

REGIONE VENETO – AZIENDA ULSS N. 7 PEDEMONTANA

Unità Operativa di Pediatria
SEZIONE NEONATALE
Primario: Dott Massimo Scollo

Tel. 0445.571706 - Fax 0445.571739 - e-mail: pedth@aulss7.veneto.it



SCREENING ALLARGATO: INFORMAZIONI PER I GENITORI

Cari Genitori,

il vostro bambino, come tutti i bambini che nascono in Italia, verrà sottoposto ad alcuni esami di screening poco dopo la nascita.

Che cos'è lo screening neonatale?

Uno "screening" è un'indagine che permette di identificare una patologia precocemente, cioè prima che essa si manifesti in forma conclamata, per poter avviare interventi precoci ed evitare così danni irreversibili o almeno limitare le complicanze della malattia stessa.

Gli screening neonatali testano i nuovi nati per alcune malattie congenite rare. In Italia lo screening neonatale è obbligatorio per tre patologie: l'ipotiroidismo congenito, la fibrosi cistica, la fenilchetonuria.

Tecnicamente, lo screening consiste nel raccogliere un campione di meconio (le prime feci emesse dal neonato) e alcune gocce di sangue da tallone, che vengono fatti essiccare su un cartoncino speciale e poi spediti al Centro di Screening per le analisi.

Nel Veneto da molti anni è offerto anche uno screening facoltativo per alcune patologie: la galattosemia, il deficit di biotinidasi, il deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi, l'iperplasia congenita del surrene. Essendo facoltativo, se ne chiede il consenso ai genitori.

Attualmente la Regione Veneto offre uno screening più allargato, che comprende altre 21 malattie metaboliche ereditarie (i nomi specifici sono riportati nel modulo che firmerete).

Di che tipo di patologie si tratta?

Le malattie metaboliche ereditarie sono malattie molto rare, dovute a un blocco dei sistemi che nel nostro corpo trasformano le sostanze, in particolare quelle contenute negli alimenti, per ricavarne sia “materie prime” per la crescita, sia energia per il funzionamento del corpo.

Quando uno di questi sistemi si blocca può esserci sia un accumulo di sostanze, che oltre un certo livello diventano tossiche, che una mancanza di altre sostanze indispensabili per la crescita o per dare l'energia sufficiente al corpo.

Perché fare lo screening?

I blocchi metabolici screenati riguardano principalmente il metabolismo delle proteine e dei grassi. A volte questi blocchi sono molto pericolosi per la salute del bambino già nei primi giorni/settimane di vita, quindi identificare presto queste malattie permette di inviare presto il bambino presso un Centro specializzato dove verranno date le cure specifiche.

Lo screening individua tutte le patologie metaboliche?

No, le malattie metaboliche ereditarie sono molto più numerose, vengono ricercate quelle per cui al momento vi sia un trattamento specifico particolarmente vantaggioso se iniziato precocemente.

Se lo screening del mio bambino risulta alterato il mio bambino è ammalato?

E' importante sapere che l'esame di screening che viene fatto alla nascita analizza dei marker “di sospetto” per queste patologie, ma non è da solo sufficiente per fare la diagnosi definitiva: quando l'esame di screening è alterato, il bambino viene richiamato, a volte semplicemente per ripetere l'esame su un secondo campione in caso di risultato “dubbio”, oppure per essere sottoposto ad altri esami più specifici se il sospetto di malattia è forte.

Perché anche l'indagine genetica?

Come già accennato, queste malattie sono ereditarie, cioè di origine genetica, quindi a completamento diagnostico in un secondo tempo potrà essere fatta l'indagine genetica specifica sul DNA del paziente.

L'indagine genetica spesso non è necessaria per la conferma della malattia, ma può dare informazioni aggiuntive per il malato utili in un secondo momento, inoltre può aiutare la famiglia a capire il rischio di ricorrenza della malattia in altri figli (questo aspetto deve poi essere discusso in maniera specifica con un medico genetista).

Con le metodiche sempre più avanzate a disposizione, per lo studio genetico di alcune patologie, non di tutte, è possibile ricavare il DNA direttamente dal cartoncino dello screening. Il Centro di Screening di Verona dà quindi la possibilità di autorizzare l'uso del cartoncino anche per ricavare del DNA per gli studi genetici successivi.

Il Centro di Screening richiede di specificare non solo l'autorizzazione a procedere direttamente alle indagini genetiche, ma vi chiede anche di precisare se poi volete essere informati su questi risultati oppure no.

Richiede infine la disponibilità alla conservazione del cartoncino per 20 anni, per eventuali indagini genetiche di ricerca in futuro, anche non finalizzate allo studio delle patologie sottoposte ora allo screening.

E' possibile dare il consenso solamente all'esame di screening e non all'uso del cartoncino per ricavare del DNA? Questo limiterebbe il processo diagnostico in caso il mio bambino sia ammalato?

Certamente è possibile dare in questo momento il proprio consenso esclusivamente per l'indagine di screening. Qualora il vostro bambino dovesse risultare ammalato, potrete dare il consenso a procedere alle indagini genetiche in un secondo momento. Questo non limiterà assolutamente le possibilità di cura del vostro bambino.

Doc. rev. 28/04/2016, personale pediatrico sezione neonatale