REGIONE AUTONOMA
FRIULI VENEZIA GIULIA

giunta regionale

Delibera n° 1483

Estratto del processo verbale della seduta del

14 ottobre 2022

oggetto:

AFFIDAMENTO ALL'IRCCS BURLO GAROFOLO, CENTRO DI RIFERIMENTO REGIONALE PER LA FIBROSI CISTICA, DELL'ESECUZIONE DEL PROGRAMMA DI SCREENING NEONATALE REGIONALE DELLA FIBROSI CISTICA.

Massimiliano FEDRIGA	*Presidente*	*presente*	
Riccardo RICCARDI	*Vice Presidente*	*presente*	
Sergio Emidio BINI	*Assessore*	*presente*	
Sebastiano CALLARI	*Assessore*		*assente*
Tiziana GIBELLI	*Assessore*	*presente*	
Pierpaolo ROBERTI	*Assessore*	*presente*	
Alessia ROSOLEN	*Assessore*		*assente*
Fabio SCOCCIMARRO	*Assessore*	*presente*	
Stefano ZANNIER	*Assessore*	*presente*	
Barbara ZILLI	*Assessore*		*assente*

Gianni CORTIULA Segretario generale

In riferimento all'oggetto, la Giunta Regionale ha discusso e deliberato quanto segue:

Premesso che:

- la fibrosi cistica è una malattia genetica ereditaria che colpisce circa 1 neonato su 2.500–2.700 e i portatori sani della malattia costituiscono approssimativamente il 4% della popolazione generale;
- gli effetti della malattia si ripercuotono soprattutto sull'apparato respiratorio, il pancreas, il fegato, l'intestino e l'apparato riproduttivo (in particolare nei maschi, a causa dell'ostruzione dei dotti deferenti), determinando un impatto significativo sulle aspettative di vita e sulla qualità di vita;
- ad oggi non è disponibile una cura unica e definitiva, ma alcune opzioni terapeutiche, tra le quali i correttori e i modulatori genici, possono contribuire a incidere favorevolmente sulla storia naturale della malattia;
- l'evoluzione delle evidenze scientifiche in termini di diagnosi e di terapia e alcuni aspetti relativi ad un mutato contesto sociale che rendendo di fatto più complesso garantire l'identificazione tempestiva delle prime manifestazioni cliniche, depongono per la ripresa di un programma di screening neonatale della malattia;

Visti:

- la Legge 5 febbraio 1992, n. 104 *"Legge-quadro per l'assistenza, l'integrazione sociale e i diritti delle persone handicappate"*, che, all'articolo 6, introduce l'obbligatorietà del controllo per l'individuazione e il tempestivo trattamento dell'ipotiroidismo congenito, della fenilchetonuria e della fibrosi cistica;
- la Legge 12 dicembre 1993, n. 548, recante "*Disposizioni per la prevenzione e cura della fibrosi cistica"* che, tra gli altri, prevede interventi rivolti alla prevenzione primaria e la diagnosi precoce e prenatale della fibrosi cistica;
- il Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri del 9 luglio 1999 *"Atto di indirizzo e coordinamento alle regioni ed alle province autonome di Trento e Bolzano in materia di accertamenti utili alla diagnosi precoce delle malformazioni e di obbligatorietà del controllo per l'individuazione ed il tempestivo trattamento dell'ipotiroidismo congenito, della fenilchetonuria e della fibrosi cistica"* che, all'art 3, disciplina il controllo per l'individuazione e il trattamento della fibrosi cistica;
- il Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri 12 gennaio 2017 *"Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502"*, che, all'articolo 38, comma 2, prevede che siano garantite le prestazioni assistenziali al neonato, nonché 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;

Considerato che l'effettuazione dello screening neonatale della fibrosi cistica sul territorio regionale va condotta all'interno di percorsi diagnostico-assistenziali che assicurino uniformità nella definizione dei casi, standardizzazione dei protocolli di cura e di follow-up in una logica di rete integrata, garantendo le competenze professionali necessarie alla definizione diagnostica e presa in carico precoce;

Dato atto che con Delibera giuntale 15 aprile 1994, n. 1327, recante "*Disposizioni per la prevenzione e la cura della fibrosi cistica- Programma attuativo*", è stato istituito presso l'IRCCS Burlo Garofolo, il Centro regionale specializzato di riferimento regionale per la fibrosi cistica, di cui alla suddetta Legge 548/93, con funzioni di prevenzione, diagnosi, cura e riabilitazione, orientamento e coordinamento delle attività sanitarie, sociali, formative, informative e di ricerca;

Preso atto dell'esperienza che il suddetto Istituto ha acquisito in passato nel coordinamento del programma di screening neonatale regionale della fibrosi cistica condotto in collaborazione con la Regione del Veneto;

Ravvisato che l'IRCCS Burlo Garofolo, con nota prot. 27959/2022, ha presentato alla Direzione centrale salute, politiche sociali e disabilità una proposta di programma di screening neonatale per la fibrosi cistica da

implementare sul territorio regionale che vede la centralizzazione dell'esecuzione dei test neonatali presso il suddetto Ente e ne quantifica il costo in 13,94 Euro, comprensivo di costi diretti e indiretti nonché del trasporto del campione dai Punti nascita verso il laboratorio centralizzato;

Ritenuto, per quanto sopra considerato, di:

- affidare all'IRCCS Burlo Garofolo, Centro di riferimento regionale per la fibrosi cistica, l'esecuzione dei test di screening neonatale e i successivi test di conferma diagnostica per la fibrosi cistica ai sensi della normativa vigente per tutti i nati in Friuli Venezia Giulia;
- affidare all'IRCCS Burlo Garofolo i compiti di coordinamento, monitoraggio e verifica periodica dell'efficacia ed efficienza del programma di screening, nonché di definizione diagnostica e presa in carico dei casi diagnosticati;

Evidenziato che l'onere complessivo annuo derivante dal programma di screening neonatale per la fibrosi cistica attualmente quantificato in circa 112.000,00 è garantito dal finanziamento indistinto dell'IRCCS Burlo Garofolo;

Ciò premesso su proposta dell'Assessore alla salute, politiche sociali e disabilità,

La Giunta regionale, all'unanimità

Delibera

1. di affidare all'IRCCS Burlo Garofolo, Centro di riferimento regionale per la fibrosi cistica, l'esecuzione dei test di screening neonatale e i successivi test di conferma diagnostica per la fibrosi cistica ai sensi della normativa vigente per tutti i nati in Friuli Venezia Giulia;
2. Di affidare all'IRCCS Burlo Garofolo i compiti il coordinamento, monitoraggio e verifica periodica dell'efficacia ed efficienza del programma di screening neonatale della fibrosi cistica, nonché di definizione diagnostica e presa in carico dei casi diagnosticati;
3. Di dare atto che l'onere complessivo annuo derivante dal programma di screening neonatale per la fibrosi cistica attualmente quantificato in circa 112.000,00 è garantito dal finanziamento indistinto dell'IRCCS Burlo Garofolo.

IL PRESIDENTE

IL SEGRETARIO GENERALE