

## COMUNICATO STAMPA

# Screening neonatale esteso: diagnosticata in un bimbo di appena tre giorni una grave malattia ereditaria

*A Cagliari un convegno per parlare del programma che permette di individuare precocemente gravi malattie metaboliche ereditarie nei neonati*

**P.O. Microcitemico, Aula Thun (via Jenner) – 9 ottobre 2012 ore 8.30**

**CAGLIARI, 4 OTTOBRE 2012 - La prima diagnosi precoce** in un neonato affetto da una malattia metabolica ereditaria è stata eseguita, in Sardegna, grazie al **programma regionale di Screening Neonatale Esteso, avviato nel mese di luglio 2012 ed eseguito dalla II Clinica Pediatrica del P.O. Microcitemico**. La diagnosi - isovalerico acidemia - è stata eseguita in un bimbo di appena tre giorni di vita. Il neonato sarà protetto contro ogni rischio: la malattia è stata diagnosticata prima che si manifestassero i sintomi clinici. Infatti al momento della diagnosi il neonato stava bene (dimesso dal Centro Nascita), pur essendo già presenti nel suo sangue sostanze che, accumulandosi progressivamente, avrebbero portato, in pochissimi giorni, a gravi conseguenze per la sua salute, con irreversibili handicap neurologici e fisici. In questo genere di malattie infatti solo la diagnosi precoce evita gravi e irreversibili handicap al neonato. La terapia è stata iniziata al 6° giorno di vita, dopo le adeguate conferme diagnostiche, e permetterà un'esistenza assolutamente normale al bambino.

**Il 9 ottobre 2012, presso la Aula Thun dell'Ospedale Regionale per le Microcitemie (via Jenner), con inizio alle ore 8,30, si terrà un incontro dal titolo "Lo screening neonatale esteso delle malattie metaboliche ereditarie e la spettrometria di massa tandem in medicina di laboratorio", durante il quale numerosi esperti a livello nazionale si confronteranno sui temi dello screening esteso e illustreranno le potenzialità della spettrometria di massa tandem in ambito medico.**

### **Il progetto Screening neonatale esteso in Sardegna**

La **delibera della R.A.S. n.16/12 del 29.03.2011** ha posto le basi e ha finanziato il programma regionale di screening neonatale esteso in Sardegna; la realizzazione del programma di screening è stata affidata per la competenza amministrativa alla ASL di Cagliari e per la parte tecnica alla UO Malattie del Metabolismo e Screening Neonatale della II Clinica Pediatrica.

**La diagnosi è stata eseguita dal laboratorio della 2° Clinica Pediatrica della ASL Cagliari dopo pochi mesi dall'inizio del programma regionale di screening neonatale esteso delle malattie**

**metaboliche ereditarie.** Da luglio 2012, in Sardegna, tutti i neonati, previo consenso dei genitori, vengono esaminati per escludere che siano affetti da una di queste malattie. **L'esame di screening è totalmente gratuito per le famiglie e per le Aziende Sanitarie.**

### **Cosa è lo screening neonatale**

Per **screening neonatale** si intende esame a tappeto eseguito su tutti i nuovi nati. **Le malattie metaboliche ereditarie** sono un ampio gruppo di malattie che se diagnosticate precocemente (prima che si manifestino i sintomi clinici) hanno una prognosi ottima. Fanno parte dell'ampio gruppo delle **malattie rare**, hanno una frequenza di 1/3000 nati (sono previsti circa 4-5 malati all'anno in Sardegna) e si caratterizzano per una carenza congenita di un enzima. Nel nostro organismo sono presenti centinaia di enzimi; se uno di questi non funziona, per carenza genetica, si accumulano delle sostanze che diventano tossiche per l'organismo, in particolare per il cervello, determinando danni irreversibili alle cellule.

Alla 48° ora di vita, nei neonati affetti da una di queste malattie, sono già presenti sostanze, che pur permettendo la diagnosi di laboratorio, non sono però in quantità talmente alte da far star male il neonato (non si manifestano ancora sintomi clinici), per cui è impossibile sospettarle anche per il medico più esperto.

Nell'ambito delle malattie metaboliche, in Italia è obbligatorio per legge solo lo screening neonatale della fenilchetonuria.

Una nuova e rivoluzionaria tecnologia d'analisi ha recentemente reso possibile lo screening esteso delle malattie metaboliche ereditarie: **la spettrometria di massa tandem**. Questa metodica consente, utilizzando lo stesso prelievo di sangue eseguito alla 48° ora di vita per lo screening obbligatorio, di diagnosticare con una sola analisi, anziché una sola malattia, circa 30 malattie del metabolismo degli aminoacidi, acidi organici, degli acidi grassi e del ciclo dell'urea.

In Italia alcune Regioni tra cui Liguria, Veneto, Toscana, Umbria, Emilia-Romagna, Lazio eseguono lo screening neonatale esteso su tutti i nuovi nati. In Europa, diversi Paesi hanno esteso il numero degli screening neonatali (Austria, Belgio, Germania, Paesi Bassi, Portogallo e Spagna) oltre agli Stati Uniti, al Canada, all'Australia.