

Per informazioni:



Regione Autonoma della  
Sardegna

ASL8  
Cagliari

U.O. Malattie del Metabolismo  
e Screening Neonatale

Il Clinica Pediatrica

Centro di Riferimento  
Regionale per le  
Malattie Rare

Ospedale Regionale  
per le Microcitemie

Via Jenner sn  
09121 Cagliari

[screeningneonatale@asl8cagliari.it](mailto:screeningneonatale@asl8cagliari.it)

[www.malattieraresardegna.it](http://www.malattieraresardegna.it)

N. Verde: 800095040



REGIONE AUTONOMA DELLA SARDEGNA  
Assessorato dell'Igiene e Sanità e dell'Assistenza Sociale

## Proteggi il tuo bambino



Sai che il tuo  
bambino è  
protetto dai rischi  
delle Malattie  
Metaboliche  
Ereditarie?

In Sardegna  
a tutti i nuovi nati

alla dimissione  
dal Centro  
Nascita

con il tuo  
consenso

Basta  
una goccia  
di sangue!

Con il  
Programma  
Regionale di  
**SCREENING  
NEONATALE  
ESTESO**

si esegue la diagnosi  
precoce delle malattie  
metaboliche ereditarie  
evitando gravi ed  
irreversibili handicap  
neurologici al  
neonato



## Le Malattie Metaboliche Ereditarie

### Cosa sono

Le malattie metaboliche ereditarie si possono manifestare alla nascita o più tardi dopo alcuni mesi di vita. In ogni caso possono portare a grave e irreversibile danno neurologico. Per prevenire questi handicap è necessaria la diagnosi precoce e la terapia immediata.

### La diagnosi precoce

Con il programma regionale di **SCREENING NEONATALE ESTESO**, viene eseguito il test per la diagnosi precoce delle malattie metaboliche ereditarie del bambino, **gratuitamente**, in Sardegna, a tutti i nuovi nati. E' sufficiente dare il proprio consenso, alla dimissione, ai Responsabili del Centro Nascita. Basta una goccia di sangue!

Nessun costo è previsto per le Aziende Sanitarie e per le famiglie.

## Lo Screening Neonatale Esteso

Con D.G.R. n. 16/12 del 29.3.2011 della Regione Autonoma della Sardegna, sono state poste le basi del programma regionale triennale di screening neonatale esteso delle malattie metaboliche ereditarie, la cui realizzazione è stata affidata alla UO Malattie del Metabolismo e Screening Neonatale del PO Microcitemico, Centro di Riferimento Regionale per le Malattie Rare, ASL Cagliari.

Attualmente in Italia sono obbligatori per legge lo screening neonatale della fenilchetonuria e dell'ipotiroidismo congenito.

Con questo nuovo programma regionale a tutti i nuovi nati della Sardegna, previo consenso dei genitori, viene eseguito anche lo screening neonatale esteso delle malattie metaboliche ereditarie, mettendo la nostra Isola all'avanguardia in Italia nella diagnosi precoce e nella prevenzione delle gravi complicanze di questo ampio gruppo di malattie rare.