

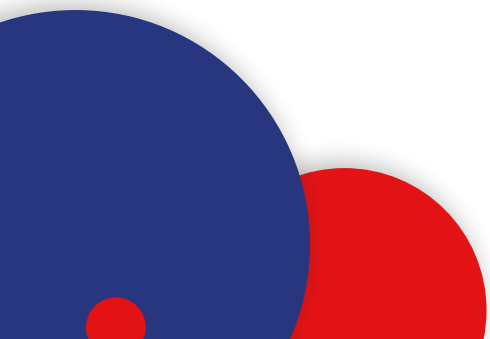
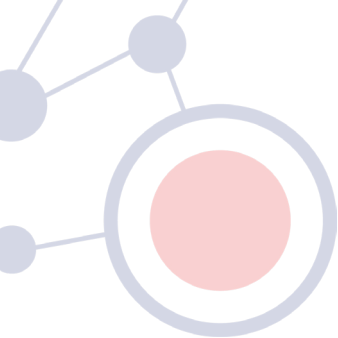


SIMMESN

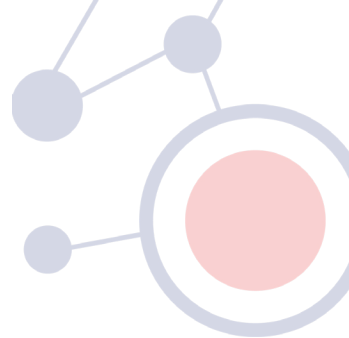
Società Italiana per lo studio
delle Malattie Metaboliche Ereditarie
e lo Screening Neonatale

Screening Neonatale Esteso

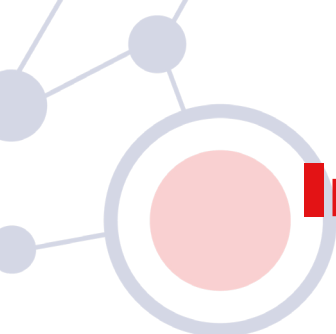
Opuscolo informativo per i genitori



Indice



Introduzione.....	4
Che cos'è lo Screening Neonatale Esteso (SNE)?.....	6
Come viene effettuato?.....	7
Una volta eseguito il prelievo, qual é il percorso del cartoncino di Guthrie? ..	8
Riassumendo.....	9
Perché lo SNE è uno strumento importante per la salute del neonato?....	10
Evita la ricerca su internet.....	11
Quali sono le malattie oggetto di Screening?.....	12
Riassumendo.....	14
Note.....	15



Introduzione

La **SIMMESN** e tutto il Consiglio Direttivo, ha sostenuto e valorizzato la realizzazione di questo opuscolo certi che si riveli uno strumento utile per tutti Voi genitori.

Il Presidente

Andrea Pession



Cari Genitori,

con questo opuscolo desideriamo fornirvi le prime informazioni utili sullo **Screening Neonatale Esteso**. L'obiettivo è di fornirvi una **guida** per conoscere l'importanza di un test diagnostico che può salvare la vita del vostro bambino.

Il momento della nascita di un figlio è sicuramente fonte di felicità ma anche di qualche paura e di qualche preoccupazione; è inoltre un periodo in cui si ricevono molteplici informazioni e quelle relative allo screening neonatale risultano fondamentali per **il futuro benessere del bambino** e di tutta la sua famiglia.

Questo opuscolo non si sostituisce alle informazioni del vostro medico e pediatra di libera scelta ma ci auguriamo possa essere di supporto nel caso il vostro bambino venga richiamato per positività allo Screening Neonatale Esteso.

Conoscere aiuta a comprendere!

Psicologi Italiani

Malattie Metaboliche Ereditarie

Realizzato dal **Gruppo di Lavoro Psicologi nelle
Malattie Metaboliche Ereditarie**
affendenti alla SIMMESN
Società Italiana Malattie Metaboliche Ereditarie
e Screening Neonatale



Dr.ssa Chiara Cazzorla
Padova



Dr.ssa Pamela Massa
Padova



Dr.ssa Giulia Bensi
Piacenza



Dr. Marco Bani
Milano



Dr.ssa Stefania Caviglia
Roma



Dr.ssa Benedetta Greco
Roma



Dr.ssa Sofia Vissani
Bologna



Dr.ssa Sarah Carcereri
Verona

Per maggiori informazioni sullo SNE
e sulla SIMMESN visita il sito
www.simmesn.it

Scansiona il QRCode con il tuo
smartphone per scaricare il libretto
in versione digitale



Cos'è lo Screening Neonatale Esteso (SNE)?

Lo Screening Neonatale Esteso (SNE) è un programma complesso, integrato e multidisciplinare di prevenzione sanitaria secondaria.

Lo scopo dello SNE è: **Identificare**, su tutta la popolazione neonatale, i neonati a rischio di sviluppare una Malattia Metabolica Ereditaria (Vedi Elenco) per poter **diagnosticare** nel più breve tempo possibile, i neonati affetti di una malattia e **avviare** nei casi risultati confermati, un trattamento specifico, nella maggior parte dei casi salvavita.

Lo SNE permette, nella maggior parte dei casi, di **individuare la malattia prima che si manifestino i sintomi clinici associati**. Questo permetterà di avviare il miglior trattamento disponibile e di modificare la prognosi spesso grave di queste malattie. Lo SNE è totalmente a carico del Servizio Sanitario Nazionale.

Recentemente la Normativa Italiana (Legge 167 del 2016 Appendice 1 e DM 13 ottobre 2016), ha esteso lo Screening Neonatale a livello nazionale ad un pannello di circa 40 Malattie Metaboliche (Vedi Elenco pag 12 e 13). Per legge sono stati identificati i criteri dello Screening i bacini di utenza (intra ed extra regionale) e le modalità dello screening stesso compreso l'elenco delle malattie.

Come viene effettuato?

IL PRELIEVO DI SANGUE

Lo **Screening Neonatale Esteso** viene effettuato presso il punto nascita **tra la 48ª e la 72ª ora di vita** del neonato, mediante un prelievo di poche gocce di sangue, apposte su uno specifico cartoncino (**cartoncino di Guthrie**) che contiene anche tutti i dati anagrafici del neonato.



Una volta eseguito il prelievo, qual è il percorso del cartoncino di Guthrie?

ESECUZIONE DELL'ANALISI

Una volta eseguito il prelievo, il cartoncino viene inviato tempestivamente al laboratorio di screening, che esegue i vari test.

Il laboratorio di screening ha anche la responsabilità della gestione dei dati (anche sensibili) del neonato.

In caso di alterazione di uno o più biomarcatori, suggestivi di una possibile malattia fra quelle previste per legge, può essere richiesto:

- un secondo cartoncino al punto nascita;

oppure

- una valutazione presso il Centro Clinico di riferimento

oppure

- il ricovero immediato presso il **Centro Clinico Metabolico di riferimento**, poiché il tipo di malattia e i valori riscontrati, possono rappresentare una condizione di rischio per la salute del neonato.

Il Centro Clinico prende in carico il neonato per iniziare tempestivamente il trattamento specifico. Sarà cura del Centro definire il follow-up clinico e biochimico ed eventualmente completare l'iter diagnostico con ulteriori indagini, anche a livello molecolare.

ATTENZIONE!

Il richiamo al test di Screening non è una diagnosi di malattia.
La diagnosi di malattia è possibile
solo attraverso la procedura di conferma diagnostica

Riassumendo

Esecuzione del prelievo su **cartoncino di Guthrie** presso il **punto nascita**



Il cartoncino con la goccia di sangue arriva al **laboratorio Screening**

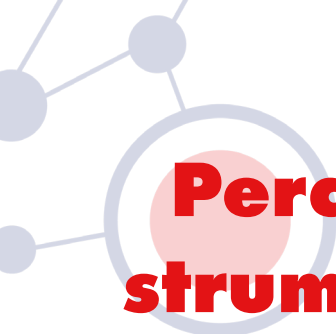


In caso di positività viene richiesto al punto nascita di **ripetere il prelievo e inviare un secondo cartoncino**



O data indicazione di recarsi presso il **Centro Clinico Metabolico di riferimento** dove un **team multidisciplinare** risponderà alle vostre domande e Vi fornirà assistenza anche di tipo **psicologico**





Perché lo SNE è uno strumento importante per la salute del neonato?

La Diagnosi di una Malattia Metabolica Ereditaria è un processo complesso che può essere eseguito solo in pochi [Centri Specialistici in Italia](#).

Pertanto, la possibilità di identificare in poche gocce di sangue, malattie di difficile diagnosi e che traggono benefici solo da interventi mirati, diventa fondamentale per il futuro del neonato.

Lo SNE è un programma di prevenzione sanitaria. Lo scopo è di selezionare i soggetti che presentano alterazioni biochimiche indicative di determinate malattie, procedere ad accertamento diagnostico, e in caso di diagnosi confermata, avviare il paziente al trattamento specifico per la malattia di cui è affetto e seguirlo nel tempo.

Ciò permette il raggiungimento di una migliore qualità di vita sia del neonato che della sua famiglia.

Evita la ricerca su internet...

...ma se proprio non ne puoi fare a meno, condividi la fonte (sito, rivista etc) da cui hai acquisito le informazioni, con lo specialista del Centro Clinico di riferimento! Questo aiuta a costruire un adeguato bagaglio di informazioni corrette e utili al genitore.

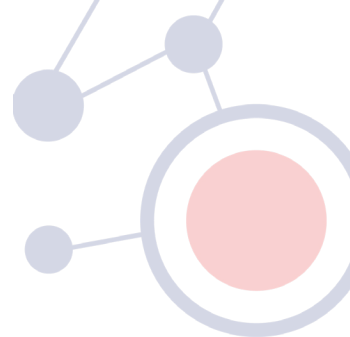
La disinformazione è difficile da combattere, ma possiamo iniziare da questo!



Quali sono le malattie oggetto di Screening?

*Elenco delle patologie attualmente ricercate mediante screening e loro sigla.
Legge 167 del 16 Ottobre 2016 Appendice 1 e DM 13 ottobre 2016*

Aminoacidopatie	
Fenilchetonuria	PKU
Iperfenilalaninemia benigna	HPA
Deficit della biosintesi del cofattore biopterina	BIOPT(BS)
Deficit della rigenerazione del cofattore biopterina	BIOPT(REG)
Tirosinemia tipo I	TYR I
Tirosinemia tipo II	TYR II
Malattia delle urine a sciroppo d'acero	MSUD
Omocistinuria (difetto di CBS)	HCY
Omocistinuria (difetto severo di MTHFR)	MTHFR
Tirosinemia tipo III	TYR III
Deficit di glicina N-metiltransferasi	GNMT
Deficit di metionina adenosiltransferasi	MAT
Deficit di S-adenosilomocisteina idrolasi	SAHH
Acidemie organiche	
Acidemia glutarica tipo I	GA I
Acidemia isovalerica	IVA
Deficit di beta-chetotiolasi	BKT
Acidemia 3-idrossi 3-metilglutarica	HMG
Acidemia propionica	PA
Acidemia metilmalonica (Mut)	MUT
Acidemia metilmalonica (Cbl-A)	Cbl A
Acidemia metilmalonica (Cbl-B)	Cbl B
Acidemia metilmalonica con omocistinuria (deficit Cbl C)	Cbl C
Acidemia metilmalonica con omocistinuria (deficit Cbl D)	Cbl D
Deficit di 2-metilbutiril-CoA deidrogenasi	2MBG



Aciduria malonica	MAL
Deficit multiplo di carbossilasi	MCD
Acidemia 3-metil glutaconica	3MGCA
Deficit di 3-metilcrotonil-CoA carbossilasi	3MCC
Deficit di 2-metil 3-idrossibutiril-CoA deidrogenasi	2M3HBA
Deficit di isobutiril-CoA deidrogenasi	IBG
Alterazioni del ciclo dell'urea	
Citrullinemia tipo I	CIT I
Citrullinemia tipo II (deficit di citrina)	CIT II
Acidemia argininosuccinica	ASA
Argininemia	ARG
Alterazioni della beta-ossidazione	
Deficit del trasporto della carnitina	CUD
Deficit di carnitina palmitoil-transferasi I	CPT Ia
Deficit di carnitina-acilcarnitina traslocasi	CACT
Deficit di carnitina palmitoil-transferasi II	CPT II
Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga	VLCAD
Deficit della proteina trifunzionale mitocondriale	TFP
Deficit di 3-idrossi-acil-CoA deidrogenasi a catena lunga	LCHAD
Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media	MCAD
Deficit di 3-idrossi-acil-CoA deidrogenasi a catena media/corta	M/SCHAD
Acidemia glutarica tipo II	GA II/MADD
Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta	SCAD
Altro	
Galattosemia	GALT
Difetto di biotinidasi	BTD
Fibrosi cistica	FC
Ipotiroidismo congenito	IC

Malattie oggetto di Screening non incluse nel DM 13 ottobre 2016

In alcune regioni sono attivi programmi facoltativi per lo Screening di alcune Malattie Metaboliche Ereditarie. Sta al genitore dare l'assenso per includere anche queste malattie nel processo diagnostico tramite l'analisi delle gocce raccolte.

Malattie Lisosomiali	Deficit immunitari
Leucodistrofie	Iperplasia surrenale congenita
Atrofia Muscolare Spinale (SMA)	



Riassumendo

*Se il tuo bambino viene richiamato per positività allo SNE,
non vuol dire che sia malato*

*Segui le indicazioni che ricevi e quindi
torna al punto nascita per rifare un secondo test*

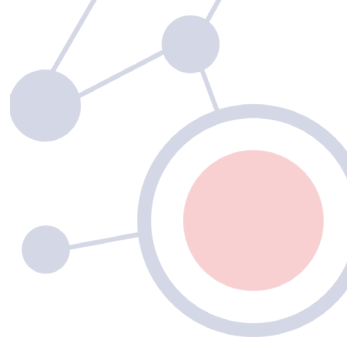
oppure

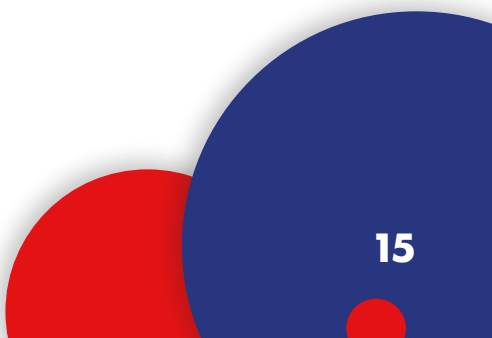
recati al Centro Clinico di riferimento indicato

Ed infine ...

*Se il tuo bambino viene richiamato per positività allo SNE
potrai fare domande e ricevere informazioni chiare e dettagliate
dai medici del Centro Clinico Metabolico di riferimento*

Note







Pubblicazione realizzata da
SIMMESN e DueCi Promotion
Testi e sezioni a cura di GdL Psicologi
nelle MME- SIMMESN
Edizione 2024