



A.S.L. NO

Azienda Sanitaria Locale
di Novara

P.IVA 01522670031

Sede Legale: viale Roma, 7 – 28100 Novara

Tel. 0321 374111 – fax 0321 374519

www.asl.novara.it



INFORMATIVA SCREENING NEONATALE ESTESO

Lo screening neonatale rappresenta un'importante opportunità di prevenzione. Nei primi giorni di vita, l'analisi di alcune gocce di sangue del neonato può indirizzare al sospetto di rare patologie metaboliche in fase ancora asintomatica. Accertamenti mirati nei neonati positivi allo screening consentono l'eventuale conferma del sospetto. L'utilizzo di diete speciali e di farmaci specifici consente la prevenzione efficace di molte delle problematiche cliniche dovute alle malattie metaboliche sottoposte a screening neonatale. Fin dal 1982, tutti i nati in Piemonte e Valle d'Aosta sono sottoposti a screening neonatale obbligatorio per fenilchetonuria, ipotiroidismo congenito e fibrosi cistica. Negli ultimi trent'anni, il numero di patologie sottoposte a screening neonatale era già stato esteso in Piemonte e Valle d'Aosta, includendo il difetto di biotinidasi, la sindrome adreno-genitale e la galattosemia. Oggi, con l'avvento di nuove strumentazioni diagnostiche, è stato possibile un ulteriore ampliamento del pannello di screening neonatale con inclusione di oltre 40 patologie. Tale ampliamento è stato denominato "**Screening Neonatale Esteso**" e rappresenta un'opportunità preventiva di grande rilievo rivolta a tutti i neonati.

Informazioni sulle patologie sottoposte a screening neonatale esteso.

Le malattie metaboliche sottoposte a screening neonatale esteso sono estremamente eterogenee sia da un punto di vista biologico che clinico. La loro classificazione in due grandi gruppi può consentire una rappresentazione informativa sintetica della loro complessità.

1) Difetti del metabolismo degli aminoacidi.

I difetti del metabolismo degli aminoacidi sono malattie metaboliche ereditarie che determinano un accumulo progressivo di sostanze tossiche per l'organismo. Un approccio dieto-terapeutico specifico rappresenta il cardine della terapia, consentendo la correzione e la prevenzione dell'accumulo tossico. Per alcune condizioni sono altresì disponibili farmaci specifici. Il follow-up clinico specialistico a lungo termine è essenziale. Una positività dello screening neonatale indica che è stato rilevato un profilo biochimico potenzialmente correlabile a un difetto del metabolismo degli aminoacidi: In questo caso un successivo test ematico specifico può portare alla diagnosi certa e precoce di malattia.

2) Difetti dell'ossidazione degli acidi grassi.

I difetti dell'ossidazione degli acidi grassi sono malattie metaboliche ereditarie in cui la trasformazione degli acidi grassi in energia è compromessa. La sintomatologia clinica è tipicamente scatenata da condizioni di stress metabolico (episodi infettivi, digiuno prolungato, attività motoria importante) in cui il fabbisogno energetico è aumentato. Speciali disposizioni dietetiche e comportamentali consentono la prevenzione della maggior parte dei problemi derivati dai difetti di ossidazione degli acidi grassi. Per alcune condizioni sono altresì disponibili farmaci specifici. Il follow-up clinico specialistico a lungo termine è essenziale. Una positività dello screening neonatale indica che è stato rilevato un profilo biochimico potenzialmente correlabile a un difetto dell'ossidazione degli acidi grassi. Anche in questo caso un successivo test ematico specifico può portare alla diagnosi certa di malattia.