



Anche io voglio fare...  
lo screening allargato!!!

Il vostro bambino  
e lo Screening  
Neonatale esteso



**Cari genitori,**  
questo opuscolo serve a spiegarvi perché è importante che a vostro figlio o a vostra figlia, tra le 48 e 72 ore di vita, venga eseguito un esame di screening per individuare precocemente malattie che potrebbero avere gravi conseguenze per lo sviluppo.

#### COS'È LO SCREENING NEONATALE?

Nell'ambito dei programmi di medicina preventiva, tutti i neonati vengono sottoposti gratuitamente ad alcuni semplici esami che permettono di individuare precocemente malattie congenite. Con la Legge Nazionale n. 104 del 05/02/92, è già attivo da tempo lo screening neonatale obbligatorio per **Fenilchetonuria, Ipotiroidismo Congenito e Fibrosi Cistica**.

La Regione Marche con DGR n. 918/2013, a questi esami ha aggiunto lo screening metabolico allargato dal 2014 sottoponendo a screening **oltre 40 malattie metaboliche** con l'utilizzo di una tecnologia innovativa, basata sulla Spettrometria di Massa, che identifica malattie metaboliche a trasmissione genetica, molte delle quali rientrano tra le malattie rare. Tale pannello, insieme allo screening per **Galattosemia e Deficit di Biotinidasi**, è stato reso obbligatorio sull'intero territorio

nazionale con la Legge n. 167 del 19/08/16.

#### PERCHÉ LO SCREENING NEONATALE?

Lo scopo dello Screening Neonatale è individuare precocemente, prima della comparsa dei sintomi, alcune malattie congenite. Anche se la probabilità che vostro figlio soffra di una delle malattie ricercate con lo screening sono molto basse, una diagnosi precoce permette di intervenire rapidamente con le cure e assicurare al bambino uno sviluppo adeguato e un buono stato di salute. **Un semplice test può prevenire gli effetti di una malattia che non potrebbe essere riconosciuta in altro modo.**

#### COME SI EFFETTUA LO SCREENING?

Si tratta di una piccola puntura con lancetta sterile nel tallone del neonato, che viene eseguita fra le 48 e le 72 ore di vita direttamente nel reparto di maternità, prima della dimissione. I bambini quasi non se ne accorgono ma le poche gocce di sangue raccolte su uno speciale cartoncino assorbente sono sufficienti alla ricerca di malattie metaboliche. **Il sangue viene inviato al Centro Screening Regionale dell'Ospedale Santa Croce di Fano**, dove vengono eseguite le analisi. In caso di test alterato, vengono contattati gli specialisti del Punto nascita e i familiari.



## I GENITORI QUANDO CONOSCKERANNO I RISULTATI?

I risultati negativi non vengono comunicati; per cui se non venite richiamati significa che tutti i test sono normali. Se il bambino risulta positivo ad uno dei test per le malattie indagate, i familiari verranno richiamati dal Punto Nascita o dal Centro Screening per eseguire ulteriori accertamenti.

- **Ricordate: se lo screening è negativo non riceverete alcuna comunicazione.**
- **Il richiamo per un nuovo prelievo non significa necessariamente che il vostro bambino sia malato.**

## QUALI SONO LE MALATTIE INDAGATE CON LO SCREENING NEONATALE?

**LA FENILCHETONURIA (PKU)** è dovuta ad un difetto ereditario che provoca accumulo nell'organismo di un componente delle proteine: la fenilalanina. L'aumento di fenilalanina nel sangue del bambino, se non trattata, provoca un ritardo nello sviluppo. La cura consiste in una dieta povera di proteine (carne, pesce, latte uova, ecc.) e permette una crescita e uno sviluppo normali. **INCIDENZA In Italia la fenilchetonuria colpisce un bambino ogni 3.700 nati. Nella Regione Marche lo screening per questa patologia è partito nel 1973.**



**L'IPOTIROIDISMO CONGENITO (IC)** è dovuto a un'insufficiente produzione di ormoni tiroidei da parte della ghiandola tiroide; questi ormoni sono indispensabili per la crescita e lo sviluppo mentale del bambino. La cura consiste nell'assunzione quotidiana per bocca dell'ormone carente, ossia della tiroxina. La sua assunzione garantisce uno sviluppo fisico e intellettuale normale. **INCIDENZA In Italia l'ipotiroidismo Congenito colpisce un bambino ogni 1.000 nati. Nella Regione Marche lo screening per questa patologia è partito nel 1982.**

**LA FIBROSI CISTICA (FC)** è dovuta a un difetto ereditario che determina l'anomalia di una proteina che regola gli scambi salini. Questo provoca l'accumulo di secrezioni vischiose e di sudore ricco di sale. La forma classica colpisce l'apparato respiratorio e gastro-intestinale con infezioni ripetute e scarso accrescimento. Lo screening prevede - in un numero molto piccolo di bambini, circa il 2% di tutti i nati - anche l'analisi del DNA.



Se non desiderate che sia eseguito l'eventuale approfondimento diagnostico con il test genetico (DNA), vi preghiamo di comunicarlo e certificarlo al personale del Nido. In questo caso i controlli per la ricerca della Fibrosi Cistica saranno eseguiti con modalità che non comportano approfondimenti genetici. La diagnosi neonatale mediante screening, quindi prima della comparsa dei sintomi, permette di prevenire l'insorgere di alcune complicanze con un importante miglioramento dell'andamento clinico. **INCIDENZA La Fibrosi Cistica in Italia colpisce un bambino ogni 3.400 nati. Nella Regione Marche lo screening è partito nel 1995.**

**GALATTOSEMIA** è dovuta ad un difetto ereditario che provoca l'accumulo nell'organismo di uno zucchero, 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 consiste in una dieta priva di galattosio. Se instaurato precocemente permette un significativo miglioramento dello sviluppo psico-fisico. **INCIDENZA In Italia si stima in circa 1 neonato ogni 25.000. Nella Regione Marche lo screening è partito nel 2019.**

**DEFICIT DI BIOTINIDASI** è dovuto ad un difetto ereditario che provoca la carenza di biotina (vitamina B8), un disordine nutrizionale che se

incontrollato o non trattato può diventare una condizione molto grave. La biotina prende parte a reazioni metaboliche che includono la sintesi e il metabolismo di sostanze energetiche. I sintomi vanno da reazioni cutanee, rash e alopecia fino a sintomi neurologici (crisi convulsive, atassia), ritardo di sviluppo, perdita di vista ed udito. Il trattamento consiste in una dieta supplementata di biotina. Se instaurato precocemente permette di prevenire tali complicanze. **INCIDENZA La frequenza in Italia è stimata in circa 1 neonato ogni 60.000. Nella Regione Marche lo screening è partito nel 2019.**

## SCREENING METABOLICO ALLARGATO

Consiste nella ricerca di circa 40 malattie metaboliche rare che si possono raggruppare in questi tre insiemi:

- Difetti del metabolismo degli aminoacidi;
- Difetti del metabolismo degli acidi organici;
- Difetti della ossidazione degli acidi grassi.

**INCIDENZA In Italia queste tre classi colpiscono circa un bambino ogni 25.000 nati. Nella Regione Marche lo screening è partito nel 2014.**



E' importante ricordare che il riferimento quotidiano per voi e i vostri bambini è il **Pediatra di famiglia**.

In caso di risultato positivo ai test di screening, il **Centro Regionale di Screening Neonatale** coordinerà tutto il percorso di diagnosi e cura in collaborazione con voi e il Pediatra del bambino

**PER IL VOSTRO PEDIATRA DI FAMIGLIA**  
**Contatti del Centro Regionale di Screening Neonatale**  
**Neuropsichiatria Infantile**

Azienda Ospedaliera Ospedali Riuniti Marche Nord  
Presidio ospedaliero "Santa Croce"  
Via Veneto, 2 – 61032 Fano (PU)  
Telefono laboratorio 0721.882401  
Telefono reparto 0721.882419  
Fax 0721.882414 – 0721.882401  
Indirizzo di posta elettronica  
screeningneonatale@ospedalimarchenord.it



SISTEMA SANITARIO REGIONALE  
REGIONE MARCHE



AZIENDA OSPEDALIERA  
OSPEDALI RIUNITI MARCHE NORD



CENTRO SCREENING NEONATALE  
REGIONE MARCHE



REDAZIONE A CURA  
**Centro Regionale di Screening Neonatale**  
**Neuropsichiatria Infantile**  
**Servizio Urp Comunicazione Informazione**

**EDIZIONE REVISIONATA**  
Agosto 2019



[www.ospedalimarchenord.it](http://www.ospedalimarchenord.it)