Lo screening neonatale

Lo screening neonatale

Lo screening neonatale è uno dei più importanti programmi di medicina preventiva pubblica. Grazie ad un test effettuato con un semplice prelievo di sangue dal tallone di un neonato è possibile identificare precocemente tre patologie: fenilchetonuria, ipotiroidismo congenito e fibrosi cistica.

Dal 1992 questo test viene eseguito gratuitamente su tutti i neonati tra la 48° e la 72° ora di vita direttamente nell'ospedale di nascita (Legge 104/1992, art.6).

Negli ultimi anni nuove metodiche di analisi hanno permesso di mettere a punto un test che è in grado di diagnosticare circa 40 malattie metaboliche congenite, ovvero quelle malattie causate dall'assenza o dalla carenza di uno degli enzimi deputati alla produzione di energia nell'organismo. Per ciascuna di queste malattie esiste ed è disponibile un trattamento terapeutico in grado di migliorare l'aspettativa e la qualità di vita.

Nel 2016 è entrata in vigore una legge che prevede che ogni nuovo nato in Italia debba essere sottoposto gratuitamente a poche ore dalla nascita allo screening neonatale esteso (SNE) o screening neonatale metabolico allargato (**Legge 167/2016**), con lo stesso prelievo di sangue effettuato per lo screening neonatale classico.

La finalità della legge, quindi, è consentire "in tempo utile

la diagnosi di malattie metaboliche e rare per le quali è oggi possibile effettuare una terapia, farmacologica o dietetica, in modo da garantirne la prevenzione o il tempestivo trattamento". Questa decisione è stata possibile anche grazie ai progressi della tecnologia, che consentono di effettuare lo screening di un ampio gruppo di malattie metaboliche su uno stesso campione, consistente in una goccia di sangue adsorbita su una speciale carta.

Il **Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri del 12 gennaio 2017** dispone che lo SNE per le malattie metaboliche ereditarie sia inserito nei Livelli Essenziali di Assistenza.

La normativa prevede, altresì, che il pannello delle patologie venga aggiornato almeno ogni tre anni in base all'evoluzione delle evidenze scientifiche sulla diagnosi e la terapia delle malattie metaboliche ereditarie.

Sino ad oggi lo SNE è stato prerogativa solo di alcune regioni che hanno avviato specifici programmi o progetti pilota per effettuare questo test ai neonati alla nascita. Ciò ha creato evidenti disuguaglianze nelle opportunità di salute offerte ai nuovi nati, non essendo disponibile in ogni centro di nascita in Italia la possibilità di eseguire gli esami del sangue al neonato per identificare queste malattie metaboliche rare. Attualmente ogni regione si sta adeguando alla normativa, auspicando di ottenere in breve tempo la copertura totale del territorio italiano.

Quindi, lo Screening Neonatale Esteso, che prima veniva eseguito solo in qualche Regione o realtà territoriali, in seguito all'entrata in vigore della Legge n. 167 del 2016, va ora garantito gratuitamente a tutti i bambini che nascono in Italia.

Patologie d'interesse dello SNE:

patologie genetiche metaboliche – difficili da diagnosticare ma facilmente individuabili grazie allo SNE – che 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 impedirne la morte.

Patologie incluse nel pannello dello Screening Neotanale esteso:

- Fenilchetonuria
- Iperfenilalaninemia benigna
- Deficit biosintesi cofattore tetraidrobiopterina
- Deficit rigenerazione cofattore tetraidrobiopterina
- Deficit dell’acil CoA deidrogenasi a catena media
- Acidemia glutarica tipo I
- Acidemia Isovalerica
- Malattia delle urine allo sciroppo d’acero
- Tirosinemia tipo I
- Deficit del trasporto della carnitina
- Deficit dell’idrossiacil CoA deidrogenasi a catena lunga
- Deficit della proteina trifunzionale
- Deficit dell’acil CoA deidrogenasi a catena molto lunga
- Aciduria 3-Idrossi 3-metil glutarica
- Deficit del Beta-chetotiolasi
- Acidemia Metilmalonica (CblA)
- Acidemia Metilmalonica (CblB)
- Acidemia Metilmalonica (Mut)
- Acidemia Propionica
- Acidemia Metilmalonica (CblC)
- Acidemia Argininosuccinica
- Citrullinemia tipo I
- Omocistinuria (deficit di CBS)
- Tirosinemia tipo II
- Deficit di Carnitina palmitoil-transferasi II
- Deficit Multiplo delle carbossilasi
- Acidemia Metilmalonica (CblD)
- Argininemia
- Citrullinemia tipo II

- Ipermetioninemia
- Tirosinemia tipo III
- Deficit di Carnitina palmitoil-transferasi (L)
- Acidemia glutarica tipo II
- Deficit dell'acil CoA deidrogenasi a catena corta
- Deficit Carnitina/acil-carnitina translocasi
- Deficit del 3-Metil crotonil-CoA carbossialsi
- Deficit del 2-Metil butirril-CoA deidrogenasi
- Aciduria 3-Metil glutaconica (tipo 1, 2, 3, 4 e 5)
- Deficit del Isobutirril-CoA deidrogenasi
- Aciduria Malonica
- Deficit del Dienoil reduttasi
- Deficit del 3-OH acil-CoA deidrogenasi a catena media/corta
- Aciduria 2-Metil 3-idrossi butirrico
- Encefalopatia Etilmalonica
- Deficit di Ornitina transcarbamilasi
- Deficit di metilene tetraidrofolato reduttasi
- Deficit di ornitina transcarbamilasi

Oltre alla patologie sopraelencate riconosciute dalla Legge, altre patologie sono già state inserite in molti programmi di screening a livello regionale 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 ancora si andranno ad aggiungere quali: Adrenoleucodistrofia X Linked, l'argininsuccinico Aciduria, il deficit di OCT Ornitincabamiltransferasi, altre immunodeficienze/trek.
Per tali patologie, non comprese nel pannello obbligatorio ma facoltative, i genitori devono dare il proprio consenso allo screening.
Per maggiori informazioni, consultare la pagina http://www.aismme.org/infoscreening.asp dell'AISMME *(As sociazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie)*,

associazione che per informare i genitori promuove la campagna “Il test che salva la vita al tuo bambino”.