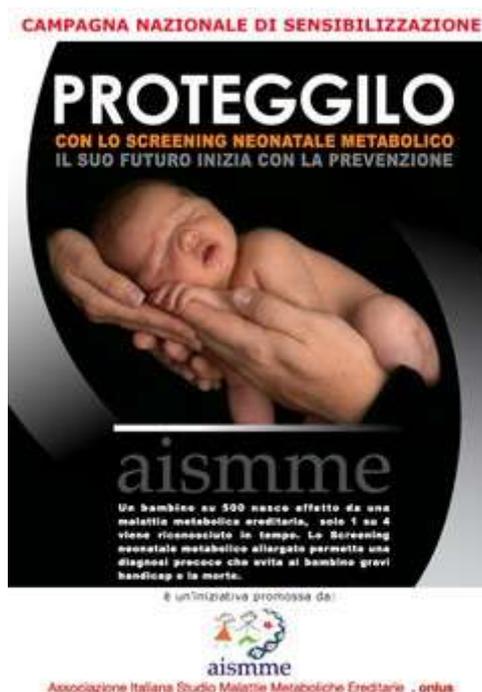


## Campagna di sensibilizzazione promossa dalla AISMME



Lo screening neonatale per le malattie rare del metabolismo è iniziato negli anni '50 in Europa, quando si scoprì che la terapia dietetica precoce della Fenilchetonuria poteva prevenire il ritardo mentale tipico di questa affezione. In Italia, lo screening per la Fenilchetonuria è iniziato negli anni '70 con il test microbiologico di **Guthrie**, una tecnica di laboratorio che permetteva di identificare i neonati affetti già a 3 giorni di vita mediante analisi di una goccia di sangue. Attualmente in Italia, lo screening neonatale è regolamentato per legge per 4 malattie, di cui 2 metaboliche (fenilchetonuria e **galattosemia**). Dei programmi regionali hanno esteso lo screening per periodi di tempo variabili per poche altre malattie metaboliche (deficit di biotinidasi, leucinosi). Tutti i neonati vengono dunque esaminati, tramite il prelievo di qualche goccia di sangue da una piccola puntura nel tallone, per queste poche malattie, al fine di diagnosticarle prima che i sintomi si presentino e dunque trattarle efficacemente con diete speciali, che consentono una normale crescita e sviluppo del bambino.

Per ogni informazione aggiuntiva:

<http://www.aismme.org/>

Articolo tratto da:

**Fenilchetonuria (PKU), malattie rare e dintorni** - <http://pku.altervista.org/>

URL di riferimento:

<http://pku.altervista.org/index.php?news=it/1195594401>