



Screening Neonatale

Neugeborenen-Screening

Dépistage Néonatal

Screening dal Novnaschi



Prevenzione: metodo semplice – effetto duraturo

Qual è lo scopo di queste analisi? Le malattie ormonali e del metabolismo che vengono identificate dallo screening, causano nella maggior parte dei casi, se non curate, gravi danni a diversi organi e in particolare allo sviluppo del cervello del neonato. Nei primi giorni dopo la nascita queste malattie non sono diagnosticabili clinicamente: quindi se il neonato non è stato sottoposto ad analisi, i tipici sintomi della malattia si manifesteranno nei primi mesi di vita, quando i danni divengono evidenti. Per prevenire questi danni permanenti è perciò importantissimo iniziare la cura nei primi giorni di vita.

Grazie allo screening neonatale è possibile identificare queste malattie ormonali e metaboliche poco dopo la nascita, grazie all'uso di moderni metodi d'analisi. A questo scopo è sufficiente prelevare al neonato qualche goccia di sangue dal tallone, di regola il terzo o quarto giorno dopo la nascita. Le gocce di sangue, deposte su di una carta da filtro, vengono inviate al nostro laboratorio dove sono rapidamente analizzate per scoprire le malattie descritte più avanti.



Un po' di storia

In Svizzera, come nella maggior parte dei paesi d'Europa, tutti i neonati, attualmente circa 80'000 l'anno, sono sottoposti ad analisi per scoprire malattie del metabolismo e ormonali congenite. Grazie all'iniziativa di specialisti in pediatria, ma anche grazie alla collaborazione entusiasta d'ostetrici, levatrici e infermiere dei reparti di neonatologia, si è potuto portare su scala nazionale questo programma, iniziato negli anni sessanta, all'attuale alto livello qualitativo. Il costo moderato di questo screening è incluso nelle prestazioni di base di tutte le casse malati.

Malattie identificate dallo screening

1. La fenilchetonuria (PKU)

Questa malattia del metabolismo porta nella maggior parte dei casi, se non curata, a gravi danni al cervello nel bambino in crescita. Il bambino avrà bisogno così per tutta la sua vita di cure e assistenza. Invece, se la malattia è riconosciuta nelle prime settimane di vita e curata con una dieta adeguata, il bambino resta sano.

L'aminoacido fenilalanina, che è un componente normale di proteine animali e vegetali

e quindi viene assorbito col cibo, non può essere metabolizzato normalmente nel corpo in caso di PKU. In questo caso si formano delle sostanze tossiche per il cervello del neonato. La speciale alimentazione dietetica contiene solo una quantità minima di fenilalanina, evitando quindi le conseguenze della malattia (PKU).

La PKU si presenta, con diversi livelli di gravità, circa una volta ogni 8'000 neonati.

2. L'ipotiroidismo

Nell'ipotiroidismo, un'ipofunzione congenita della tiroide, la mancanza d'ormone tiroideo porta ad un rallentamento di diversi processi metabolici e quindi ad un grave danno dello sviluppo fisico e mentale. Somministrando l'ormone mancante subito dopo la nascita in forma di una piccola pastiglia al giorno, i processi metabolici vengono normalizzati e quindi il neonato si sviluppa normalmente.

L'ipotiroidismo è piuttosto frequente, essendone affetto un neonato su 3'500.

3. Il deficit di MCAD

Il deficit di MCAD è un disturbo congenito dello smaltimento d'acidi grassi nel tessuto adiposo. Questa malattia si manifesta solo quando l'organismo, dopo un periodo di lungo digiuno, vomito, diarrea o febbre – come per esempio durante una banale infezione vista frequentemente nei bambini – deve far capo alle riserve energetiche. In questi casi si manifestano sonnolenza, nausea, ipoglicemia (mancanza di zuccheri), convulsioni e anche coma. Non riconosciuta, questa prima crisi spesso conduce alla morte del neonato, facendo pensare alla cosiddetta "morte bianca".

Con adeguate misure preventive – evitare lunghi periodi di digiuno e fornire un'alimentazione sufficientemente ricca di carboidrati, soprattutto durante infezioni con febbre – la prognosi è molto buona.

Il deficit di MCAD si manifesta circa in un neonato su 10'000.

4. La galattosemia

I neonati affetti da galattosemia non tollerano il lattosio. La nutrizione con latte causa loro gravi danni al fegato, ai reni, al cervello e alla vista. Alcuni neonati muoiono perfino. Se però la malattia viene riconosciuta nei primi giorni di vita e curata con una dieta appropriata, il neonato resta sano.

La cura consiste nell'evitare assolutamente il galattosio – un componente del lattosio – presente nel latte materno, nel latte di mucca ed in altri alimenti.

La galattosemia colpisce un neonato su 55'000. Oltre alla forma classica ve ne sono altre due, più rare e anche meno importanti.

5. L'iperplasia surrenale congenita (sindrome adrenogenitale)

Nella sindrome adrenogenitale la corteccia della ghiandola surrenale produce troppo poco cortisolo. Durante infezioni febbrili si producono pericolose crisi di mancanza di zuccheri e perdita di sali. Inoltre vengono erroneamente prodotti troppi ormoni maschili che portano ad una virilizzazione degli organi genitali esterni nelle neonate. Nei neonati i genitali sono normali, però la pubertà inizia troppo presto causando una piccola statura e spesso infertilità.

La terapia è semplice. Gli ormoni mancanti

sono somministrati sotto forma di pastiglie. Iniziando il trattamento subito dopo la nascita si evitano danni.

L'iperplasia surrenale colpisce un neonato su 9'000.

6. Il deficit di biotinidasi

Questo disturbo conduce a diversi danni, in parte molto gravi, e secondo le circostanze perfino alla morte del bambino. L'enzima biotinidasi normalmente libera la vitamina biotina dalla sua forma legata e la rende di nuovo disponibile al corpo. Nel caso di mancanza di biotinidasi invece la vitamina è persa. Per la funzione di diversi enzimi del metabolismo la biotina è di vitale importanza. Anche qui, grazie ad una diagnosi precoce ed una terapia immediata si possono evitare le dannose conseguenze. Il trattamento del deficit di biotinidasi è semplice e consiste in una pastiglia di biotina al giorno.

La malattia si presenta con una frequenza simile a quella della galattosemia.

7. Fibrosi cistica (FC)

La FC è caratterizzata da un anomalo scambio di sale a livello delle cellule. Ne deriva una maggiore viscosità del muco nelle vie respiratorie e nel pancreas. Questo facilita le infezioni e le infiammazioni nelle vie respiratorie, e provoca ritardi nella crescita che, se non sono curate, possono portare a conseguenze gravi. Esistono anche forme più leggere che si manifestano solo in età adulta.

Oggi giorno grazie alle inalazioni intensive, alla fisioterapia respiratoria, a un'alimentazione adeguata, integrata con enzimi che aiutano la digestione e con vitamine liposolubili, si evitano inutili ricoveri in ospedale e si ottiene un migliore sviluppo nelle persone affette da FC.

La FC è la malattia congenita del metabolismo più diffusa e colpisce un neonato su 2500.

8. Aciduria glutarica di tipo 1 (GA-1)

In questa patologia metabolica, il corpo perde la capacità di metabolizzare correttamente alcuni aminoacidi tra cui lisina e triptofano, comuni componenti di tutte le proteine animali e vegetali, da cui derivano pertanto dei metaboliti tossici per il cervello. Di solito, i bambini affetti non hanno sintomi nel periodo neonatale e non trattati la maggior parte di loro mostra un ingrossamento della testa e con l'evolversi della malattia si osservano ritardo mentale e discreti disturbi del movimento. In età compresa tra i 3 mesi e i 3 anni, spesso scatenata da un'infezione banale, si manifesta una crisi metabolica acuta, che porta a danni permanenti provocando disturbi al controllo dei movimenti e gravissima invalidità. Con una dieta speciale e la sostituzione della L-carnitina, la GA-1 è ben curabile. Per prevenire le crisi metaboliche, già nei primi anni di vita, in caso di banali infezioni si ricorre a un ricovero di emergenza a scopo cautelativo.

9. Malattia delle urine a sciroppo d'acero (MSUD)

La malattia delle urine a sciroppo d'acero (MSUD, comunemente chiamata anche leucinosi) è un errore congenito del metabolismo e provoca nel corpo l'incapacità di metabolizzare correttamente alcuni blocchi di proteine (i cosiddetti aminoacidi leucina, isoleucina e valina). Ne consegue che le sostanze tossiche si accumulano, causando un peggioramento molto rapido delle condizioni del neonato. La caratteristica clinica particolarmente temuta è l'insorgere del turgore del cervello che può precipitare in uno stato di coma. Questa patologia non trattata può causare il decesso. Sono conosciute anche forme intermedie di MSUD in cui i pazienti sono colpiti in forma meno grave. Impostando una dieta speciale, la MSUD può essere trattata bene. La prognosi è buona nei pazienti ai quali viene diagnosticata la malattia già in fase di screening neonatale.

10. Immunodeficienza combinata grave (SCID) e linfocitopenia grave con carenza di linfociti T

In caso di immunodeficienza combinata grave (SCID) e in caso di linfocitopenia grave con carenza di linfociti T si è in presenza di una disfunzione nella produzione di linfociti T. Ciò può portare al rapido sviluppo di infezioni potenzialmente mortali e ad un marcato ritardo nella crescita. Se non vengono trattate, la SCID e la linfocitopenia grave

con carenza di linfociti T possono provocare la morte. Sono note anche forme lievi, in cui i soggetti sono colpiti in maniera meno grave. La SCID e la linfocitopenia grave con carenza di linfociti T possono essere guarite attraverso un trapianto di cellule staminali. I pazienti individuati grazie allo screening neonatale hanno pertanto una buona prognosi.

The image shows a portion of a neonatal screening card. At the top, there are four circular markers. Below them is a line of text in German, French, and English: "Alle Kreise gleichmäßig und vollständig mit einem Blutstropfen füllen. Rückseite darf nicht weiss bleiben." / "Remplir tous les cercles régulièrement et complètement avec une goutte de sang. Le verso ne doit pas rester blanc." Below this is a barcode and the number "9020 10012 01 524001 02". The main body of the card is yellow and contains several fields for patient information, including "Name / Nom", "Vorname / Prénom", "Geschlecht / Sexe", "Geburtsdatum / Date de naissance", "Blutentnahmedatum / Date de la prise de sang", "Schwangerschaftswoche / Semaine de grossesse", "Transfusionsdatum / Date de la transfusion", "Mütterliche Immunsuppression / Immunosuppression maternelle", "Geburtsgewicht (kg) / Poids de naissance (kg)", "Mutter- / Pflanzmilch / Lait maternel, artificiel", and "Medikamente, Bemerkungen / Médicaments, remarques". There are checkboxes and input boxes for each field.

Il procedimento pratico dello screening

Le gocce di sangue seccate sulla carta da filtro vengono inviate al laboratorio dello Screening Neonatale Svizzero situato nell'ospedale dei bambini di Zurigo (Kinderspital). Il risultato delle analisi è noto nel giro di pochi giorni: se i risultati risultano normali, cosa che si verifica nella stragrande maggioranza dei casi, i genitori non vengono avvisati e possono stare tranquilli: il loro bambino non ha nessuna delle malattie di cui abbiamo parlato prima.

Se invece si notano delle anomalie, i genitori saranno contattati immediatamente tramite la clinica ostetrica, la/il pediatra o la clinica pediatrica più vicina, per effettuare ulteriori analisi. Un primo risultato anomalo, infatti, non significa ancora con certezza che il neonato sia affetto da una delle malattie descritte. Per molti neonati la seconda analisi mostra un risultato normale. Solo quando, dopo analisi approfondite – cosa che avviene entro pochi giorni – la diagnosi è certa, s'inizia immediatamente con la terapia. A questo punto, d'intesa con la/il pediatra, la clinica pediatrica più vicina e con la/lo specialista del centro per le malattie metaboliche e ormonali competente, verrà stabilito il procedimento della necessaria terapia.

Tutti i risultati delle analisi, così come il materiale rimanente del prelievo di sangue, vengono conservati a lungo termine nel laboratorio di screening. Nel caso in cui l'insorgere di nuove malattie produca delle domande a cui si possa rispondere analizzando queste prove, il medico curante potrà richie-

dere una analisi supplementare. Una parte del materiale rimanente, dopo essere stata anonimizzata, potrà essere messa a disposizione da parte del laboratorio di screening per controlli della qualità delle analisi e ulteriormente per lo sviluppo di nuovi metodi di ricerca.



Zentrum für Pädiatrische Labormedizin (ZPL)
Neugeborenen-Screening Schweiz
Universitäts-Kinderspital Zürich
Steinwiesstrasse 75
CH-8032 Zürich
Tel. 044 266 77 33
Fax 044 266 81 10
ngssinfo@kispi.uzh.ch
www.neoscreening.ch

Un servizio di



UNIVERSITÄTS-
KINDERSPITAL
ZÜRICH

*Das Spital der
Eleonorenstiftung*