

I neonati risultati positivi:

verranno indirizzati dal Centro Screening, in collaborazione con il Punto Nascita, al Centro Clinico di Riferimento. La famiglia verrà contattata telefonicamente e verranno date tutte le indicazioni sul percorso assistenziale a cui il neonato verrà sottoposto.



**SOLO UN TRATTAMENTO
PRECOCE DI QUESTE
MALATTIE PUÒ PERMETTERE
AL TUO BAMBINO UNA
BUONA QUALITÀ DI VITA**

Per informazioni:

Laboratorio Centro Screening Neonatale Esteso – Sicilia Occidentale

P.O. “G. Di Cristina” – ISMEP; ARNAS
CDB

U.O.C. Patologia Clinica Neonatale e
Pediatria

U.O.S. Screening Neonatale Esteso

Tel.: 091.6666239

Email: sne.ismep@arnascivico.it

Padiglione Maggiore, seminterrato, P.O.
“G. Di Cristina”, Via dei Benedettini 1,
90134Palermo.



Screening Neonatale Esteso

Guida per i genitori

Che cos'è lo screening neonatale?

Lo screening neonatale è un'attività di sanità pubblica, **gratuita**, che consente di individuare precocemente i neonati a rischio di alcune malattie congenite prima della comparsa dei sintomi.

La **legge nazionale 104/1992** ha inizialmente previsto lo screening per fenilchetonuria, ipotiroidismo congenito e fibrosi cistica.

La **Regione Sicilia dal 2012** ha introdotto anche lo screening metabolico allargato a oltre quaranta malattie metaboliche.

La **legge nazionale 167/2016** ha reso obbligatori tali screening per tutti i neonati.

L'identificazione delle malattie incluse nello screening neonatale nei primi giorni di vita consente la tempestiva adozione di procedure diagnostiche e di trattamento che garantiscono un normale sviluppo o un miglioramento dello stato di salute del bambino.

**UN SEMPLICE TEST
PUÒ SALVARE LA
VITA**



Come viene effettuato lo Screening Neonatale?

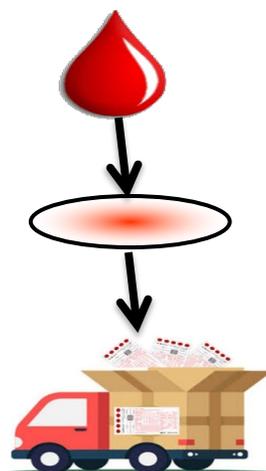
Lo screening è effettuato su poche gocce di sangue, prelevate dal tallone del neonato nei primi giorni dopo la nascita. Il prelievo viene eseguito dal Punto Nascita tra la 48^a e la 72^a ora di vita e quindi inviato al Centro Screening Neonatale e Metabolico Allargato - Patologia Clinica Pediatrica dell'Ospedale dei Bambini "G. Di Cristina" di Palermo.

Quando e come conoscerete i risultati dello screening?

Se non si riscontrano valori anormali, cioè il test risulta negativo, non riceverete alcuna comunicazione.

In una piccola percentuale di casi, invece, potrebbe essere necessario **ripetere il test**.

In questo caso sarete contattati dal Punto Nascita oppure, in talune circostanze da un Dirigente Sanitario del Centro Screening e/o del Centro Clinico di Riferimento.



Cosa sono le malattie metaboliche?

Le malattie oggetto di screening neonatale sono malattie endocrine e metaboliche ereditarie che sebbene prese singolarmente siano rare, nel loro complesso raggiungono un'incidenza di circa 1 caso ogni 2000 nati. L'esordio e la gravità dei sintomi dipendono principalmente dall'entità del difetto enzimatico e dalla tossicità dei metaboliti accumulati.

Quali sono le malattie identificabili con lo screening neonatale

Le oltre 40 malattie oggetto dello screening sono così suddivisibili:

- **Ipotiroidismo congenito (IC)**
- **Fibrosi cistica (FC)**
- **Galattosemia**
- **Deficit della biotinidasi**
- **Aminoacidopatie**
- **Difetti del ciclo dell'Urea**
- **Acidurie organiche (OA)**
- **Difetti della beta ossidazione degli acidi grassi (FAO)**

ATTENZIONE 

**IL RICHIAMO NON SIGNIFICA
CHE IL BAMBINO SIA MALATO
MA CHE SONO NECESSARI
ULTERIORI CONTROLLI**