



Regione Toscana



Servizio
Sanitario
della
Toscana



Azienda Ospedaliero-Universitaria

IL VOSTRO BAMBINO E LO SCREENING NEONATALE

Guida per i genitori



Cari genitori,

la Regione Toscana offre

al vostro bambino

l'opportunità di essere inserito

gratuitamente in un programma

di screening neonatale.

COS'È

lo screening neonatale?

Nell'ambito dei programmi di medicina preventiva tutti i neonati vengono sottoposti gratuitamente a semplici esami che permettono di individuare precocemente alcune malattie congenite.

La legge nazionale 104 05/02/1992 ha previsto lo screening per fenilchetonuria, ipotiroidismo congenito e fibrosi cistica.

La Regione Toscana dal 2004 ha introdotto anche lo screening metabolico allargato, per oltre quaranta malattie metaboliche.

La legge nazionale 167/2016 ha reso obbligatori tali screening per tutti i neonati.

La delibera regionale 909/2018, ha esteso lo screening anche a tre malattie da accumulo lisosomiale e alle immunodeficienze congenite severe combinate.



PERCHÉ **lo screening neonatale?**

Lo scopo dello screening neonatale è individuare precocemente, prima della comparsa dei sintomi, alcune malattie congenite e quindi prevenire o limitare i gravi danni tipici di queste malattie e assicurare al maggior numero di bambini affetti una buona qualità di vita con il rapido avvio di terapie specifiche.

UN SEMPLICE

TEST

PUÒ SALVARE

LA VITA

COME viene effettuato?

Si analizzano gocce di sangue raccolte tramite una piccola puntura sul tallone del neonato fra le 48 e le 72 ore di vita.

Le gocce di sangue vengono depositate su una speciale carta assorbente attaccata a un cartoncino che riporta i dati del bambino.

Per i neonati di peso inferiore a gr.1.800 sono necessari tre prelievi a 48 ore, a 14 e 30 giorni.

Il cartoncino viene inviato all'Azienda Ospedaliero Universitaria Meyer dove vengono eseguiti i test per tutti i nati in Toscana.

L'AOU Meyer conserva le gocce di sangue raccolte per dieci anni.

QUANDO conoscerete i risultati?

Se il bambino risulta positivo a uno dei test per le malattie indagate verrà richiamato dal punto nascita o dal centro screening per eseguire ulteriori accertamenti.

I risultati normali non vengono comunicati, per cui se non venite richiamati significa che tutti i test sono risultati negativi.

Attenzione:

richiamo non significa che il bambino è malato ma solo che sono necessari ulteriori accertamenti

QUALI

malattie sono individuate con lo screening?

Fenilchetonuria e altre malattie metaboliche

La fenilchetonuria è stata la prima malattia metabolica sottoposta a screening neonatale.

È dovuta al difetto congenito di un enzima che determina l'accumulo nell'organismo di fenilalanina, che è uno dei componenti delle proteine. L'accumulo di fenilalanina è tossico per il cervello. Il trattamento consiste in una dieta povera di questa sostanza e permette uno sviluppo mentale e una crescita normali. In alcuni casi è possibile una terapia farmacologica.

Oltre alla fenilchetonuria lo screening è in grado di identificare oltre quaranta malattie metaboliche, con una complessa strumentazione chiamata spettrometria di massa (LC-MS/MS). Le malattie metaboliche sono un ampio gruppo di malattie ereditarie causate da difetti genetici del metabolismo.

I sintomi possono manifestarsi già nei primi giorni di vita, ma spesso durante il primo anno o più tardivamente, anche in età adulta. Le malattie, se non adeguatamente trattate, possono interessare vari organi e apparati come sistema nervoso centrale, cuore, fegato, reni, cute, ecc. In alcuni casi possono essere causa di morte improvvisa (Sids o "morte in culla").



La capacità di identificarle precocemente nei neonati affetti, prima dell'insorgenza dei sintomi, può consentire una terapia dietetica e/o farmacologica e migliorare la prognosi a lungo termine e la qualità di vita.

Le malattie metaboliche sottoposte a screening neonatale sono: **difetti nel metabolismo degli aminoacidi, difetti nel metabolismo degli acidi organici, difetti del ciclo dell'urea, difetti della beta-ossidazione degli acidi grassi.**

(Frequenza: circa 1 neonato ogni 2.000).

Difetto di biotinidasi

È un difetto congenito del metabolismo di una vitamina, la biotina, che porta a difetto multiplo di carbossilasi. I sintomi sono vari e possono comprendere ritardo psicomotorio, convulsioni, difetto immunitario e alterazioni cutanee.

Lo screening valuta l'attività dell'enzima biotinidasi. La terapia consiste nella somministrazione di biotina per via orale.

Ipotiroidismo congenito

È dovuto alla mancata o insufficiente produzione di ormoni tiroidei indispensabili per lo sviluppo e la maturazione del cervello e per un normale accrescimento del bambino.

La terapia consiste nella somministrazione di tiroxina per via orale. La diagnosi e il trattamento precoce consentono il normale sviluppo del bambino. (Frequenza: circa 1 neonato ogni 1.500).

Galattosemia

È dovuta a un difetto ereditario che provoca l'accumulo nell'organismo di una sostanza, il galattosio, che deriva dal metabolismo dei carboidrati, con effetti tossici su vari organi come fegato e occhio. La precoce terapia con una dieta priva di galattosio permette un significativo miglioramento dello sviluppo psico-fisico.



Fibrosi cistica

È dovuta a un difetto genetico che può determinare, in modo molto diverso in ogni singolo soggetto, problemi all'accrescimento e all'apparato respiratorio.

Il test di screening si basa sul dosaggio della tripsina. Un valore alterato può verificarsi frequentemente e la sua interpretazione richiede ulteriori esami.

La diagnosi in un neonato, prima della comparsa dei sintomi, consente di prevenire alcune complicanze e migliorare l'andamento clinico; permette inoltre di fornire consulenza genetica alla famiglia.

Oggi sono disponibili, oltre alla terapia sintomatica, farmaci incisivi sul difetto di base per un numero crescente di bambini. (Frequenza: circa 1 neonato ogni 4.000).

Nell'ambito dello screening per la fibrosi cistica è possibile, in base ai risultati e in un numero molto limitato di bambini, che si proceda a un'analisi genetica di approfondimento (test genetico) per la quale verrà chiesto il vostro consenso al momento del prelievo.

Malattie da accumulo lisosomiale (LSD)

Le LSD sono dovute a difetti genetici di enzimi lisosomiali con accumulo di sostanze nei lisosomi di organi e tessuti. Sono malattie progressive e possono determinare grave disabilità o morte più o meno precocemente.

Sono note oltre cinquanta LSD e sono caratterizzate da un'estrema variabilità per età di esordio, sintomatologia, decorso clinico e gravità, anche nell'ambito della stessa malattia o difetto enzimatico/genetico.

Quelle incluse nello screening, mediante dosaggio enzimatico su goccia di sangue, sono tre: **malattia di Pompe, malattia di Fabry, mucopolisaccaridosi di tipo I.**

Per queste malattie è disponibile la terapia enzimatica sostitutiva che ha cambiato la storia naturale delle suddette malattie e modificato la qualità e l'aspettativa di vita dei pazienti. In caso di diagnosi mediante screening neonatale l'epoca d'inizio della terapia può variare in base al difetto enzimatico/genetico e al fenotipo clinico.

La malattia di Pompe

È causata da deficit dell'enzima α -glucosidasi lisosomiale acida che porta a un accumulo di glicogeno nella muscolatura cardiaca, scheletrica e liscia. Le manifestazioni della malattia di Pompe variano per età di esordio (infantile, giovanile o adulta), tipo di progressione e gravità del coinvolgimento muscolare.

La malattia di Fabry

È causata dal deficit dell'enzima α -galattosidasi che porta a un accumulo di glicosfingolipidi, in particolare in reni, cuore e sistema nervoso con insufficienza renale, cardiomiopia o stroke. Lo screening neonatale in genere non consente la diagnosi nelle femmine.

La mucopolisaccaridosi di tipo I

È causata da un deficit dell'enzima α -iduronidasi che porta all'accumulo di mucopolisaccaridi, in particolare fegato, ossa, occhio e sistema nervoso. In alcuni casi può essere indicato il trapianto precoce di cellule staminali ematopoietiche.

Immunodeficienze congenite severe combinate (SCID)

Le immunodeficienze severe sono un gruppo ampio di malattie rare (se ne conoscono oggi oltre duecento) tutte caratterizzate da un difetto del sistema immunitario.

I bambini con immunodeficienza congenita severa combinata (SCID) nascono apparentemente sani. Tuttavia, proprio per il grave difetto del sistema immunitario che non consente loro di difendersi dalle malattie infettive possono subire precocemente danni gravi, irreversibili o addirittura morire a causa di infezioni che sono invece banali per bambini che possiedono un sistema immunitario normale.

Lo screening neonatale consente di diagnosticare le SCID nei primi giorni di vita del bambino e quindi, in caso di sospetto di difetto immunitario, attivare la terapia per proteggerlo contro tutte le infezioni possibili.

Lo screening si fa cercando molecole dette TREC in una goccia di sangue del bambino. I TREC (*T cell receptor excision circles*) sono piccole molecole che si producono durante lo sviluppo e la maturazione delle cellule T, importantissime nella funzione del sistema immunitario.

Se viene confermata la diagnosi di una patologia congenita, il bambino e i suoi genitori sono seguiti nel percorso di cura in maniera coordinata dall'AOU Meyer, in raccordo con il Punto nascita regionale, il Pediatra di famiglia e i Centri clinici specializzati per la cura della specifica patologia diagnosticata.

Il Titolare del Trattamento dei dati del Programma di Screening neonatale è l'Azienda Ospedaliero Universitaria Meyer - Firenze.

Per maggiori informazioni sulle modalità di trattamento dei dati è possibile consultare l'Informativa sul sito dell'Azienda www.meyer.it



Azienda Ospedaliero-Universitaria

Per informazioni

AOU Meyer

viale Gaetano Pieraccini, 24
50139 Firenze

tel. 055 5662766

dal lunedì al venerdì,
dalle ore 12:00 alle ore 13:00

screening@meyer.it

www.meyer.it

