



# 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.**

Recentemente l'offerta dello screening è stata estesa su tutto il territorio nazionale ad oltre 40 malattie, rendendolo ancora più efficace.

## 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?

Le malattie oggetto dello screening neonatale appartengono a 3 gruppi: **malattie endocrine** (Ipotiroidismo congenito e Iperplasia surrenalica congenita), **malattie genetiche** (Fibrosi cistica) e **malattie metaboliche**.

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 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

Fenilchetonuria (PKU)
Iperfenilalaninemia (HPA)
Deficit biosintesi cofattore biopterina (BIOPT-BS)
Deficit rigenerazione cofattore biopterina (BIOPT-REG)
Tirosinemia tipo I (TIR I)
Tirosinemia tipo II (TIR II)
Malattia urina a sciroppo d'acero (MSUD)
Omocistinuria deficit CBS
Omnocistinuria deficit MTHFR
Citrullinemia tipo II (CIT 2)
Citrullinemia tipo I (CIT 1)
Acidemia Argininosuccinica (ASA)
Argininemia (ARG)
Deficit del trasporto della Carnitina (CUD)
Deficit di Carnitina palmitoil-transferasi I (CPT 1)
Deficit di Carnitina palmitoil-transferasi II (CPT 2)
Deficit Carnitina/Acilocarnitina translocasi (CACT)
Deficit dell'acil CoA deidrogenasi a catena molto lunga (VLCAD)
Deficit della proteina trifunzionale (MTP/LCHAD)
Deficit dell'acil CoA deidrogenasi a catena media (MCAD)
Deficit del 3-OH acyl-CoA deidrogenasi a catena medio/corta (M-SCHAD)
Acidemia glutarica tipo II (GA2/MADD)
Acidemia glutarica tipo I (GA I)
Acidemia isovalerica (IVA)
Deficit del Beta-chetotilasi (BKT)
3-idrossi 3-metil glutarico aciduria (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)
Deficit multiplo delle carbossilasi (MCD)
Aciduria malonica (MA)
Galattosemia
Deficit di biotinidasi

## 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.

Tirosinemia tipo III
Deficit di glicina N-metiltransferasi
Deficit di metionina adenosiltransferasi
Deficit di S-adenosilomocisteina idrolasi
Acidurie 3-metil glutaconiche
Deficit di 3-metilcrotonil-CoA carbossilasi
Deficit di 2-metil 3-idrossibutiril-CoA deidrogenasi
Deficit di Isobutiril-CoA deidrogenasi
Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta

## 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 la Fibrosi cistica 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.

## Dal test di screening neonatale all'assistenza

- Entro 48-72 ore dalla nascita (presso l'ospedale sede di punto 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.

## Centri regionali

### Centro regionale screening neonatale

- **Laboratorio screening neonatale**  
Policlinico S. Orsola-Malpighi,  
Padiglione 20, Via Massarenti 9,  
Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna

- **Centro clinico**  
U.O. Pediatria Policlinico S. Orsola-Malpighi,  
Padiglione 16, Via Massarenti 9,  
Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna

### Centro Hub regionale per le malattie metaboliche ereditarie

- U.O. Pediatria Policlinico S. Orsola-Malpighi,  
Padiglione 16, Via Massarenti 9,  
Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna
- U.O. Pediatria e Neonatologia,  
Ospedale Guglielmo da Saliceto, Via Taverna 49,  
Azienda USL di Piacenza

### Centro Hub regionale per le malattie endocrine

- U.O. Pediatria Policlinico S. Orsola-Malpighi,  
Padiglione 16, Via Massarenti 9,  
Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna

### Centri Hub regionali per la Fibrosi Cistica

- Centro FC dell'Azienda  
Ospedaliero-Universitaria di Parma, Via Gramsci 14
- Centro FC della Azienda USL della Romagna,  
Ospedale Bufalini di Cesena, Viale Ghirotti 286