

SCREENING NEONATALE:

*per la salute
del vostro bambino*



Perché vengono eseguiti questi esami sul mio bambino?

Per essere sicuri che il suo bambino sia il più sano possibile. Un esame del sangue fornisce informazioni importanti sullo stato di salute del neonato di cui né i genitori né un medico potrebbero diversamente venire a conoscenza. Il Programma di Screening Neonatale individua i neonati che possano essere affetti da una malattia rara e quelli che possono essere entrati in contatto con l'HIV, il virus che causa l'AIDS. La diagnosi precoce e le cure mediche spesso permettono di prevenire le malattie gravi.

Lo screening neonatale è un nuovo programma?

No. Ogni stato ne ha uno. Quello dello Stato di New York è stato avviato nel 1965. Esistono malattie che possono colpire i bambini sin da piccoli, talvolta anche nei primi giorni di vita. Ecco perché è importante effettuare subito gli esami e una diagnosi.

Per quante malattie viene eseguito questo esame?

Il numero di malattie è passato da 1 nel 1965 a oltre 40 oggi. L'elenco completo è riportato sul retro di questo opuscolo. Benché rare, queste malattie sono in genere gravi. Alcune possono anche minacciare la vita stessa del neonato. Altre possono rallentare lo sviluppo fisico o causare un ritardo mentale o altri problemi qualora non venissero individuate e curate.

Intervenire subito con cure mediche è importantissimo!

Ma il mio bambino sembra godere di ottima salute. Questi esami sono proprio necessari?

Sì. La maggior parte dei neonati affetti da malattie scoperte grazie al Programma di Screening Neonatale non mostra segni di malattia immediatamente dopo la nascita. Grazie a speciali esami di laboratorio, il programma può individuare i bambini che potrebbero essere affetti da una di queste malattie e informare immediatamente il medico per le cure del caso. In genere, si riesce a intervenire prima che il neonato si ammali.

Ma nella nostra famiglia i bambini non hanno mai avuto questi problemi.

I genitori che hanno già avuto dei bambini sani non si aspettano che si verifichino dei problemi, e hanno quasi sempre ragione. Queste malattie sono piuttosto rare e le probabilità che il suo bambino non ne soffra sono alte.

Come viene eseguito questo esame sul mio bambino?

Tutti gli esami vengono svolti su un piccolissimo campione di sangue ottenuto pungendo il tallone del neonato. Il campione viene in genere prelevato il giorno della dimissione del neonato dall'ospedale. Il campione viene quindi inviato ai laboratori del Department of Health (Ministero della salute) di Albany per essere analizzato.

Verrò informata dei risultati dell'esame?

Il pediatra o la struttura sanitaria saranno informati dei risultati e la contatteranno immediatamente in caso di problemi. Tuttavia, in qualità di genitore responsabile, dovrebbe informarsi in merito ai risultati dell'esame al primo controllo pediatrico del neonato. Il modulo rosa che le è stato dato dall'infermiera spiega come ottenere i risultati dell'esame dal suo medico.

Se tutti gli esami sono negativi, significa che il mio bambino sarà sano?

Il Programma di Screening Neonatale può individuare solo alcune delle tante malattie che possono colpire i neonati. Inoltre, alcuni neonati affetti da queste malattie potrebbero non essere individuati per via delle diverse modalità con le quali viene prelevato il campione di sangue o della tipologia di esame impiegata. Il bambino deve quindi essere sottoposto a controlli medici regolari. Prestate attenzione a eventuali comportamenti insoliti e chiamate immediatamente un medico se avete dei dubbi.

Se l'esame viene nuovamente eseguito vuol dire che il mio bambino è malato?

Non necessariamente. Il nuovo esame può essere eseguito per molti motivi. Il più comune è che il primo campione non conteneva sangue a sufficienza per eseguire tutti gli esami. Questo non vuol dire che il suo bambino non stia bene. Significa semplicemente che occorre un altro campione per completare gli esami.

Spesso, quando sulla base dei primi esiti di un esame sembra esserci un problema, i risultati non sono considerati definitivi fino a quando non vengono ripetuti gli esami: questo richiede naturalmente un nuovo campione di sangue. In genere, il medico consiglia ulteriori accertamenti solo quando l'esame risulta per la seconda volta insolito. Rarissimamente, per via della potenziale gravità di una particolare malattia, il medico potrà iniziare a curare subito il neonato in attesa dei risultati del secondo esame. Se vi viene chiesto di ripetere gli esami, non perdetevi tempo!

E se scopro che il mio bambino ha una di queste malattie? Può essere curato?

Nessuna di queste malattie è curabile. È tuttavia possibile ridurre la gravità degli effetti e spesso impedirli del tutto seguendo una dieta particolare oppure intervenendo tempestivamente con le cure mediche. La maggior parte di queste malattie è molto complicata da trattare e le cure devono essere determinate da medici specialisti.

Nel caso dell'HIV, meno del 10% dei bambini che risultano positivi al test viene di fatto infettato e necessita di cure.

Se il mio bambino ha una malattia, si ammaleranno anche quelli che avrò in futuro?

Dipende dalla malattia. Alcune sono genetiche ed ereditate dai genitori. Molti genitori effettuano degli accertamenti genetici per capire meglio come si è ammalato il loro bambino e quali rischi corrano i futuri bambini e altri componenti familiari. Altre malattie, come l'ipotiroidismo e l'HIV, non sono ereditate. L'ipotiroidismo ha molte cause, mentre l'infezione da HIV è causata da un virus, non da un gene.

Perché sul mio bambino viene eseguito il test per l'HIV?

L'HIV può essere trasmesso da una donna infetta al suo bambino prima della nascita, durante il parto o con l'allattamento. Se un neonato ha degli anticorpi HIV, significa che la madre ha il virus. Nello Stato di New York, la maggior parte delle donne incinte viene testata per l'HIV nell'ambito dei programmi di diagnosi prenatale. Le altre donne vengono testate durante il travaglio e il parto. L'esame dello screening neonatale è una "rete di sicurezza" per coloro che non sono stati testati in modo che, se positivi all'HIV, sia la madre sia il neonato possano essere sottoposti a ulteriori esami e cure.

Idealmente, la madre dovrebbe assumere dei farmaci per impedire la trasmissione dell'HIV durante la gravidanza e il travaglio e il neonato venire curato subito dopo la nascita. Senza trattamento, le probabilità che un bambino nato da una madre con l'HIV risulti infetto sono 1 su 4. Con le cure, invece, le probabilità di contrarre l'infezione scendono a circa 1 su 12.

I risultati dei test dell'HIV sono confidenziali. Per maggiori informazioni sull'HIV chiamare 1-800-541-AIDS (operatore di lingua inglese) o 1-800-233-SIDA (operatore di lingua spagnola).

Quanto mi costano questi esami?

Niente. Questi esami sono finanziati con fondi speciali dei governi dello Stato di New York e federale.

Che cosa posso fare perché il medico aiuti subito il mio bambino?

Quando il medico le chiede di riportare il neonato per ripetere gli esami, non perda tempo. Se il suo bambino è malato, intervenire rapidamente può essere importantissimo.

Se non ha un telefono, dia al suo medico il numero di telefono di una persona che la possa contattare. Se cambia casa dopo la nascita del bambino, comunichi subito al medico o all'ospedale il nuovo indirizzo e numero di telefono. In questo modo, il suo medico saprà come contattarla qualora il suo bambino avesse bisogno di nuovi esami.

Ricordi che agire tempestivamente è importantissimo. È fondamentale che il medico possa contattare i genitori: in questo modo, renderete ancora più efficace il Programma di Screening Neonatale e avrete la certezza che il vostro bambino sarà il più sano possibile.

Malattie inserite nel Programma di Screening Neonatale dello Stato di New York

Gruppo	Patologia
Endocrinologia	Iperplasia surrenale congenita
	Ipotiroidismo congenito
Ematologia, Emoglobinopatie	Malattia da emoglobina S (anemia falciforme)
	Malattia da emoglobina S-C
	Malattia da emoglobina C
	Altre emoglobinopatie
Malattie infettive	Infezione da HIV-1 (HIV-1)
Disturbi degli aminoacidi	Omocistinuria
	Ipermetioninemia
	Malattia delle urine a sciroppo d'acero
	Fenilchetonuria e iperfenilalaninemia
Disturbi dell'ossidazione degli acidi grassi	Tirosinemia (di tipo I, II e III)
	Deficit di carnitina-acilcarnitina traslocasi
	Deficit di carnitina-palmitoil transferasi I e II
	Deficit del trasporto della carnitina
	Deficit di 2,4-dienoil-CoA reductasi
	Deficit di 3-idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena lunga
	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media
	Deficit di chetoacil-CoA tiolasi a catena media
	Deficit di idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena media/corta
	Deficit della proteina trifunzionale mitocondriale
	Deficit di acil-CoA deidrogenasi multiplo (anche chiamato acidemia glutarica di tipo II)
	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta
	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga
	Disturbi degli acidi organici
Deficit di 3-idrossi-3-metilglutaril-CoA liasi	
Deficit di isobutiril-CoA deidrogenasi	
Acidemia isovalerica	
Acidemia malonica	
Deficit di 2-metilbutiril-CoA deidrogenasi	
Deficit di 3-metilcrotonil-CoA carbossilasi	
Acidemia 3-metilglutaconica	
Deficit di 2-metil-3-idrossibutiril-CoA deidrogenasi	
Deficit di metilmalonil-CoA mutasi, deficit del cofattore cobalamina A, B e cobalamina C, D e altre acidemie metilmaloniche	
Deficit dell'acetoacetil-CoA tiolasi mitocondriale (deficit di beta-chetotiolasi)	
Deficit di carbossilasi multiplo	
Acidemia propionica	
Disturbi del ciclo dell'urea	
	Acidemia argininosuccinica
	Citrullinemia
Altre patologie genetiche	Deficit di biotinidasi
	Fibrosi cistica
	Galattosemia
	Malattia di Krabbe
	Malattia da immunodeficienza combinata grave

Per maggiori informazioni sul Programma di Screening Neonatale dello Stato di New York e sulle patologie che ne fanno parte, visitare la nostra pagina Web al seguente indirizzo: www.wadsworth.org/newborn/index.htm

Il Programma di Screening Neonatale dello Stato di New York è un servizio fornito dal Department of Health (Ministero della salute) dello stato a famiglie con bambini appena nati. I commenti su questo opuscolo sono sempre graditi. Potete scrivere a:

Newborn Screening Program
Wadsworth Center
New York State Department of Health
P.O. Box 509
Albany, NY 12201-0509 USA
[www.wadsworth.org/
newborn/index.htm](http://www.wadsworth.org/newborn/index.htm)



Cari genitori,

il campione/i prelevato al vostro bambino verrà conservato nell'ambito del Programma di Screening Neonatale per un periodo massimo di 27 anni in condizioni sicure e in una struttura ad accesso rigorosamente controllato. In caso di necessità e previo opportuno consenso, il campione potrà essere utilizzato per scopi diagnostici a beneficio del vostro bambino. Una parte del campione verrà inoltre privata di tutte le informazioni che potrebbero identificare il vostro bambino e potrà essere utilizzata per ricerche pubbliche in ambito medico-sanitario predisposte e approvate da enti incaricati di verificare il rispetto di tutte le norme e linee-guida etiche applicabili. Potete richiedere la distruzione del campione relativo al vostro bambino, oppure impedirne l'utilizzo per la ricerca medica pubblica, chiamando il numero (518) 473-7552.

