

TALE METABOLICO AL TUO BAMBINO

tendere la prevenzione
compila e spedisce in busta
i dati verranno trattati da
alla Legge sulla Privacy.
AIMME NEWS, la rivista di

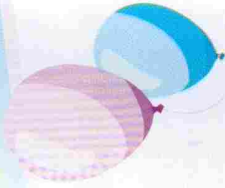
Prov.

03 acconsento al trattamento

FIRMA

***staccare ed inviare in busta chiusa ad AISMMME - Casella Postale n. 5 - 35017 Piombino Dese PD

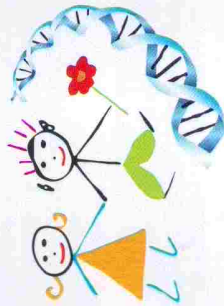
Iniziativa nazionale di sensibilizzazione per estendere la prevenzione
neonatale promossa da:



con il patrocinio di:
UNIAMO
FEDERAZIONE ITALIANA
MALATTIE RARE
ONLUS



VERONICA PIVETTI
Testimonial della campagna di
sensibilizzazione ed informazione



Associazione Italiana Sostegno
Malattie Metaboliche Ereditarie
— Onlus —

aismme

Aiutaci a crescere con il Tuo 5 per Mille
Cod. Fiscale 92181040285

AIMSME Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus
Sede: Via Niccolò Tommaseo, 67 C - 35131 PADOVA
Tel. 049 99.00.700 - info@aismme.org - www.aismme.org
Reg. Veneto Registro Volont.: PD 0704

NUMERO VERDE
800 910 206
Lin. - Ven. 10.00 - 17.30 (su rete fissa)

Centro nazionale di aiuto-ascolto per le famiglie e i pazienti

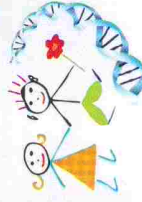
Puoi sostenere i progetti di AISMME versando il tuo contributo su:

C/c postale: 68 59 58 34
C/C bancario: BANCA ETICA
IBAN IT 93 X 05018 12101 00 00 00 121810

PROTEGGILO

CON LO SCREENING NEONATALE METABOLICO IL SUO FUTURO INIZIA CON LA PREVENZIONE

Iniziativa nazionale di sensibilizzazione per estendere la prevenzione neonatale
promossa da:



Associazione Italiana Sostegno
Malattie Metaboliche Ereditarie
— Onlus —

aismme

studio colibrì

... Un semplice test che può salvare la vita al tuo bambino

Che cos'è lo screening neonatale?

La maggior parte dei bambini sono sani alla nascita, alcuni però possono essere affetti da gravi patologie. Lo screening neonatale è uno speciale test eseguito sui neonati tra la 48^a e la 72^a ora di vita. Poche gocce di sangue prelevate dal tallone del bambino vengono iniettate in una speciale carta assorbente che viene poi inviata al Laboratorio del Centro Regionale di Screening. Attualmente in Italia lo screening neonatale è obbligatorio per legge solo per individuare l'ipertetaninemia, l'ipotiroidismo congenito e la fibrosi cistica.

Che cos'è lo "screening neonatale allargato"? Perché è importante?

Con lo stesso prelievo ma grazie ad una nuova tecnica di screening basata sulla Tandem spettrometria di massa oggi è possibile eseguire lo screening neonatale anche per individuare altre malattie, estendendone il numero fino a oltre 60. Sono malattie metaboliche ereditarie, rari errori congeniti del metabolismo, che possono esordire fin da subito o anche dopo alcuni mesi o anni dalla nascita. Lo screening neonatale è importante perché identifica precocemente i bambini affetti permettendo un adeguato trattamento prima dell'istaurarsi di danni irreversibili sui vari organi. Se identificati e trattati precocemente, seri problemi come ritardo mentale, insufficienza epatica, malattie renali, cardiopatie, coma e perfino la morte improvvisa del bambino possono essere evitati. Lo screening è inoltre fondamentale per una prevenzione primaria nell'ambito familiare, data la possibile ricorrenza della stessa malattia in più soggetti dello stesso nucleo familiare.

Che cosa succede se il test del mio bambino non risulta normale?

Lo screening non è una diagnosi definitiva ma soltanto indicativa di malattia. E' un test che identifica i bambini che possono essere a rischio di malattia. Se il test non risulta normale deve essere ripetuto entro pochi giorni e, associandolo ad ulteriori analisi di laboratorio, si può stabilire con certezza se il bambino ha un disordine metabolico e necessita quindi di trattamento.

Dov'è possibile eseguire lo screening allargato?

Solo la Regione Toscana ha provveduto ad allargare il proprio programma di screening regionale con lo screening allargato e a renderlo obbligatorio, mentre altre Regioni (Liguria, Lazio, Veneto e Sicilia) hanno attivato progetti pilota in tal senso. La prevenzione potrebbe essere facilmente estesa ai circa 600.000 bambini che nascono ogni anno in tutto il territorio nazionale, eliminando così le disparità tra Regione e Regione e soprattutto riducendo i disagi ed il dolore di molti bambini e delle loro famiglie.

Quali disordini è possibile identificare con lo screening allargato?

Grazie allo screening allargato viene diagnosticato un disordine metabolico congenito ogni 1.500 neonati circa. Ogni disordine metabolico è differente e, proprio per questo, richiede interventi terapeutici diversi. Se l'intervento è precoce, è possibile che il decorso della malattia sia contenuto o addirittura bloccato. Purtroppo alcuni disordini non possono essere completamente trattati, ma la diagnosi precoce ed il trattamento tempestivo offrono al bambino comunque buone possibilità di una crescita e di uno sviluppo normale. Lo "Screening metabolico allargato" permette una diagnosi precoce e un precoce trattamento quando i sintomi non sono ancora presenti. Terapie farmacologiche e/o dietetiche sono oggi disponibili e in rapida espansione, ma anche terapie enzimatiche sostitutive, trapianti d'organo e, in via sperimentale, la terapia genica e le cellule staminali. La ricerca, sia clinica sia di base è fondamentale per permettere ai pazienti una migliore qualità di vita. I disordini del metabolismo che si possono identificare con lo screening allargato riguardano:

- Aminoacidopatie (per es., leucinosi, omocistinuria, tirosinemia)
- Difetti della beta-ossidazione degli acidi grassi (per es. SCAD, MCAD, LCHAD)
- Difetti del ciclo dell'urea (per es. argininemia, argininosuccinacidouria, citrullinemia)
- Acidemie organiche (per es. acidemia glutarica, isovalerica, melitranonica, propionica, ecc.)
- Malattie lisosomiali (per es. Malattia di Pompe, di Gaucher, di Fabry, MPS)

Cosa sono le malattie metaboliche ereditarie?

Le malattie genetiche attualmente conosciute sono circa 6.000 e, all'interno di questo vasto gruppo, sono inserite le oltre 600 malattie ereditarie del metabolismo. Si stima che un bambino su 500 nasce affetto da una malattia metabolica ereditaria. A causa di difetti enzimatici geneticamente determinati nell'organismo del bambino si accumulano sostanze tossiche (metaboliti) che non vengono metabolizzate e quando superano una determinata soglia alterano il normale sviluppo dell'encefalo e di altri organi e tessuti. Si manifestano sin dalle prime giornate di vita con anoressia, vomito, ipotonia, letargia, convulsioni.

... Perché una diagnosi precoce è importante per il futuro del tuo bambino.

www.dismme.org

L'AIMSME, Associazione Malattie Metaboliche, promuove l'Insieme possibile

ESTENDERE LO SCREENING METABOLICO

Aderendo all'AIMSME parte attiva nella

Insieme possiamo fare

PRO LO SCREENING METABOLICO Un semplice test che

