

Titolo	7. <i>Lo screening neonatale della fibrosi cistica in Italia. Indagine valutativa sugli aspetti tecnico-scientifici e organizzativi</i>
Coordinatore (Referente dello studio)	Teresa Repetto (t.repetto@meyer.it)
Collaboratori del CRR di Firenze	Lucia Zavataro, segreteria amministrativa
Tipo di studio	Studio multicentrico osservazionale, di audit che coinvolge la SIMMESN (Società Italiana Malattie Metaboliche Ereditarie e Screening Neonatale) ed i Centri Fibrosi Cistica di Firenze, Brescia, Soverato, Genova, Roma – Bambino Gesù, Roma “La Sapienza”, Ancona, Cesena, Napoli, Palermo, Milano, Messina, Gubbio, Verona e Parma.
Enti-Aziende finanziatrici	Fondazione Italiana Ricerca per la Fibrosi Cistica (#23/2010, 1 anno, Euro 35.000) e la Società Italiana Fibrosi Cistica nella fase di preparazione del progetto
Background ed obiettivi	La pratica dello screening neonatale della fibrosi cistica (CFNS) è caratterizzato da una estrema variabilità tra diverse realtà geografiche nel comportamento diagnostico, comunicativo, assistenziale, organizzativo. La letteratura internazionale ha emanato le direttive per l'implementazione dello screening neonatale in tutte le sue fasi: fase informativa pre-screening, algoritmi diagnostici, aspetti educativi post-screening, percorso diagnostico dopo una positività, test del sudore e sua interpretazione, comunicazione diagnostica ai genitori, counseling genetico. Obiettivo primario di questo studio osservazionale descrittivo è valutare l'appropriatezza nell'esecuzione dello screening e nell'applicazione delle procedure raccomandate per il test di primo livello e per i test di conferma; nella comunicazione della diagnosi; nella presa in carico e nella conduzione del follow up. Lo studio intende rilevare le principali criticità in un'ottica di audit. Obiettivo secondario dello studio è la produzione di una revisione delle principali raccomandazioni internazionali sullo screening neonatale.
Metodi	Audit su CFNS nelle diverse regioni attraverso un questionario strutturato ed una visita con monitor. Numero dei centri partecipanti: 15. 3 monitor esperti in visite di audit verificheranno l'appropriatezza dei dati raccolti nei vari Centri con una intervista strutturata agli operatori sanitari. Saranno valutati outcomes relativi agli aspetti sia tecnico-scientifici che organizzativi. Un Comitato multiprofessionale verificherà ciascuna fase dello studio e produrrà una sintesi delle raccomandazioni sul CFNS.
Risultati o prodotti attesi	Ci si attende una marcata variabilità negli algoritmi diagnostici, nei tempi di diagnosi, nei protocolli di presa in carico e di follow up e ciò sarà oggetto di un confronto da stabilire nei metodi e nei tempi.
Inizio del reclutamento	01/09/2010
Fine fase sperimentale	31/08/2011
Pubblicazione su rivista	31/06/2012