



**REGIONE AUTÒNOMA DE SARDIGNA**  
**REGIONE AUTONOMA DELLA SARDEGNA**

Allegato alla Delib.G.R. n. 18/12 del 5.4.2016

## ATTIVAZIONE DELLO SCREENING DELLA FIBROSI CISTICA IN SARDEGNA

La Fibrosi Cistica è una grave malattia ereditaria con un'incidenza di 1/2.500 nati. In Italia i nuovi casi diagnosticati sono circa 200/anno. Evidenze scientifiche hanno dimostrato che la diagnosi precoce permette di attuare un programma di prevenzione e cura delle complicanze, ritardando il più possibile l'evoluzione della malattia e quindi il danno irreversibile di organi ed apparati.

Numerosi studi dimostrano che il decorso clinico della malattia è migliore nei pazienti diagnosticati attraverso lo screening alla nascita rispetto a quelli diagnosticati più tardivamente dopo la comparsa dei sintomi. In particolare lo stato nutrizionale e la crescita sono avvantaggiati nei primi anni di vita e il trattamento mirato delle infezioni respiratorie condiziona una prognosi migliore.

Un ulteriore vantaggio dello screening neonatale è dato dalla possibilità di poter fornire precocemente ai genitori e ai familiari di un bambino affetto da fibrosi cistica un'adeguata consulenza genetica, essendo disponibile la diagnosi prenatale precoce della malattia nel caso che la coppia di genitori del bambino affetto da fibrosi cistica voglia intraprendere una successiva gravidanza.

I principali attuatori dello screening neonatale della fibrosi cistica in Sardegna.

Il Centro Regionale di Screening Neonatale, nato dalla unificazione dei due laboratori di screening neonatale del P.O. Pediatrico Microcitemico "A. Cao" dell'Azienda Ospedaliera Brotzu esegue lo screening neonatale della fenilchetonuria, dell'ipotiroidismo congenito e lo screening esteso delle malattie metaboliche ereditarie.

Lo screening neonatale della fibrosi cistica consta di un percorso comune a tutti gli altri screening e di un percorso più specifico per la patologia.

### a. Percorso comune

1. Raccolta dello spot ematico da parte del personale, specificamente formato, del Punto Nascita, entro le 48-72 ore di vita del neonato. Il prelievo dovrà essere previsto anche nelle situazioni di parto a domicilio. Per ottimizzare l'utilizzo delle risorse, lo spot ematico raccolto ai fini degli screening neonatali obbligatori delle patologie previste dal Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri 9 luglio 1999 sarà utilizzato anche per lo screening neonatale esteso delle malattie metaboliche ereditarie.

Nel rispetto di quanto previsto dall'art. 22, comma 7 del Decreto Legislativo 30 giugno 2003, n.



**REGIONE AUTÒNOMA DE SARDIGNA**  
**REGIONE AUTONOMA DELLA SARDEGNA**

196, lo spot ematico sarà associato ai dati personali ed anamnestici, comprendenti le generalità del neonato, l'età gestazionale nonché il nome, il cognome, l'indirizzo, il numero di telefono di chi esercita la potestà parentale o la tutela del neonato. Saranno inoltre presenti, ai fini della corretta interpretazione del risultato analitico il peso del neonato, le terapie effettuate, il tipo di nutrizione, le eventuali trasfusioni, le condizioni cliniche particolari, le modalità del parto.

Nei neonati pretermine o con peso non adeguato all'età gestazionale o in nutrizione parenterale o trasferiti o comunque dimessi prima delle 48 ore di vita, la raccolta dello spot ematico sarà ripetuta nel primo mese di vita, secondo protocolli specifici basati su evidenze scientifiche. Nei neonati da sottoporre a terapia trasfusionale con emocomponenti o emoderivati, il campione sarà prelevato prima dell'intervento, indipendentemente dalle ore di vita del neonato, con ripetizione del prelievo secondo protocolli specifici basati su evidenze scientifiche e sulla base della esperienza dei Centri Nazionali ed europei di riferimento.

Lo spot ematico sarà prelevato entro le 48-72 ore di vita su tutti i nati vivi, compresi i nati vivi con successivo exitus per i quali il prelievo sarà definito "peri mortem". Tale circostanza sarà comunicata dal Punto nascita al Centro Regionale di Screening Neonatale, per la successiva consulenza genetica ai genitori in caso di positività.

2. Gli spot ematici raccolti nel Punto Nascita saranno inviati al Centro Regionale di Screening Neonatale tramite un servizio di trasporto dedicato che assicuri la consegna dei campioni entro 24 ore lavorative.
  3. Il Centro Regionale di Screening Neonatale dopo aver valutato l'adeguatezza, ai fini analitici, del campione di sangue, effettuerà la registrazione su supporto informatico dell'anagrafica e dell'anamnesi personale e familiare del neonato. In caso di inidoneità del campione il Centro Screening richiederà al Punto Nascita l'invio di un secondo prelievo.
- b. Percorso specifico
1. Il Centro Regionale di Screening Neonatale eseguirà il dosaggio della tripsina immunoreattiva (IRT).
  2. In caso di confermata positività o in caso di negatività dello screening ma in presenza di anamnesi positiva (es. ileo da meconio) il percorso di screening coinvolgerà il Laboratorio di Genetica e Genomica dello stesso Presidio che effettuerà il test molecolare che prevede la ricerca del 94% delle mutazioni più frequenti nella nostra Regione.
  3. In caso di positività anche del test molecolare si procederà con l'analisi molecolare dei genitori previo consenso informato e all'invio del paziente al Centro Regionale Fibrosi cistica (Ospedale



**REGIONE AUTÒNOMA DE SARDIGNA**  
**REGIONE AUTONOMA DELLA SARDEGNA**

S. Michele) per l'esecuzione del test al sudore e la seguente presa in carico del paziente. La famiglia sarà inviata al Servizio di consulenza genetica del P.O. "A. Cao" per un'adeguata informazione riguardante le opzioni riproduttive e lo screening allargato ai familiari.

4. In caso di confermata positività allo screening neonatale e al termine dell'iter diagnostico, verrà data dal Centro Regionale di Screening Neonatale immediata comunicazione al Punto Nascita.

Con successivo provvedimento saranno indicati in maniera più dettagliata i percorsi relativi ai rapporti tra le strutture coinvolte nel processo dello screening della fibrosi cistica.