nascita per la raccolta, invio e conservazione dello spot ematico nei tempi previsti dalla norma (art. 3 DM del 13 ottobre 2016). Nello specifico, si effettua il ritiro dei cartoncini presso i punti nascita e consegna degli stessi entro 24 ore al laboratorio di competenza.
- Esiste un sistema che garantisce la protezione dell'identità del neonato, mediante l'utilizzo del codice a barre riportato nel cartoncino.

Archivio raccolta dati

- Esiste un archivio a livello dei due Centri che effettuano lo SNE e i dati dei pazienti diagnosticati sono inseriti nel sistema informativo Registro regionale malattie rare.

Informativa standard

- Ciascuno dei due Centri screening utilizza idonea informativa in relazione alla specifica lista di patologie oggetto di screening.

Formazione, informazione ed empowerment

- Informazione alla cittadinanza sullo SNE, Formazione operatori sanitari, organizzazione di eventi scientifici, supporto alle attività dei Centri
- Le Associazioni dei pazienti presenti sul territorio che partecipano alle iniziative sono: AISMME, Cometa, ASMME, Uniamo, Lega italiana fibrosi cistica Veneto
- Giornata informativa aperta ai genitori dei piccoli pazienti organizzata da AISMME.

Stampato in proprio
Servizio Comunicazione Scientifica – Istituto Superiore di Sanità
Roma

Supplemento 1, al n. 10 vol. 32 (2019)
del Notiziario dell'Istituto Superiore di Sanità
ISSN 0394-9303 (cartaceo)
ISSN 1827-6296 (online)