



Gentili Genitori/Tutore legale,

Cos'è lo Screening Neonatale?

Lo Screening Neonatale è un programma di prevenzione gratuito che permette di individuare prima della comparsa dei sintomi alcune malattie congenite rare. La diagnosi precoce di queste malattie è importante perché consente di iniziare tempestivamente terapie e diete specifiche, prevenendo o limitando i danni all'organismo del neonato e assicurando al maggior numero di bambini affetti una buona qualità di vita.

Come viene effettuato?

Lo Screening Neonatale viene effettuato attraverso il prelievo di poche gocce di sangue ottenute dal tallone del neonato durante la degenza nel punto nascita tra le 48 e le 72 ore di vita. Le gocce di sangue vengono depositate su una speciale carta assorbente attaccata a un cartoncino che riporta i dati anagrafici e anamnestici del neonato e della madre. Nel neonato prematuro (età gestazionale < 37 settimane) o con peso neonatale non adeguato all'età (peso alla nascita < 2.000 gr), nel neonato patologico e/o sottoposto a terapie speciali, è necessaria la raccolta di prelievi aggiuntivi entro il primo mese di vita secondo protocolli specifici basati su evidenze scientifiche.

Il cartoncino viene inviato al Laboratorio di Riferimento Regionale per lo Screening Neonatale (LRRSN) dell'Ospedale dei Bambini V. Buzzi (ASST Fatebenefratelli-Sacco) di Milano, dove vengono eseguiti i test analitici per tutti i nati in Lombardia.

Quando conoscerete i risultati?

Se il neonato risulta positivo a uno dei test per le malattie indagate verrà richiamato dal punto nascita per eseguire ulteriori accertamenti. Se i risultati dei test rientreranno nei range di normalità, non verrà fornita alcuna comunicazione.

Attenzione: Non sempre la positività al test di screening è sinonimo di malattia, ma può costituire l'utile indicazione per effettuare approfondimenti.

Se viene confermata la diagnosi di una patologia congenita, il neonato e i suoi genitori sono seguiti nel percorso di cura in maniera coordinata in raccordo con il Punto nascita, il Pediatra di famiglia e i medici dei Centri Clinici specializzati per la cura della specifica patologia diagnosticata.

Quali malattie sono individuate con lo screening?

Lo **SCREENING NEONATALE OBBLIGATORIO** è attualmente già eseguito su tutto il territorio italiano e riguarda le seguenti malattie:

- **l'Ipotiroidismo Congenito, la Fibrosi Cistica, la Fenilchetonuria**, ai sensi della Legge n. 104/1992 (art. 6) e dal DPCM 9.7.1999 e, in Regione Lombardia, anche **l'Iperplasia Surrenalica Congenita**;
- **le Malattie Metaboliche Ereditarie** contenute nelle tabelle 1 e 2 del D. M. Salute 13.10.2016 (**Screening Neonatale Esteso - SNE**).

Regione Lombardia offre al vostro bambino l'opportunità di essere sottoposto gratuitamente a screening per un numero di malattie superiore a quello previsto dalle citate leggi nazionali.

Poiché lo screening di queste malattie è facoltativo, i genitori devono esprimere uno specifico consenso, in assenza del quale verrà eseguito solo lo screening neonatale obbligatorio.

DGR XII/5285 dell'11.11.2025



Lo **SCREENING NEONATALE FACOLTATIVO** viene offerto da Regione Lombardia per le seguenti malattie:

- **l'Atrofia Muscolare Spinale (SMA)**, ai sensi della Legge n. 167/2016 e successive modifiche ed integrazioni, della L.R. n. 34/2022 e della DGR n. 596 del 10.07.2023;
- **l'Immunodeficienza Combinata Grave (SCID)**, ai sensi della Legge n. 167/2016 e sue successive modifiche ed integrazioni e di delibera regionale del 2025;
- **l'Adrenoleucodistrofia legata all'X (X-ALD)** ai sensi di delibera regionale del 2025.

Segue una descrizione delle citate patologie con l'indicazione della relativa frequenza, gravità e possibili terapie.

Fibrosi cistica

È dovuta a un difetto genetico del gene CFTR che può determinare, in modo molto diverso in ogni singolo soggetto, problemi all'accrescimento e all'apparato respiratorio. Il test di screening si basa sul dosaggio della tripsina. Un valore alterato può verificarsi frequentemente e la sua interpretazione richiede ulteriori esami. La diagnosi in un neonato, prima della comparsa dei sintomi, consente di prevenire alcune complicanze e migliorare l'andamento clinico. (Frequenza: circa 1 neonato ogni 4.000). Oggi sono disponibili, oltre alla terapia sintomatica, farmaci incisivi sul difetto di base per un numero crescente di bambini. Nei neonati positivi si procede a un'analisi genetica di approfondimento per la quale verrà chiesto il vostro consenso in questa fase.

In numero piccolo di neonati sarà necessario anche una ulteriore analisi definita "test del sudore".

Test del sudore per la Fibrosi Cistica.

Ogni qualvolta viene individuato un neonato portatore di una sola mutazione nel gene CFTR, viene richiesta l'esecuzione, presso il Laboratorio di Riferimento Regionale per lo Screening Neonatale, di un test di approfondimento funzionale (test del sudore), affiancato da un colloquio informativo con i genitori. Il test del sudore risulta essere anche un valido supporto quando la positività al test biochimico di primo livello della fibrosi cistica non può essere confermata da un test genetico per dissenso dei genitori.

Ipotiroidismo congenito

È dovuto alla mancata o insufficiente produzione di ormoni tiroidei indispensabili per lo sviluppo e la maturazione del cervello e per un normale accrescimento del neonato. La terapia consiste nella somministrazione di tiroxina per via orale. La diagnosi e il trattamento precoce consentono il normale sviluppo del bambino. (Frequenza: circa 1 neonato ogni 1.500).

Iperplasia surrenalica congenita

Il termine descrive un gruppo di disordini endocrini ereditari che colpiscono entrambi i sessi. Sono causati da un difetto enzimatico trasmesso geneticamente, che riguarda la sintesi degli ormoni prodotti dalle ghiandole surrenaliche. I segni clinici possono essere molto variabili. La diagnosi precoce di questa malattia consente oggi di iniziare un trattamento terapeutico adeguato che evita i danni derivanti dalle disfunzioni ormonali associate a questa condizione. Da un punto di vista laboratoristico, lo screening prevede la misura nel campione neonatale dell'ormone 17 - α - idrossiprogesterone (b-17OHP). (Frequenza: circa 1 neonato ogni 15.000).

Fenilchetonuria e altre malattie metaboliche congenite

La fenilchetonuria è stata la prima malattia metabolica sottoposta a screening neonatale.

DGR XII/5285 dell'11.11.2025



ASST Bergamo Est

È dovuta al difetto congenito di un enzima che determina l'accumulo nell'organismo di fenilalanina, che è uno dei componenti delle proteine. L'accumulo di fenilalanina è tossico per il cervello. Il trattamento consiste in una dieta povera di questa sostanza e permette uno sviluppo mentale e una crescita normali. In alcuni casi è possibile una terapia farmacologica.

Oltre alla fenilchetonuria lo screening è in grado di identificare **altre quaranta malattie metaboliche congenite**, causate da difetti genetici del metabolismo.

I sintomi possono manifestarsi già nei primi giorni di vita, ma spesso durante il primo anno o più tardivamente, anche in età adulta. Le malattie, se non adeguatamente trattate, possono interessare vari organi e apparati come sistema nervoso centrale, cuore, fegato, reni, cute, ecc. In alcuni casi possono essere causa di morte improvvisa (SIDS o "morte in culla").

La capacità di identificarle precocemente nei neonati affetti, prima dell'insorgenza dei sintomi, può consentire una terapia dietetica e/o farmacologica e migliorare la prognosi a lungo termine e la qualità di vita.

Le malattie metaboliche sottoposte a screening neonatale sono: **difetti nel metabolismo degli aminoacidi, difetti nel metabolismo degli acidi organici, difetti del ciclo dell'urea, difetti della betaossidazione degli acidi grassi**. (Frequenza: circa 1 neonato ogni 2.000).

Difetto di biotinidasi

È un difetto congenito del metabolismo di una vitamina, la biotina. I sintomi sono vari e possono comprendere ritardo psicomotorio, convulsioni, difetto immunitario e alterazioni cutanee. Lo screening valuta l'attività dell'enzima biotinidasi. La terapia consiste nella somministrazione di biotina per via orale. (Frequenza: circa 1 neonato ogni 60.000)

Galattosemia

È dovuta a un difetto ereditario che provoca l'accumulo nell'organismo di galattosio, che deriva dal metabolismo dei carboidrati, con effetti tossici su vari organi come cervello, fegato e occhio. La precoce terapia con una dieta priva di galattosio permette un significativo miglioramento dello sviluppo psico-fisico. (Frequenza: circa 1 neonato su 40.000)

Atrofia Muscolare Spinale (SMA)

La SMA è una malattia genetica neuromuscolare rara caratterizzata dal punto di vista clinico da paralisi muscolare progressiva dovuta alla perdita del controllo volontario del movimento, mentre lo sviluppo intellettuale è normale. Sulla base della gravità e dell'età di comparsa dei sintomi, la SMA è classificata in 3 forme:

- **La SMA I** (circa il 50-60% dei pazienti) è la forma più grave, si presenta entro i 6 mesi di età ed ha un'aspettativa di vita inferiore ai 2 anni; la causa di morte è in genere l'insufficienza respiratoria, dovuta alla debolezza dei muscoli intercostali.
- **La SMA II** (circa il 30% dei pazienti) è una forma di gravità intermedia con comparsa dei sintomi entro i 18 mesi. I bambini affetti non acquisiscono la capacità di camminare senza supporto. Sebbene l'aspettativa di vita sia di poco ridotta, la qualità è in genere piuttosto scadente per via dell'estrema limitazione dei movimenti. Inoltre, quasi sempre i pazienti presentano una grave scoliosi che richiede spesso la correzione chirurgica.
- **La SMA III** è la forma più rara e meno grave. I sintomi compaiono dopo i 18 mesi ed il decorso è molto variabile. I pazienti possono perdere o meno la capacità di camminare. L'aspettativa di vita è normale, la qualità è compromessa a seconda dell'entità della limitazione del movimento.



ASST Bergamo Est

Negli ultimi anni, sono stati sviluppati diversi trattamenti, per i quali i dati scientifici oggi disponibili dimostrano il netto miglioramento dei pazienti trattati, sebbene questi non guariscano del tutto; tuttavia, appare ormai evidente che il recupero della debolezza muscolare è tanto maggiore quanto più precocemente viene iniziato il trattamento. Pertanto, una diagnosi tempestiva di SMA è di estrema importanza per un maggiore recupero della debolezza muscolare e per il miglioramento della qualità della vita. La SMA è l'unica patologia per cui il test di screening neonatale di primo livello è genetico e si basa sulla ricerca della delezione dell'esone 7 del gene SMN1, coinvolto nella patologia. Trattandosi di uno screening facoltativo e di tipo genetico, è previsto un consenso specifico per esso. (Frequenza: circa 1 neonato ogni 10.000).

Immunodeficienze congenite severe combinate (SCID)

Le immunodeficienze primitive sono un gruppo ampio di malattie rare (se ne conoscono oggi cinquecento) tutte caratterizzate da un difetto del sistema immunitario.

I bambini con immunodeficienza severa combinata (SCID) nascono apparentemente sani. Tuttavia, proprio per il grave difetto del sistema immunitario che non consente loro di difendersi dalle malattie infettive possono subire precocemente danni gravi, irreversibili o addirittura morire a causa di infezioni che sono invece banali per bambini che possiedono un sistema immunitario normale.

Lo screening neonatale consente di diagnosticare la SCID nei primi giorni di vita del bambino e quindi, in caso di sospetto di difetto immunitario, attivare le precauzioni per proteggerlo contro tutte le infezioni possibili fino ad arrivare al trapianto allogenico di cellule staminali ematopoietiche, o, nel caso di SCID dovuto a deficit di adenosina deaminasi (ADA), alla terapia genica come terapia di seconda scelta (se non possibile la prima).

Lo screening si fa cercando in una goccia di sangue del bambino molecole dette TRECs. I TRECs (T cell receptor excision circles) sono piccole molecole di DNA che si producono durante lo sviluppo e la maturazione delle cellule T, importantissime nella funzione del sistema immunitario. (Frequenza: circa 1 neonato ogni 50.000).

Adrenoleucodistrofia X-LINKED (X-ALD)

L'adrenoleucodistrofia X-linked (X-ALD) è una rara leucodistrofia (ovvero una malattia neurodegenerativa) (Frequenza: 1 neonato su 20.000) che può avere decorso fatale se non viene riconosciuta e trattata precocemente. Il metodo di screening neonatale per X-ALD può portare a identificare anche alcune altre leucodistrofie: come la sindrome di Aicardi-Goutières e le malattie dello spettro Zellweger. È possibile quindi che qualcuno dei bambini che risultano positivi allo screening neonatale della X-ALD in realtà sia affetto da una di queste malattie. Le terapie a disposizione per il trattamento solo della X-ALD sono di carattere nutrizionale, di trapianto allogenico e di terapia genica.

Ambito di comunicazione dei dati.

La realizzazione dello screening neonatale richiede, per l'esecuzione e l'interpretazione corretta delle procedure analitiche, la comunicazione di dati personali del neonato (identificativi, sanitari ed anamnestici) fra le strutture della Rete Regionale di Screening Neonatale (Punto Nascita, Laboratorio di Riferimento Regionale per lo Screening Neonatale e di conferma diagnostica, Centri Clinici di Riferimento).

I casi positivi allo screening neonatale per i quali sia stata confermata la diagnosi, sono comunicati al Registro Nazionale Malattie Rare (RNMR) presso l'Istituto Superiore di Sanità attraverso il Registro Regionale Malattie Rare (ReLMaR), nel rispetto di adeguate misure e accorgimenti di sicurezza per il trattamento dei dati personali sensibili, come previsto dalla normativa vigente.

DGR XII/5285 dell'11.11.2025

AZIENDA SOCIO SANITARIA TERRITORIALE DI BERGAMO EST

SEDE LEGALE: Via Paderno, 21 - 24068 Seriate (BG) Tel. 035.3061.1 Fax 035.3063715 www.asst-bergamoest.it
P.IVA/C.F. 04114380167



ASST Bergamo Est

Tempi di conservazione dei campioni.

Una volta eseguito lo screening neonatale, il campione ematico viene precauzionalmente conservato per un periodo di cinque anni presso il Laboratorio di Riferimento Regionale di Screening Neonatale, periodo ritenuto necessario per l'assolvimento di eventuali azioni di controllo e verifica dello stato di salute del neonato. Seguentemente, su espressione di specifico consenso, viene conservato in modo anonimizzato per possibili analisi epidemiologiche e/o di ricerca sulle malattie oggetto di Screening Neonatale o su altre patologie che dovranno entrare nello screening neonatale.

L'analisi genetica per lo Screening Neonatale come test di seconda istanza.

Per poter individuare, con maggiore sicurezza, i possibili neonati affetti da una delle patologie per le quali si è fatto lo screening neonatale, il programma richiede, l'esecuzione di un test aggiuntivo sullo stesso cartoncino (2TT dall'inglese second tier test) rappresentato dall'analisi del DNA del neonato per la ricerca di mutazioni nei geni responsabili delle patologie considerate dallo screening neonatale. Il 2TT, eseguito solo nel neonato con una positività al primo livello, consente di individuare, più rapidamente e con maggiore sensibilità, i neonati ammalati ma identifica, in alcuni casi, anche neonati, non ammalati, semplici portatori sani di una mutazione per i geni considerati. Ai genitori è offerta la possibilità d'eseguire una consulenza genetica e lo studio molecolare per meglio definire gli assetti genetici individuali ed il cosiddetto rischio di coppia (rischio d'avere, in future gravidanze, figli affetti dalla malattia in questione) nel caso la mutazione sia portata anche dai genitori.

I genitori che nonostante l'importanza di questo test aggiuntivo siano contrari all'esecuzione del test genetico sul cartoncino del proprio figlio, possono esprimere questa volontà nell'apposito consenso. In ogni caso, lo screening neonatale, obbligatorio per legge, viene comunque eseguito con i soli test biochimici.



**PRESA VISIONE DELL'INFORMATIVA PER LO SCREENING NEONATALE OBBLIGATORIO
CONSENSO INFORMATO PER L'ESECUZIONE DELLO SCREENING NEONATALE FACOLTATIVO
per SMA, SCID, X-ALD**

Si chiede di compilare e firmare l'autorizzazione acclusa, consapevoli che tutte le informazioni di cui verremo in possesso saranno trattate nel pieno rispetto della normativa vigente (D.lgs. n. 196/2003 e s.m.i.).

Il sottoscritto.....
nato a..... il.....
residente a..... in Via..... Tel

La sottoscritta
nato a..... il.....
residente a..... in Via..... Tel

genitori/tutore legale (cancellare la voce che non interessa) del minore.....
nato/a a..... il.....

debitamente informati dal Prof./Dr.....
sulle caratteristiche delle malattie che verranno analizzate nello screening neonatale obbligatorio e facoltativo (frequenza, gravità, terapie), consapevoli che la suddetta indagine rappresenta solo un'analisi preliminare a ulteriori ed eventuali approfondimenti diagnostici

DICHIARA

- di avere ricevuto e compreso le informazioni fornite relative allo screening neonatale obbligatorio e allo screening neonatale facoltativo di SMA, SCID e X-ALD;
- di autorizzare/non autorizzare (cancellare la voce che non interessa) il test di primo livello di screening per la **SMA** che si avvale di tecniche genetiche, consapevoli che la mancata autorizzazione non permetterà l'identificazione di questa patologia per il proprio figlio;
- di autorizzare/non autorizzare (cancellare la voce che non interessa) lo screening neonatale per la **SCID** consapevoli che la mancata autorizzazione non permetterà l'identificazione di questa patologia per il proprio figlio;
- di autorizzare/non autorizzare (cancellare la voce che non interessa) lo screening neonatale per **X-ALD** consapevoli che la mancata autorizzazione non permetterà l'identificazione di questa patologia per il proprio figlio;
- di autorizzare/non autorizzare (cancellare la voce che non interessa) il trattamento dei dati personali e anamnestici per le finalità dello screening neonatale obbligatorio;
- di autorizzare/non autorizzare (cancellare la voce che non interessa) il trattamento dei dati personali e anamnestici per le finalità dello screening neonatale facoltativo di SMA, SCID e X-ALD;
- di autorizzare/non autorizzare il test di seconda istanza genetico;
- di volere/non volere conoscere (cancellare la voce che non interessa) eventuali notizie inattese conosciute per effetto della diagnostica differenziale nel corso dello screening neonatale obbligatorio e dello screening neonatale facoltativo di SMA, SCID e X-ALD;
- di autorizzare/non autorizzare (cancellare la voce che non interessa) il trattamento dei dati personali e anamnestici per finalità di implementazione dello screening neonatale ad altre patologie;
- di autorizzare/non autorizzare (cancellare la voce che non interessa) l'utilizzo del materiale residuo per finalità di implementazione dello screening neonatale ad altre patologie;
- di autorizzare/non autorizzare (cancellare la voce che non interessa) la conservazione prolungata dello spot ematico del minore oltre i 5 anni.

Luogo e Data

Firma padre del minore Firma madre del minore

Firma tutore legale

DGR XII/5285 dell'11.11.2025

AZIENDA SOCIO SANITARIA TERRITORIALE DI BERGAMO EST

SEDE LEGALE: Via Paderno, 21 - 24068 Seriate (BG) Tel. 035.3061.1 Fax 035.3063715 www.asst-bergamoest.it
P.IVA/C.F. 04114380167

