

TopSalute

IL GIORNALE DELLA PREVENZIONE

DIETA INFALLIBILE!

Fai il tuo
IDENTIKIT
NUTRIZIONALE
E PERDI
4 CHILI

Solo per voi!

GLI OROLOGI
GIOIELLO,
SPORTIVI E RÉTRO

Mal di stomaco?
*Forse è reflusso:
prova erbe e argilla*

**Come stanno
le tue gengive?**
Ecco il test
da fare subito e
i rimedi su misura

7 pagine
da conservare

**LA TUA GUIDA
SALVA
SENO**

I consigli per mantenerlo
in forma e sano a ogni età

**Fitness
della mente**

Così potenzi
la memoria e
dai più sprint
al cervello

CELLULITE

La nuova tecnica che
cancella la buccia d'arancia



Spedizione in a.p. - 70% - Filiale di Milano

ALBERTO PERUZZO EDITORE

La diagnosi precoce delle patologie genetico-metaboliche permette di salvare molti bambini. Ma l'esame salvavita è una realtà presente in pochi ospedali. Parte una campagna di sensibilizzazione.



Una goccia di sangue per depistare 30 malattie

Nell'ambito della medicina preventiva in età infantile lo screening neonatale svolge un ruolo chiave. La maggior parte dei bambini nasce e rimane sana, ma vi sono rare malattie congenite che nei neonati non sono ancora riconoscibili sulla base di segni e sintomi clinici e che, se non vengono diagnosticate e trattate precocemente, possono causare lesioni organiche e handicap fi-

sici o psichici. «A oggi si conoscono più di 600 tipi di malattie metaboliche ereditarie che causano patologie con diversi gradi di severità: difficoltà motorie, ritardo nella crescita fisica e mentale. Nella maggior parte dei casi non vi sono precedenti nella famiglia per la stessa malattia. E poiché i bambini malati possono apparire ancora perfettamente sani alla nascita, è fondamentale per prevenire gravi complicanze la diagnosi precoce», dice il dottor Fabio Mosca direttore della Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale all'ospedale Maggiore, Clinica Mangiagalli e Regina Elena di Milano.

Lo screening neonatale metabolico obbligatorio in tutte le strutture viene effettuato tra la 48esima e la 72esima settimana di vita su una goccia di sangue prelevata dal tallone del neonato per diagnosticare precocemente quattro malattie: l'ipotiroidismo congenito

che colpisce un bambino su 3000, la fenilchetonuria, la fibrosi cistica e la sindrome adrenogenitale.

Ma la prospettiva è di allargare lo spettro di analisi. E già alcune regioni italiane, prima fra tutte la Toscana, hanno esteso lo screening a 30-40 malattie metaboliche congenite. «Si tratta di patologie ancora poco conosciute da medici e pediatri ed è per questo che la nostra associazione si sta battendo con campagne di sensibilizzazione per far sì che lo screening neonatale allargato diventi per legge una realtà in tutte le aziende ospedaliere», dice Cristina Valletto, presidente dell'Aismme (vedi riquadro). Grazie all'introduzione della Tandem Spettrometria di massa, un'apparecchiatura di alta tecnologia. Oggi, è possibile identificare più di 30 metaboliti. Ciascuno dei quali è potenzialmente un marker di una malattia metabolica ereditaria (MME).

L'associazione di riferimento

Fondata nel 2005, l'Aismme (Associazione italiana studio malattie metaboliche ereditarie, tel. 0499366129, www.aismme.org) raggruppa genitori di bambini affetti da questo tipo di patologie. Fornisce informazioni scientifiche e sostegno psicologico. Inoltre è impegnata in campagne di sensibilizzazione per promuovere lo screening neonatale metabolico allargato. Oggi questo screening completo viene eseguito nei seguenti centri: Ospedale Meyer di Firenze, tel. 05556621, Istituto Gaslini di Genova, tel. 0105997414, Policlinico Umberto I di Roma, tel. 064455793

Un difetto enzimatico

Questo tipo di patologie è causato da un difetto, geneticamente determinato, di uno degli enzimi che controllano le vie metaboliche dell'organismo e generano frequentemente condizioni cliniche gravi. L'esordio e la gravità dei sintomi sono in relazione alla tossicità del metabolita accumulato e alla mancata produzione di energia nelle cellule cerebrali, muscolari, cardiache. Il difetto enzimatico può essere totale o parziale, dando origine così a forme di malattia con diversi gradi di severità, dalla morte neonatale all'handicap neurologico più o meno grave. La malattia si manifesta, nella maggioranza dei casi, nei primi mesi o anni di vita, in alcuni difetti metabolici è possibile la morte precoce o improvvisa del lattante oppure possono manifestarsi in seguito a una banale infezione. Da qui l'importanza di diagnosticare precocemente queste malattie e prevenirne le complicanze. L'ipotiroidismo rilevato e curato prima dei tre mesi di età ha una prognosi molto buona e lo stesso vale per la fenilchetonuria se trattata con terapia farmacologica e dietetica a base di vitamina B12.

L'esame audiologico

Ulteriore step del programma preventivo neonatale riguarda l'udito. Circa 1-3 neonati su 1000 presentano una ipoacusia alla nascita. Per questo oggi è stato introdotto in alcuni ospedali lo screening audiologico rivolto non solo ai neonati con fattori di rischio per sordità, ma a tutti i nati. «Il deficit uditivo congenito, se non diagnosticato precocemente e tempestivamente trattato (entro i 6 mesi di vita) determina

difetti permanenti del linguaggio e alterazioni dello sviluppo cognitivo», dice il professor Mosca. «L'individuazione dei neonati con sospetta ipoacusia può essere effettuata già nei primi giorni di vita mediante un esame di semplice esecuzione (otoemissioni), non invasivo, che consiste nella registrazione delle onde sonore emesse dall'orecchio interno (cochlea) in risposta a un click inviato attraverso un microfono miniaturizzato introdotto nel canale uditivo esterno del bambino. Per i neonati con fattori di rischio per sordità si utilizza come test di screening il potenziale evocato uditivo automatico che consente in modo semplice, non invasivo, di valutare direttamente la presenza di una normale soglia uditiva».

Una volta rientrate a casa, dopo il parto, scegliere subito il pediatra. È importante, infatti, stabilire immediatamente un rapporto con questo specialista che seguirà tutte le fasi di crescita del bambino proponendo, di volta in volta, gli opportuni controlli periodici, i cosiddetti bilanci di salute.

Maria Angela Masino

Elettrocardiogramma nel primo mese di vita

Oggi, molte cliniche, fra cui la Mangiagalli di Milano propongono ai genitori di effettuare un esame elettrocardiografico (ECG) ai loro neonati nel 1° mese di vita, al fine di identificare possibili anomalie e in particolare il prolungamento dell'intervallo QT che è considerato un fattore di rischio per la SIDS (*Sudden Infant Death Syndrome*) nota come *Sindrome della morte improvvisa del lattante o della morte in culla*. Si tratta di un evento raro (1 bambino ogni 2000 nati vivi) che si manifesta durante il primo anno di vita, soprattutto fra il 2° ed il 4° mese (con l'esclusione del primo mese). La causa non è chiaramente definita, ma diverse condizioni sembrano favorirne l'insorgenza e studi epidemiologici hanno identificato quali fattori di rischio: fumo in gravidanza ed esposizione al fumo passivo, posizione prona (a pancia in giù) del neonato durante il sonno, ambiente eccessivamente caldo e il prolungamento dell'intervallo QT all'elettrocardiogramma, spia di disturbi del ritmo cardiaco che possono essere risolti da opportuna terapia, se individuati per tempo.



► Il test di Apgar

Appena il bambino è nato per verificare se ha superato senza problemi lo sforzo legato al parto vengono effettuate le prove di Apgar. Il test prende in considerazione cinque parametri vitali che sono indicativi della capacità del neonato di sopravvivere e a ciascuno di questi fattori viene attribuito un punteggio da zero a due. Gli elementi analizzati sono: il colore della pelle, la respirazione, il battito del cuore, il tono muscolare, i riflessi. L'indice di Apgar si ottiene dalla somma dei punteggi ottenuti monitorando i cinque parametri vitali in due momenti: il primo dopo un minuto dalla nascita, il secondo dopo cinque minuti.

I tre momenti del suo primo check up: viene controllata la sua capacità di seguire con lo sguardo un oggetto in movimento; si verifica il riflesso della prensione; infine vengono osservate le sue reazioni al solletico.