

Allegato 14

INFORMAZIONI SU PROFILASSI E SCREENING NEONATALI

➤ Screening per la ricerca di streptococco di gruppo B

Lo *Streptococcus agalactiae* o streptococco beta emolitico di gruppo B (SGB) è un batterio che, partendo dall'intestino che ne è il principale serbatoio, può colonizzare il tratto genitourinario femminile. Le donne in gravidanza possono essere portatrici di SGB senza presentare sintomi; la sola presenza di SGB nella regione vagino-rettale, pertanto, non rappresenta una condizione patologica per la donna.

Lo SGB può essere trasmesso al feto durante il parto o precedentemente in gravidanza.

La colonizzazione materna da SGB aumenta la possibilità di infezione neonatale precoce (*Early Onset Disease, EOD*). Circa il 50% dei neonati nati da madre colonizzata non sottoposta a Profilassi Antibiotica Intra-partum (PAI) risulta colonizzato; di questi l'1%-2% svilupperà un'infezione precoce da SGB.

La EOD da SGB si manifesta entro la prima settimana di vita, più frequentemente nelle prime 48 ore. I sintomi di EOD includono sepsi (infezione sistemica), meningite, polmonite, shock settico e possono portare al decesso.

Le infezioni neonatali tardive (oltre la prima settimana di vita) da SGB rappresentano condizioni a trasmissione orizzontale le cui fonti più frequenti possono essere il personale ospedaliero e la madre.

Lavorare come professionista sanitario, avere un buono stato socioeconomico, essere sovrappeso o obesi, essere di etnia africana, avere scarsa igiene personale e rapporti sessuali frequenti sono condizioni associate alla colonizzazione da SGB.

Attualmente non si è in grado di definire con certezza se vi siano azioni efficaci per prevenire la colonizzazione da SGB in gravidanza.

La prevenzione della colonizzazione/infezione nel neonato si attua mediante la PAI.

Lo screening per la ricerca della colonizzazione da SGB viene offerto a tutte le donne in gravidanza, tra 36⁺⁰ e 37⁺⁶ settimane di gestazione, mediante l'esecuzione di un tampone vaginale e rettale.

La PAI viene offerta a tutte le donne in gravidanza risultate positive allo screening e a tutte le donne che non hanno eseguito lo screening e che presentano fattori di rischio per infezione da SGB (precedente neonato con EOD da SGB; batteriuria da SGB durante l'attuale gravidanza; rottura delle membrane >18 ore indipendentemente dall'esito del test di screening; iperpiressia materna $\geq 38,0^{\circ}\text{C}$).

Si tratta di una profilassi antibiotica per via endovenosa da iniziare appena possibile dopo l'avvio del travaglio o al momento della rottura delle membrane e somministrata ogni 4 ore fino al parto.

(Estratto dalla linea guida *Gravidanza fisiologica* – prima parte. Istituto superiore di sanità, 2023)

➤ **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 al seno – rispetto ai neonati allattati artificialmente (con latti artificiali addizionati 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 – ed è quindi riconosciuta come 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 (*tra parentesi la frequenza di ognuna di queste patologie nella nostra popolazione*):

- 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)

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

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

Per questo esame 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

Finalizzata a evitare il rischio di infezione da *Neisseria gonorrhoeae*. Nella popolazione femminile le infezioni gonococciche sono comunemente asintomatiche o producono sintomi tardivamente, quando sono già comparse le complicanze.

Questo germe può infettare il neonato durante il passaggio nel canale del parto (rischio di trasmissione da 30% a 47% in assenza di profilassi) e può provocare infezioni oculari neonatali di varia gravità fino alla cecità permanente, oltre che diffondersi ad altri organi provocando, ad esempio, artrite e meningite.

Questa profilassi è attuata attraverso l'uso di collirio/pomata antibiotico tramite una somministrazione unica in entrambi gli occhi dopo la nascita.

La profilassi oculare è raccomandata dalla Società Italiana di Neonatologia (SIN) nei bambini nati:

- da madri con gravidanza a rischio di infezioni a trasmissione sessuale (IST);
- da madri provenienti da Paesi ad elevata prevalenza di IST e che non hanno avuto accesso alle cure in gravidanza;
- da madri che non hanno avuto accesso alle cure in gravidanza (meno di tre visite ostetriche).

Le condizioni che aumentano la probabilità di contrarre una IST, come l'infezione da *Neisseria gonorrhoeae*, sono indicate dall'Istituto superiore di Sanità nella linea guida *Gravidanza fisiologica – prima parte (2023)*:

- età materna <21-25 anni;
- avere un nuovo partner sessuale (negli ultimi 3 mesi);
- avere un partner sessuale che ha più di un partner sessuale;
- avere un partner sessuale che ha una IST;
- non usare protezioni di barriera in modo corretto in una relazione non reciprocamente monogama;
- avere avuto una IST in precedenza;
- offrire rapporti sessuali in cambio di denaro o droghe.

(Estratto dal documento congiunto SIN- Società Italiana di Ginecologia ed Ostetricia (SIGO) - Società Italiana di Medicina Perinatale (SIMP): Profilassi della Ophthalmia neonatorum, raccomandazioni sulla procedura della profilassi della Ophthalmia neonatorum in Italia, 2023)

➤ **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; la diagnosi precoce permette di attuare interventi correttivi limitando, oltre al deficit uditivo, anche i conseguenti disturbi del linguaggio.

Questo screening utilizza la tecnica delle fotoemissioni ed è praticato attraverso una strumentazione non invasiva priva di effetto collaterale.

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

Il superamento del test non esclude la possibilità che nell'età successiva compaia un deficit uditivo acquisito congenito ad esordio tardivo.