AO Brotzu

Deliberazione 583

Adottata dal DIRETTORE GENERALE in data 22 MAR. 2017

OGGETTO: Proseguimento della ricerca sulle malattie ereditarie del metabolismo nel bambino e di alcuni servizi essenziali connessi, nel periodo settembre-dicembre 2016. Approvazione Rendicontazione economica e scientifica

Pubblicata all'Albo Pretorio dell'Azienda a partire da 22 MAR. 2017 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
Direttore Sanitario	Dott. Vinicio Atzeni

Su Proposta del Servizio Economico e Finanziario

PREMESSO che con provvedimento pubblicato nel BURAS n.20 del 5.7.2011 la Regione Sardegna assegna, a decorrere dall'anno 2011, il contributo di cui all'art. 13, comma 15, lettera a), della L.R. n.7 del 2005, e successive modifiche ed integrazioni, a favore della ASL n.8 di Cagliari;

DATO ATTO che con delibera ASL 802 del 29/06/2015 si è provveduto alla incorporazione all'Azienda Ospedaliera "G. Brotzu" del P.O. Microcitemico "Cao" e che il suddetto Contributo è elencato nell'Allegato 9 (Progetti di Ricerca Sanitaria Finalizzata), quale credito per la AO Brotzu, nonché nell'All.1 all'All.9 (Crediti e Debiti al 30/06/2015);

VISTA la deliberazione n.1719 del 4.10.2016 recante <<Proroga contratti di collaborazione esterna nell'ambito del Progetto "Studio delle malattie ereditarie del metabolismo nel bambino: Screening neonatale, Malattie da accumulo lisosomiale, Malattia di Wilson e Malattia Celiaca". S.C. Clinica Pediatrica 2 del P.O. Microcitemico Cao di Cagliari (Legge Regionale n.7/2005 - FONDI RAS)>>, adottata a seguito della ricezione della nota n. 20192 del 13.9.2016 dell'Assessorato della Sanità, con cui si chiedeva, nelle more dell'adozione degli opportuni provvedimenti correttivi di competenza regionale, di anticipare sino al dicembre 2016 le somme necessarie per il proseguimento della ricerca sulle malattie ereditarie del metabolismo nel bambino anche al fine di evitare l'interruzione di alcuni servizi essenziali connessi alla suddetta ricerca (come lo screening neonatale esteso);

VISTA la deliberazione n. 1956 del 28.10.2016 recante <<Contributo per lo Studio delle Malattie Ereditarie del Metabolismo nel bambino Anno 2015. Responsabile Scientifico Prof. Paolo Moi. Approvazione Rendicontazione Scientifica ed Economica conclusiva>>.

VISTA la nota prot. n.17 del 14.2.2017 del Responsabile Scientifico Prof. Paolo Moi, proponente la rendicontazione economica delle spese per lo studio sulle malattie ereditarie del metabolismo nel bambino relativa al periodo da settembre a dicembre 2016 (allegato n.1);

AO Brotzu

%

segue deliberazione n. 583 del 2 2 MAR. 2017

VERIFICATA la regolarità contabile della documentazione e dato atto che la spesa complessiva ammonta ad €.53.635, 15 (allegato n.2);

VISTA la relazione scientifica che si allega al presente atto al n.3 per costituirne parte integrante e sostanziale;

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

D E L I B E R A

Per le motivazioni espresse 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 settembre-dicembre 2016.
2. di approvare la relazione scientifica – dicembre 2016,
3. di comunicare la presente deliberazione all'Assessorato Regionale dell'Igiene Sanità e dell'Assistenza Sociale per i conseguenti provvedimenti

IL DIRETTORE AMMINISTRATIVO
Dottoressa Laura Balata

IL DIRETTORE SANITARIO
Dottor Vinicio Atzeni

IL DIRETTORE GENERALE
Dottoressa Graziella Pintus

Sef: ef

All. 1

AO Brotzu

Ospedale Pediatrico
Microcitemico Antonio Cao

Sistema Sanitario
Regione Sardegna

Cagliari 14 Febbraio 2017
Prot. N. 17

Al Responsabile
Servizio Economico e Finanziario
AO Brotzu, Cagliari

Ogg.: Studio delle Malattie Ereditarie del Metabolismo nel Bambino - 2016

Il sottoscritto Prof. Paolo Moi, Direttore della Cinica Pediatrica, Talassemie e Malattie Rare e Responsabile del Progetto per lo Studio delle Malattie Ereditarie del Metabolismo nel Bambino – anno 2015 intitolato: "Screening Neonatale, Mucopolisaccaridosi, Malattia di Wilson e Malattia Celiaca", sottopone alla VS cortese attenzione la rendicontazione economico finanziaria relativa al periodo settembre-dicembre 2016 per gli opportuni adempimenti amministrativi.

Le attività scientifiche sono proseguite in linea con la rendicontazione già presentata in data 27/10/2016 e in linea con le indicazioni dell'Assessorato dell'Igiene e Sanità e dell'Assistenza Sociale di cui alla nota del 13/09/2016.

Cordiali saluti,

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

All. 2

Struttura di riferimento Clinica Pediatrica, Talassemie e Malattie Rare, U.O. Malattie Metaboliche e Screening Neonatale P.O. Microcitemico – AOBrotzu Cagliari

Anno di riferimento Dic.2016
Importo erogato 0,00
Importo impegnato 53.635,15
Importo assegnato Rif. Nota prot.n. 20192 del 13/09/2016 – Assessorato dell'igiene e sanità e dell'assistenza sociale – RAS

COSTI PER IL PERSONALE						
Dati anagrafici	Tipologia contratto	Periodo di riferimento	Importo Impegnato	n. Mandato Pagamento	data	Importo pagato
SETTEMBRE 2016						
Cotza Simona	Co.co.co.	Settembre '16	€ 1.222,54	5520/16	24/10/16	€ 1.222,54
Balloi Roberta			€ 1.876,80			€ 1.876,80
Lampis Rosanna			€ 1.876,80			€ 1.876,80
Lepori Maria Barbara			€ 1.876,80			€ 1.876,80
Macis Maria Doloretta			€ 1.876,80			€ 1.876,80
Gaviano Fabrizio			€ 295,87			€ 295,87
OTTOBRE 2016						
Cotza Simona	Co.co.co.	Ottobre '16	€ 1.833,81	5520/16	24/10/16	€ 1.833,81
Balloi Roberta			€ 2.815,20			€ 2.815,20
Lampis Rosanna			€ 2.815,20			€ 2.815,20
Lepori Maria Barbara			€ 2.815,20			€ 2.815,20
Macis Maria Doloretta			€ 2.815,20			€ 2.815,20
Gaviano Fabrizio			€ 1.775,24			€ 1.775,24
NOVEMBRE 2016						
Cotza Simona	Co.co.co.	Novembre '16	€ 1.833,81	6247/16	22/11/16	€ 1.833,81
Balloi Roberta			€ 2.815,20			€ 2.815,20
Lampis Rosanna			€ 2.815,20			€ 2.815,20
Lepori Maria Barbara			€ 2.815,20			€ 2.815,20
Macis Maria Doloretta			€ 2.815,20			€ 2.815,20
Gaviano Fabrizio			€ 1.775,24			€ 1.775,24
DICEMBRE 2016						
Cotza Simona	Co.co.co.	Dicembre '16	€ 1.833,81	6846/16	22/12/16	€ 1.833,81
Balloi Roberta			€ 2.815,20			€ 2.815,20
Lampis Rosanna			€ 2.815,20			€ 2.815,20
Lepori Maria Barbara			€ 2.815,20			€ 2.815,20
Macis Maria Doloretta			€ 2.815,20			€ 2.815,20
Gaviano Fabrizio			€ 1.775,24			€ 1.775,24
TOTALE SPESO FINO AL 31/12/2016			**€ 53.635,15**			**€ 53.635,15**

All. 3

Relazione Scientifica Conclusiva periodo Settembre -Dicembre 2016

prosecuzione del progetto anno 2015:

"Studio delle Malattie Ereditarie del Metabolismo nel Bambino in Sardegna:

Screening Neonatale, Mucopolisaccaridosi, Malattia di Wilson e Malattia Celiaca"

Il Responsabile del Progetto
Prof. Paolo Moi

Screening Neonatale, Mucopolisaccaridosi

Nel periodo in esame lo studio relativo alla diagnosi della malattie metaboliche ereditarie mediante lo screening neonatale ha permesso l'individuazione di ulteriori neonati affetti, in particolare è stata diagnosticata la prima neonata di origine sarda, padre e madre, con difetto della ossidazione degli acidi grassi a media catena.
Contrariamente ad un altro neonato affetto diagnosticato nel 2015, in quest'ultimo si è evidenziata una mutazione "grave" del resto presente in altre popolazioni.
Questa diagnosi chiude in modo definitivo l'argomentazione che tale patologia non è presente nella popolazione sarda. Il difetto di ossidazione di acidi grassi a media catena (MCAD) è presente e le mancate diagnosi sono solo conseguenti al mancato sospetto diagnostico.

Malattia di Wilson

Durante il trimestre settembre-dicembre 2016 abbiamo proseguito lo studio molecolare della malattia di Wilson attraverso la ricerca di mutazioni patogenetiche su diversi campioni sia sospetti di essere affetti dalla malattia, sia familiari di pazienti già caratterizzati in precedenza. Tale studio ci ha permesso di approfondire la base genetica della malattia dando un ulteriore contributo alla diagnosi. I pazienti sono stati analizzati per il gene ATP7B con il metodo di sequenziamento diretto alla ricerca di mutazioni puntiformi e in casi indicati con il metodo di MLPA alla ricerca di grandi delezioni. Lo studio genetico della malattia di Wilson , ha pertanto migliorato le competenze e la manualità sulle metodiche riguardanti la diagnosi genetica della malattia, contribuendo allo sviluppo di nuove strategie diagnostiche. I campioni analizzati sono pervenuti da strutture ospedaliere della Sardegna e da strutture extra regione. Le conseguenze immediate sono state il riconoscimento del laboratorio come centro di riferimento per l'alta specializzazione.

Pubblicazione a supporto di quanto riportato:

Loudianos G, Incollu S, Mameli E, Lepori MB. Wilson's disease in an adult asymptomatic patient: a potential role for modifying factors of copper metabolism. Ann Gastroenterol. 2016 Jan-Mar;29(1):96-8.

Malattia Celiaca

Nei successivi mesi da settembre 2016 a dicembre 2016 abbiamo riconfermato i dati ottenuti precedentemente.

Bibliografia

Anti-actin IgA antibodies identify celiac disease patients with a Marsh 3 intestinal damage among subjects with moderate anti-TG2 levels. Schirru E, Danjou F, Cicotto L, Rossino R, Macis MD, Lampis R, Jores RD, Congia M.