ASLCagliari

Presidio Ospedaliero
Microcitemico

U.O.C.
Clinica Pediatrica,
Talassemie e Malattie Rare
Università degli Studi di Cagliari

CONTRIBUTO PER LO SULLO STUDIO DELLE
MALATTIE EREDITARIE DEL METABOLISMO NEL BAMBINO

PROGETTO ANNO 2014

"Studio delle Malattie Ereditarie del Metabolismo nel Bambino: Screening Neonatale, Malattie da Accumulo Lisosomiale, Malattia di Wilson e Malattia Celiaca."

Il Responsabile del Progetto
Prof. Paolo Moi

Azienda USL 8 CAGLIARI - Università degli Studi di Cagliari
Ospedale Regionale per le Microcitemie
Via Jenner - 09121 CAGLIARI
Clinica Pediatrica 2a
Direttore: Prof. Paolo Moi
Tel. 070.6095656 - Fax 070.6095558

Asl Cagliari
Via Piero della Francesca, 1
09047 Selargius
c.f. e p. iva 02261430926
www.aslcagliari.it

Clinica Pediatrica, Talassemia e Malattie rare
Direttore: Prof. Paolo Moi
Via Jenner 09121 Cagliari
Tel 070/6095656 -5660 Fax 070/6095558

Studio delle Malattie Ereditarie del Metabolismo nel Bambino: Screening Neonatale, Malattie da Accumulo Lisosomiale, Malattia di Wilson, e Malattia Celiaca.

Le malattie metaboliche ereditarie anche se rare, sono globalmente numerose. Il loro numero è, infatti, stato redefinito e aumentato notevolmente in questi ultimi 25 anni.
Questo fattore (la rarità) determina però la conseguenza che vi sia anche un numero esiguo di esperti medici e di centri che si occupano in maniera sistematica di tali patologie, per questo definite "orfane", e sono "orfane" anche sotto il profilo terapeutico perché in taluni casi, pur se sono stati identificati farmaci capaci di trattare queste malattie, le aziende farmaceutiche sono restie a produrli perché, essendo riservati ad un numero esiguo di pazienti, vengono giudicati antieconomici.

Il neonato o il bambino affetto da una malattia conseguente ad errore congenito del metabolismo intermedio, cioè degli aminoacidi, degli acidi organici, dei carboidrati, dell'ossidazione degli acidi grassi e nelle iperammoniemie ereditarie, già dalle prime giornate di vita presenta anoressia, vomito, ipotonia, letargia, convulsioni cui fanno seguito ipertonia, a volte ittero, ipotermia e dopo un certo periodo, un più o meno grave deficit psicomotorio. Per questi motivi la tempestività della diagnosi riveste un'importanza vitale per evitare l'instaurarsi di danni irreversibili ai vari organi.
Come chiaramente indicato dalla Commissione "Malattie Metaboliche Ereditarie", e da quella sulle malattie rare, del Centro Studi Ministero della Sanità, la riorganizzazione sul territorio dei programmi assistenziali necessita di nuovi modelli che curino soprattutto l'approccio multidisciplinare al paziente con malattia rara, con particolare riguardo alle malattie metaboliche, attraverso l'azione coordinata di Centri ad alta qualificazione e di comprovata esperienza dotati di servizi e delle strumentazioni indispensabili per la "presa in carico" dei pazienti.

Ci si propone quindi con questo progetto di rafforzare e ampliare i risultati ottenuti fino ad oggi dalla nostra Struttura Ospedaliera nel campo delle malattie ereditarie del metabolismo, con particolare riguardo a:
Screening Neonatale, Malattie da Accumulo Lisosomiale, Mucopolisaccaridosi, Malattia di Wilson.

Un'altra patologia che ha un percorso di studio particolare, già avviato dal nostro Centro, è la malattia celiaca, il cui studio è incentrato sul miglioramento del potere predittivo dell'algoritmo ESPGHAN per la diagnosi di malattia celiaca senza dover necessariamente ricorrere alla biopsia duodenale.

L'ultimo progetto attuato, "Utilità degli anticorpi anti-actina in combinazione con le nuove linee guida ESPGHAN per la diagnosi della malattia celiaca", aveva visto l'osservazione di 20 pazienti.

Lo studio sarà rafforzato con il reclutamento di ulteriori 30 pazienti, fino a un raggiungimento di almeno 50, nei quali eseguire la determinazione degli anticorpi anti-transglutaminasi, anti actina filamentosa e attribuire il genotipo HLA di classe II. Si prevede inoltre, nell'arco di questo progetto, di ottenere lo score istologico per tutti e 50 i pazienti. Verranno eseguiti gli esami indispensabili per applicare il nostro algoritmo per la diagnosi di malattia celiaca senza esecuzione della biopsia duodenale: la determinazione degli anticorpi anti-transglutaminasi, degli anticorpi anti actina filamentosa e del rischio genetico per malattia celiaca.

Ci si propone quindi di completare gli studi menzionati tramite la collaborazione di personale laureato in biologia, personale tecnico di laboratorio e per l'elaborazione dati.

Azienda USL 8 CAGLIARI - Università degli Studi di Cagliari
Ospedale Regionale per le Microcitemie
Via Jenner - 09121 CAGLIARI
Clinica Pediatrica 2ª
Direttore: Prof. Paolo Moi
Tel. 070.6095656 - Fax 070.6095558

ALLEGATO ALLA DELIBERAZIONE

N. 1159 DEL 25 AGO. 2014

IL DIRETTORE AMMINISTRATIVO (Dott. Sergio Salis)

IL DIRETTORE SANITARIO (Dott. Ugo Storelli)

IL DIRETTORE GENERALE (Dott. Emilio Simeone)

Il presente allegato è composto da n° 03 fogli di n° 03 pagine

All. 2

ASLCagliari

Presidio Ospedaliero
Microcitemico

U.O.C.
Clinica Pediatrica,
Talassemie e Malattie Rare
Università degli Studi di Cagliari

CONTRIBUTO PER LO STUDIO DELLE
MALATTIE EREDITARIE DEL METABOLISMO NEL BAMBINO

PIANO FINANZIARIO 2014

"Studio delle Malattie Ereditarie del Metabolismo nel Bambino: Screening Neonatale, Malattie da Accumulo Lisosomiale, Malattia di Wilson, e Malattia Celiaca."

Spese per il Personale:
.....190.000,00

Spese per gestione laboratorio:
.....10.000,00

Totale complessivo.....€ 200.000,00

ALLEGATO ALLA DELIBERAZIONE

N. 1159 DEL 25 AGO. 2014

IL DIRETTORE AMMINISTRATIVO *(Dott. Sergio Salis)*
IL DIRETTORE SANITARIO *(Dott. Ugo Storelli)*
IL DIRETTORE GENERALE *(Dott. Emilio Simeone)*

Il Responsabile del Progetto
Prof. Paolo Moi

Azienda USL 8 CAGLIARI - Università degli Studi di Cagliari
Ospedale Regionale per le Microcitemie
Via Jenner - 09121 CAGLIARI
Clinica Pediatrica 2ª
Direttore: *Prof. Paolo Moi*
Tel. 070/6095656 - Fax 070.6095558