

Screening neonatale

# Per la salute del tuo bambino



Department  
of Health

## Perché mio figlio viene sottoposto ad esami?

Per essere sicuri che le sue condizioni di salute siano le migliori possibili. L'esame del sangue, che offre una serie di informazioni importanti sulla salute del tuo bambino, spesso è l'unico modo per venire a conoscenza di questi dati e informarne il tuo medico. Il Newborn Screening Program (Programma di screening neonatale) individua i neonati che potrebbero essere affetti da malattie rare, ma curabili, anche se non ne manifestano i sintomi. Una diagnosi e cure mediche precoci spesso permettono di prevenire malattie gravi, quando non letali: ecco perché è così importante esaminare un campione di sangue del bambino e comunicare i risultati dell'analisi al pediatra. Chiedi al pediatra i risultati degli esami.

## Lo screening neonatale è una novità?

No, ogni Stato ha un programma di screening neonatale. Il programma del New York State, previsto dalla Public Health Law (Legge sulla sanità pubblica), è in vigore dal 1965. Alcune malattie possono colpire il bambino molto presto, addirittura nei primissimi giorni di vita. Un esame e una diagnosi precoci sono quindi importanti affinché le cure risultino pienamente efficaci.

## Quante malattie rivelano gli esami?

Il numero è passato da 1 nel 1965 a oltre 45 al giorno d'oggi. Troverai un elenco in questo opuscolo informativo. Anche se si tratta di malattie rare, 1 bambino su 300 nato a New York ogni giorno è affetto da una di esse. La maggior parte sono malattie gravi, in alcuni casi persino letali. Alcune

possono rallentare lo sviluppo del bambino, causare disabilità intellettive, aumentare il rischio di infezione o far insorgere altri problemi, se non vengono diagnosticate e curate.

**Ecco perché:**

**Un trattamento precoce è importantissimo!**

## Ma mio figlio sembra in perfetta salute. Sono proprio necessari questi esami?

Sì. La maggior parte dei neonati ammalati che vengono individuati grazie al Newborn Screening Program non mostrano alcun sintomo subito dopo la nascita, anzi, sembrano in buona salute. Questi specifici esami di laboratorio permettono di individuare i neonati che potrebbero essere affetti da una di queste malattie e quindi di informare il pediatra dell'eventuale necessità di ulteriori esami e di un'assistenza mirata. Di solito è molto importante iniziare la terapia prima che il bambino si ammali o mostri i primi sintomi. Si tratta spesso di malattie genetiche che vengono ereditate dai genitori.

Ogni neonato riceve due batterie di geni: una dalla madre e una dal padre. A volte è solo una delle due batterie ad avere problemi, e in questo caso il bambino non si ammala. Questi bambini sono i cosiddetti "portatori sani". Anche se questi bambini non sono malati, uno dei loro genitori e talvolta perfino entrambi sono portatori sani. In alcuni casi, gli esami dello screening neonatale sono in grado di individuare i portatori sani di alcune malattie genetiche, ma il programma non pretende di individuare **tutti** i

portatori sani. *Se i risultati indicano che il bambino è portatore sano, è importante chiedere una consulenza genetica perché la maggior parte dei genitori che sono portatori sani non sono consapevoli di esserlo. I consulenti ti aiuteranno a comprendere meglio la situazione.*

## **Ma nella nostra famiglia i bambini non hanno mai sofferto di problemi di salute come questi.**

I genitori che hanno già avuto figli sani non si aspettano che possano avere problemi di salute, e quasi sempre a ragion veduta. Tuttavia, è anche possibile che il neonato sia affetto da una di queste malattie. Sono tutte malattie rare ed è molto probabile che tuo figlio non ne sia colpito, ma statisticamente 1 bambino su 300 nato a New York ogni giorno è affetto da una di esse. Se tuo figlio è negativo ai test, non è detto che anche i figli che avrai in futuro siano immuni alla malattia. Alcuni bambini e genitori sono portatori sani di malattie che non colpiscono nessun altro in famiglia. Sono molte le famiglie che chiedono una consulenza genetica per essere informati dei rischi che corrono i figli che avranno in futuro e gli altri familiari. *Inoltre, bisogna ricordare che lo screening neonatale NON individua tutti i neonati che sono portatori sani di queste malattie genetiche.* I test permettono di identificare la maggior parte dei neonati che ne sono affetti.

## **Come vengono effettuati gli esami di mio figlio?**

Tutti gli esami vengono eseguiti su un piccolo campione di sangue prelevato tramite una puntura sul tallone del

neonato. Il sangue viene depositato su una speciale carta da filtro. Di solito, il campione viene prelevato quando il neonato ha appena uno o due giorni di vita. Il campione viene quindi inviato al laboratorio di analisi dello State Health Department ad Albany.

## **Riceverò i risultati degli esami?**

Ricordati di comunicare al personale infermieristico dell'ospedale il nome e i dati dell'ambulatorio del tuo pediatra o della clinica. I risultati verranno comunicati al pediatra che provvederà a contattarti immediatamente, in caso di problemi. In ogni caso, chiedi notizie dei risultati quando porti tuo figlio in ambulatorio o in clinica per la prima visita di controllo. Il personale infermieristico dell'ospedale ti consegnerà un modulo rosa con le istruzioni su come ottenere i risultati degli esami dal tuo pediatra.

## **Se tutti i risultati dello screening sono negativi, significa che mio figlio sarà sano?**

Il Newborn Screening Program si occupa di cercare solo alcune delle molte malattie che potrebbe avere un neonato. Inoltre, per diversi motivi non è possibile diagnosticare queste malattie per alcuni bambini. Ti consigliamo di portare tuo figlio dal medico o in clinica per effettuare tutte le visite di controllo. Fai attenzione: se noti sintomi o comportamenti insoliti, rivolgiti immediatamente al pediatra in caso di dubbi.

Se tuo figlio è negativo ai test, non è detto che anche i figli che avrai in futuro siano esenti da malattie. Inoltre,

lo screening neonatale NON individua tutti i neonati portatori sani di queste malattie genetiche. I portatori sani presentano una mutazione genetica, ma sono sani. Figli e genitori possono essere portatori sani, senza casi di familiari affetti dalla malattia. Sono molte le famiglie che chiedono una consulenza genetica per comprendere

causare problemi seri al bambino in tempi molto rapidi, il medico inizierà la terapia immediatamente, in attesa dei risultati della seconda serie di esami. Se dovessero chiederti di sottoporre tuo figlio ad altri esami, procedi il prima possibile in modo da ripetere l'esame immediatamente e valutare se ha bisogno di cure specifiche.

## **1 su 300 bambini nati ogni giorno nel NYS è affetto da una delle malattie individuate in seguito allo screening.**

meglio i rischi che corrono i figli che avranno in futuro e gli altri familiari in relazione a una malattia o alla condizione di portatori sani.

### **Quindi, se dobbiamo ripetere un esame significa che mio figlio potrebbe avere una malattia?**

Non è detto. Ci sono diversi motivi per cui può essere necessario ripetere un esame. Di solito accade perché il sangue è stato depositato sulla carta da filtro in modo errato. Non è detto che il bambino abbia un problema, ma può darsi che occorra prelevare un altro campione di sangue il prima possibile.

Se dagli esami viene individuato un possibile problema, i risultati non saranno considerati definitivi finché non verrà ripetuto lo screening. Per farlo, è necessario un altro campione di sangue. In generale, il medico valuta l'opportunità di effettuare ulteriori indagini diagnostiche sul neonato solo se anche i risultati del secondo screening sono anomali. Solo in casi molto rari, quando c'è il rischio che la malattia possa

### **E se mio figlio è affetto davvero da una di queste malattie?**

Per tutte le malattie individuate grazie agli esami esiste una terapia in grado di attenuarne gli effetti.

In alcuni casi, se si interviene tempestivamente è possibile impedire che si manifestino i sintomi seguendo una dieta specifica o con altre terapie mediche. Curare queste malattie può essere estremamente complicato e le terapie devono essere coordinate da un medico specializzato nella malattia specifica.

### **Se mio figlio appena nato ha una malattia, ne saranno affetti anche i figli che avrò in futuro?**

Dipende dalla malattia. Spesso queste malattie sono genetiche e i figli le ereditano dai genitori. Se tuo figlio è negativo ai test, non è detto che anche i figli che avrai in futuro siano immuni alla malattia. Inoltre, lo screening neonatale NON individua

tutti i neonati portatori sani di queste malattie genetiche. I portatori sani presentano una mutazione genetica e sono sani. Figli e genitori possono essere portatori sani, in assenza di casi di familiari affetti dalla malattia. Sono molte le famiglie che chiedono una consulenza genetica per capire meglio come ha fatto ad ammalarsi il figlio e quali rischi corrono i figli che avranno in futuro e gli altri familiari in relazione a una malattia o alla condizione di portatori sani. Alcune malattie non sono ereditarie. Ad esempio, l'ipotiroidismo congenito ha molte cause, mentre l'infezione da HIV è provocata da un virus e non da una mutazione genetica.

## Perché mio figlio viene sottoposto all'esame dell'HIV?

Cerchiamo nel bambino la presenza di anticorpi HIV. Se il risultato è positivo, la madre è portatrice della malattia e vogliamo essere sicuri che il figlio non sia infetto. L'HIV può essere trasmesso al figlio da una madre infetta prima della nascita, durante il parto o tramite l'allattamento al seno. Nel NYS, quasi sempre le donne incinte vengono sottoposte all'esame dell'HIV prima del parto. Sarebbe opportuno che la madre assumesse alcuni farmaci durante la gravidanza e il parto per impedire che il figlio possa contrarre l'HIV.

## Quanto mi costeranno questi esami?

Assolutamente nulla. Gli esami sono gratuiti per le famiglie.

## Posso fare qualcosa per aiutare il medico che assiste mio figlio?

Innanzitutto, ricordati di comunicare al personale infermieristico dell'ospedale dove è nato tuo figlio e qual è il nome del pediatra, per darci la possibilità di contattarlo in caso di necessità. Se cambi pediatra, contattaci inviando un'e-mail o telefonicamente (vedere il retro dell'opuscolo). Se il pediatra ti chiede di far ripetere un esame a tuo figlio, procedi il prima possibile. Se è davvero **affetto** da una malattia, è importante agire rapidamente.

Se non hai un recapito telefonico, comunica al medico il numero di qualcuno che sia in grado di contattarti immediatamente. Se traslochi subito dopo la nascita di tuo figlio, comunica subito al medico o alla clinica il nuovo indirizzo e il nuovo numero di telefono. In questo modo, il medico saprà come raggiungerti nel caso in cui tuo figlio abbia bisogno di cure o di altri esami.

**Ricordati sempre che è importante intervenire al più presto.** In quanto genitore, comunica al pediatra i tuoi recapiti per permettergli di contattarti in ogni momento e fare in modo che tuo figlio sia nelle migliori condizioni di salute possibili.

**Chiedi informazioni: fatti consegnare dal pediatra i risultati dello screening neonatale di tuo figlio!**

**Per avere ulteriori informazioni sullo screening neonatale, consulta il nostro sito web.**

# Malattie individuate dal Newborn Screening Program del New York State

Gruppo		Malattie
	<b>Endocrinologia</b>	Iperplasia surrenale congenita (CAH)
		Ipotiroidismo congenito (CH)
	<b>Ematologia, emoglobinopatie</b>	Malattia da emoglobina S (Anemia drepanocitica)
		Malattia da emoglobina SC
		Malattia da emoglobina CC
		Altre emoglobinopatie
	<b>Malattie infettive</b>	Esposizione ad HIV
<b>Deficienza congenita del metabolismo</b>	<b>Disturbi del metabolismo degli amino acidi</b>	Omocistinuria (HCY)
		Ipermetioninemia (HMET)
		Malattia delle urine a sciroppo d'acero (MSUD)
		Fenilchetonuria (PKU) e Iperfenilalaninemia (HyperPhe)
		Tirosinemia (TYR-I, TYR-II, TYR-III)
	<b>Difetti dell'ossidazione degli acidi grassi</b>	Deficit di carnitina-acilcarnitina translocasi (CAT)
		Deficit di carnitina-palmitoil transferasi I (CPT-I) e II (CPT-II)
		Deficit del trasportatore di carnitina (CUD)
		Deficit di 2,4-Dienoil-CoA riduttasi (2,4Di)
		Deficit di 3 idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena lunga (LCHAD)
		Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media (MCAD)
		Deficit di chetoacil CoA tiolasi a catena media (MCKAT)
		Deficit di idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena media/corta (M/SCHAD)
		Deficit della proteina trifunzionale mitocondriale (TFP)
		Deficit multiplo di acil-CoA deidrogenasi (MADD) (noto anche come acidemia glutarica tipo II (GA-II))
		Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta (SCAD)
		Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga (VLCAD)

Gruppo		Malattie
Deficienza congenita del metabolismo	Disturbi del metabolismo degli amino acidi	Acidemia glutarica tipo I (GA-I)
		Deficit di 3-idrossi-metilglutaril-CoA-liasi (HMG)
		Deficit di isobutiril-CoA deidrogenasi (IBCD)
		Acidemia isovalerica (IVA)
		Acidemia malonica (MA)
		Deficit di 2-metilbutiril-CoA deidrogenasi (2-MBCD)
		Deficit di 3-metilcrotonil-CoA carbossilasi (3-MCC)
		Acidemia 3-metilglutaconica (3-MGA)
		Deficit di 2-metil-3-idrossibutiril deidrogenasi (MHBD)
		Deficit di metilmalonil-CoA mutasi (MUT), cobalamina A,B (Cbl A,B) e cobalamina C,D (Cbl C,D) deficit cofattori e altre acidemie metilmaloniche (MMA)
		Deficit di acetoacetyl-CoA tiolasi mitocondriale (Deficit di beta-chetotiolasi) (BKT)
		Deficit di carbossilasi multipla (MCD)
		Acidemia propionica (PA)
	Disturbi del ciclo dell'urea	Argininemia (ARG)
Acidemia argininosuccinica (ASA)		
Citrullinemia (CIT)		
Altre malattie genetiche	Adrenoleucodistrofia (legata a X)	
	Deficit di biotinidasi (BIOT)	
	Fibrosi cistica (FC)	
	Galattosemia (GALT)	
	Malattia di Krabbe	
	Malattia di Pompe	
	Immunodeficienza grave combinata (SCID)	

Per maggiori informazioni sul Newborn Screening Program del New York State e sulle malattie elencate, consulta la nostra pagina web [www.wadsworth.org/programs/newborn](http://www.wadsworth.org/programs/newborn)

Il Newborn Screening Program del New York State è un servizio offerto dallo State Health Department alle famiglie con neonati.

Importante: Domande sullo screening neonatale?

Hai bisogno di comunicarci informazioni sul pediatra di tuo figlio? Scrivi, chiama o visita il nostro sito web:

Newborn Screening Program  
Wadsworth Center  
New York State Department of Health  
P.O. Box 22002  
Albany NY 12201- 2002  
E-mail: [nbsinfo@health.ny.gov](mailto:nbsinfo@health.ny.gov)  
[www.wadsworth.org/programs/newborn](http://www.wadsworth.org/programs/newborn)

*Cari genitori,*

*I campioni (o il campione) di vostro figlio verranno conservati dal Newborn Screening Program per un massimo di 27 anni in condizioni di sicurezza, con accesso protetto. In caso di necessità, i campioni potranno essere utilizzati per scopi diagnostici per vostro figlio, con il vostro consenso. Una parte del campione verrà inoltre privata di qualsiasi informazione che possa portare all'identificazione di vostro figlio e potrà essere utilizzata ai fini delle ricerche sulla salute pubblica che sono state valutate e approvate da una commissione incaricata della supervisione della conformità rispetto a tutte le leggi applicabili e a tutte le linee guida etiche. Avete il diritto di richiedere l'eliminazione dei campioni di vostro figlio o di impedire che vengano utilizzati nell'ambito di ricerche sulla salute pubblica, chiamando il numero (518) 473-7552 per ricevere le relative istruzioni. Per ulteriori informazioni o per scaricare una copia del modulo di cui abbiamo bisogno per rispondere adeguatamente alla vostra richiesta scritta, consultate il nostro sito web. Nota: su richiesta, provvederemo alla completa eliminazione dei campioni. Questa operazione non potrà essere effettuata prima di 8 settimane dopo il parto.*



**Department  
of Health**