



## Cosa sono le malattie da accumulo lisosomiale?

Sono malattie ereditarie caratterizzate dall'accumulo di macromolecole che non vengono correttamente smaltite nelle cellule e di conseguenza nei tessuti e organi del corpo. Ciò accade a causa della carenza (o totale assenza) di alcuni enzimi lisosomiali. Senza questi enzimi "spazzini" si accumulano nelle cellule "i rifiuti", che non sono adeguatamente smaltiti e riciclati. Questo provoca nel tempo alterazioni di tessuti ed organi, alla base delle manifestazioni cliniche. Tali malattie possono colpire in modo variabile il sistema nervoso centrale, lo scheletro, la pelle, il cuore, il muscolo, i reni e/o altri organi. Alcune di queste patologie si manifestano già durante la prima infanzia, altre solo in età adulta. Per alcune di queste malattie esiste una terapia specifica. La diagnosi precoce migliora la risposta alla terapia.

La Regione Campania  
si prende cura di te  
Prevenire dal primo giorno di vita



LABORATORIO  
SCREENING NEONATALE  
*responsabile prof. Margherita Ruoppolo*  
*referenti : dott.ssa Mariangela Succo e*  
*dott.ssa Flora Cimmino*

telefono  
+39 081 3737933  
+39 081 3737776  
e-mail  
[labsne@ceinge.unina.it](mailto:labsne@ceinge.unina.it)  
PEC  
[labsne@pec.ceinge.unina.it](mailto:labsne@pec.ceinge.unina.it)  
sito web  
[screeningneonatale-campania.it](http://screeningneonatale-campania.it)



A.O.U. Federico II  
U.O.S. Malattie Metaboliche del  
Bambino  
*responsabile prof. Giancarlo Parenti*  
*referente: dott.ssa Simona Fecarotta*

telefono  
+39 081 7464208  
e-mail  
[malattiemetaboliche.unina@gmail.com](mailto:malattiemetaboliche.unina@gmail.com)  
PEC  
[aou.protocollo@pec.it](mailto:aou.protocollo@pec.it)  
sito web  
[policlinico.unina.it](http://policlinico.unina.it)

# Malattie da accumulo lisosomiale

INFORMATIVA SULLO

## SCREENING NEONATALE



## COME VIENE EFFETTUATO



Lo screening delle malattie lisosomiali è un **ampliamento** dello Screening Neonatale Esteso (SNE) effettuato a tutti i neonati della Campania, come previsto dalla legge italiana (167/2016)

Il test si aggiungerà agli screening obbligatori (che saranno comunque effettuati, come di routine) e l'indagine sarà eseguita **su un unico prelievo** di gocce di sangue dal tallone, che si effettua tra la seconda e la terza giornata di vita del neonato, prima della dimissione dal Centro Nascita



Il cartoncino viene ritirato e recapitato al Laboratorio di Screening del

**CENTRO UNICO REGIONALE Screening Neonatale** presso il

**CEINGE Biotecnologie Avanzate**  
Via Gaetano Salvatore, 486  
Napoli

dove vengono eseguiti i test necessari ad individuare le malattie sottoposte allo screening

I DATI PERSONALI SONO TRATTATI PER LE SOLE FINALITÀ DELLO SCREENING E NEL RISPETTO DELLA NORMATIVA VIGENTE SULLA PRIVACY

## A COSA SERVE

Lo screening delle malattie da accumulo lisosomiale offerto dal CEINGE serve a favorire la **diagnosi precoce** di 4 patologie:

- La malattia di Fabry
- La malattia di Gaucher
- La mucopolisaccaridosi di tipo I (MPSI)
- La malattia di Pompe

### ACCESSO ALLE CURE

Grazie allo screening neonatale si possono identificare pazienti affetti da malattie da accumulo lisosomiale in **fase pre-sintomatica**, vale a dire in una fase molto precoce, quando i segni clinici della condizione non si sono ancora manifestati. I bambini sono così sottoposti alle **cure** attualmente disponibili.

Qualora il test di screening confermasse la positività per le malattie da accumulo lisosomiale, i genitori verranno invitati ad effettuare una consulenza clinica presso l'AOU Federico II, Unità Operativa Semplice di Malattie Metaboliche del Bambino. Il centro clinico di riferimento effettuerà indagini per una conferma diagnostica, clinica e molecolare e per stabilire la necessità di una terapia da somministrare.

**L'indagine è completamente gratuita e non comporta alcun onere aggiuntivo per le famiglie**

## CHI RIENTRA NELLO SCREENING

Ai genitori viene chiesto di autorizzare il CEINGE ad utilizzare lo stesso unico prelievo di sangue effettuato per lo SNE per misurare le attività degli enzimi responsabili delle 4 malattie da accumulo lisosomiale.



La partecipazione è volontaria e il consenso può essere revocato in qualsiasi momento

### Quando e come conoscerete risultati dello screening?

Se non vengono riscontrati valori anomali, il Centro Nascita riceve la comunicazione di screening negativo dopo pochi giorni dal prelievo. In una piccola percentuale di casi potrebbe essere necessario ripetere il test e i genitori potrebbero quindi essere contattati dal Centro Nascita.

**ATTENZIONE:** il richiamo non significa che il bambino sia ammalato, ma che è necessario fare ulteriori controlli.