

# SCREENING NEONATALE E PREVENZIONE: REALTA' O MIRAGGIO?

*Giovanni Neri*  
*Istituto di Genetica Medica*  
*Università Cattolica del S. Cuore*  
*Roma*

*Roma, Campidoglio*

*26 giugno 2007*

# I CANONI TRADIZIONALI PER UNO SCREENING NEONATALE

- PREVALENZA DELLA CONDIZIONE
- TEST DI SCREENING:
  - facilmente eseguibile
  - di costo contenuto
  - specifico e sensibile
- PROSPETTIVA DI UNA CURA EFFICACE

# **FENILCHETONURIA: un caso paradigmatico**

- **PREVALENZA DELLA CONDIZIONE: 1:10.000**
- **TEST DI SCREENING:**  
facilmente eseguibile a basso costo presso centri specializzati
- **CURA EFFICACE:**  
dieta artificiale a basso contenuto di fenilalanina

# DIVERSI TIPI DI TEST DI SCREENING

- **TEST METABOLICI:**  
riconoscono una o più delle manifestazioni cliniche della malattia in esame
- **TEST GENETICI:**  
riconoscono direttamente il difetto presente nel genoma del soggetto in esame, a prescindere dalle manifestazioni cliniche

# **SINDROME DEL CROMOSOMA X FRAGILE: LA CAUSA PIU' FREQUENTE DI RM EREDITARIO**

- **PREVALENZA:**  
1:4.000 maschi; 1:6.000 femmine
- **PRESENTAZIONE CLINICA:**  
nessun segno clinico specifico al momento della nascita

## **SINDROME DEL CROMOSOMA X FRAGILE: ragioni a favore dello screening neonatale**

- **Risparmiare alla famiglia un iter diagnostico a volte lungo e complesso**
- **Iniziare presto un trattamento abilitativo mirato**
- **Informare tempestivamente la famiglia dei rischi genetici connessi**

## **SINDROME DEL CROMOSOMA X FRAGILE: ragioni contro lo screening neonatale**

- **Rischio di compromettere il "bonding" fra madre e figlio**
- **Mancanza di una cura realmente efficace**
- **Riconoscimento anche dei portatori sani**

# DIVERSI TIPI DI TEST GENETICI

- TEST DIAGNOSTICI
- TEST PRESINTOMATICI



# SCREENING NEONATALE E PREVENZIONE: REALTA' O MIRAGGIO?

- Screening neonatale e prevenzione sono già realtà per alcune (poche) malattie genetiche ben individuate
- Al di fuori di questi pochi casi, la gestione dei test di screening deve essere molto prudente per evitare che il miraggio, invece che in realtà, si trasformi in incubo
- Parola chiave: *informare*

grazie per l'attenzione

