



DECRETO N. **178** DEL **20 DIC. 2023**

OGGETTO: Revisione del modello organizzativo per l'esecuzione dello screening neonatale allargato tra Azienda Ospedale-Università di Padova e Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona e nuovo progetto screening Atrofia Muscolare Spinale (SMA).

NOTE PER LA TRASPARENZA: Con il presente provvedimento vengono approvati, in via sperimentale, la riorganizzazione dei bacini di utenza dell'Azienda Ospedale-Università di Padova e dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona per l'esecuzione di screening neonatale allargato per le malattie metaboliche ereditarie nel territorio della Regione del Veneto e il nuovo progetto SMA.

## IL DIRETTORE GENERALE

### AREA SANITÀ E SOCIALE

CONSIDERATO che gli screening neonatali rappresentano un importante intervento di prevenzione sanitaria secondaria, permettendo la diagnosi precoce di un ampio spettro di malattie congenite e conseguente presa in carico, assicurando migliori esiti terapeutici;

CONSIDERATO che la Legge 19 Agosto 2017, n. 167 "Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie", ha disposto l'inserimento dello screening neonatale esteso (SNE) nei nuovi Livelli Essenziali di Assistenza (LEA), al fine di consentire la prevenzione delle malattie metaboliche ereditarie, diagnosi precoci e un tempestivo trattamento delle patologie;

CONSIDERATO che con il DPCM 12 gennaio 2017 "Definizione e aggiornamento dei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA)", vengono garantite a tutti i neonati "le prestazioni necessarie e appropriate per la diagnosi precoce delle malattie congenite previste dalla normativa vigente e dalla buona pratica clinica, incluse quelle per la diagnosi precoce della sordità congenita e della cataratta congenita, nonché quelle per la diagnosi precoce delle malattie metaboliche ereditarie individuate con decreto del Ministro della Salute in attuazione dell'articolo 1, comma 229, della Legge 27 dicembre 2013, n. 147, nei limiti e con le modalità definite dallo stesso decreto";

CONSIDERATO che la Legge 30 dicembre 2018, n. 145 (legge di bilancio 2019), all'art.1, c. 544, modificando la Legge 167/2016, ha esteso lo screening alle malattie neuromuscolari genetiche, alle immunodeficienze congenite severe e alle malattie da accumulo lisosomiale ed ha stabilito la revisione periodica – almeno biennale – della lista delle malattie da ricercare attraverso lo screening neonatale, in relazione all'evoluzione nel tempo delle evidenze scientifiche in campo diagnostico-terapeutico per le malattie genetiche rare;

CONSIDERATO che con deliberazione n. 1308 del 23 luglio 2013 è stato approvato il "Progetto di esecuzione dello screening neonatale allargato - Modello organizzativo" e sono state individuate, quali strutture di riferimento regionali per l'effettuazione dello stesso l'Azienda Ospedaliera di Padova (ora Azienda Ospedale-Università di Padova) e l'Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona, definendo per ciascuna Azienda Ospedaliera il bacino di utenza per lo screening neonatale allargato;

CONSIDERATO che la deliberazione n. 1564 del 06 dicembre 2022 ha disposto che lo screening neonatale per l'Atrofia Muscolare Spinale venisse effettuato all'Azienda Ospedale-Università di Padova e all'Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona ed ha incaricato i Direttori Generali delle medesime Aziende di predisporre un progetto congiunto di esecuzione di screening neonatale allargato per le malattie metaboliche ereditarie, ivi compresa l'individuazione di bacini di utenza ottimali;

RITENUTA la necessità di implementare le azioni di prevenzione delle malattie metaboliche ereditarie, anche in considerazione dei progressi delle tecniche diagnostiche, e di favorire la massima uniformità nell'applicazione della diagnosi precoce neonatale sull'intero territorio regionale;

VISTA la nota della Direzione Programmazione Sanitaria prot. n. 268195 del 17 maggio 2023 con cui si individua, quale Coordinatore del Progetto per l'esecuzione dello screening neonatale allargato per le malattie metaboliche ereditaria il Prof. Alberto Burlina, Direttore dell'UOC Malattie Metaboliche Ereditarie, Dipartimento di Pediatria - Azienda Ospedale-Università di Padova;

VISTA la deliberazione n. 491 del 2018 che attribuisce al Coordinamento malattie rare la funzione di coordinamento delle attività degli screening neonatali di cui al DPCM 12.01.2017, anche con il compito di predisporre e di implementare il sistema informativo che congiunge le informazioni sui nati, generato dal Registro nascita con quelle del Registro malattie rare, permettendo così le valutazioni di impatto nella popolazione veneta (esempio: sensibilità, specificità, valori predittivi) delle procedure intraprese e di rapportarsi con il Coordinamento nazionale;

#### DECRETA

1. di dare atto che le premesse costituiscono parte integrante e sostanziale del presente provvedimento;
2. di incaricare i due Centri di redigere congiuntamente informativa e modulo di consenso allo Screening Neonatale Esteso, secondo le indicazioni presenti nel Decreto del Ministero della Salute 13 ottobre 2016, art. 2 comma 2 e allegato A, valida per l'intero territorio regionale;
3. di incaricare i due Centri di stilare un protocollo operativo in cui specificare, in caso di positività dello screening, la responsabilità della comunicazione ai genitori, la competenza dell'attivazione del percorso di presa in carico da parte del Centro Clinico e dettagliare le possibilità terapeutiche delle malattie metaboliche ereditarie, farmacologiche e di supporto;
4. di avviare con le modalità e secondo i bacini di afferenza delle due Aziende Ospedaliere Universitarie così come definiti nel progetto congiunto l'effettuazione dello screening neonatale allargato per le malattie metaboliche ereditarie compresa la SMA presso i Punti Nascita della Regione del Veneto, a partire dal 01 Gennaio 2024;
5. di confermare l'incarico delle funzioni di Coordinatore del Progetto il Prof. Alberto Burlina, Direttore dell'UOC Malattie Metaboliche Ereditarie, Dipartimento di Pediatria - Azienda Ospedale-Università di Padova;
6. di confermare il coordinamento delle attività degli screening neonatali di cui al DPCM 12.01.2017 al Coordinamento malattie rare;
7. di individuare nell'Azienda-Ospedale Università di Padova quale Centro incaricato dell'acquisto centralizzato dei materiali necessari all'esecuzione dei test relativi alla SMA;
8. di pubblicare il presente atto nel Bollettino Ufficiale della Regione.

Massimo Annicchiarico