

MALATTIE RARE E SCREENING NEONATALE

GIOVANNI NERI
ISTITUTO DI GENETICA MEDICA
UNIVERSITA' CATTOLICA DEL S. CUORE
ROMA

REQUISITI PER UNO SCREENING NEONATALE DI MALATTIA GENETICA

- PREVALENZA DELLA MALATTIA DA SCREENARE
- SPECIFICITA' E SENSIBILITA' DEL TEST
- COSTO DEL TEST
- POSSIBILITA' DI CENTRALIZZAZIONE DEL TEST
- POSSIBILITA' DI CURA DELLA MALATTIA
- ACCETTABILITA' DA PARTE DELLA POPOLAZIONE

IL CASO DELLA SINDROME X FRAGILE

- **A FAVORE:**

- **risparmio per la famiglia**
- **immissione precoce in un programma abilitativo**
- **prevenzione di altri casi**

IL CASO DELLA SINDROME X FRAGILE

- **CONTRO:**

- **Mancanza di un test specifico**
- **Incertezza prognostica**
- **Rischio di compromissione del bonding madre-figlio**

CONCLUSIONE

LO SCREENING NEONATALE DI MALATTIA GENETICA DEVE BASARSI SU:

- ATTENDIBILITA' DEL TEST GENETICO
- BENEFICI CERTI PER IL NEONATO E LA FAMIGLIA
- ACCETTABILITA' SOCIALE
- ASSENZA DI EFFETTI COLLATERALI NEGATIVI