

Adottata dal DIRETTORE GENERALE in data 06 GIU. 2018**OGGETTO:** Proseguimento della ricerca sulle malattie ereditarie del metabolismo del bambino e di alcuni servizi essenziali connessi. Approvazione Rendicontazione scientifica ed economica.Pubblicata all'Albo Pretorio dell'Azienda a partire da 08 GIU. 2018 per 15 giorni consecutivi e posta a disposizione per la consultazione

IL DIRETTORE AMMINISTRATIVO

IL DIRETTORE GENERALE	Dott.ssa Graziella Pintus
Coadiuvato dal	
Direttore Amministrativo	Dott.ssa Laura Balata
e dal Direttore Sanitario	Dott. Vinicio Atzeni

Su Proposta del Servizio Contabilità, Bilancio e Controllo di Gestione

PREMESSO che con nota Prot. N. 29382 del 13.12.2017 – Determina n. 1300 del 30/11/2017 la R.A.S., Assessorato dell'Igiene e Sanità e dell'Assistenza Sociale, ha comunicato la concessione della prima tranche del contributo pari a € 180.000,00 per l'anno di competenza 2017 del Progetto Finalizzato – "Contributo per studio delle malattie ereditarie del metabolismo del bambino" su un totale di importo assegnato per l'annualità 2017 pari a € 200.000,00;

DATO ATTO che con la stessa Delibera è stato comunicato che deve essere presentata a cura del Responsabile scientifico del progetto uno schema di riepilogo della rendicontazione riferita alle spese per ottenere il pagamento a saldo del residuo 10% pari a €. 20.000,00 (euro ventimila/00);

ACQUISITA la documentazione richiesta ad oggetto "Rendicontazione Progetto Malattie Ereditarie del metabolismo del bambino" a firma dei Responsabili Scientifici del progetto il Dott. Moi Paolo e il Dott. Loche Sandro del P.O. Pediatrico Microcitemico "A. Cao";

VERIFICATA la regolarità contabile della documentazione e dato atto che la spesa complessiva per l'anno 2017 ammonta ad €.178.031,22 con una disponibilità residua di €. 21.968,78;

VISTE le relazioni scientifiche che si allegano al presente atto a cura dei Responsabili dei Progetti scientifici del progetto il Dott. Moi Paolo e il Dott. Loche Sandro del P.O. Pediatrico Microcitemico "A. Cao" per costituirne parte integrante e sostanziale;

RITENUTO di dover adottare un provvedimento formale di rendicontazione da trasmettere alla R.A.S., Assessorato dell'Igiene e Sanità e dell'Assistenza Sociale;

CON il parere favorevole del Direttore Amministrativo e del Direttore Sanitario;



AO Brotzu

DELIBERA

Per i motivi espressi in premessa:

1. di approvare la rendicontazione economico-finanziaria relativa alla prosecuzione delle attività di ricerca sulle malattie ereditarie del metabolismo nel bambino e di alcuni servizi essenziali connessi, nel periodo 2017;
2. di approvare la relazione scientifica anno 2017;
3. di comunicare la presente deliberazione all'Assessorato Regionale dell'Igiene Sanità e dell'Assistenza Sociale per i conseguenti provvedimenti di competenza.

IL DIRETTORE AMMINISTRATIVO
(Dott.ssa Laura Balata)

IL DIRETTORE SANITARIO
(Dott. Vinicio Atzeni)

IL DIRETTORE GENERALE
(Dott.ssa Graziella Pintus)

S.C. Servizio Contabilità, Bilancio
e Controllo di Gestione
Dir. Dott.ssa D. Floris

PROSPETTO GENERALE 2017


Struttura di riferimento Clinica Pediatrica, Talassemie e Malattie Rare, P.O. Microcitemico A.CAO – AO Brotzu Cagliari
 Anno di riferimento 2017
 Importo assegnato 2017 200.000,00
 Importo erogato 2017 180.000,00
 Importo rendicontato 178.031,22
 Progetto: Contributo per lo Studio delle Malattie Ereditarie del Metabolismo nel Bambino

PROSPETTO RIEPILOGATIVO DI CONFRONTO		
VOCI DI COSTO	SPESA PREVISTA	SPESA SOSTENUTA
COSTI PER IL PERSONALE	180.000,00	177.025,33
COSTI PER GESTIONE LABORATORIO (servizi e m.consumabili)	20.000,00	€ 1.005,89
TOTALE €	200.000,00	€ 178.031,22

Importo Residuo da Rendicontare

€ 21.968,78

AO Brotzu - Cagliari
 P.O. PEDIATRICO MICROCITEMICO "A. CAO"
 SSD ENDOCRINOLOGIA PEDIATRICA
 Responsabile: **Dott. Sandra Loche**


Paola Brotzu, - Cagliari
 P.O. PEDIATRICO MICROCITEMICO "A. CAO"
 VIA JENNER - 09121 CAGLIARI
 U.O.C. Clinica Pediatrica e Malattie Rare
 Direttore: **Prof. Paolo Moi**
 Tel. 070.52965656 - Fax 070.52965558

DETTAGLI SPESE 2017

DETTAGLIO SPESE PER IL PERSONALE

Mese	N	GENNAIO 2017	FEBBRAIO '17	MARZO 2017	APRILE 2017	MAGGIO 2017	GIUGNO 2017	LUGLIO 2017	AGOSTO 2017	SETTEMBRE '17	OTTOBRE 2017	NOVEMBRE '17	DICEMBRE 2017	Totali
e data	Delibera	2405 d.28/12/16	2405 d.28/12/16	2405 d.28/12/16	2405 d.28/12/16	2405 d.28/12/16	2405 d.28/12/16	2405 d.28/12/16	2405 d.28/12/16	2405 d.28/12/16	2405 d.28/12/16	2405 d.28/12/16	2405 d.28/12/16	1635 d.29/08/17
Pagamento	Collaboratori	694 d.26/01/17	1556 d.24/02/17	2125 d.23/03/17	2715 d.26/04/17	3374 d.24/05/17	4136 d.23/06/17	4850 d.24/07/17	5519 d.22/08/17	6286 d.22/09/17	7235 d.23/10/17	7997 d.21/11/17	8926 d.19/12/17	Totali
Collaboratori														parziali
Colza Simona		1.411,52	1.411,52	1.411,52	1.411,52	1.411,52	1.411,52	1.411,52	1.411,52	1.411,52	1.411,52	1.411,52	1.411,52	
Comp. lordo Collab.		1.411,52	1.411,52	1.411,52	1.411,52	1.411,52	1.411,52	1.411,52	1.411,52	1.411,52	1.411,52	1.411,52	1.411,52	
Irap		119,98	119,98	119,98	119,98	119,98	119,98	119,98	119,98	119,98	119,98	119,98	119,98	
Inps		307,85	307,85	307,85	307,85	307,85	307,85	307,85	307,85	307,85	307,85	307,85	307,85	
Inail		3,82	3,82	3,82	3,82	3,82	3,82	3,82	3,82	3,82	3,82	3,82	3,82	
totale		1.843,17	1.843,17	1.843,17	1.843,17	1.843,17	1.843,17	1.843,17	1.843,17	1.843,17	1.843,17	1.843,17	1.843,17	
Balloi Roberta		2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	
Comp. lordo Collab.		2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	
Irap		218,80	218,80	218,80	218,80	218,80	218,80	218,80	218,80	218,80	218,80	218,80	218,80	
Inail		21,8	21,8	21,8	21,8	21,8	21,8	21,8	21,8	21,8	21,8	21,8	21,8	
totale		2.814,68	2.814,68	2.814,68	2.814,68	2.814,68	2.814,68	2.814,68	2.814,68	2.814,68	2.814,68	2.814,68	2.814,68	
Lampis Rossanna		2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	
Comp. lordo Collab.		2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	
Irap		218,8	218,8	218,8	218,8	218,8	218,8	218,8	218,8	218,8	218,8	218,8	218,8	
Inail		21,8	21,8	21,8	21,8	21,8	21,8	21,8	21,8	21,8	21,8	21,8	21,8	
totale		2.814,68	2.814,68	2.814,68	2.814,68	2.814,68	2.814,68	2.814,68	2.814,68	2.814,68	2.814,68	2.814,68	2.814,68	
Lepori M. Barbara		2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	
Comp. lordo Collab.		2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	
Irap		218,8	218,8	218,8	218,8	218,8	218,8	218,8	218,8	218,8	218,8	218,8	218,8	
Inail		21,8	21,8	21,8	21,8	21,8	21,8	21,8	21,8	21,8	21,8	21,8	21,8	
totale		2.814,68	2.814,68	2.814,68	2.814,68	2.814,68	2.814,68	2.814,68	2.814,68	2.814,68	2.814,68	2.814,68	2.814,68	
Macis M. Doloretta		2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	
Comp. lordo Collab.		2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	2.574,08	
Irap		218,8	218,8	218,8	218,8	218,8	218,8	218,8	218,8	218,8	218,8	218,8	218,8	
Inail		21,8	21,8	21,8	21,8	21,8	21,8	21,8	21,8	21,8	21,8	21,8	21,8	
totale		2.814,68	2.814,68	2.814,68	2.814,68	2.814,68	2.814,68	2.814,68	2.814,68	2.814,68	2.814,68	2.814,68	2.814,68	
Gaviano Fabrizio		1.044,70	1.044,70	1.044,70	1.044,70	1.044,70	1.044,70	1.044,70	1.044,70	1.044,70	1.044,70	1.044,70	1.044,70	
Comp. lordo Collab.		1.044,70	1.044,70	1.044,70	1.044,70	1.044,70	1.044,70	1.044,70	1.044,70	1.044,70	1.044,70	1.044,70	1.044,70	
Irap		88,8	88,8	88,8	88,8	88,8	88,8	88,8	88,8	88,8	88,8	88,8	88,8	
Inps		227,85	227,85	227,85	227,85	227,85	227,85	227,85	227,85	227,85	227,85	227,85	227,85	
Inail		11,74	11,74	11,74	11,74	11,74	11,74	11,74	11,74	11,74	11,74	11,74	11,74	
totale		1.373,09	1.373,09	1.373,09	1.373,09	1.373,09	1.373,09	1.373,09	1.373,09	1.373,09	1.373,09	1.373,09	1.373,09	
TOTALE														€ 177.025,33

DETTAGLIO SPESE GESTIONE LABORATORIO (SERVIZI E M.CONSUMI.)

Descrizione	Delib. Rif. - N.Ordine-data	Diffità	N. Fattura e data	Importo	Estremi pagamento	Importo
Puntali 200ul graduali + Cellogel 200 U Beckman, perforate	Delibera AOB n. 1227 del 5/7/16 - Buono Ordine n. A04-2017-1793 del 01/04/2017	Sanital Service srl	FATTPA 2_17 del 29/05/2017	€ 273,89	6794 del 05/10/2017	€ 273,89
Puntali 200ul graduali DNA/RNASE/Pyrogen free	Delibera AOB n. 1227 del 5/7/16 - Buono Ordine n. A04-2017-4826 del 05/07/2017	Sanital Service srl	FATTPA 4_17 del 11/10/2017	€ 732,00	906 del 13/02/2018	€ 732,00
TOTALE			TOTALE	€ 1.005,89		€ 1.005,89

TOTALE COMPLESSIVO

€ 178.031,22

Cagliari 25/05/2018

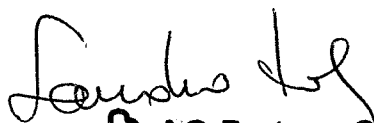
Al Responsabile
Servizio Economico e Finanziario
AO Brotzu, Cagliari


E p.c. al Prof. Paolo Moi
Dir. Clinica Pediatrica, Talassemie e Malattie Rare

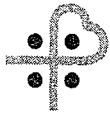
Ogg.: Contributo per lo Studio delle Malattie Ereditarie del Metabolismo nel Bambino – Anno 2017

Con riferimento a quanto in oggetto si trasmette la rendicontazione scientifica ed economica di competenza del Centro Regionale Screening Neonatale per la parte di progetto "Ottimizzazione della fase preanalitica nello Screening Neonatale in Sardegna e studio di altre Malattie Metaboliche".

Cordiali Saluti,



 **AO Brotzu - Cagliari**
P.O. PEDIATRICO-MICROCITEMICO "A. CAO"
SSD ENDOCRINOLOGIA PEDIATRICA
Responsabile: **Dott. Sandro Loche**



AO Brotzu

SSD Endocrinologia Pediatrica
e Centro Screening Neonatale
Responsabile: Dott. Sandro Loche
Ospedale Pediatrico Microcitemico A.Cao



Sistema Sanitario
Regione Sardegna

CONTRIBUTO PER LO STUDIO DELLE
MALATTIE EREDITARIE DEL METABOLISMO NEL BAMBINO

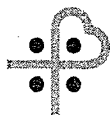
**“Ottimizzazione della fase preanalitica nello Screening Neonatale in Sardegna
e studio di altre Malattie Metaboliche”**

RENDICONTAZIONE SCIENTIFICA ANNO 2017

Sistema Sanitario Regione Sardegna
Azienda Ospedaliera G. Brotzu
P.le Ricchi, 1 - 09134 - Cagliari
P.iva: 02315520920

SSD Endocrinologia Pediatrica e Centro
Screening Neonatale
P.O. Pediatrico Microcitemico
Tel. 070 5296.5658/5533/5538
fax. 070 5296.5530
screening.neonatale@aob.it
endoped@tiscali.it

Ospedale Pediatrico
Microcitemico A. Cao
via Jenner
09121 - Cagliari



Ottimizzazione della fase preanalitica nello Screening Neonatale in Sardegna

Referente Scientifico: Dott. Franco Lilliu

PREMESSA

Come riportato dall'Istituto Superiore di Sanità, alla sezione "CNMR > Prevenzione delle Malattie Rare" del sito web, Le malattie metaboliche ereditarie o MME, sono malattie rare caratterizzate da un progressivo e irreversibile deterioramento clinico della persona affetta che sviluppa nel tempo importanti disabilità fisiche e mentali. La prognosi è variabile, molte MME neonatali hanno un decorso fatale se lo specifico trattamento non è iniziato tempestivamente. La diagnosi precoce è pertanto di fondamentale importanza per la possibilità di ricorrere tempestivamente ad un trattamento risolutivo ove disponibile (es. terapia enzimatica sostitutiva), ad una terapia di supporto e dietetica e ad un consiglio genetico mirato." Lo screening neonatale rappresenta quindi uno degli strumenti più avanzati della pediatria preventiva.

In Sardegna, è eseguito per tutti i neonati della regione presso il Centro Regionale di Screening Neonatale, istituito con la DGR n. 18/12 del 05/04/2016 presso l'Azienda Ospedaliera Brotzu che ha identificato il preciso ruolo dei soggetti coinvolti con la Del. n.712 del 20/04/2016.

Il decreto ministeriale del 13/10/2016 ("Disposizioni per l'avvio dello screening neonatale per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie) oltre a rendere obbligatorio anche lo Screening per le Malattie Metaboliche Ereditarie (SNE) ha precisato che i dati anagrafici ed anamnestici di ciascun neonato devono essere registrati su supporto informatico e il campione deve essere elaborato come "anonimo" ed identificato mediante codice a barre. Cio' in Sardegna è attuato tramite l'internet application "Bipoint", utilizzata anche in altri Centri Screening Italiani, e che collega i Punti Nascita della Sardegna al Centro Regionale di Screening Neonatale.

Le azioni di ottimizzazione adottate dal Centro Screening Neonatale nel corso del 2017 sono state:

Gennaio: definizione di specifici protocolli, basati su evidenze scientifiche, per lo screening dell'Ipotiroidismo Congenito e comunicazione ai tutti i Punti Nascita.

Marzo: adozione cartoncino unico per tutti gli screening neonatali (ovvero soltanto 5 spot ematici per Fenilchetonuria, Metabolico Esteso e Ipotiroidismo Congenito)

Maggio: aggiornamento dell'applicativo Bipoint per la registrazione dei nuovi protocolli Ipotiroidismo Congenito

Agosto: adozione nuova scheda cartacea e aggiornamento applicativo con maggiori campi obbligatori per dati anamnestici, inclusi quelli richiesti dall'Istituto Superiore di Sanità per il monitoraggio dei valori TSH dell'Ipotiroidismo congenito e in linea con il D.m. 13/10/16

Ottobre: Invio ai Punti Nascita breve tutorial per il monitoraggio di Protocolli e Richiami su Bipoint

Premettendo che il termine "Richiamo" è utilizzato in questo contesto come richiesta di "ripetizione" del test di screening tramite spot ematico su cartoncino, le altre azioni specifiche adottate dal Centro Screening per l'ottimizzazione della fase preanalitica sono state:

PUNTO PRIMO: CAMPIONI NON IDONEI

Con la definizione dei Protocolli di screening per l'Ipotiroidismo Congenito il numero dei cartoncini da esaminare è aumentato del 16% rispetto al 2016, e con l'utilizzo di un cartoncino unico (5 spot ematici) per tutti gli screenings neonatali è aumentata l'esigenza di avere dei campioni più idonei. Nel 2017 la percentuale dei cartoncini "Non idonei" o "Scarsi" è aumentata del 75% rispetto alla media degli anni precedenti. (Grafico 1)

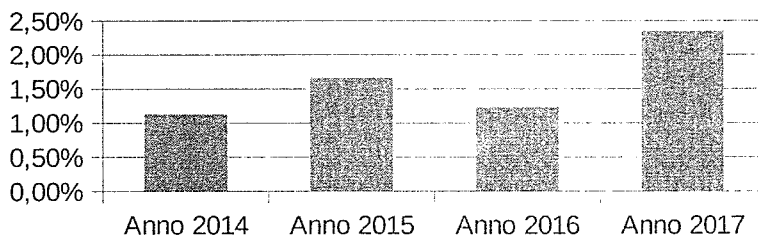


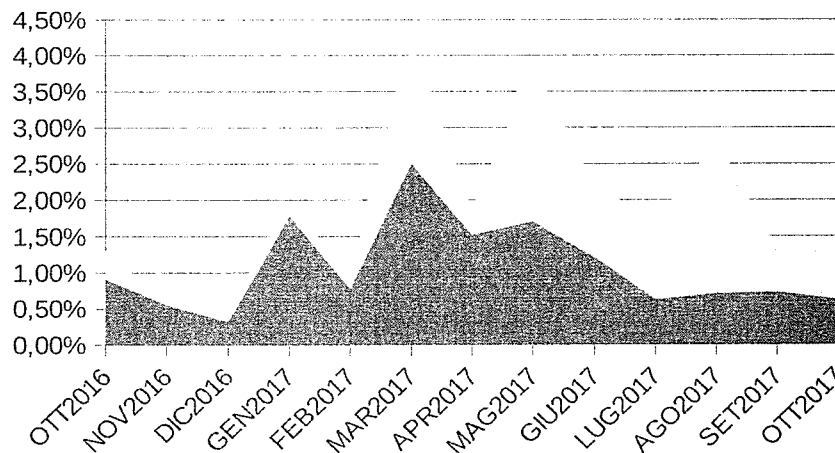
Grafico 1.

Richiami per Campioni non idonei e Scarsi dal 2014 al 2017.

Nel 2017 i Richiami sono aumentati del 75% rispetto alla media degli anni precedenti (2,35% rispetto a 1,34%) - Percentuali calcolate sui dati estratti dall'applicativo Bipoint/Centro/Richiami e riferite al numero dei cartoncini ricevuti/ANNO.

Il Centro Regionale di Screening Neonatale, oltre ad aver diffuso materiale informativo sulla corretta modalità di esecuzione dei prelievi, (06/02/2017) ha ottimizzato la gestione dei richiami preferendo, laddove possibile, il richiamo per "Campione scarso" (avviando, in presenza di qualche spot utile, almeno gli esami più importanti) piuttosto che per "Campione non idoneo" (aspettando quindi l'arrivo di un secondo campione per l'esecuzione di tutti gli screenings). Grafico 2.

Grafico 2. Campioni Non idonei e Scarsi nel 2017: A Ottobre 2016 i campioni Scarsi sono lo 0,4% e i non idonei lo 0,9%. A distanza di un anno i campioni richiamati come "scarsi" sono invece lo 0,9% e i campioni non idonei lo 0,6%. Percentuali calcolate sui dati estratti dall'applicativo Bipoint/Centro/Richiami e riferite al numero di cartoncini ricevuti/MESE



■ Richiami per campioni non idonei, non eseguibili
Richiami per Campioni non idonei e Scarsi

PUNTO SECONDO: ERRORI ANAGRAFICI (ed anamnestici)

Con il termine "errori anagrafici" si intende sia la mancata indicazione di dati essenziali per la corretta interpretazione degli esiti dello screening da parte dei Punti Nascita, sia la presenza di incongruenze tra cartaceo e

digitale. Tali errori sono stati annotati distintamente da altri errori generici, soltanto nel 2017 e rapportati ai cambiamenti intercorsi:

Gennaio-Febbraio 2017: la percentuale di errore "di partenza" (cioè non correlata a cambiamenti) è di 1,34% in media per Punto Nascita rispetto al numero cartoncini ricevuti per lo Screening Metabolico.

Marzo-Aprile-Maggio 2017: Con l'adozione di un unico cartoncino per lo Screening Metabolico e lo Screening dell'Ipotiroidismo Congenito la percentuale di errore è salita al 2,34% in media per Punto Nascita rispetto ai cartoncini ricevuti (in dettaglio: per solo 7 P.N. su 16 è stato registrato un aumento, per gli altri si è verificata una riduzione o una lieve variazione della percentuale di errore).

Settembre-Ottobre 2017: Ad Agosto è stata modificata la scheda di registrazione dei dati anagrafici ed anamnestici (con più dati obbligatori): la percentuale di errore è salita ancora al 3,12% (in dettaglio: per 9 P.N. su 16 è stato registrato un aumento, per gli altri si è verificata una riduzione o una lieve variazione della percentuale di errore).

In presenza di errori o incongruenze anagrafiche, l'operatore del Centro Screening ha confrontato tutti i dati a disposizione, (oppure, laddove strettamente necessario, ha contattato telefonicamente il Punto nascita) apportando le correzioni necessarie in tempo utile per consentire la corretta valutazione del test di screening da parte del personale di Laboratorio.

Seppure la riduzione delle incongruenze tra cartaceo e digitale dipenda principalmente da una maggior precisione da parte del Punto Nascita, il Centro Regionale di Screening Neonatale ha adottato due strategie:

Per la riduzione del ricorso alla comunicazione telefonica è stato chiesto ad alcuni Punti Nascita l'invio di una breve nota scritta tramite l'email di Bipoint;

Diffusione (febbraio 2018) di un tutorial mirato alla riduzione dei dati strettamente necessari da inserire:

a) sul cartaceo, per quanto riguarda i cartoncini successivi al primo (Richiami e Protocolli);

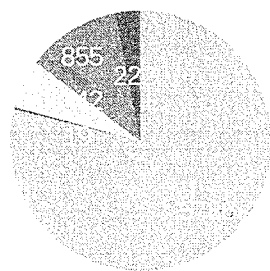
b) sull'applicativo, per la riduzione del ricorso alla creazione di doppie anagrafiche. Infatti circa 1/3 dei punti nascita registra sull'applicativo i cartoncini successivi al primo creando doppie anagrafiche con una percentuale tra i 75-100%, i restanti Punti Nascita creano doppie anagrafiche con una percentuale tra il 25-0% dei richiami e protocolli presi in carico.

PUNTO TERZO: SOLLECITO DI PROTOCOLLI E RICHIAMI; COMUNICAZIONE

Nel mese di marzo, con l'adozione di un unico cartoncino per tutti gli screenings neonatali, anche lo screening per l'Ipotiroidismo è stato registrato nell'applicativo Bipoint, ma i relativi protocolli sono registrati soltanto dal mese di maggio; pertanto la loro distribuzione, nel periodo maggio-dicembre 2017 è così fotografata (Grafico 5):

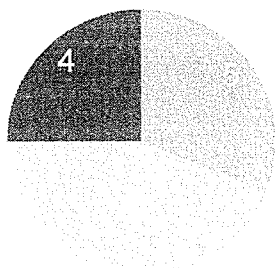
Grafico 5: **Protocolli e Richiami**

Dati estratti da Bipoint/Richiami e Protocolli t14 e riferiti al numero dei nati tra il 01/05-31/12/17



- Neonati sottoposti a Protocollo sia per Malattie Metaboliche che Ipotiroidismo Congenito
- Neonati sottoposti a Protocollo solo per Ipotiroidismo Congenito
- Neonati Richiamati per profilo alterato Ipotiroidismo Congenito
- Neonati Richiamati per profilo alterato Malattie Metaboliche
- Neonati NON sottoposti a protocollo o richiamo

Per ogni Richiamo per alterazione del profilo (retesting su spot ematico), oltre all'apertura di una istanza sull'applicativo, è stata inviata comunicazione via fax/email, più eventuale sollecito telefonico; Risultato: i Richiami sono stati chiusi nella quasi totalità dei casi (salvo alcune situazioni particolari). Per i protocolli, invece, essendo ripetizioni a tempistiche "standard", oltre alla relativa posizione aperta sull'applicativo, sono state inviate comunicazioni e promemoria a gennaio, agosto e ottobre. Il Risultato è descritto con il Grafico 6.



- Esegue tutte le ripetizioni per Protocollo (85-100%)
- Esegue oltre la metà delle ripetizioni per Protocollo previste (65-85%)
- Non esegue le ripetizioni per Protocollo (10-0%)

Grafico 6: Protocolli

Percentuali calcolate sui dati annotati e risultanti dai Log cartoncini di Bipoint/Centro/Protocolli P14. Dati riferiti al totale dei Protocolli Aperti per ogni Punto Nascita (periodo 01/05-31/12/2017).

Le tempistiche di ripetizione per protocollo sono definite sulla base di evidenze scientifiche, e la loro esecuzione è indispensabile per una corretta valutazione del test di screening, sono inoltre in fase di aggiornamento e verrà quindi inviato ai Punti Nascita nuovo promemoria rimarcando l'importanza degli stessi unitamente a breve tutorial per un utilizzo più appropriato dell'applicativo.

L'ottimizzazione della comunicazione infatti, si può tradurre in un monitoraggio più attivo dei dati da parte dei Punti Nascita, tramite Bipoint, che attualmente è utilizzato quasi esclusivamente per il solo inserimento dei dati dei neonati.

L'applicativo è infatti dotato di schede e features specifiche, oltre che di un sistema di messaggistica e consente uno scambio di dati in tempo reale, quindi immediato, tra il Centro Screening e il Punto Nascita.

Altre Malattie Metaboliche: Mucopolisaccaridosi, Oligosaccaridosi

Referente scientifico: Dott. Franco Lilliu

Il laboratorio è sempre unico riferimento regionale per la diagnosi della mucopolisaccaridosi.

Al laboratorio giungono richieste di approfondimento diagnostico dai vari reparti della Sardegna

Oltre alle Mucopolisaccaridosi lo studio si estende alle Oligosaccaridosi.

Come noto la definizione Oligosaccaridosi si riferisce ad un deficit enzimatico che provoca un accumulo di oligosaccaridi nei tessuti e nel sistema nervoso. L'escrezione urinaria ne permette il riscontro diagnostico.

L'attività del laboratorio si è caratterizzata dall'analisi di campioni di urine provenienti dai Centri Clinici malattie Rare, dismorfologie e Neuropsichiatrie infantili di Cagliari, Sassari e Nuoro.


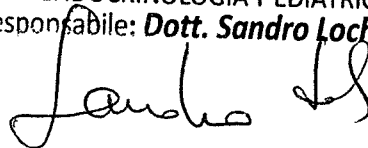
Nonostante le oligosaccaridosi condividano alcune caratteristiche cliniche tipiche, tra cui dismorfismi facciali e ritardo mentale progressivo, i sintomi di queste patologie sono assai variabili e, nella maggior parte dei casi, non è possibile identificare segni specificamente connessi alla carenza di un determinato enzima. Per questo motivo, la tecnica di screening utilizzata non ha fornito risultati definitivi ma è stata utilizzata come test di primo livello per poi passare al test enzimatico.

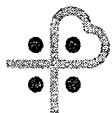
Lo studio ha permesso di analizzare 152 campioni di urine alcuni inviati solo per mucopolisaccaridi.

Infatti, essendo poco nota la patologia ai Clinici viene più facilmente richiesto il test di screening per le MPS e non per gli oligosaccaridi,

Lo studio in oggetto non ha comunque individuato pazienti affetti da oligosaccaridosi

E' stato invece individuato un paziente affetto da MPS e in base al test di screening e in attesa di test di conferma diagnostica, l'ipotesi più probabile sembra MPS IV.

 **AO Brotzu - Cagliari**
P.O. PEDIATRICO MICROCITEMICO "A. CAO"
SSD ENDOCRINOLOGIA PEDIATRICA
Responsabile: **Dott. Sandro Loche**



AO Brotzu

**Ospedale Pediatrico
Microcitemico Antonio Cao**



Sistema Sanitario
Regione Sardegna

Cagliari 24/05/2018


Prot. N. 81

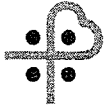
Al Responsabile
Servizio Economico e Finanziario
AO Brotzu, Cagliari

Ogg.: Rendicontazione Progetto Malattie Ereditarie del Metabolismo nel Bambino - 2017

Si trasmette con la presente la rendicontazione scientifica ed economica del Progetto per lo Studio delle Malattie Ereditarie del Metabolismo nel Bambino -anno 2017.

Cordiali saluti.

 **AO Brotzu - Cagliari**
P.O. PEDIATRICO MICROCITEMICO "A. CAO"
VIA JENNER - 09121 CAGLIARI
U.O.C. Clinica Pediatrica e Malattie Rare
Direttore: **Prof. Paolo Moi**
Tel. 070.52965656 - Fax 070.52965558



AO Brotzu

**Ospedale Pediatrico
Microcitemico Antonio Cao**




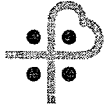
Sistema Sanitario
Regione Sardegna

CONTRIBUTO PER LO STUDIO DELLE
MALATTIE EREDITARIE DEL METABOLISMO NEL BAMBINO

"Malattia di Wilson, Celiachia e Malattie autoimmuni"

RENDICONTAZIONE SCIENTIFICA ANNO 2017

 **AO Brotzu - Cagliari**
P.O. PEDIATRICO MICROCITEMICO "A. CAO"
VIA JENNER - 09121 CAGLIARI
U.O.C. Clinica Pediatrica e Malattie Rare
Direttore: Prof. Paolo Moi
Tel. 070.52965656 - Fax 070.52965558



AO Brotzu

**Ospedale Pediatrico
Microcitemico Antonio Cao**



Sistema Sanitario
Regione Sardegna

Altre Malattie Metaboliche: Malattia di Wilson

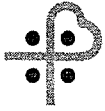
Referente Scientifico: Dott. Georgos Loudianos

La Malattia di Wilson è un disordine genetico del metabolismo del rame, trasmesso con modalità autosomica recessiva, che comporta un progressivo accumulo di questo metallo nell'organismo. Gli organi coinvolti sono principalmente il fegato, il sistema nervoso centrale e la cornea che vengono danneggiati dall'eccesso del rame, la cui tossicità può provocare dei danni tissutali irreversibili. La diagnosi precoce della malattia è di fondamentale importanza poiché il trattamento se iniziato precocemente impedisce l'insorgenza di gravi lesioni.

I campioni analizzati sono pervenuti da diverse strutture ospedaliere extra regione ma soprattutto da strutture della Sardegna dove la malattia di Wilson presenta una incidenza di 1:3000 nati vivi, una delle più alte al mondo. I campioni sono stati analizzati per il gene ATP7B con il metodo del sequenziamento diretto, finalizzato alla ricerca di mutazioni puntiformi e in casi indicati con il metodo dell' MLPA alla ricerca di grandi delezioni.

Conclusioni

Lo studio della Malattia di Wilson attraverso la ricerca di mutazioni causative, ci ha permesso di perfezionare le nostre strategie di studio, definire la loro esatta localizzazione geografica e studiare la loro associazione ai fenotipi presenti nei pazienti in esame. In alcuni casi lo studio genetico ha contribuito nel chiarire alcuni aspetti anche meno comuni con i quali si presenta la malattia e a capire meglio alcuni casi atipici dove gli esami biochimici non avevano chiarito il quesito diagnostico. Abbiamo approfondito la nostra esperienza nell'interpretazione dei risultati ottenuti e maturato una maggiore comprensione della malattia, portando a un miglioramento della diagnosi, della prevenzione e della terapia.



Celiachia e Malattie autoimmuni

Referente Scientifico: Dott. Mauro Congia

Sono stati raccolti sino ad ora 324 pazienti celiaci. In tutti è stata praticata la biopsia duodenale. L'età media di insorgenza della malattia celiaca era di 6.6 anni con un rapporto maschi:femmine di 2:1 per un periodo di follow-up da 1 a 15 anni. Gli anticorpi anti-perossidasi e anti-tireoglobulina sono stati valutati sia all'esordio che retrospettivamente come pure la funzionalità tiroidea (thyroid-stimulating hormone (TSH), free thyroxine (FT4), free triiodothyronine (FT3). L'ecografia tiroidea è stata eseguita in tutti i pazienti che mostravano positività anticorpale. Come popolazione di controllo sono stati utilizzati 8040 bambini sardi in età scolare già valutati in precedenti studi per gli anticorpi anti-tiroide e per la funzionalità tiroidea.

Trentaquattro pazienti con celiachia su 324 (10.5%) hanno sviluppato una tiroidite autoimmune. L'età media di insorgenza era 10.5 anni e il rapporto femmine:maschi era di 4.5:1. In undici pazienti la diagnosi di tiroidite era concomitante con quella di celiachia mentre in 23 l'insorgenza avvenne durante il follow-up con il paziente a dieta priva di glutine. La prevalenza di tiroidite autoimmune tra i pazienti celiaci era significativamente più elevata rispetto alla popolazione sarda di controllo. In 6 pazienti venne diagnosticata una insufficienza tiroidea.

