



PROGETTO PILOTA



Regione Toscana



SCREENING NEONATALE PER LA MLD

LEUCODISTROFIA METACROMATICA

Permette una diagnosi precoce,
una terapia precoce
e una migliore prognosi

CHE COS'È LA MLD?

La Leucodistrofia Metacromatica (MLD) è una rara malattia genetica neurodegenerativa progressiva, caratterizzata da un grave e rapido deterioramento delle funzioni motorie e cognitive.

PERCHÉ È STATO AVVIATO IL PROGETTO PILOTA E PERCHÉ PARTECIPARE?

Finalmente sono disponibili per la MLD terapie innovative la cui efficacia è legata alla diagnosi precoce della malattia. Il progetto pilota si propone di offrire a tutti i bambini nati in Toscana lo screening per la MLD.

COSA SUCCEDERÀ SE DECIDETE DI PARTECIPARE AL PROGETTO?

Il vostro bambino non sarà sottoposto ad altre punture o prelievi di sangue.

Il test, infatti, sarà effettuato (tra le 48 e le 72 ore di vita) sulle stesse gocce di sangue prelevate dal tallone del neonato per gli screening neonatali di routine.

COME ADERIRE?

La partecipazione è volontaria. Basta la firma del **consenso informato** per offrire questa opportunità al vostro bambino.

SCREENING FOR METACHROMATIC LEUKODYSTROPHY (MLD) IN NEWBORNS

MLD is a rare genetic neurodegenerative disease characterized by a severe and rapid deterioration of motor and cognitive functions. Innovative therapies are finally available whose effectiveness is linked to the early diagnosis of the disease. Thanks to this project, **all children born in Tuscany are offered screening for the early diagnosis** of this disease. The test will be performed on the same drops of blood taken from the newborn's heel for routine screenings. All you have to do is **sign the informed consent** form so that your child can benefit from this opportunity.

DÉPISTAGE NÉONATAL DE LA LEUCODYSTROPHIE MÉTACHROMATIQUE - MLD

Là **MLD** est une maladie neurodégénérative génétique progressive rare caractérisée par une détérioration sévère et rapide des fonctions motrices et cognitives. Des traitements innovants dont l'efficacité est liée à un diagnostic précoce de la maladie sont enfin disponibles.

Grâce à ce projet, **tous les enfants nés en Toscane se voient proposer un dépistage pour un diagnostic précoce** de cette maladie. Le test sera effectué sur les mêmes gouttes de sang prélevées sur le talon du nouveau-né pour les dépistages de routine. Il suffit de **signer un consentement éclairé** pour offrir cette possibilité à votre enfant.

异染色性脑白质障碍症 (MLD) 新生儿筛查项目

MLD 是一种罕见的遗传性神经退行疾病，导致运动和认知功能严重且快速的恶化是这种疾病的特征。

目前已经出现了多种创新疗法，其有效性与疾病的早期诊断密切相关。

得益于这个项目，所有在托斯卡纳大区出生的婴儿都能接受这种可以在早期发现MLD的筛查。检测利用的是常规新生儿筛查时从脚后跟处抽取的同一滴血液。

您只需签署《知情同意书》，即可让自己的孩子参与这项筛查。

فحص الأطفال حديثي الولادة للكشف عن مرض حثل المادة البيضاء المتبدلة اللون - MLD

مرض **MLD** مرض وراثي عصبي تدريجي نادر، يتصف بتدهور حاد وسريع لوظائف الحركة والإدراك. وقد توفر أخيراً علاج مبتكر ترتبط فاعليته بالتشخيص المبكر للمرض.

وبفضل هذا المشروع، نقدم لجميع الأطفال المولودين في توسكانا إمكانية الفحص للكشف المبكر عن هذا المرض.

سيجرى الاختبار على نفس قطرات الدم التي سُحبت من كعب الطفل حديث الولادة أثناء الفحوصات المعتادة للأطفال حديثي الولادة.

ويمكن الاكتفاء بتوقيع الإقرار بالموافقة لمنح هذه الفرصة إلى طفلكم.



regione.toscana.it/screeningmld