

Allegato 14

INFORMAZIONI SU PROFILASSI E SCREENING NEONATALI

➤ Profilassi con vitamina K

La somministrazione di vitamina K, eseguita entro le prime sei ore dalla nascita, riduce la probabilità di una emorragia interna del neonato.

I neonati alla nascita posseggono quantità limitata di vitamina K, una vitamina indispensabile per la coagulazione del sangue, scarsamente trasportata dalla placenta e che, anche nel latte materno, è presente in misura ridotta.

Il neonato con deficit di vitamina K può presentare una malattia emorragica; questa patologia può insorgere precocemente (nella prima - seconda settimana di vita) o tardivamente (dalla 2° alla 12° settimana di vita) ed è spesso imprevedibile. Le manifestazioni dell'emorragia precoce sono rappresentate prevalentemente da sanguinamenti dello stomaco e/o dell'intestino. La forma tardiva può presentarsi con sanguinamenti che possono interessare il cervello.

In assenza di profilassi con vitamina K, l'incidenza della forma precoce è di 1 ogni 100 bambini (da 0.4% a 1.7% a seconda degli studi), mentre la forma tardiva è molto più rara e colpisce 4 - 7 neonati ogni 100.000.

A causa della scarsa quantità di vitamina K presente nel latte materno, i neonati alimentati esclusivamente con latte materno – rispetto ai neonati alimentati con latte di formula addizionato di vitamina K - sono maggiormente a rischio di malattia emorragica e, quindi, traggono maggiormente vantaggio dalla profilassi.

La profilassi con vitamina K (indipendentemente dalla via di somministrazione) è raccomandata dalle società scientifiche pediatriche italiane e internazionali ed è indicata in tutti i protocolli di assistenza neonatale dei paesi industrializzati.

Per prevenire la malattia emorragica neonatale precoce sono considerate parimenti efficaci sia la somministrazione per bocca che quella intramuscolare; la somministrazione intramuscolare ha una azione più duratura (fino a 5-6 settimane), richiede un'unica somministrazione alla nascita – mentre quella orale deve essere ripetuta – ma è ritenuta preferibile, visto che riduce anche il rischio di emorragia a comparsa tardiva.

➤ Screening biochimici

Questa procedura serve per diagnosticare precocemente (cioè prima della comparsa dei sintomi) alcune rare malattie genetiche particolarmente invalidanti (in grado di determinare grave deficit mentale e in alcuni casi anche il decesso). Il trattamento precoce di queste malattie è in grado di annullare o limitare gli esiti.

Le malattie ricercate sono:

- ipotiroidismo congenito (1/3.000)
- fenilchetonuria (1/10.000)
- fibrosi cistica (mucoviscidosi) (1/2.000)
- galattosemia (1/60.000)
- sindrome adrenogenitale congenita (1/10.000)

tra parentesi è riportata la frequenza di ognuna di queste patologie nella nostra popolazione.

Dal 2011 vengono ricercate altre 19 malattie metaboliche (più rare delle precedenti) comprese nei seguenti gruppi di patologie:

- aminoacidopatie
- acidurie organiche
- difetto di ossidazione degli acidi grassi

Per questo screening occorre prelevare 6 gocce di sangue; nel neonato normalmente il luogo di puntura per il prelievo è il tallone. Esistono metodiche per rendere meno dolorosa la procedura.

Lo screening neonatale è organizzato a livello regionale (in Emilia-Romagna dal 1980) e deve essere praticato entro 5 giorni dalla nascita (e non prima delle 48 ore di vita).

È obbligatorio dal 1999 per tutto il territorio nazionale; nel caso i genitori rifiutino di farlo eseguire al proprio bambino, il responsabile dell'assistenza neonatale deve segnalare la decisione al Tribunale dei Minori di competenza.

➤ Profilassi oculare

Serve per evitare il rischio di infezione da gonococco (si calcola che circa il 2% delle donne sia portatrice asintomatica). Questo germe può essere contratto dal neonato nel passaggio dal canale del parto (rischio di trasmissione 30 - 50%) e può provocare infezioni oculari con possibile diffusione ad altri organi.

Questa profilassi è attuata attraverso collirio/pomata antibiotico somministrato in un'unica dose in entrambi gli occhi entro 1 ora dalla nascita.

Attualmente si preferisce utilizzare un collirio antibiotico attivo, oltre che sul gonococco, anche sulla clamidia (un germe in grado di provocare polmonite).

La profilassi oculare dopo la nascita è raccomandata dalle principali società scientifiche nazionali e internazionali; in Italia questa profilassi è stata resa obbligatoria dal decreto ministeriale del 11.10.1940.

➤ Screening acustico

Lo screening acustico ha lo scopo di individuare precocemente i neonati affetti da sordità (ipoacusia congenita).

Il deficit uditivo congenito ha un'incidenza di 1 - 3 ogni 1.000 nati; pur esistendo una serie di fattori di rischio associati a una maggiore probabilità di ipoacusia neurosensoriale congenita, oltre il 50% dei bambini affetti non presenta alcun fattore di rischio. Per questo motivo è importante che tutti i neonati, indipendentemente dalle caratteristiche di gravidanza e parto, vengano sottoposti allo screening.

Questo screening utilizza la tecnica delle emissioni acustiche ed è praticato attraverso una strumentazione non invasiva priva di effetti collaterali.

I neonati che risultano positivi al test devono essere sottoposti a ulteriori accertamenti presso i centri audiologici.

La diagnosi precoce permette di attuare interventi correttivi tempestivi (da avviarsi entro il 6° mese di vita) limitando, oltre al deficit uditivo, anche i conseguenti disturbi del linguaggio.

Il superamento del test nei giorni successivi alla nascita non esclude la possibilità che compaia un deficit uditivo acquisito congenito ad esordio tardivo: in caso abbiate dubbi sulla capacità di sentire di vostro figlio/figlia (in tabella vengono riportate i più comuni segnali di sviluppo tipico) parlatene con il pediatra di riferimento.

Tabella: Tappe indicative dello sviluppo uditivo e del linguaggio (modificato da: Raccomandazioni sullo screening neonatale della perdita congenita dell'udito. Gruppo di lavoro regionale, 2010).

Dalla nascita a 3 mesi	Sobbalza in caso di suoni forti Si sveglia ai suoni (rumori) Ammicca o spalanca gli occhi in risposta ai suoni (riflesso) Vocalizza ("aa, uu") e sorride
Dai 3 ai 4 mesi	Si calma sentendo la voce della mamma Smette di giocare sentendo nuovi suoni Cerca la fonte di nuovi suoni che sono fuori dalla sua visuale
Dai 6 ai 9 mesi	Si diverte con giochi musicali Emette suoni con inflessione Comunica con suoni vocalico-consonantici (es. "ga, de") Dice "mama"
Dai 12 ai 15 mesi	Risponde al suo nome Sa riconoscere il "no" Esegue ordini semplici Usa in modo espressivo un vocabolario di 3-5 parole Imita alcuni suoni
Dai 18 ai 24 mesi	Sa indicare le parti del corpo Usa in modo espressivo frasi di 2 parole (con vocabolario di 20-50 parole) Il 50% del linguaggio è comprensibile da un estraneo
Dai 36 mesi	Usa in modo espressivo frasi di almeno 3 parole con un linguaggio comprensibile e contestuale L'80% del linguaggio è comprensibile da un estraneo Comprende il significato di alcuni verbi