

In cosa consiste e a cosa serve lo screening neonatale, perché è importante e quando allarmarsi.

Prima della dimissione dal nido, a mio figlio è stato effettuato un prelievo dal tallone: mi hanno spiegato che il sangue prelevato serve per lo screening metabolico. In cosa consiste? Perché proprio a mio figlio? Si fa a tutti i neonati? Quando saprò il risultato dell'analisi? È qualcosa di cui devo preoccuparmi?

In poche e semplici parole come nostra consuetudine, cercheremo di dare una risposta a queste domande.

Buona lettura

Che cosa si intende per screening metabolico neonatale? Perché si effettua?

Un esame di screening ha lo scopo, in generale, di individuare in una determinata popolazione la presenza di una specifica malattia ancor prima dell'insorgenza di segni/sintomi, in modo tale da poter intervenire e trattare efficacemente la patologia evitando conseguenze importanti per la salute.

Lo screening metabolico neonatale che dal 1992 in Italia si effettua obbligatoriamente a tutti i nuovi nati, si pone come obiettivi:

- 1) individuare la presenza di malattie rare (es. ipotiroidismo, fenilchetonuria) che se non diagnosticate tempestivamente possono compromettere la crescita e lo sviluppo dei bambini e per le quali esiste un trattamento efficace
- 2) riconoscere precocemente bambini affetti da patologie rare complesse (es. fibrosi cistica) consentendo una diagnosi ed un intervento precoce, migliorando la qualità di vita e la sopravvivenza a lungo termine.

Quali sono le malattie identificate alla nascita con lo screening neonatale?

- Ipotiroidismo congenito (1 su 3000 nati vivi): congenito difetto nella produzione (mancata o

ridotta) degli ormoni tiroidei (da problema tiroideo/ipofisario/ipotalamico) che sono essenziali per lo sviluppo cerebrale e per l'accrescimento dei bambini. La mancata diagnosi precoce può determinare gravi ritardi dello sviluppo psicomotorio, ritardo mentale e alterato accrescimento staturponderale.

- Fenilchetonuria (1 su 10000-15000 nati vivi): rara malattia genetico-metabolica dovuta al difettoso funzionamento di un enzima (fenilalanina idrossilasi) coinvolto nello smaltimento (catabolismo) delle proteine per cui si ha un accumulo di un aminoacido, la fenilalanina, che non viene correttamente eliminato e risulta estremamente tossico per il sistema nervoso centrale. Se non si interviene tempestivamente con terapia adeguata, la fenilchetonuria può generare quadri neurologici severi fino a causare la morte dei pazienti affetti.

- Fibrosi cistica (1 su 2500-3000 nati vivi): malattia sistemica multiorgano geneticamente determinata, causata dal difettoso funzionamento di una proteina (CFTR) che svolge un'importante funzione di regolazione sulle membrane cellulari dei tessuti che rivestono i principali organi (pelle, polmoni, intestino, pancreas). I pazienti affetti da fibrosi cistica possono presentare quadri clinici diversi caratterizzati principalmente da insufficienza respiratoria cronica, infezioni respiratorie ricorrenti, sinusite cronica, insufficienza pancreatica esocrina e alterazione del normale accrescimento staturale/ponderale.

- Altre: Iperplasia surrenale congenita, galattosemia, deficit di biotinidasi, deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi, leucinosi.

L'obbligatorietà dei programmi di screening neonatali è regolata da legislazioni nazionali e regionali, per cui esistono alcune differenze da regione a regione.

In Italia lo screening per ipotiroidismo congenito e fenilchetonuria è effettuato nei centri nascita tutte le regioni con una copertura nazionale pari al 100%, quello per fibrosi cistica viene effettuato nell'80% della popolazione (percentuale in costante aumento negli ultimi anni) mentre per lo screening delle altre patologie metaboliche (screening metabolico allargato) la copertura nazionale è del 30% (dati Novembre 2014).

In cosa consiste lo screening metabolico neonatale? Come si effettua?

Lo screening neonatale si effettua prelevando in terza-quinta giornata di vita alcune gocce di sangue dal tallone di un neonato (la puntura che viene effettuata è analoga a quanto avviene quando ci misuriamo la glicemia pungendoci il dito) raccogliendole su uno specifico cartoncino (vedi immagine) detto "Guthrie card" su cui sono riportati tutti i dati del paziente (nome, cognome, data di nascita, punto nascita inviante). Subito dopo la dimissione tutte le Guthrie card raccolte vengono inviate al centro screening di riferimento (In Italia sono attivi 32 centri screening divisi nelle diverse regioni, il cui elenco è disponibile al seguente link: http://www.simmesn.it/it/centri_screening.html).

Sulle gocce di sangue raccolte vengono effettuate le seguenti indagini, diverse in base alla patologia da identificare:

- Ipotiroidismo congenito: dosaggio dei livelli ematici di TSH (ormone ipofisario) e FT4 (tiroxina libera, ormone tiroideo)
- Fenilchetonuria: dosaggio dei livelli ematici di fenilalanina
- Fibrosi cistica: dosaggio dei livelli di tripsina immunoreattiva (IRT)
- Iperplasia congenita del surrene: dosaggio dei livelli ematici di 17 idrossiprogesterone (17OHP)
- Galattosemia: dosaggio del galattosio totale
- Deficit di Biotinidasi, leucinosi, Deficit di glucosio 6 fosfato deidrogenasi: misura dell'attività enzimatica

Quanto tempo è necessario attendere per conoscere l'esito dello screening neonatale? Quando si saprà la risposta del test?

Il centro screening analizza i campioni inviati quanto prima comunicando al punto nascita la positività del test e la conseguente necessità di ripetere lo screening entro il primo mese di

vita.

Nonostante la comprensibile apprensione dei genitori, la cosa più probabile è che essi non vengano mai a conoscenza del risultato del test: se lo screening è negativo (e cioè normale, senza necessita di ripetere il test) non verrà fatta alcuna comunicazione alla famiglia.

Viceversa nel caso in cui lo screening sia positivo (alterato), il centro comunica il risultato (entro il primo mese di vita) al punto nascita che convocherà i genitori al fine di effettuare un secondo test (retesting).

Mio figlio è stato richiamato dal nido per ripetere lo screening metabolico. Devo preoccuparmi?

Lo screening metabolico effettuato alla nascita identifica un gruppo di neonati in cui è necessario un approfondimento diagnostico al fine di escludere una determinata patologia (ipotiroidismo congenito, fenilchetonuria, fibrosi cistica etc.). In sintesi, la necessità di ripetere il test di screening non significa necessariamente che il bambino sia affetto dalla malattia in esame, al contrario l'essere richiamati dal nido per la ripetizione dello screening è una eventualità non infrequente! Quindi non preoccupatevi eccessivamente e chiedete spiegazioni al vostro pediatra o al pediatra del punto nascita.

Nel caso in cui anche il secondo test risulterà alterato, sarà necessario allora un prelievo su sangue venoso da effettuare presso centro specialistico di riferimento (indicato dal centro screening al punto nascita e dal punto nascita ai genitori).