

LE RETI HUB AND SPOKE
DELLE MALATTIE RARE IN EMILIA ROMAGNA

ESTRATTO DA:



a cura della



ASSOCIAZIONE CRESCERE ONLUS

CON LA SINDROME DI TURNER E ALTRE MR

I Diritti Esigibili - Approfondimenti

NOTA INTRODUTTIVA

Estratto da:

Il Registro regionale per le malattie rare dell'Emilia- Romagna

QUINTA EDIZIONE

Redazione a cura di Matteo Volta, Elisa Calzolari, Maria Vizioli ed Elisa Rozzi del Servizio presidi

ospedalieri della Regione Emilia-Romagna.

Hanno collaborato il Servizio Politica del farmaco e il Servizio Assistenza distrettuale della Regione Emilia-Romagna.

Febbraio 2014

Versione ad Alta Leggibilità

Di questo estratto esiste anche una versione ad Alta Leggibilità, realizzata dalla Associazione Crescere Onlus utilizzando il font biancoenero®.

Si tratta di un carattere ad alta leggibilità, ottimizzato per la stampa, sviluppato dalla Biancoenero Edizioni s.r.l. per persone che hanno problemi di lettura.


La Biancoenero Edizioni s.r.l. ne ha concesso gratuitamente l'uso ad Ernesto Stasi dell'Associazione Crescere Onlus per questa ed analoghe iniziative.

Nell'elaborazione sono state seguite le regole di impaginazione dettate per una più agevole lettura: corpo del carattere, interlinea, spaziatura tra i paragrafi, fraseggio al loro interno, giustificazione, nonché incremento della spaziatura tra i caratteri, secondo le più recenti risultanze raccolte in materia dall'Università di Padova (aprile 2012).

Sommario

<u>ESTRATTO DA:</u>	<u>1</u>
<u>NOTA INTRODUTTIVA</u>	<u>2</u>
<u>SOMMARIO</u>	<u>3</u>
<u>1. INTRODUZIONE</u>	<u>4</u>
<u>5. RETI HUB & SPOKE</u>	<u>6</u>
<u>MALATTIE RARE, LA RETE REGIONALE PER L'ASSISTENZA A BAMBINI E ADOLESCENTI</u>	<u>9</u>
<u>6. LO SCREENING NEONATALE PER LE MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE</u>	<u>10</u>
<u>LA RETE DI ASSISTENZA PER LE MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE</u>	<u>13</u>
<u>NOTE DI CHIUSURA</u>	<u>15</u>

NdR: il testo è stato integrato, dalla Associazione Crescere Onlus,¹ con le pagine tratte dal sito di Saluter e con i link alla normativa richiamata. L'estratto è alla sua seconda edizione dopo quella effettuata sull'Analisi dei dati 2007-2011

¹  <http://www.aosp.bo.it/per.crescere>

1. INTRODUZIONE

Le malattie rare sono, per definizione, patologie che hanno bassa prevalenza nella popolazione. In Europa, sono considerate rare le malattie che colpiscono non più di 5 persone su 10.000 abitanti. L'Organizzazione Mondiale della Sanità ha stimato che esistono tra 6.000 e 7.000 malattie rare, le quali colpiscono, nella sola Unione Europea, tra 27 e 36 milioni di persone.

A livello nazionale, al fine di assicurare specifiche forme di tutela alle persone con malattie rare, con [D.M. n. 279 del 2001](#) sono state individuate le malattie e i gruppi di malattie rare, identificate da uno specifico codice, per le quali è riconosciuto il diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo per le correlate prestazioni di assistenza sanitaria.

Secondo il D.M. 279 del 2001, la rete si articola in presidi accreditati per la diagnosi e la cura delle malattie rare appositamente individuati dalle Regioni.

Le indicazioni contenute nel D.M. n.279/01 sono state recepite dalla Regione Emilia-Romagna con la delibera di Giunta regionale ([DGR n.160 del 2 febbraio 2004](#)) e dettagliate nello specifico con la [circolare applicativa n.18 del 24 novembre 2004](#).

Il primo obiettivo della DGR è stato l'individuazione della **Rete regionale per la prevenzione, la diagnosi e la terapia delle Malattie Rare**.

Dal 18 giugno 2007 è stato implementato **il Sistema Informativo per le malattie rare** (descritto al paragrafo 2), che attualmente collega i centri Autorizzati deputati alla certificazione di diagnosi, i Dipartimenti di Cure Primarie che rilasciano la certificazione di esenzione e i Servizi Farmaceutici aziendali che provvedono all'erogazione dei farmaci prescritti nei piani terapeutici personalizzati (anch'essi informatizzati).

Il Piano Sanitario Regionale 1999-2001 ha introdotto con [DGR n.1267/2002](#) l'applicazione del **modello Hub & Spoke** nella gestione delle attività di rilevanza regionale che prevedono un alto grado di specializzazione, fra le quali le malattie rare.

Tale modello prevede l'identificazione di centri altamente specializzati in cui è concentrata la casistica e l'expertise e che sono collegati in rete.

I centri che costituiscono una rete Hub & Spoke sono di due tipologie:

- Il centro Hub è il centro regionale di eccellenza;
- I centri Spoke sono i centri diffusi sul territorio con competenze ed esperienze nel trattamento della patologia; i casi più complessi vengono inviati dai centri Spoke al centro Hub.

La rete Hub & Spoke è costituita dai centri con la maggiore esperienza, la cui collaborazione porta alla definizione di percorsi diagnostico-terapeutici condivisi al fine di raggiungere l'uniformità nella presa in carico di pazienti con malattia rara.

Dopo l'esperienza dei primi anni è in corso una revisione della rete regionale dei centri di riferimento a garanzia della migliore qualità dell'assistenza e appropriatezza prescrittiva.

La [Determinazione n.8620](#) del 28 giugno 2004, come indicato nella Delibera n. 160/04, provvede alla costituzione del **Gruppo tecnico per le malattie rare** (GTMR). Il gruppo è costituito da un neurologo, un genetista, un pediatra, un farmacologo, un medico di organizzazione ospedaliera e rappresentanti dei Servizi Presidi Ospedalieri e Politica del Farmaco della Direzione Generale Sanità e Politiche sociali della Regione Emilia-Romagna.

Il compito principale affidato al gruppo riguarda l'autorizzazione all'erogazione in regime di esenzione di farmaci non inclusi nei Livelli Essenziali di Assistenza (farmaci di fascia C, farmaci di fascia A *off label*, parafarmaci, presidi medici) prescritti dai centri autorizzati.²

2

NdR. Altri compiti del GTMR sono: parere sulle proposte di ASL e Associazioni Pazienti per l'estensione della normativa del D.M. 279/01 a patologie non ricomprese nell'elencazione di tale decreto, monitoraggio dei Presidi, valutazione delle candidature a nuovi Presidi.

5. RETI HUB & SPOKE

La Regione Emilia-Romagna, nell'ambito della rete per le Malattie Rare, ha istituito diverse reti secondo il modello Hub & Spoke dedicate a singole patologie o a gruppi di patologie.

I centri Hub e i centri Spoke sono definiti sulla base di quanto espresso nel Piano Sanitario Regionale 1999-2001 e nella [delibera RER n. 556/2000](#) "Approvazione di linee guida per l'attuazione del Piano Sanitario Regionale 1999-2001".

La [delibera regionale n.1267/2002](#) "Approvazione di linee guida per l'organizzazione delle aree di attività di livello regionale secondo il modello Hub & Spoke" comprende le malattie rare tra le discipline per le quali è prevista l'attivazione di reti Hub & Spoke.

Attualmente le reti di questo tipo attivate in Regione Emilia-Romagna sono riassunte in Tabella 14.

Tabella 14. Reti Hub & Spoke per malattie rare attivate

<i>Patologia rara</i>	<i>Delibera di istituzione della Rete Hub & Spoke</i>
Malattie emorragiche congenite	1267/02
Anemie emolitiche ereditarie	1708/05
Glicogenosi	395/06
Fibrosi Cistica	396/06
Sindrome di Marfan	1966/06
Malattie rare scheletriche	1110/09
Malattie rare pediatriche	1897/11 (e la richiamata 2246/10 Ndr)
Malattie metaboliche ereditarie	1898/11

In ogni rete sono specificate le funzioni degli Hub e degli Spoke e per ogni patologia/gruppo di patologie sono stati identificati dei percorsi diagnostico-assistenziali condivisi per la presa in carico degli assistiti con una metodologia uniforme su tutto il territorio regionale, compresa la definizione di protocolli terapeutici nell'utilizzo di farmaci inclusi e non inclusi nei Livelli Essenziali di Assistenza innovativi e ad alto costo.

Le funzioni del centro Hub sono riassunte di seguito:

- ha funzioni di riferimento e coordinamento dell'intera rete;
- mantiene un sistema dinamico di relazioni con i centri Spoke, diversificato a seconda del diverso livello di complessità assistenziale;
- definisce, in collaborazione con i centri Spoke, i protocolli di trattamento;
- coordina le competenze multispecialistiche, individuando il team di specialisti che garantisce al paziente il corretto percorso multidisciplinare diagnostico e di follow up;
- valuta i casi più complessi inviati dai centri Spoke;
- coordina la formazione per operatori sanitari;
- organizza audit clinici;
- organizza e realizza, in collaborazione con i centri Spoke e le Associazioni dei pazienti, attività di informazione/formazione per pazienti, famiglie e associazioni;
- implementa il database che raccoglie i dati della rete;
- mantiene i contatti con l'Assessorato Politiche per la Salute della Regione per la progettazione, definizione di obiettivi, indicatori, fattori di produttività, e per l'applicazione delle disposizioni regionali in materia.

Le funzioni del centro Spoke:

- effettua diagnosi e offre assistenza globale e counselling ai pazienti in tutte le fasi della malattia sulla base dei protocolli diagnostico-terapeutici condivisi;
- collabora con il centro Hub per le diagnosi e il trattamento dei casi complessi;
- organizza e realizza, in collaborazione con il centro Hub e le Associazioni dei pazienti, attività di informazione/formazione per pazienti, famiglie e associazioni;
- partecipa agli audit clinici;
- invia i dati al centro Hub;
- mantiene i rapporti con le Associazioni provinciali.

Per la Sclerosi Laterale Amiotrofica è stato attivato un network i cui nodi sono distribuiti in tutte le province della Regione.

Relativamente alle reti per le malattie emorragiche congenite e le anemie emolitiche ereditarie, sono stati approvati – con delibere di Giunta regionale – documenti di pianificazione triennale che definiscono nello specifico gli obiettivi che i Centri appartenenti alle reti devono raggiungere.

É in corso la mappatura delle attività delle Aziende Sanitarie della Regione relative ai tumori rari, al fine di istituzionalizzare la rete di assistenza.

LA NOTIZIA RIPORTATA IN:

Saluter
il portale del Servizio sanitario regionale
dell'Emilia-Romagna



Malattie rare, la rete regionale per l'assistenza a bambini e adolescenti

< Regione Emilia-Romagna > , 27 dicembre 2011

— archiviato sotto: [Bambini](#), [Giovani](#)

Istituita con una delibera di Giunta, ha il centro di riferimento regionale per la diagnosi, la cura e la presa in carico complessiva nell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna (Policlinico Sant'Orsola-Malpighi). Nel provvedimento definite le patologie che rientrano nella rete di assistenza. Il percorso di cura è garantito per Area Vasta.

Bologna, 22 dicembre 2011 – Una rete specifica per l'assistenza ai minori con malattia rara. Questo ha disposto la Giunta regionale, con una propria delibera, che definisce organizzazione, funzioni e percorso di cura della rete.

Il modello organizzativo individuato è quello già attuato in Emilia-Romagna nei casi in cui è richiesta un'assistenza particolarmente complessa e di alta specializzazione, il modello Hub&Spoke.

Il Centro Hub di riferimento regionale per la diagnosi, la cura, la presa in carico complessiva dei bambini con malattia rara è l'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna (il Policlinico Sant'Orsola-Malpighi).

I Centri Spoke (gli ospedali o specialisti del territorio collegati al Centro Hub) sono le Aziende Usl di Piacenza, Imola, Ravenna, Forlì, Cesena, Rimini, le Aziende Ospedaliero-Universitarie di Parma, Modena, Ferrara e l'Azienda Ospedaliera di Reggio Emilia.

Nella delibera viene definito l'elenco delle malattie rare che rientrano nella rete di assistenza (e che sono inserite nell'elenco del Decreto ministeriale n. 279 del 2001): sono 197 patologie che riguardano l'apparato digerente, l'apparato scheletrico, l'oculistica, la dermatologia, i difetti cromosomici, le malformazioni con o senza ritardo mentale, il sistema nervoso.

Per ognuna delle malattie tutto il percorso dell'assistenza è garantito per Area Vasta: diagnosi, certificazione, presa in carico complessiva, follow up (l'insieme di visite ed esami per monitorare il decorso della malattia e l'efficacia della terapia). Le tre Aree Vaste sono: Emilia-Nord (Piacenza, Parma, Reggio Emilia, Modena), Centro (Bologna, Ferrara e Imola), Romagna (Ravenna, Forlì, Cesena, Rimini).

Alcune di queste malattie sono già seguite attraverso un'altra rete istituita dalla Regione Emilia-Romagna, la rete per l'assistenza alle persone con malattie rare scheletriche, il cui Centro Hub è a Bologna ed è interaziendale, condiviso tra Istituto Ortopedico Rizzoli, Azienda Usl e Azienda Ospedaliero-Universitaria.

PER COMPLETARE IL QUADRO:

6. LO SCREENING NEONATALE PER LE MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE

Il Centro screening regionale è individuato presso la Clinica Pediatrica e il Laboratorio centralizzato dell'Ospedale S. Orsola di Bologna, ha avviato sperimentalmente lo screening dell'**ipotiroidismo** nel 1978 e negli anni successivi ha allargato la propria attività allo screening di **fenilchetonuria, sindrome adrenogenitale congenita, galattosemia e fibrosi cistica**.

Da alcuni anni la tecnologia della spettrometria di massa (tandem mass) ha reso disponibili per lo screening neonatale altre metodiche di diagnosi precoce per patologie metaboliche che, utilizzando gli stessi cartoncini già in uso per l'attuale screening neonatale, offrono la possibilità di diagnosticare in epoca perinatale oltre 40 malattie.

A questo proposito – nell'attesa delle opportune indicazioni nazionali – il Direttore Generale Sanità e Politiche Sociali ha costituito un gruppo di lavoro con il compito di approfondire la tematica.

Gli obiettivi che si sono individuati per definire una corretta strategia preventiva ed assistenziale sono i seguenti:

- a) riorganizzazione e qualificazione dell'attuale modalità di esecuzione dello screening neonatale (v. informatizzazione dei percorsi, formazione operatori, raccolta centralizzata dei campioni in tempo reale di 24-48h) ed il rispetto dei tempi di analisi e refertazione richiesti dal programma;
- b) informatizzazione dell'intero sistema (comprendente: laboratorio centralizzato, punti nascita, restituzione a punti nascita, Centro clinico e pediatra di libera scelta ([progetto SOLE](#)), comprensiva dell'adozione di un nuovo tipo di cartoncino (adeguato al rispetto della privacy) e della sua movimentazione;
- c) definizione delle procedure, delle risorse destinate e delle responsabilità del Centro clinico relative al richiamo ed alla valutazione di conferma clinica delle patologie rilevate con lo screening neonatale.

I lavori del gruppo tecnico hanno permesso di:

- verificare la necessità di un adeguamento del sistema organizzativo della rete clinica e laboratoristica per lo screening neonatale, attualmente rivolto a 5 patologie di tipo endocrino e metabolico, per cui sono già in atto interventi della Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna, in particolare per

l'informatizzazione dell'intero sistema ed il miglioramento tecnico-organizzativo della raccolta ed analisi tempestiva del materiale biologico.

- proporre l'allargamento dello screening neonatale³ alle 19 malattie per cui l'evidenza scientifica pone le più forti raccomandazioni, secondo quanto riportato nelle Linee Guida USA e nazionali; tali patologie per cui si propone l'avvio dello screening neonatale attraverso metodica LC/MS/MS sono:

A) **Aminoacidopatie:** Fenilchetonuria (iperfenilalalinemie); malattie delle urine a sciroppo d'acero, Tirosinemia tipo I (epatorenale); Tirosinemia tipo II; Tirosinemia tipo III; omocistinuria; iperornitinemia;

B) **Acidurie organiche:** Acidemia glutarica I; Acidemia isovalerica; acidemia propionica; acidemia metilmalonica; deficit di beta-chetotiolasi; deficit di 3-idrossi-3-metilglutaril-CoA-liasi (HMG);

C) **Difetti di ossidazione acidi grassi:** Difetti della acil-CoA deidrogenasi a catena media (MCA D); Difetti della acil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga (VLCAD); Difetti della idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena lunga (LCHAD); deficit della proteina trifunzionale; deficit di uptake della carnitina; acidemia glutarica tipo II.

- prevedere, contestualmente all'avvio e sperimentazione dello screening allargato, la definizione della rete clinica esperta di centri e/o di un pool di professionisti operanti nelle strutture sanitarie dell'Emilia-Romagna, la cui provata esperienza e competenza garantisca l'offerta di accessibilità e continuità assistenziale alle famiglie di bambini con patologie endocrine o metaboliche rare. Ciò deve prevedere una funzione regionale di supporto e monitoraggio in continuità con il presente gruppo di lavoro e la chiara definizione di ruoli, compiti e responsabilità dei singoli "nodi" esperti - aziendali o sovra-aziendali - clinici e laboratoristici.

- concordare che la fase di conferma del sospetto di patologia endocrina o metabolica rilevata attraverso lo screening neonatale, è compito del Centro screening neonatale regionale unitamente al Laboratorio dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna. Il Centro screening neonatale regionale svolge un ruolo centrale di riferimento per il coordinamento degli interventi mirati alla comunicazione della diagnosi alla famiglia e della conseguente comunicazione dei nodi regionali della rete per la specifica patologia o dei centri extra-regionali con cui vanno stabilite formali relazioni di interazione.

³

NdR: Cfr [DGR n° 107 del 1 febbraio 2010](#)

- sottolineare che, benché la rete clinica e laboratoristica per l'assistenza alle malattie endocrine e metaboliche ereditarie in età pediatrica preveda un forte coinvolgimento delle strutture ospedaliere, va comunque definito in sede locale il percorso integrato con le realtà territoriali (pediatria di libera scelta; NPIA; UVP, etc.) affinché sia garantito alla famiglia il necessario supporto per tutte le funzioni di continuità assistenziale e di accesso ai diritti e benefici correlati alla situazione di patologia del loro bambino (v. certificazione di disabilità; esenzione ticket; dispensazione di farmaci ed alimenti; etc.).
- prevedere che il referente organizzativo provveda alla necessaria organizzazione per il ricovero ospedaliero per i piccoli pazienti risultati positivi allo screening.

L'attività di screening non vuole limitarsi alla sola realizzazione dello screening neonatale allargato mediante tandem mass, ma ha l'ambizione di proporre un percorso integrato di assistenza e presa in carico della maggior parte delle patologie metaboliche congenite attualmente diagnosticabili. Questo un elemento di forte innovazione rispetto alle attuali limitate esperienze regionali.

Il modello di assistenza si realizza attraverso l'individuazione di una rete regionale di specifiche strutture cliniche e laboratoristiche che acquisiscono o rinforzano le competenze ed esperienze specifiche per raggiungere alti livelli di qualità, nell'interesse centrale del paziente e del nucleo familiare.

L'efficacia della rete, individuata con delibera di Giunta regionale n. [1898/11](#), è garantita da specifici incontri di informazione-formazione rivolti non solo al personale sanitario coinvolto, ma anche ai pediatri di libera scelta e alle famiglie.

Per tutti gli operatori del settore, così come per i genitori, deve aumentare da una parte la conoscenza delle possibilità diagnostico-terapeutiche delle malattie metaboliche e dall'altra la consapevolezza che la tecnologia della tandem mass non garantisce di per sé la risoluzione di ogni problema e la prevenzione di ogni malattia metabolica.

Il gruppo di esperti è stato recentemente convocato per valutare i criteri di inserimento di ulteriori patologie nel panel.

LA NOTIZIA RIPORTATA IN:

Saluter
il portale del Servizio sanitario regionale
dell'Emilia-Romagna



La rete di assistenza per le malattie metaboliche ereditarie

< Regione Emilia-Romagna > , 29 dicembre 2011

— archiviato sotto: [Malattie rare](#)

Con una delibera approvata dalla Giunta è stato definito tutto il percorso di cura, a partire dall'esito dello screening neonatale fino alla presa in carico complessiva del bambino o della bambina. Un percorso di cura integrato tra servizi ospedalieri e territoriali, con l'obiettivo di garantire la migliore qualità della vita possibile, in rapporto alla specifica malattia.

Bologna, 29 dicembre 2011 – La Regione Emilia-Romagna, con una delibera di Giunta, ha istituito la rete regionale per l'assistenza alle persone con malattie metaboliche ereditarie. Si tratta di malattie a trasmissione genetica che richiedono una diagnosi precoce e una presa in carico tempestiva del neonato, con adeguata terapia (farmacologica e/o dietetica): in questo modo possono essere evitati sintomi spesso gravemente invalidanti.

Il provvedimento approvato dalla Giunta definisce tutto il percorso di assistenza, a partire dall'esito dello screening neonatale fino alla presa in carico complessiva del bambino o della bambina.

Un percorso di cura integrato tra servizi ospedalieri e territoriali, con l'obiettivo di garantire la migliore qualità della vita possibile, in rapporto alla specifica malattia.

La rete di assistenza definita con il provvedimento della Giunta è organizzata secondo il modello organizzativo "Hub&Spoke", già attuato in Emilia-Romagna nei casi in cui è richiesta un'assistenza particolarmente complessa e di alta specializzazione.

Per l'Area Vasta Emilia Nord (Piacenza, Parma, Reggio Emilia, Modena) il centro di riferimento (hub) è l'Unità operativa di pediatria e neonatologia dell'Azienda Usl di Piacenza.

A questa struttura si affiancano inoltre l'Unità operativa di neuropsichiatria infantile dell'Azienda Ospedaliera di Reggio Emilia specializzata per le malattie a carattere neuro-metabolico e l'Unità operativa di neonatologia dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Modena per le malattie con scompenso acuto metaboliche che richiedono terapia intensiva.

Per l'Area Vasta Centro (Bologna, Imola, Ferrara) e per l'Area Vasta Romagna (Ravenna, Forlì, Cesena, Rimini), il centro di riferimento è l'Unità operativa di pediatria dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna.

Nei centri hub vi sono i team di medici specialisti che diagnosticano le patologie e il follow up (l'insieme di visite ed esami per monitorare il decorso della malattia e l'efficacia della terapia). Gli hub, inoltre, sono in stretto raccordo operativo e clinico (uniformità di procedure e protocolli).

In ogni Azienda Usl della regione sono individuati gli spoke (i nodi periferici della rete “Hub&Spoke”), unità organizzative che coinvolgono diversi soggetti (medici specialisti e servizi) per la presa in carico globale del bambino o della bambina. Il primo riferimento è il pediatra di fiducia/medico di famiglia. Poi viene individuato il responsabile del caso per definire il Piano di assistenza individuale (Pai). In base ai bisogni assistenziali, vengono coinvolti i professionisti/servizi ospedalieri e territoriali necessari: infermiere, assistente sanitario (infermiere di sanità pubblica), assistente sociale, Pediatria di comunità, Neuropsichiatria infantile, fisiatra, fisioterapista, logopedista, dietista.

La delibera (allegato B) affronta inoltre il delicato tema della comunicazione della diagnosi ai genitori e fornisce riferimenti legislativi e informazioni su alcuni bisogni fondamentali dei bambini con malattia metabolica ereditaria e delle loro famiglie: consulenza genetica accertamento della disabilità, certificato di esenzione, erogazione di farmaci, protesi ed eventuali dispositivi medici (prodotti e tecnologie utilizzati nelle strutture sanitarie per l’assistenza al malato, per esempio siringhe, cateteri), erogazione di alimenti particolari, assistenza domiciliare, integrazione scolastica.

Lo screening neonatale in Emilia-Romagna è stato allargato nel 2011 a 21 malattie metaboliche ereditarie, partendo da una prima sperimentazione nelle province di Piacenza e Bologna che si è oggi estesa a tutto il territorio regionale. Sono state individuate le malattie congenite (difetti nel metabolismo degli aminoacidi e nel metabolismo degli acidi organici, difetti nella beta ossidazione degli acidi grassi) per le quali l’evidenza scientifica dimostra la validità dello screening neonatale.

NOTE DI CHIUSURA ⁴

4

NdR. Si richiamano in chiusura le DGR:

[n° 286 del 3 marzo 2003](#) sul Miglioramento dei percorsi di assistenza all'handicap: la prima Comunicazione della Diagnosi

[n° 1 dell'11 gennaio 2010](#) sul Percorso per l'accertamento di Disabilità e Certificazione per l'Integrazione Scolastica