



DAI PATOLOGIA DIAGNOSTICA

**SCHEDA INFORMATIVA**

**LABORATORIO DEL CENTRO REGIONALE PER GLI  
SCREENING NEONATALI, LA DIAGNOSI E CURA DELLE  
MALATTIE METABOLICHE ED ENDOCRINOLOGICHE  
CONGENITE (D.G.R.V. N. 2707 DEL 29.12.2014)**

**Borgo Roma - P.le L. A. Scuro 10 - 37134 Verona**

**MA 28**

Rev. 3 del 04/08/2023  
Pagina 1 di 6

Aggiornamento del 23/04/2026

**DIRETTORE**

Prof. Giuseppe Lippi  
Telefono segreteria: 045 8122155/4308  
Email: [giuseppe.lippi@aovr.veneto.it](mailto:giuseppe.lippi@aovr.veneto.it)

**RESPONSABILE FUNZIONALE**

Marta Camilot  
Dirigente Biologo Specialista in Biochimica e Chimica Clinica  
Incarico di Alta Specializzazione Screening neonatali endocrinologici e metabolici e per la conferma biochimica  
Telefono: 045.812.8440  
Email: [marta.camilot@aovr.veneto.it](mailto:marta.camilot@aovr.veneto.it)

**ORARI E CONTATTI DELLA SEGRETERIA**

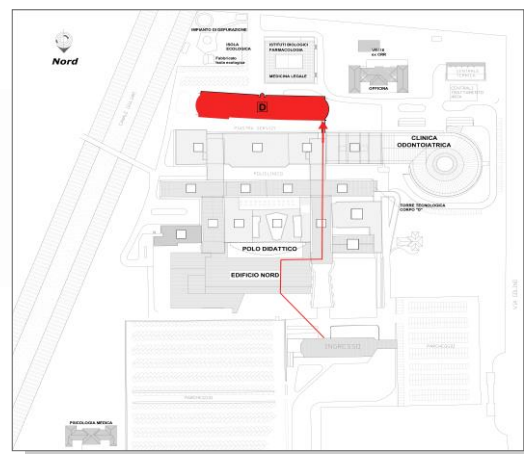
Dal lunedì al venerdì dalle ore 9:30 alle 13:30.  
Tel. 045.812.8440  
Fax 045.812.8441  
E-mail: [screening.neonatale@aovr.veneto.it](mailto:screening.neonatale@aovr.veneto.it)  
PEC: [screening.neonatali.aovr@pecveneto.it](mailto:screening.neonatali.aovr@pecveneto.it)

**EQUIPE**

Korinne Di Leo – Dirigente Biologo Specialista in Patologia Clinica  
Francesca Teofoli - Dirigente Biologo Specialista in Genetica Applicata  
Incarico di Alta Specializzazione Screening neonatali endocrinologici e metabolici e per la diagnostica molecolare  
Monica Vincenzi - Dirigente Biologo Specialista in Medicina di Laboratorio, Biochimica Clinica e Biologia Molecolare Clinica  
Sabrina Brunelli - Tecnico Sanitario di Laboratorio Biomedico  
Stefania Cottone - Tecnico Sanitario di Laboratorio Biomedico  
Luisa Zaffanello - Tecnico Sanitario di Laboratorio Biomedico  
Natacia Campostrini - Collaboratore Tecnico-Professionale Biotecnologo  
Florina Ion Popa - Collaboratore Tecnico-Professionale Bioinformatico  
Andrea Pasini – Collaboratore Tecnico-Professionale Chimico  
Susanna Cavarzere – Operatore Socio Sanitario  
Silvia Maria Pisaniello - Operatore Socio Sanitario  
Sara Grigoletti - Coadiutore Amministrativo

**SEDE**

Policlinico "G. B. Rossi"- Scala D  
c/o Laboratori Universitari di Ricerca Medica (L.U.R.M) – lato est  
Piazzale L. A. Scuro, 10  
37134 Verona





## **PRESENTAZIONE DEL LABORATORIO**

Il laboratorio del *Centro Regionale per gli screening neonatali, la diagnosi e cura delle malattie metaboliche ed endocrinologiche congenite*, riconosciuto come Centro Regionale Specializzato dalla D.G.R.V. n. 2707 del 29.12.2014, si occupa dell'esecuzione degli screening neonatali e degli accertamenti diagnostici utili alla conferma o all'esclusione delle malattie oggetto di screening.

Lo screening neonatale è un semplice test non invasivo che permette di identificare precocemente numerose malattie, anche gravissime, entro i primi giorni di vita dei neonati in modo da poter istituire la terapia precocemente al fine di prevenire danni che altrimenti risulterebbero irreversibili.

Lo screening neonatale è un programma di medicina preventiva: un'indagine a tappeto eseguita su tutta la popolazione di neonati che non hanno ancora manifestato segni o sintomi di malattia, anche se affetti. Lo screening, oltre ad essere gratuito, è un diritto per tutti i nuovi nati; il prelievo per lo screening neonatale viene eseguito presso il centro nascita, fra le 48 e le 72 ore di vita. Ad ogni neonato vengono prelevate dal tallone alcune gocce di sangue che sono assorbite in un'apposita carta assorbente che è inviata al nostro Laboratorio. Il Centro richiama per ulteriori controlli solo alcuni neonati, mentre è prevista con cadenza quindicinale una comunicazione collettiva di negatività per coloro che presentano valori nella normalità.

Il Centro si occupa anche dell'esecuzione di altri dosaggi di accertamento diagnostico di malattia rara, utili all'identificazione di patologie metaboliche ed endocrinologiche in soggetti sia pediatrici che adulti.

### **MISSION, IMPEGNI E OBIETTIVI DEL LABORATORIO**

Il laboratorio del *Centro Regionale per gli screening neonatali, la diagnosi e cura delle malattie metaboliche ed endocrinologiche congenite*, nel rispetto dei principi e delle strategie aziendali e delle esigenze cliniche, assistenziali e di ricerca, svolge servizi di analisi biochimiche e genetiche su campioni biologici per la promozione della salute, la prevenzione, la diagnosi, il giudizio prognostico, il monitoraggio e la sorveglianza del trattamento terapeutico.

#### **Principi fondamentali**

L'attività del Laboratorio è organizzata nel rispetto dei principi fondamentali assunti dall'Azienda, ovvero:

**- Eguaglianza**

L'Azienda eroga prestazioni sanitarie senza discriminazioni di carattere psico-fisico, etnico, morale, politico o religioso.

**- Imparzialità**

Le prestazioni sono erogate con imparzialità.

**- Continuità**

L'Azienda garantisce l'erogazione dei servizi con regolarità e senza interruzioni. L'Azienda predispone soluzioni che riducono il disagio degli utenti nel caso d'interruzioni dovute a cause di forza maggiore.

**- Diritto di scelta**

Gli utenti hanno il diritto di scegliere l'unità operativa di loro fiducia, nel rispetto delle disposizioni legislative.

**- Partecipazione**

Per migliorare la qualità dei servizi erogati, l'Azienda promuove la partecipazione degli utenti attraverso la formulazione di suggerimenti/proposte e dando al cittadino la possibilità di avanzare dei reclami.

Il cittadino può accedere ai propri dati sanitari secondo le disposizioni di legge.

**- Efficienza ed efficacia**

L'Azienda fornisce il maggior numero di prestazioni in rapporto alle risorse di cui dispone affinché sia garantito il diritto alla salute dell'utente.



## RICONOSCIMENTI DI RILIEVO DEL LABORATORIO

La **DGRV n. 954 del 17 marzo 1976** "Screening di massa delle malattie metaboliche neonatali – Provvedimenti" (ottemperando agli obblighi stabiliti dall'art. 4 della Legge Regionale 30 maggio 1975 n. 57) afferma la necessità di concentrare in un unico Centro gli esami metabolici riferiti alla popolazione delle tre Venezie, o almeno dell'intero Veneto, ed istituisce presso l'allora Clinica Pediatrica di Verona un unico Centro Regionale per la diagnosi delle malattie metaboliche neonatali (dismetabolismi proteici e galattosemia).

Con **DGRV n. 2707 del 29 dicembre 2014** "Riconoscimento dei Centri regionali specializzati delle strutture ospedaliere pubbliche qualificate *hub* dalla DGR n. 2122 del 19 novembre 2013. Deliberazione n. 14 dell'11 gennaio 2011", la Regione Veneto riconosce al *Centro Regionale per gli screening neonatali, la diagnosi e cura delle malattie metaboliche ed endocrinologiche congenite* dell'AOUI di Verona, la qualifica di **Centro Regionale Specializzato**.

## STANDARD E INDICATORI

Per garantire la qualità delle prestazioni erogate, il Laboratorio aderisce a programmi di Certificazione e Accredimento, secondo la seguente normativa:

- Regione Veneto L.R. 22/2002 e DGRV 3484/2006 (Autorizzazione e Accredimento Istituzionale);
- UNI EN ISO 9001:2015 Sistemi di gestione per la qualità – Requisiti (Certificazione)

### Indicatori

Tempo in ore (moda) per la refertazione dello screening neonatale esteso (DM 13/10/2016, ad eccezione di galattosemia e deficit biotinidasi): 12 ore

Tempo in ore (moda) per la refertazione dello screening per ipotiroidismo congenito, Iperplasia surrenalica congenita, galattosemia, deficit di biotinidasi e deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi : 30 ore

Tempo medio di refertazione accertamenti diagnostici anno 2025: 10 giorni lavorativi

## TIPOLOGIE DELLE PRESTAZIONI FORNITE

### DESCRIZIONE, ATTIVITÀ E MODALITÀ DI ACCESSO

#### ► Screening neonatale istituzionale

*Pannello di malattie la cui identificazione è obiettivo primario dello screening neonatale:*

ipotiroidismo congenito, iperplasia congenita del surrene, galattosemia, difetto di biotinidasi, difetto di glucosio-6-fosfato deidrogenasi, atrofia muscolare spinale (SMA), immunodeficienze combinate gravi (SCID), fenilchetonuria/iperfenilalaninemia, difetto della biosintesi del cofattore bipterina, difetto della rigenerazione del cofattore bipterina, tirosinemia di tipo I e II, malattia delle urine a sciroppo d'acero, omocistinuria (difetto di CBS e MTHFR), acidemia glutarica di tipo I, acidemia isovalerica, difetto di beta-chetotiolasi mitocondriale, acidemia 3-idrossi-3-metilglutarica, acidemia propionica, acidemia metilmalonica (Mut, Cbl A, B, C, D), difetto di 2-metilbutiril-CoA deidrogenasi, aciduria malonica, difetto multiplo di carbossilasi, citrullinemia di tipo I e II, acidemia argininosuccinica, argininemia, difetto del trasporto della carnitina, difetto di carnitina palmitoil-transferasi di tipo I, difetto di carnitina-acilcarnitina traslocasi, difetto di carnitina palmitoil-transferasi di tipo II, difetto di deidrogenasi di acil-CoA a catena molto lunga, difetto della proteina trifunzionale mitocondriale, difetto di deidrogenasi di 3-idrossiacil-CoA a catena lunga, difetto di deidrogenasi di acil-CoA a catena media, difetto di deidrogenasi di 3-idrossiacil-CoA a catena media/corta, acidemia glutarica di tipo II

*Pannello di malattie che potrebbero essere identificate perché in diagnosi differenziale con le malattie indicate nel pannello sopra riportato, ma che non sono obiettivo primario dello screening neonatale:*

Tirosinemia di tipo III, difetto di glicina N-metiltransferasi, difetto di metionina adenosil-transferasi, difetto di S-adenosilomocisteina idrolasi, acidurie 3-metilglutaconiche, difetto di 3-metilcrotonil-CoA



carbossilasi, difetto di 2-metil-3-idrossibutiril-CoA deidrogenasi, difetto di isobutiril-CoA deidrogenasi, difetto di deidrogenasi di acil-CoA a catena corta, difetto di 11-beta-idrossilasi.

L'attività di screening neonatale non necessita di apposita richiesta in quanto normata da specifiche convenzioni e/o da leggi nazionali e regionali (Legge 5 febbraio 1992 n. 104, DGRV n. 954 del 17 marzo 1976, DGRV n. 1679 del 23 giugno 2001, DGRV n.1308 del 23 luglio 2013, Legge 19 agosto 2016 n.167, DM 13 ottobre 2016, DPCM 12 gennaio 2017).

In caso di esito positivo allo screening neonatale, il personale dirigente del laboratorio invia immediata comunicazione scritta al Punto Nascita per richiedere la raccolta di ulteriori campioni biologici utili a definire lo stato di salute del neonato. Gli esiti negativi sono inviati con cadenza quindicinale al punto nascita.

### ► **Accertamenti biochimici utili a diagnosi e/o follow up clinico**

- Dosaggio acilcarnitine su plasma e su spot di sangue capillare
- Dosaggio amminoacidi su plasma, su urine e su spot di sangue capillare
- Analisi acidi organici urinari
- Dosaggio dell'attività biotinidasica su siero e su spot di sangue capillare
- Dosaggio del galattosio totale (galattosio + galattosio-1-fosfato) su spot di sangue capillare
- Dosaggio dell'attività della galattosio-1-fosfato uridiltransferasi su spot di sangue capillare
- Dosaggio dell'attività della glucosio-6-fosfato deidrogenasi su spot di sangue capillare
- Dosaggio dell'omocisteina e degli acidi metilmalonico, metilcitrico ed etilmalonico su spot di sangue capillare
- Dosaggio alloisoleucina, leucina, isoleucina e valina su spot di sangue capillare
- Dosaggio di 17-idrossiprogesterone,  $\Delta$ 4-androstenedione, cortisolo, 11-deossicortisolo e 21-deossicortisolo su spot di sangue capillare
- Dosaggio degli acidi grassi a catena lunga (VLCFA, very long chain fatty acids) su plasma

Il laboratorio eroga anche prestazioni di follow up su spot di sangue capillare raccolto a domicilio (per esempio follow up di pazienti con fenilchetonuria); tuttavia le indagini eseguite su spot di sangue capillare sono utili nel follow up di pazienti con diagnosi già accertata, sono invece sconsigliate per la definizione della diagnosi.

## **ULTERIORI INFORMAZIONI**

### **DOCUMENTI PER IL PAGAMENTO DELLE PRESTAZIONI**

In caso di paziente esterno ricoverato in altra struttura sanitaria è necessario allegare al campione la richiesta scritta con la quale la Direzione della Struttura stessa si assume l'onere del pagamento della prestazione, altrimenti è necessario allegare l'impegnativa del SSN compilata secondo quanto previsto dalla normativa nazionale e regionale vigente.

In caso di paziente interno, non è necessario fornire alcuna documentazione.

Il paziente è esentato dal pagamento della partecipazione alla spesa nel caso in cui l'eventuale esenzione sia esplicitata sull'impegnativa al momento dell'accettazione del campione.

### **RIIRO DEL REFERTO**

Il referto firmato digitalmente è scaricabile dal portale web dell'AOUI di Verona. Alternativamente, il ritiro può essere effettuato presso gli sportelli Cassa dell'AOUI di Verona utilizzando il foglio ritiro referti che il paziente deve richiedere alla Segreteria del Centro.

In caso di richieste provenienti da strutture sanitarie esterne, il referto è inviato via PEC.



## PRIVACY

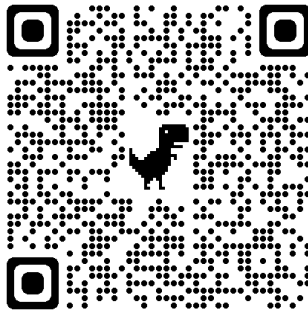
E' garantita la tutela della Privacy secondo quanto previsto dalla Normativa vigente. L'informativa Privacy sul trattamento dei dati dei pazienti è disponibile nel portale web dell'AOUI di Verona.

## DIRITTI E DOVERI DEL CITTADINO

I diritti e i doveri del cittadino sono riportati nella Carta dei Servizi dell'Azienda disponibile nel portale web dell'AOUI di Verona.

## MODALITÀ RILEVAZIONE SODDISFAZIONE UTENTE

Gli utenti del servizio di screening neonatale (in particolare il personale dei Punti Nascita afferenti al nostro laboratorio) possono compilare il questionario di soddisfazione inquadrando il seguente QRcode:



Gli utenti che accedono al Laboratorio per gli altri accertamenti diagnostici possono compilare il questionario di soddisfazione inquadrando il seguente QRcode:





**Per ulteriori informazioni e chiarimenti è possibile rivolgersi all'Ufficio Relazioni con il Pubblico (URP) secondo le modalità riportate di seguito:**

<b>Ufficio Relazioni con il Pubblico - URP</b> dal lunedì al venerdì dalle ore 9.00 alle ore 13.00	
<b>Sede di Borgo Roma</b> Palazzina d'ingresso, piano terra	<b>Sede di Borgo Trento</b> Padiglione 10, piano terra
Tel. 045 812 4848 Fax 045 812 4058 Email <a href="mailto:urp@aovr.veneto.it">urp@aovr.veneto.it</a>	Tel. 045 812 2178 Fax 045 812 3430 Email <a href="mailto:urp@aovr.veneto.it">urp@aovr.veneto.it</a>
<u>Punto Informazione:</u> (Atrio Edificio Nord, piano terra) Tel. 045 812 6170	<u>Punto Informazione:</u> (Padiglione 15, Atrio Palazzina Ambulatoriale, Polo Chirurgico Confortini, piano terra) Tel. 045 812 2479