



Screening neonatale: un semplice test per proteggere la salute dei bimbi



Informazioni per i genitori

A cosa serve lo screening neonatale

Questa pubblicazione serve ad illustrare perché è così importante che a vostro figlio o a vostra figlia nei primi giorni dopo la nascita, fra le 48 e le 72 ore di vita, prima della dimissione, venga



eseguito un semplice esame di screening. Si tratta di una piccola puntura nel tallone, effettuata con lancetta sterile: i bambini quasi non se ne accorgono, ma le poche gocce di sangue raccolte su uno speciale cartoncino assorbente permettono di individuare precocemente malattie endocrino-metaboliche che altrimenti potrebbero comportare gravi conseguenze per lo sviluppo.

La probabilità che lo screening identifichi una di queste malattie è molto bassa perché si tratta di malattie molto rare, ma in caso di diagnosi positiva è possibile intervenire nei primi giorni di vita, con le cure necessarie e nel centro ospedaliero con maggiore esperienza riguardo alla patologia specifica. Per questo lo screening viene proposto ai genitori di tutti i bimbi e le bimbe che nascono negli ospedali dell'Emilia-Romagna.

Come viene analizzato il sangue prelevato

Il campione di sangue prelevato viene inviato al Laboratorio centralizzato del Policlinico S.Orsola-Malpighi di Bologna, dove viene analizzato. In caso di un test alterato vengono contattati gli specialisti del Centro clinico, che ha sede nella pediatria dello stesso Ospedale per gli ulteriori accertamenti diagnostici.

Il Laboratorio centralizzato e il Centro clinico – che insieme vanno a costituire il Centro regionale screening neonatale – si occupano delle analisi e delle diagnosi per tutta la regione. Al Laboratorio centralizzato vengono inviati i campioni di sangue prelevati in tutti i punti nascita degli ospedali dell'Emilia-Romagna.

Ricordate che:

- i test che risultano negativi, cioè che non riscontrano valori anomali, non vengono comunicati alla famiglia con lettera a domicilio, sono solo archiviati nel sistema informativo per elaborare statistiche, ovviamente anonime, sull'incidenza delle malattie identificate con lo screening neonatale.
Se non ricevete alcuna lettera significa che tutti gli esami rientrano nella norma;
- in alcuni casi i neonati con basso peso alla nascita o che hanno ricevuto particolari terapie – e possono di conseguenza avere alcuni valori del sangue alterati – devono ripetere il test più volte: è una procedura normale, per questo è importante sapere che **il richiamo per un nuovo prelievo non significa necessariamente che sia stata identificata una malattia.**

Lo screening neonatale delle malattie endocrino-metaboliche in Emilia-Romagna

Le malattie che vengono indagate con lo screening neonatale sono trasmesse dai genitori ai figli (malattie ereditarie) e nella maggior parte dei casi le condizioni patologiche sono già presenti alla nascita (malattie congenite); se riconosciute precocemente, come avviene con lo screening neonatale, possono essere curate con ottimi risultati. La diagnosi neonatale permette inoltre di offrire alle famiglie consulenza genetica per la valutazione di rischi procreativi successivi.

Le tre malattie per le quali la legislazione nazionale prevede obbligatoriamente l'offerta di screening sono: fenilchetonuria, ipotiroidismo congenito e fibrosi cistica. La Regione Emilia-Romagna, fin dalla fine degli anni 70, ne ha aggiunte altre due: galattosemia e iperplasia surrenalica congenita.

Dal 2011, grazie alla messa a punto di una tecnologia innovativa "Spettrometria di Massa", la Regione ha poi allargato il campo di indagine ad altre 21 malattie metaboliche per le quali l'evidenza scientifica dimostra la validità dello screening neonatale. Tale allargamento è partito in forma sperimentale nelle province di Bologna e Piacenza ed una volta conclusa la sperimentazione in queste due province – utile a mettere a punto il percorso organizzativo – lo screening neonatale delle ulteriori 21 malattie metaboliche sarà offerto su tutto il territorio regionale.

Le malattie indagate con lo screening neonatale

FENILCHETONURIA

È dovuta ad un difetto ereditario che provoca l'accumulo nell'organismo di una sostanza, la fenilalanina, che è uno dei componenti delle proteine. Tale accumulo è tossico per il cervello.

Il trattamento precoce con una dieta povera di fenilalanina permette uno sviluppo mentale ed una crescita normali.

Frequenza: circa 1 neonato su 8.000

FIBROSI CISTICA

È dovuta all'anomalia di una proteina che regola gli scambi salini con conseguente produzione di secrezioni molto dense e vischiose e di sudore ricco di sale. Nella sua forma classica gli apparati più colpiti sono quelli respiratorio e gastroenterico con conseguenti infezioni respiratorie ripetute e scarso accrescimento corporeo.

La diagnosi neonatale, prima della comparsa dei sintomi, consente di prevenire alcune complicanze e di migliorare in modo significativo l'andamento clinico.

La cura delle manifestazioni sintomatiche consiste nella somministrazione di farmaci antibiotici.

Frequenza: circa 1 neonato ogni 3.000

GALATTOSEMIA

È dovuta ad un difetto ereditario che provoca l'accumulo nell'organismo di una sostanza, il galattosio, che deriva dal metabolismo dei carboidrati. Tale accumulo ha effetti tossici su vari organi e apparati (in particolare sistema nervoso e occhio).

Il trattamento precoce con una dieta priva di galattosio permette un significativo miglioramento dello sviluppo psico-fisico.

Frequenza: circa 1 neonato ogni 25.000

IPERPLASIA SURRENALICA CONGENITA

È dovuta all'alterazione della funzione di una ghiandola chiamata surrene. Determina la carenza di alcuni ormoni utili a reagire allo stress e a mantenere l'equilibrio dei sali e dell'acqua corporea; questa carenza determina il rischio di morte neonatale. Tale patologia inoltre comporta la produzione eccessiva di ormoni sessuali con conseguenti alterazioni della crescita e dello sviluppo psico-fisico del bambino diverse per i due sessi.

La cura consiste nella somministrazione quotidiana per bocca degli ormoni carenti che, a dosi appropriate, garantiscono uno sviluppo regolare.

Frequenza: circa 1 neonato ogni 10.000-15.000

IPOTIROIDISMO CONGENITO

È dovuto ad un'insufficiente produzione da parte della tiroide di ormoni indispensabili per un regolare sviluppo fisico e mentale.

La cura consiste nella somministrazione quotidiana per bocca dell'ormone carente e garantisce un normale sviluppo psico-fisico del bambino.

Frequenza: circa 1 neonato ogni 2.000

Le malattie metaboliche ereditarie inserite nello screening neonatale regionale dal 2011

La messa a punto di una tecnologia innovativa chiamata "Spettrometria di Massa" ha permesso di identificare

con lo screening neonatale altre malattie metaboliche ereditarie oltre alla fenilchetonuria.

Le malattie metaboliche ereditarie sono a trasmissione genetica, molte fra loro rientrano tra le malattie rare, ovvero malattie che colpiscono non più di una persona su 2.000 nati.

Le malattie metaboliche ereditarie sono caratterizzate da difetti genetici del metabolismo e manifestano acutamente i loro sintomi (che possono essere molteplici, quali ipotonia, convulsioni, coma, fino ad arrivare alla morte precoce) nei primi giorni o mesi di vita. Se non adeguatamente e precocemente trattate, queste patologie possono compromettere, durante lo sviluppo, la funzione di vari organi e apparati (sistema nervoso, cuore, fegato, reni...) e portare a grave disabilità fisica e mentale. L'identificazione precoce, prima dell'insorgere dei sintomi, possibile proprio grazie allo screening neonatale, consente di instaurare una terapia dietetica e/o farmacologica e di migliorare significativamente la qualità della vita dei bambini.

La Regione Emilia-Romagna ha previsto l'allargamento dello screening neonatale a 21 malattie metaboliche, a partire da una prima sperimentazione dei percorsi nelle province di Bologna e Piacenza. La decisione è stata assunta con delibera di Giunta regionale 107/2010 sulla base delle Linee guida della Società italiana delle malattie metaboliche e screening neonatali – la principale società scientifica che si occupa di queste malattie – e con il supporto tecnico dei medici del Centro regionale di screening neonatale di Bologna e dei Centri di assistenza per le malattie metaboliche che si trovano nelle province di Piacenza, Reggio Emilia e Modena.

Le 21 malattie metaboliche indagate con lo screening neonatale sono raggruppate in questi tre insiemi:

- ❁ **difetti del metabolismo degli aminoacidi**
- ❁ **difetti del metabolismo degli acidi organici**
- ❁ **difetti della beta ossidazione degli acidi grassi**

Dallo screening neonatale alla presa in carico

- ❁ Entro 48-72 ore dalla nascita (presso l'ospedale sede di punto nascita) qualche goccia di sangue viene prelevata dal tallone del bambino/a e fissata su un apposito cartoncino.
- ❁ Il personale del punto nascita invia il cartoncino al Laboratorio centralizzato del Centro regionale screening neonatale.
- ❁ Il cartoncino arriva al Laboratorio entro 48 ore dal prelievo.
- ❁ In caso di positività del test, cioè in presenza di valori alterati, il Centro regionale di screening neonatale provvede a ricontattare il punto nascita al fine di richiamare il bambino/a e concordare le modalità più appropriate del successivo controllo.
- ❁ Se la diagnosi di una patologia congenita viene confermata, i medici del Centro clinico provvedono a comunicarlo ai genitori e al pediatra di famiglia.
- ❁ Il pediatra di famiglia si mette in contatto con l'Unità di Valutazione Pediatrica (struttura del Distretto dell'Azienda USL di residenza).
- ❁ Viene individuato un responsabile del caso, un "case manager", ovvero un professionista sanitario che garantirà il coordinamento di tutto il percorso di cura e si occuperà di mantenere i rapporti con la famiglia, il pediatra di famiglia e i Centri specializzati per la cura della specifica patologia diagnosticata.

È importante ricordare che il riferimento quotidiano per i vostri bambini è il pediatra di famiglia; nel caso di diagnosi di una delle patologie incluse nello screening neonatale, il Centro regionale di screening neonatale coordinerà tutto il percorso di diagnosi e di cura in stretto rapporto con il pediatra di famiglia e con la famiglia stessa.

Il Centro regionale di screening neonatale ha sede presso l'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna, Policlinico S.Orsola-Malpighi:

✿ **CENTRO CLINICO:**

Padiglione 13

Via Massarenti 11 - 40138 Bologna

✿ **LABORATORIO CENTRALIZZATO:**

Padiglione 20

Via Massarenti 9 - 40138 Bologna

