

Roma

Venerdì 14 febbraio 2020

Aula Magna A, Clinica Pediatrica,
AOU Policlinico Umberto I

Open day



Lo Screening Neonatale Esteso, un diritto per tutti i neonati

Nell'agosto 2016 è stata approvata la Legge 167 che prevede **che ogni nuovo nato in Italia debba essere sottoposto gratuitamente a poche ore dalla nascita allo Screening Neonatale Esteso (SNE)**.

È un test che permette di identificare precocemente circa **40 patologie genetiche metaboliche**, difficili da diagnosticare ma facilmente individuabili grazie allo SNE. Sono malattie per le quali esistono trattamenti e cure che se applicate nei primi giorni di vita del bambino, prima che si manifestino i sintomi, possono migliorare in modo molto significativo la sua qualità di vita o ridurre il rischio di gravi patologie con danni permanenti.

Ad oggi si conoscono oltre 1.000 malattie genetiche metaboliche. Se nel 2016 il tempo medio per arrivare ad una diagnosi era di ben 7 anni, con conseguenze pesantissime, oggi per 40 di esse la diagnosi sarà molto precoce, precedente al comparire dei segni della malattia.

Ora è un diritto di ogni bambino, dovunque nasca

Prima della Legge 167 veniva effettuato su quasi tutti i nuovi nati in Italia uno screening regionale per identificare solo tre patologie: la fenilchetonuria, l'ipotiroidismo congenito e la fibrosi cistica (nella Regione Lazio anche la galattosemia). Erano pochi i Centri Nascita in cui era possibile sottoporre il bimbo anche allo screening esteso: nel 2015 ha fatto lo SNE per più malattie metaboliche solo un neonato su due e per un numero di patologie diverse da zona a zona. Una inaccettabile disparità, con gravissime conseguenze per i bimbi malati: la differenza tra la

vita e la morte, tra una buona qualità di vita e la disabilità. Tutte le Regioni italiane si sono adeguate alla normativa o lo stanno facendo. **Entro la fine del 2019 si auspica che la copertura del territorio italiano sia totale e che tutti i Centri Nascita possano screenare le 40 malattie previste dalla normativa.**

Perché lo screening

Identificare precocemente le patologie metaboliche rare significa offrire una speranza di sopravvivenza e di qualità di vita al bimbo malato.

Questo perché sono malattie molto difficili da riconoscere e degenerano molto rapidamente, addirittura in poche ore. Se non si interviene immediatamente con cure e diete adeguate si instaurano danni irreversibili agli organi e al cervello che portano a disabilità intellettive e fisiche spesso molto gravi, quando non anche alla morte. Un decorso naturale in caso di ritardo diagnostico.

Si calcola che nasca affetto di queste patologie un neonato ogni 1.500, cioè oltre 300 bambini all'anno. Bimbi che oggi possono essere identificati subito grazie al test di screening neonatale esteso e avere una vita migliore.

Come funziona

Tra la 48° e la 72° ora di vita, prima della dimissione dal Centro Nascita, al neonato viene effettuato un piccolo prelievo di sangue dal tallone. Lo stesso prelievo che veniva utilizzato fino ad ora per screenare solo la fenilchetonuria, l'ipotiroidismo congenito e la fibrosi cistica, serve ora per effettuare lo screening anche sulle 40 patologie. Non sono dunque necessari ulteriori prelievi.

**Informatevi prima della nascita
sui test di screening
a cui verrà sottoposto il vostro bambino
nel vostro Centro Nascita.**

**AIMSME è a disposizione
per chiarimenti e spiegazioni,
prima e dopo la nascita
al n. verde 800.910.206
oppure scrivendo a info@aimme.org**





Informativa ed eventuale Consenso Informato per i genitori

Prima del test un Operatore/Medico del Centro Nascita consegna alla famiglia un'informativa che illustra le finalità e le modalità del test e le malattie screenate.

Il test è gratuito e obbligatorio, quindi non è richiesto il consenso informato da parte dei genitori. Nel caso in cui la Regione dove il bambino è nato abbia inserito nel test ulteriori patologie che non fanno ancora parte del panel delle 40 previste dalla Legge, sarà chiesto ai genitori di firmare il consenso informato.

Non esistono controindicazioni: il test non è invasivo e non può danneggiare in alcun modo il bambino.

Cosa succede se il test risulta positivo?

Può accadere che il test risulti positivo a causa dell'estrema sensibilità dell'apparecchiatura che viene utilizzata per l'analisi o per le modalità con cui è stato effettuato. Anche una nascita anticipata solo di qualche giorno, un basso peso alla nascita, l'assunzione di farmaci, l'alimentazione parenterale, possono essere causa di positività. Non spaventatevi, dunque, e affidatevi con serenità al vostro Centro Nascita, che vi darà tutte le indicazioni necessarie per continuare il percorso di salute del vostro bimbo.

In caso di positività del test, il protocollo prevede che il bimbo venga richiamato con i tempi e i modi diversi in base al tipo di patologia 'sospettata'.

Se la patologia è tra quelle che richiedono un immediato intervento clinico, il bimbo viene subito preso in carico dal Centro Clinico di riferimento, dove si provvede tempestivamente

al trattamento e alla conferma del sospetto di diagnosi.

Se invece non si tratta di una patologia immediatamente degenerativa, il bimbo può venire richiamato per effettuare un secondo test di approfondimento, che può dare esito positivo o negativo.

Se la positività è confermata si procede alla diagnosi vera e propria, attraverso l'utilizzo di adeguate metodiche analitiche, che possono confermare la diagnosi genetica e molecolare a partire da quanto indicato dal test di screening. Per effettuare la conferma diagnostica genetica-molecolare di una malattia metabolica ereditaria, il Centro clinico raccoglie il consenso informato da parte dei genitori.

Per i casi ad alto rischio la nostra Regione ha un accordo interregionale con l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma.

Altre malattie incluse nello screening

Alcune regioni hanno già inserito nei loro programmi di screening altre malattie, oltre a quelle del pannello ufficiale previsto dalla Legge 167, e si sono dimostrate efficaci nella prevenzione, come: l'iperplasia adrenale congenita, alcune malattie da accumulo lisosomiali, Immunodeficienza combinata grave (SCID), Deficit di GAMT, alcune emoglobinopatie. E altre si andranno ad aggiungere quali:

Adrenoleucodistrofia X Linked, l'argininsuccinico Aciduria, il deficit di OCT Ornitincabamiltransferasi, altre immunodeficienze/trek.

Per queste malattie, non comprese nel pannello obbligatorio ma facoltative, i genitori devono dare il proprio consenso allo screening.

La Regione Abruzzo si adeguerà alla normativa nazionale.

La positività del test non significa che il vostro bambino sia malato!

Ricordate: se venite richiamati per effettuare un controllo non è detto che il vostro bambino sia malato: i test successivi permetteranno di confermare la diagnosi. Se i test successivi risultano negativi, il vostro disagio serve a tutti quei bambini per i quali la diagnosi viene confermata: un programma di medicina preventiva di questo tipo non deve essere pensato come un intervento sul singolo, ma sull'intera comunità dei neonati. La storia di queste patologie cambierà, perché per la prima volta vengono osservate prima dell'insorgenza dei sintomi. Le conoscenze contribuiranno a migliorare la diagnosi e il trattamento e questo grazie anche alla vostra famiglia.