



Screening neonatale

un semplice test per proteggere la salute dei bimbi

Informazioni per i genitori

Cos'è lo screening neonatale? A cosa serve? È importante?

A tutti i bimbi che nascono in Emilia-Romagna viene eseguita una piccola puntura nel tallone per raccogliere su uno speciale cartoncino assorbente poche gocce di sangue, che permettono di eseguire un semplice esame di screening.

È così possibile individuare malattie che, se non riconosciute precocemente, potrebbero condizionare negativamente lo sviluppo del bambino.

Lo screening neonatale è un importante intervento di medicina preventiva che dà la possibilità di identificare malattie anche molto rare, ovvero che colpiscono non più di una persona ogni 2000. In caso di diagnosi positiva è possibile intervenire nei primi giorni di vita, con le cure necessarie e nel Centro clinico con maggiore esperienza riguardo la patologia specifica, offrendo ai bimbi e alle famiglie tutta l'assistenza necessaria. Ai genitori viene offerta anche la consulenza genetica, ovvero la valutazione dei rischi relativi alle eventuali successive gravidanze.

Lo screening neonatale è importante perché le malattie che ne sono oggetto vengono riconosciute precocemente e possono essere curate con ottimi risultati in centri clinici specializzati.

Come viene analizzato il campione di sangue?

Al Laboratorio del Centro Screening vengono inviati i campioni di sangue prelevati in tutti i punti nascita dell'Emilia-Romagna e della Repubblica di San Marino, oltre che dai parti domiciliari. I campioni vengono conservati presso il Laboratorio per almeno 5 anni a maggiore tutela della salute dei bambini, nel rispetto della normativa sulla privacy. Il



Laboratorio analizza i campioni di sangue con diverse metodologie e individua quelli con valori alterati: in questi casi il test deve essere ripetuto, ma alcune iniziali alterazioni sono solo transitorie e si normalizzano nel tempo.

Vi sono inoltre situazioni nelle quali il Laboratorio deve **ripetere sempre il test**: questo può accadere per motivazioni tecniche (per esempio un campione di sangue insufficiente) o per la presenza di particolari condizioni (per esempio patologie materne, diete particolari o utilizzo di farmaci) che rendono necessaria una seconda analisi.

Per questo è importante sapere che il richiamo per un nuovo prelievo non significa che sia stata identificata una malattia, ma solo che sono necessari ulteriori controlli.

Quali sono le malattie oggetto dello screening neonatale?

Oggi l'offerta dello screening è estesa su tutto il territorio nazionale ad oltre 40 malattie.

Le malattie oggetto dello screening neonatale appartengono a 3 gruppi: **malattie metaboliche, malattie endocrine** (Ipotiroidismo congenito e Iperplasia surrenalica congenita) e **malattie genetiche** (Fibrosi cistica, Atrofia muscolare spinale, deficit di Decarbossilasi degli L-aminoacidi aromatici, adrenoleucodistrofia legata al cromosoma X). Si tratta di **malattie rare** (ovvero che colpiscono non più di una persona su 2000), **congenite** (ovvero già presenti alla nascita) e **spesso ereditarie** (ovvero trasmesse geneticamente).

La loro precoce identificazione, possibile proprio grazie allo screening neonatale, permette di offrire ai bambini un immediato supporto terapeutico attraverso la **somministrazione degli ormoni o degli enzimi che non riescono a produrre in quantità sufficiente, o iniziando precocemente una terapia dietetica e/o farmacologica in grado di prevenire i danni da accumulo di sostanze tossiche prima dell'insorgere dei sintomi, migliorando significativamente la loro qualità di vita.**

Malattie metaboliche

Le malattie metaboliche comprendono un ampio gruppo di malattie genetiche per le quali l'organismo non riesce a trasformare correttamente zuccheri, grassi o proteine assunti con gli alimenti. I sintomi possono manifestarsi già nei primi giorni di vita, durante il primo anno o più tardivamente. Se non adeguatamente e precocemente trattate, possono danneggiare vari organi e apparati come sistema nervoso centrale, cuore, fegato, reni, cute, ecc. Lo screening neonatale permette una diagnosi precoce ed il tempestivo inizio di una dieta e/o terapia farmacologica personalizzata che consentono una crescita sana, migliorando la prognosi e la qualità di vita. Le malattie metaboliche sottoposte a screening neonatale sono: difetti nel metabolismo degli aminoacidi (AA), difetti nel metabolismo degli acidi organici (OA), difetti del ciclo dell'urea (UCD), difetti della beta-ossidazione degli acidi grassi.

Malattie metaboliche che entrano in diagnosi differenziale

Sono malattie che, pur non possedendo tutte le caratteristiche necessarie per rientrare in uno screening, condividono alcuni valori di riferimento con le patologie oggetto di screening: nel caso in cui questi valori siano alterati vengono effettuati ulteriori approfondimenti che possono portare alla loro individuazione

| | |
|--|-----|
| Fenilchetonuria (PKU) | AA |
| Iperfenilalaninemia benigna (HPA) | |
| Deficit biosintesi cofattore biopterina (BIOPT-BS) | |
| Deficit rigenerazione cofattore biopterina (BIOPT-REG) | |
| Tirosinemia tipo I (TIR 1) | |
| Tirosinemia tipo II (TIR II) | |
| Malattia urina a sciroppo d'acero (MSUD) | |
| Omocistinuria deficit CBS | |
| Omnocistinuria deficit MTHFR | |
| Acidemia glutarica tipo I (GAI) | OA |
| Acidemia isovalerica (IVA) | |
| Deficit di Beta-chetotilasi (BKT) | |
| Acidemia 3-idrossi 3-metil glutarica (HMG) | |
| Acidemia Propionica (PA) | |
| Acidemia Metilmalonica (deficit Mut, Cbl A, B) (MMA) | |
| Acidemia Metilmalonica con Omocistinuria (deficit Cbl C, D) (MMA-HCYS) | |
| Deficit 2-metilbutiril-CoA deidrogenasi (2MBG) | |
| Aciduria malonica (MAL) | |
| Deficit multiplo delle carbossilasi (MCD) | UCD |
| Citrullinemia tipo I (CIT 1) | |
| Citrullinemia tipo II (CIT 2) | |
| Acidemia Argininosuccinica (ASA) | |
| Argininemia (ARG) | |
| Deficit del trasporto della Carnitina (CUD) | FAO |
| Deficit di Carnitina palmitoil-transferasi I (CPT 1) | |
| Deficit Carnitina/Acilocarnitina translocasi (CACT) | |
| Deficit di Carnitina palmitoil-transferasi II (CPT 2) | |
| Deficit dell'acil CoA deidrogenasi a catena molto lunga (VLCAD) | |
| Deficit della proteina trifunzionale mitocondriale (TFP) | |
| Deficit del 3-OH acil-CoA deidrogenasi a catena lunga (LCHAD) | |
| Deficit dell'acil CoA deidrogenasi a catena media (MCAD) | |
| Deficit del 3-OH acil-CoA deidrogenasi a catena medio/corta (M-SCHAD) | |
| Acidemia glutarica tipo II (GA2/MADD) | |

Tirosinemia tipo III (TYR III)

Deficit di glicina N-metiltransferasi (GNMT)

Deficit di metionina adenosiltransferasi (MAT)

Deficit di S-adenosilomocisteina idrolasi (SAHH)

Acidurie 3-metil glutaconiche (3MGCA)

Deficit di 3-metilcrotonil-CoA carbossilasi (3MCC)

Deficit di 2-metil 3-idrossibutiril-CoA deidrogenasi (2M3MBA)

Deficit di Isobutiril-CoA deidrogenasi (IBG)

Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta (SCAD)

Deficit di biotinidasi (BTD)

È una malattia in cui l'organismo non riesce a riciclare la biotina, una vitamina essenziale per il metabolismo. Se non diagnosticata, nella sua forma più grave, può provocare convulsioni, problemi della pelle, sordità e ritardo dello sviluppo. Il trattamento consiste nel somministrare ogni giorno una compressa di biotina.

Galattosemia

È dovuta all'incapacità di metabolizzare il galattosio, uno zucchero contenuto nel latte. Nei primi giorni di vita può causare ittero, vomito, danni al fegato e, se non trattata, può portare a gravi complicanze. Sospendere subito l'assunzione di latte contenente galattosio consente al bambino di crescere in salute.

Ipotiroidismo congenito (CH)

È causato da una ridotta o assente produzione degli ormoni tiroidei, fondamentali per lo sviluppo del cervello e la crescita. Se non riconosciuto, può portare a disabilità intellettiva e ritardo motorio. Con la diagnosi precoce e una semplice terapia ormonale quotidiana, lo sviluppo del bambino sarà del tutto normale.

Iperplasia surrenalica congenita (CAH)

È una malattia genetica che altera la produzione di ormoni da parte delle ghiandole surrenali. Può causare crisi potenzialmente fatali nei neonati (vomito, disidratazione, shock) e, nelle femmine, una virilizzazione degli organi genitali. Grazie allo screening, è possibile iniziare subito una terapia ormonale che previene le complicanze e permette una vita normale.

Fibrosi Cistica (FC)

È una malattia genetica ereditaria, multisistemica, cronica ed evolutiva. È caratterizzata dalla produzione di muco denso, vischioso, che tende ad ostruire principalmente i bronchi e i dotti pancreatici. Si manifesta per lo più entro i primi anni di vita, danneggiando l'apparato respiratorio e compromettendo l'assorbimento dei nutrienti. Può esprimersi con maggiore o minore gravità e pertanto viene trattata con approccio terapeutico personalizzato, costituito per lo più da fisioterapia respiratoria, aerosolterapia, antibiotici, enzimi pancreatici e vitamine. Il decorso e la prognosi sono notevolmente migliorati negli ultimi decenni. Anche se, allo stato attuale, la guarigione non è possibile, la diagnosi precoce mediante il test di screening neonatale consente un migliore decorso clinico.

Atrofia Muscolare Spinale (SMA)

La SMA è una malattia neurodegenerativa che comporta debolezza muscolare, insufficienza respiratoria, e talora una ridotta speranza di vita. Oggi la SMA può essere curata e i neonati affetti trattati rapidamente dopo la nascita possono acquisire tappe normali di sviluppo.

AADC

Il deficit di Decarbossilasi degli L-aminoacidi aromatici (AADC) è un raro difetto del metabolismo dei neurotrasmettitori che causa ipotonia, disturbi del movimento e ritardo dello sviluppo. La ricerca ha recentemente identificato una terapia mirata che avviata precocemente, migliora significativamente le acquisizioni psicomotorie e la qualità di vita.

X-ALD

L'adrenoleucodistrofia legata al cromosoma X è una malattia genetica che colpisce i maschi, e può causare insufficienza surrenalica e degenerazione della guaina mielinica con gravi problemi neurologici progressivi. Grazie allo screening neonatale è possibile identificare i neonati a rischio, avviare uno stretto monitoraggio e intervenire precocemente, migliorando prognosi e sopravvivenza.

Errori congeniti dell'immunità

L'immunodeficienza grave combinata (SCID), l'immunodeficienza combinata (isolata o associata a sindromi) e l'agammaglobulinemia sono malattie rare ma potenzialmente molto gravi a causa di un malfunzionamento o assenza di cellule essenziali per le difese immunitarie che comporta prevalentemente una suscettibilità ad infezioni gravi e disseminate. Il riconoscimento precoce di tali condizioni ne permette una presa in carico ottimale che consente, a seconda del tipo di diagnosi, di minimizzare l'instaurarsi di complicanze che possano condizionare la riuscita ottimale della terapia curativa o di supporto.

Dal test di screening neonatale all'assistenza

- Entro 48-72 ore dalla nascita (presso l'ospedale sede di punto nascita o altri luoghi di nascita) qualche goccia di sangue viene prelevata dal tallone del bambino e adsorbita su una apposita carta bibula.
- Il personale del punto nascita invia il cartoncino al Laboratorio screening neonatale tramite un trasporto dedicato.
- Il cartoncino arriva al Laboratorio entro 24/48 ore dal prelievo.
- In caso di positività del test, cioè in presenza di valori alterati, il Centro regionale screening neonatale provvede a ricontattare il punto nascita al fine di richiamare il bambino presso il Centro clinico di riferimento e concordare le modalità più appropriate del successivo controllo.
- Se la diagnosi di patologia congenita viene confermata, la famiglia viene immediatamente contattata per organizzare la presa in carico del bambino nel Centro clinico di riferimento.
- Il Centro clinico di riferimento accoglie il bambino, imposta il suo percorso clinico-assistenziale, programma le visite di controllo, mantiene il corretto rapporto con il pediatra di famiglia e accompagna la famiglia in ogni fase del percorso.
- Il Centro clinico di riferimento certifica la patologia sul registro regionale malattie rare, i cui dati sintetici vengono inoltrati al registro nazionale malattie rare nel rispetto della normativa sulla privacy.

È importante ricordare che:

- Lo screening neonatale è un importante intervento di medicina preventiva che può migliorare sensibilmente la qualità di vita dei bimbi che risultano positivi.
- Il richiamo del bambino per un nuovo esame non significa necessariamente che sia stata identificata una patologia.
- Spesso, nonostante il richiamo, l'esito dello screening risulta negativo: questo per la famiglia è un grave disagio emotivo ma è giustificato dai rari casi in cui l'esito risulta positivo e il bambino può venire immediatamente assistito.
- Il riferimento quotidiano dei vostri bambini è il pediatra di famiglia; in caso di diagnosi di una delle patologie incluse nello screening neonatale i Centri clinici per le malattie endocrine, le malattie metaboliche ereditarie e le malattie genetiche coordinano il percorso di diagnosi e di cura in stretto rapporto con il pediatra di famiglia e con la famiglia stessa.
- Le patologie inserite nello screening neonatale sono collegate a codici che danno diritto a specifiche esenzioni sul pagamento dei ticket.

Centri regionali

Per ulteriori informazioni e per informazioni rispetto ai centri che si occupano delle malattie oggetto di screening è possibile consultare il sito

<https://regioneer.it/screening-neonatale>