



CEINGE-Biotecnologie Avanzate Scarl  
 Via G. Salvatore 486 - 80145 Napoli  
 Laboratorio di Screening Neonatale Esteso  
 Responsabile: Prof.ssa Margherita Ruoppolo  
 Tel 081 3737850 - 081 3737776  
 Mail PEC labsne@pec.ceinge.unina.it



# Lo SCREENING NEONATALE ESTESO di MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE nella REGIONE CAMPANIA

*Prevenire  
 dal primo giorno  
 di vita*

Emmanuele Buccelli grafica&comunicazione





## DIAGNOSTICARE IN TEMPO FA LA DIFFERENZA

Ogni anno in Italia un neonato su 2.000 nasce con una malattia metabolica ereditaria. Sono malattie rare che non consentono a chi ne è affetto di trasformare in energia sostanze come proteine, zuccheri o grassi contenute negli alimenti o prodotti all'interno delle cellule. Ciò comporta un'alterazione dei meccanismi metabolici cellulari con importanti conseguenze per lo stato di salute del bambino.

La tempestiva diagnosi di una malattia metabolica ereditaria consente ai medici di poter adottare, sin dai primi giorni di vita, le terapie necessarie in grado di migliorare il decorso della malattia e di prevenirne le gravi complicanze.

## QUALI MALATTIE SI IDENTIFICANO

Grazie allo screening neonatale esteso è possibile individuare al momento della nascita **38 malattie metaboliche ereditarie** prima che queste possano manifestarsi, così da evitare al bambino danni irreversibili.

## IN COSA CONSISTE IL TEST: QUANDO, COME E DOVE SI SVOLGE

L'esame per lo screening neonatale esteso è **rapido, sicuro e non invasivo**. Presso **tutti i Punti Nascita della Regione Campania**, fra il secondo ed il terzo giorno di vita, vengono prelevate dal tallone del neonato alcune gocce di sangue ed assorbite su uno speciale cartoncino.

Il campione è inviato dal Punto Nascita al **CEINGE** dove viene eseguito il test di screening e la conferma diagnostica delle 38 patologie individuate dal Ministero della Salute.

## LA COMUNICAZIONE DEI RISULTATI

Il risultato del test di screening è disponibile dopo pochi giorni dal prelievo. È possibile che nel primo mese di vita il neonato venga richiamato dal **Punto Nascita** per una ripetizione del test di screening.

La ripetizione del test di screening potrebbe essere associata ad una modalità di prelievo non idoneo e, quindi, un eventuale richiamo **non significa necessariamente che il bambino è malato**. Solo in caso di conferma diagnostica, il risultato può essere considerato positivo.

Se il risultato del test di screening è **positivo**, i genitori sono richiamati per la valutazione clinica del neonato dalla **U.O.C. di Pediatria Generale dell'A.O.U. Federico II** per eseguire ulteriori indagini di accertamento diagnostico. La conferma diagnostica viene eseguita presso il **CEINGE**.

In caso di conferma, la U.O.C. di Pediatria Generale dell'A.O.U. Federico II fornisce servizi ed attività dedicate per una presa in carico globale del neonato con malattia metabolica ereditaria, inclusi assistenza clinica, monitoraggio costante e ricorso ad idonee strategie terapeutiche.

Il **CEINGE** ha completato la rete di **tutti i Punti Nascita della Regione Campania** ed esegue lo SNE per **tutti i neonati della Campania**. Ha, inoltre, realizzato un **sistema informatico** per la gestione del processo di screening nelle sue fasi preanalitica, analitica, post-analitica, comprendendo anche i risultati dei programmi di controllo di qualità interno. Con tale sistema oggi in Campania i Punti Nascita, le TIN, il laboratorio di screening neonatale ed i clinici sono **in rete** e sono in grado di seguire uniformemente l'intero iter dello screening, incluse le fasi di presa in carico del neonato positivo.



## PATOLOGIE OGGETTO DI SCREENING NEONATALE ESTESO INDICATE NEL DM DEL 13.10.2016

### AMINOACIDOPATIE

Fenilchetonuria PKU  
Iperfenilalaninemia HPA  
Deficit biosintesi cofattore bioterina BIOPT-BS  
Deficit rigenerazione cofattore bioterina BIOPT-REG  
Tirosinemia tipo I TIR1  
Tirosinemia tipo II TIR 2  
Malattia urina a sciroppo d'acero MSUD  
Omocistinuria deficit CBS  
Omocistinuria deficit MTHFR  
Citrullinemia tipo II CIT 2

### DIFETTI CICLO UREA

Citrullinemia tipo I CIT 1  
Acidemia Argininosuccinica ASA  
Argininemia ARG

### DIFETTI BETA OSSIDAZIONE

Deficit del trasporto della carnitina CUD  
Deficit di Carnitina palmitoil-transferasi I CPT 1  
Deficit di Carnitina palmitoil-transferasi II CPT 2  
Deficit Carnitina/acilcarnitina translocasi CACT  
Deficit dell'acil CoA deidrogenasi a catena molto lunga VLCAD  
Deficit della proteina trifunzionale MTP/LCHAD  
Deficit dell'acil CoA deidrogenasi a catena media MCAD  
Deficit del 3-OH acyl-CoA deidrogenasi a catena medio/corta M-SCHAD  
Deficit del 3-OH acyl-CoA deidrogenasi a catena lunga  
Acidemia glutarica tipo II GA2/MADD

### ORGANICO ACIDURIE

Acidemia glutarica tipo I GA 1  
Acidemia Isovalerica IVA  
Deficit del Beta-chetotilasi BKT  
3-idrossi 3-metil glutarico aciduria HMG  
Acidemia Propionica PA  
Acidemia Metilmalonica (Mut)  
Acidemia Metilmalonica (CblA)  
Acidemia Metilmalonica (CblB)  
Acidemia Metilmalonica con Omocistinuria (deficit Cbl C)  
Acidemia Metilmalonica con Omocistinuria (deficit Cbl D)  
Deficit 2-metilbutiril-CoA deidrogenasi 2MBG  
Deficit Multiplo delle carbossilasi MCD  
Aciduria malonica MA

### ALTRE

Galattosemia  
Deficit di biotinidasi

