

In Lombardia lo screening sui neonati per indagare l'atrofia muscolare spinale

Pubblicato: Lunedì 18 Settembre 2023



Un nuovo **test diagnostico per i neonati della Lombardia**. Dallo scorso 15 settembre, nei reparti di neonatologia viene effettuato lo **screening che indaga l'atrofia muscolare spinale (SMA)**.

«Il test, che non ha alcuna controindicazione e non è invasivo, è effettuato su **alcune gocce di sangue prelevate dal tallone del neonato, a distanza di 48/72 ore dalla nascita** – osserva il **dottor Mario Barbarini**, primario del Nido e della Patologia Neonatale nonché della Terapia Intensiva Neonatale di Asst Lariana – E' fondamentale ed importante perchè l'analisi di queste gocce consente poi di individuare precocemente alcune malattie congenite prevenendo o limitando gravi danni e conseguenze».

«**L'atrofia muscolare spinale (SMA)** – aggiunge il **dottor Angelo Selicorni**, primario di Asst Lariana all'ospedale Sant'Anna della Pediatria – Centro Fondazione Mariani per il bambino fragile – **è una malattia per la quale, grazie alla ricerca, oggi disponiamo già di terapie efficaci** che, soprattutto se iniziate precocemente, modificano radicalmente la storia naturale della malattia».

Che cos'è lo screening neonatale

Lo Screening Neonatale, attivo in Lombardia, è un importante intervento di medicina preventiva attraverso cui è possibile identificare alcune malattie congenite, anche molto rare, che se non

riconosciute precocemente potrebbero condizionare negativamente lo sviluppo del bambino. Grazie alla diagnosi precoce è possibile intervenire tempestivamente, prima della comparsa dei sintomi, evitando gravi conseguenze sulla salute del bambino.

Come viene effettuato

lo screening neonatale viene effettuato su alcune gocce di sangue prelevate dal tallone del neonato tra la seconda e la terza giornata di vita (48/72 ore), raccolte su uno speciale cartoncino assorbente detto cartoncino di Guthrie. Il campione ottenuto, prelevato dagli operatori del Punto Nascita, viene inviato al Laboratorio di Riferimento Regionale per l'esecuzione delle analisi ed è utilizzato per tutti i programmi di screening. Il test è senza controindicazioni: non è invasivo e non può danneggiare in alcun modo il bambino. Inoltre, durante il prelievo, viene garantito al neonato il massimo comfort.

Quali sono le patologie oggetto dello screening neonatale

Le patologie indagate dallo screening neonatale in Regione Lombardia appartengono a quattro gruppi: malattie endocrine (Ipotiroidismo congenito e Iperplasia surrenalica congenita), fibrosi cistica, malattie metaboliche ereditarie (SNE) e malattie neuromuscolari genetiche (Atrofia muscolare spinale). Si tratta di malattie rare (ovvero che colpiscono non più di una persona su 2.000), congenite (ovvero già presenti alla nascita) e, spesso, ereditarie.

Perchè è importante sottoporre il proprio bambino a questo screening

Lo screening neonatale è la tappa fondamentale di un percorso che consente d'individuare rapidamente malattie rare che, se identificate nei primi giorni di vita, possono essere trattate, evitando per il neonato gravi conseguenze, a volte anche fatali. È quindi di vitale importanza che tutti i neonati vengano sottoposti a questo test per garantire loro il diritto alla salute. L'inizio, sin dai primi giorni di vita, di una terapia dietetica e farmacologica consente di prevenire o limitare i danni da accumulo di sostanze tossiche prima dell'insorgere dei sintomi della malattia, migliorando significativamente la qualità di vita del bambino.

I risultati del test

Se il risultato è negativo, il test permette di escludere, con ragionevole certezza, le patologie esaminate; se positivo non significa che il neonato è malato ma indica solo un sospetto di malattia. In questo caso, sarà fondamentale eseguire subito ulteriori esami per confermare o escludere il sospetto di patologia.

- **ESITO NEGATIVO:** se il test risulta negativo non sarete contattati.
- **TEST DI CONFERMA:** se dalla prima analisi risulta un potenziale profilo di rischio verrete contattati per ripetere il test. In questo caso non allarmatevi: la ripetizione del test non vuol dire che vostro figlio è malato.
- **ESITO POSITIVO:** in caso di positività confermata dai test di laboratorio, verrete contattati dal Neonatologo del Punto Nascita e sarete sostenuti da un Centro Clinico di Riferimento specializzato per la patologia. Il Centro Clinico di Riferimento prenderà in carico il neonato e la famiglia, inserendovi nel percorso di cura più idoneo.

Come aderire al programma di screening

Il programma di screening neonatale è una attività di medicina preventiva rispetto alla quale i genitori sono messi a conoscenza, prima dell'esecuzione, dal personale del Punto Nascita, che consegnerà il materiale informativo sulle modalità di esecuzione del test e i consensi.

Redazione VareseNews
redazione@varesenews.it