



Regione Toscana



SCREENING NEONATALE

Un semplice
test
può salvare
la vita



Guida per i genitori

*Cari genitori,
la Regione Toscana offre al vostro bambino
l'opportunità di essere inserito gratuitamente in un
programma di screening neonatale.*

Cos'è

LO SCREENING NEONATALE?

Nell'ambito dei programmi di medicina preventiva tutti i neonati vengono sottoposti gratuitamente a semplici esami che permettono di individuare precocemente alcune malattie congenite. La legge nazionale n. 104 05/02/92 ha previsto lo screening per fenilchetonuria, ipotiroidismo congenito e fibrosi cistica.

La Regione Toscana dal 2004 ha introdotto anche lo screening metabolico allargato, per oltre quaranta malattie metaboliche. La legge nazionale n. 167/2016 ha reso obbligatori tali screening per tutti i nati in Italia.

La Toscana con la delibera regionale n. 909/2018, ha esteso lo screening anche a tre malattie da accumulo lisosomiale e alle immunodeficienze congenite severe combinate e, con la delibera regionale n. 796/2021, ha inserito lo screening neonatale per Atrofia Muscolare Spinale (SMA).

Con la delibera regionale n. 1149/2025 il pannello di patologie oggetto di screening neonatale si è esteso ad altre immunodeficienze e malattie metaboliche tra cui anche alcune lisosomiali.



Perché

LO SCREENING NEONATALE?

Lo scopo dello screening neonatale è individuare precocemente, prima della comparsa dei sintomi, alcune malattie congenite e, con il rapido avvio di terapie specifiche, prevenire o limitare i gravi danni tipici di queste malattie.

Come viene effettuato?

Si analizzano gocce di sangue raccolte tramite una piccola puntura sul tallone del neonato fra le 48 e 72 ore di vita.

Le gocce di sangue vengono depositate su una speciale carta assorbente attaccata a un cartoncino che riporta i dati del neonato.

Sono previsti prelievi aggiuntivi in particolari categorie di neonati; ad esempio, con peso neonatale inferiore a gr. 2000, sono necessari tre prelievi a 48 ore, a 14 e 30 giorni.

Il cartoncino viene inviato all'Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer dove vengono eseguiti i test per tutti i nati in Toscana.

L'AOU Meyer conserva i cartoncini con le gocce di sangue raccolte per dieci anni.

Quando conoscerete i risultati?

Se il neonato risulta positivo a uno dei test per le malattie indagate verrà richiamato dal punto nascita o dal centro screening per eseguire ulteriori accertamenti.

I risultati normali non vengono comunicati, per cui se non venite richiamati significa che tutti i test sono risultati negativi.

Attenzione: richiamo non significa che il bambino è malato, ma solo che sono necessari ulteriori accertamenti.

Quali malattie sono individuate con lo screening?

MALATTIE ENDOCRINOLOGICHE

- Ipotiroidismo Congenito

È dovuto alla mancata o insufficiente produzione di ormoni tiroidei, indispensabili per lo sviluppo e la maturazione del sistema nervoso centrale e per un appropriato accrescimento del bambino. La terapia consiste nella somministrazione di tiroxina per via orale. La diagnosi e il trattamento precoce permettono al bambino una crescita e uno sviluppo neuromotorio nella norma.

- Sindrome adrenogenitale (Iperplasia Surrenalica Congenita da deficit della 21-Idrossilasi)

È una malattia rara in cui le ghiandole surrenali non producono in modo corretto alcuni ormoni importanti per la vita, come il cortisolo e l'aldosterone. Nella forma più frequente, questo difetto può causare, nelle prime settimane di vita, squilibri di sali minerali e una produzione eccessiva di ormoni sessuali. La diagnosi precoce attraverso lo screening neonatale consente di iniziare rapidamente la terapia sostitutiva con farmaci che correggono il difetto e prevengono complicazioni potenzialmente molto gravi. Con un trattamento adeguato e controlli regolari, i bambini possono crescere e vivere una vita normale.

FIBROSI CISTICA

Questa malattia è causata da un difetto genetico che può determinare, in modo molto eterogeneo, infezioni polmonari e alterazione della funzione digestiva (maldigestione), con

conseguenti disturbi della crescita. Ne risulta affetto 1 neonato ogni 4.000 nati sani. Il test di screening si basa in prima battuta sul dosaggio della tripsina (una proteina con attività enzimatica) su goccia di sangue. Nel periodo neonatale non è raro che possa verificarsi un'alterazione dei valori della tripsina, la cui interpretazione richiede l'esecuzione di ulteriori esami. In un numero limitato di neonati è quindi consigliabile procedere ad un'analisi genetica di approfondimento (test genetico) per la quale verrà chiesto il vostro consenso. La diagnosi tempestiva della malattia tramite screening nel periodo neonatale, di solito prima dell'insorgenza dei sintomi, consente di migliorare il decorso clinico, di prevenire molte complicanze e di fornire alla famiglia una consulenza genetica per eventuali future gravidanze. Oltre alla terapia sintomatica, in un numero sempre più grande di soggetti con fibrosi cistica sono oggi disponibili farmaci efficaci nei confronti del difetto di base della malattia.

ERRORI CONGENITI DELL'IMMUNITÀ (IEI)

Gli errori congeniti dell'immunità (IEI) sono un gruppo ampio di malattie rare (se ne conoscono oggi oltre cinquecento) tutte caratterizzate da un difetto del sistema immunitario. I bambini con un errore congenito del sistema immunitario nascono apparentemente sani. Tuttavia, proprio per il grave difetto che non consente loro di difendersi dalle malattie infettive, possono subire precocemente danni gravi e irreversibili o addirittura morire a causa di infezioni che sono invece banali per bambini che possiedono un sistema immunitario normale. Lo screening neonatale consente di diagnosticare la maggior parte dei difetti congeniti del sistema immunitario nei primi giorni di vita del bambino e quindi di attivare le terapie più appropriate per proteggerlo contro tutte le infezioni possibili. In molti casi le terapie sono in grado di far tornare il bambino perfettamente sano. Lo screening si fa cercando molecole dette TREC e KREC in una goccia di sangue del neonato. Se il sistema immunitario

è normale produrrà molti TREC e KREC; al contrario, un livello basso o assente di quelle molecole è un campanello di allarme e suggerisce che il sistema immunitario non sta funzionando adeguatamente. Le immunodeficienze severe combinate o SCID sono la forma più grave degli errori congeniti del sistema immunitario. Il trapianto di cellule staminali o la terapia genica possono risolvere una SCID facendo guarire il bambino. La miglior riuscita del trapianto si ha quando il bambino ha solo pochi mesi e quando non ha avuto infezioni precedenti. Per questo lo screening è importantissimo, perché individua le SCID già nei primi giorni di vita.

Lo screening può individuare anche molti altri difetti del sistema immunitario che, seppur meno gravi delle SCID, necessitano comunque di una terapia immediata e di una precoce presa in carico del bambino allo scopo di evitare gravi infezioni e altre complicanze.

In alcuni di questi casi il difetto del sistema immunitario si associa ad altre manifestazioni cliniche (ad esempio malattie del cuore, dei reni, dell'intestino ecc.). In altri casi il difetto si associa alla incapacità del bambino di produrre anticorpi e i bambini possono andare incontro ad infezioni gravi come polmonite o meningite se non ricevono precocemente una terapia con anticorpi. Quando ancora non esisteva lo screening queste malattie venivano diagnosticate tardi, quando ormai il bambino aveva avuto gravi infezioni e complicanze. Lo screening consente invece di arrivare precocemente alla diagnosi e di impostare al più presto tutte le cure necessarie.

MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE

Le malattie metaboliche ereditarie sono un ampio gruppo di malattie genetiche, i sintomi possono manifestarsi già nei primi giorni di vita, ma spesso durante il primo anno o più tardivamente, anche in età adulta. Le malattie metaboliche ereditarie, se

non adeguatamente trattate, possono interessare vari organi e apparati come sistema nervoso centrale, cuore, fegato, reni, cute, ecc. e in alcuni casi possono essere causa di morte improvvisa. La diagnosi precoce consente di iniziare precocemente una terapia dietetica e/o farmacologica con miglioramento della prognosi e della qualità di vita. Le malattie metaboliche ereditarie sottoposte a screening neonatale in Toscana sono oltre 50 e comprendono:

- difetti del metabolismo degli aminoacidi (ad es. Fenilchetonuria)
- acidurie organiche
- difetti del ciclo dell'urea
- difetti della beta-ossidazione degli acidi grassi
- difetto di biotinidasi
- galattosemia
- deficit di carbossilasi degli L-aminoacidi aromatici (AADC)
- epilessia piridossino-dipendente
- adrenoleucodistrofia legata all'X
- **malattie da accumulo lisosomiale (LSD):** le LSD sono dovute a difetti genetici di enzimi lisosomiali con accumulo di sostanze nei lisosomi di organi e tessuti. Sono malattie progressive e possono determinare grave disabilità o morte più o meno precocemente. Sono caratterizzate da un'estrema variabilità per età di esordio, sintomatologia, decorso clinico e gravità, anche nell'ambito della stessa malattia. Quelle incluse nello screening neonatale in Toscana, mediante dosaggio enzimatico su goccia di sangue, sono sei: **malattia di Pompe, malattia di Fabry, mucopolisaccaridosi di tipo I, leucodistrofia metacromatica (MLD), malattia di Gaucher e il difetto di sfingomielinasi acida (ASMD).**

Per tutte queste malattie è disponibile una terapia che ne ha cambiato la storia naturale e modificato la qualità e l'aspettativa di vita dei pazienti. In caso di diagnosi mediante screening neonatale l'epoca d'inizio della terapia può variare in base al difetto enzimatico/genetico e al fenotipo clinico. Lo screening neonatale per la malattia di Fabry può non consentire la diagnosi nelle femmine.



ATROFIA MUSCOLARE SPINALE (SMA)

L'atrofia muscolare spinale (SMA) è una malattia genetica (circa 1 neonato ogni 6.000-10.000 è affetto) caratterizzata da debolezza e atrofia muscolare progressiva. Tra le diverse forme della malattia, la SMA tipo I è quella più grave e si manifesta nei primi mesi di vita, con la mancata acquisizione di capacità motorie quali il controllo del capo e il mantenimento della posizione seduta; il decorso è progressivo e porta al decesso in media a 8-9 mesi di vita in assenza di terapie di supporto. La terapia specifica (oligonucleotidi antisenso e terapia genica) è tanto più efficace quanto più precocemente viene instaurata; la terapia iniziata in fase pre-sintomatica può consentire di raggiungere tappe di sviluppo motorio sovrapponibili a quelle dei bambini non affetti. Il test di screening consiste in una analisi genetica molecolare del gene SMN1 su DNA estratto da gocce di sangue del cartoncino. La presenza di varianti sul gene può suggerire la presenza della patologia.

In caso di screening neonatale positivo e confermata diagnosi, vi sarà assicurato un percorso di presa in carico e cura coordinato dall'AOU Meyer in collaborazione con il Punto nascita regionale, il pediatra di famiglia e i centri clinici specializzati per la cura della specifica patologia diagnosticata.

Per informazioni

AOU Meyer - IRCCS

tel. 055 5662766

dal lunedì al venerdì

dalle ore 12:00

alle ore 13:00

screening@meyer.it

L'informativa sul trattamento dei dati è disponibile all'indirizzo:
www.meyer.it/screeningneonatale



Questo opuscolo è disponibile in lingua inglese, francese, spagnolo, albanese, cinese e arabo su

www.regione.toscana.it/screeningneonatale

www.meyer.it/screeningneonatale