

Cos'è lo screening neonatale su goccia di sangue e a cosa serve?

Lo screening neonatale su goccia di sangue è un'attività sanitaria preventiva che consente di individuare precocemente i neonati che potrebbero essere affetti da alcune malattie ereditarie, anche prima della comparsa dei sintomi.

Si tratta di malattie rare che, se identificate nei primi giorni di vita, possono essere trattate, evitando per il neonato gravi conseguenze, a volte anche fatali.

È quindi di vitale importanza che TUTTI i neonati vengano sottoposti a questo test per garantire loro il diritto alla salute.

Lo screening neonatale non è solo un test, ma un programma integrato e multidisciplinare di prevenzione che vede molti attori in gioco, oltre ai genitori e ai figli: i Centri Nascita, dove viene effettuato il prelievo, i laboratori che eseguono i test, i centri clinici che prendono in carico i neonati nei casi di neonati affetti.



La Regione Campania si prende cura di te

Prevenire dal primo giorno di vita



CEINGE
SERVIZIO ACCETTAZIONE
CENTRALIZZATA

*Per informazioni sulle prenotazioni
per la consulenza genetica e l'accesso
alle prestazioni diagnostiche:*

orari - telefono

ore 09.00 - 13.30 • +39 081 7462436

ore 11.00 - 13.30 • +39 081 7463169

ore 14.30 - 17.30 • +39 081 3737781

+39 081 3737727

e-mail

accettazione@ceinge.unina.it

sito web

www.ceinge.unina.it



CENTRO UNICO REGIONALE
**SCREENING
NEONATALE**

**CENTRO UNICO REGIONALE
SCREENING NEONATALE**

*Laboratorio del Centro Unico
responsabile prof. Margherita Ruoppolo*

telefono

+39 081 3737933

+39 081 3737776

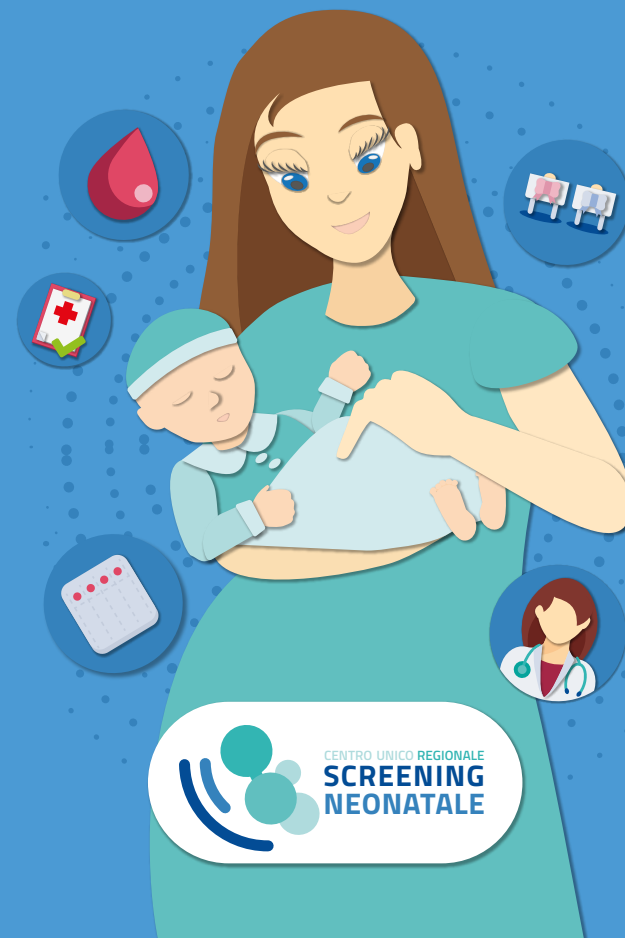
e-mail PEC

labsne@pec.ceinge.unina.it



INFORMATIVA SULLO

SCREENING NEONATALE SU GOCCIA DI SANGUE



CENTRO UNICO REGIONALE
**SCREENING
NEONATALE**

Come viene effettuato?



Lo screening inizia con un prelievo di qualche goccia di sangue, in genere dal tallone, che si effettua tra la seconda e la terza giornata di vita del neonato, prima della dimissione dal Centro Nascita.

Le gocce di sangue vengono depositate su una speciale carta assorbente, che fa parte di un **cartoncino** contenente i dati identificativi del neonato.



Il **cartoncino** viene ogni giorno ritirato e recapitato al

CENTRO UNICO REGIONALE Screening Neonatale presso il

CEINGE

Biotecnologie Avanzate

Via Gaetano Salvatore, 486
Napoli

dove vengono eseguiti i test necessari ad individuare le malattie sottoposte allo screening (vedi Tabella 1).

Terminate le analisi, il **cartoncino** viene conservato presso il CEINGE, per 5 anni, per eventuali successive verifiche connesse alle finalità dello screening.



I dati personali sono trattati per le sole finalità dello screening e nel rispetto della normativa vigente sulla privacy.

TABELLA 1

Patologie oggetto di screening neonatale su goccia di sangue nella Regione Campania

AMINOACIDOPATIE

Fenilchetonuria PKU
Iperfenilalaninemia HPA
Deficit biosintesi cofattore biopterina BIOPT-BS
Deficit rigenerazione cofattore biopterina BIOPT-REG
Tirosinemia tipo I TIR1
Tirosinemia tipo II TIR2
Malattia urina a sciroppo d'acero MSUD
Omocistinuria deficit CBS
Omocistinuria deficit MTHFR
Citrullinemia tipo II CIT2

DIFETTI CICLO UREA

Citrullinemia tipo I CIT1
Acidemia Argininosuccinica ASA
Argininemia ARG

DIFETTI BETA OSSIDAZIONE

Deficit del trasporto della carnitina CUD
Deficit di Carnitina palmitoil-transferasi I CPT1
Deficit di Carnitina palmitoil-transferasi II CPT2
Deficit Carnitina/acilcarnitina translocasi CACT
Deficit dell'acil CoA deidrogenasi a catena molto lunga VLCAD
Deficit della proteina trifunzionale MTP/LCHAD
Deficit dell'acil CoA deidrogenasi a catena media MCAD A

Deficit del 3-OH acyl-CoA deidrogenasi a catena medio/corta M-SCHAD
Acidemia glutarica tipo II GA2/MADD

ORGANICO ACIDURIE

Acidemia glutarica tipo I GA1
Acidemia Isovalerica IVA
Deficit del Beta-chetotilasi BKT
3-idrossi 3-metil glutarico aciduria HMG
Acidemia Propionica PA
Acidemia Metilmalonica (deficit Mut) MMA
Acidemia Metilmalonica (deficit ICbl A) MMA
Acidemia Metilmalonica (deficit Cbl B) MMA
Acidemia Metilmalonica con Omocistinuria (deficit Cbl C) MMA-HCYS
Acidemia Metilmalonica con Omocistinuria (deficit Cbl D) MMA-HCYS
Deficit 2-metilbutiril-CoA deidrogenasi 2MBG
Deficit Multiplo delle carbossilasi MCD
Aciduria malonica MA

ALTRE MALATTIE

Galattosemia
Deficit di biotinidasi
ADA SCID

ALTRE MALATTIE GENETICHE

Fibrosi cistica FC
Ipotiroidismo congenito (IC)

Quando e come conoscerete risultati dello screening?

Se non vengono riscontrati valori anomali, cioè se il test risulta negativo, il Centro Nascita riceve la comunicazione di screening negativo dopo pochi giorni dal prelievo.

In una piccola percentuale di casi, potrebbe essere necessario ripetere il test e i genitori potrebbero quindi essere contattati dal Centro Nascita.



ATTENZIONE

Il richiamo non significa che il bambino sia ammalato, ma che è necessario fare ulteriori controlli.

Può accadere, infatti, che il campione di sangue sia insufficiente o non adeguato, per cui occorre fare un ulteriore prelievo.

Se con gli accertamenti successivi al richiamo dovesse emergere la positività ad una delle patologie, è garantita un'immediata presa in carico del neonato da parte dei centri clinici pediatrici dell'Azienda Ospedaliera Universitaria (AOU) Federico II e dall'Ospedale (AORN) Santobono-Pausilipon per la cura e l'assistenza clinica, il monitoraggio costante e il ricorso ad idonee strategie terapeutiche.

Sebbene questo screening sia previsto per legge esiste la possibilità di opporvi alla sua effettuazione attraverso l'espressione del vostro dissenso prima dell'esecuzione del prelievo.

Tale dissenso sarà annotato nella cartella clinica del nascituro.