



Connessioni

Newsletter dell'Ordine delle Professioni Infermieristiche di Chieti



Screening neonatale: quando prevenire significa prendersi cura del futuro

A cura del Dott. Luca Natale

Segretario di Commissione d'Albo OPI Chieti

Una goccia di sangue, una grande responsabilità

Lo Screening Neonatale Esteso (SNE) rappresenta uno degli interventi più rilevanti di prevenzione secondaria nell'ambito della salute materno-infantile. Introdotto stabilmente nel panorama italiano come livello essenziale di assistenza dalla Legge n. 167/2016 (Repubblica Italiana, 2016; Presidenza del Consiglio dei Ministri, 2017). Questo test, attraverso l'analisi di poche gocce di sangue, permette di individuare precocemente numerose malattie metaboliche ereditarie, spesso asintomatiche nelle prime fasi della vita. L'obiettivo dello screening è riconoscere tempestivamente condizioni patologiche per le quali un intervento precoce può modificare in maniera significativa la storia naturale della malattia, prevenendo o riducendo il rischio di danni neurologici, metabolici e multiorgano (Taruscio et al., 2022; Odenwald et al., 2023).

Il progresso della medicina predittiva e preventiva ha trasformato lo screening neonatale in uno dei pilastri fondamentali della sanità pubblica. Attraverso questo programma si garantisce la diagnosi precoce di 60 patologie: metaboliche, genetiche e neuromuscolari, permettendo interventi terapeutici tempestivi prima della comparsa dei sintomi (Ministero della Salute, 2026; Presidenza del Consiglio dei Ministri, 2026). È del 30 settembre l'ultimo aggiornamento delle patologie oggetto di screening neonatale, inserendo ulteriori patologie come la sindrome adrenogenitale e la SMA. Se correttamente identificate il decorso di queste malattie cambia completamente l'aspettativa di vita

del neonato. Tuttavia, dietro la complessa tecnologia dei laboratori e l'accuratezza dei processi analitici, esiste un fattore umano e professionale insostituibile che determina il successo dell'intero percorso: il professionista infermiere. Chi si occupa di gestione della qualità sa bene che l'affidabilità di un dato di laboratorio non dipende solo dalla precisione dei macchinari, ma è l'esito di una catena ininterrotta di buone pratiche. All'interno di questa filiera preventiva, la fase preanalitica, interamente di gestione infermieristica nei punti nascita e nelle terapie intensive neonatali, rappresenta lo snodo più critico, delicato e impattante.

L'impatto clinico del gesto infermieristico

Le attività preanalitiche nello screening neonatale non si limitano all'esecuzione tecnica. Esse comprendono l'informazione e il supporto emotivo ai genitori, la raccolta rigorosa dei dati anamnestici e clinici del neonato, il rispetto del timing ottimale per il prelievo, fino alla corretta conservazione e spedizione del cartoncino, il processo si completa infatti entro una settimana di vita del neonato (SIMMESN, 2022).

Aumentare la consapevolezza infermieristica su queste attività significa comprendere che un singolo errore in questa fase può compromettere l'efficacia dello screening stesso. Un campione di sangue insufficiente, soprasaturo, contaminato o conservato in modo non idoneo si traduce inevitabilmente in un campione inadeguato per il laboratorio.

Le conseguenze di una gestione preanalitica non ottimale sono pesanti su più fronti:

- Per il neonato e la famiglia: la necessità di ripetere il prelievo (re-testing) genera ansia e stress nei genitori e, nel peggiore dei casi, può ritardare una diagnosi tempestiva laddove ogni ora è cruciale per evitare danni d'organo irreversibili.
 - Per l'organizzazione sanitaria: l'aumento dei campioni non idonei genera un dispendio di risorse economiche, ore di lavoro e rallentamenti logistici per l'intero sistema dei laboratori di riferimento.
-

La fase preanalitica: il primo livello di sicurezza

La fase preanalitica comprende tutte le attività che precedono l'analisi di laboratorio. Nel caso dello screening neonatale essa riveste un'importanza particolare, poiché la validità del risultato dipende anche dalla qualità del prelievo e dalla correttezza delle informazioni che lo accompagnano.

Il campione è semplice da prelevare, viene infatti raccolto tra la 48^a e la 72^a ora di vita del neonato attraverso una piccola puntura sul tallone (CLSI, 2021). Poche gocce di sangue vengono depositate su una speciale carta assorbente (il cosiddetto cartoncino di Guthrie) e inviate immediatamente al centro di screening di riferimento. Si tratta di un gesto rapido, sicuro e indolore per il piccolo, ma fondamentale per proteggere il suo futuro fin dai primissimi istanti.

In questa fase l'infermiere deve garantire la corretta identificazione del neonato e la corrispondenza tra i dati anagrafici, il cartoncino e la documentazione clinico-assistenziale. Deve inoltre rispettare i tempi e le modalità previste per la raccolta, assicurare un adeguato riempimento della carta assorbente, provvedere alla corretta asciugatura e conservazione del campione, oltre che, compilare la scheda in modo completo. Anche la tempestività dell'invio e la tracciabilità del processo rientrano tra le responsabilità professionali. Un campione insufficiente, non correttamente impregnato, contaminato, deteriorato o associato a dati incompleti può rendere necessario ripetere il test. Questo comporta un ulteriore prelievo per il neonato, un aumento della preoccupazione dei genitori e il possibile ritardo nell'avvio degli approfondimenti (CLSI, 2021; Odenwald et al., 2023).

La responsabilità infermieristica nella fase preanalitica comprende la capacità di valutare il contesto, prevenire gli errori, documentare correttamente le attività e riconoscere il rapporto tra la qualità del gesto professionale e la sicurezza del percorso diagnostico.

La relazione con la famiglia

Lo screening neonatale viene eseguito in un momento delicato per i genitori, spesso caratterizzato da stanchezza, preoccupazione e numerose informazioni da assimilare. L'infermiere svolge un ruolo importante nell'accompagnare la famiglia, spiegando il significato della procedura, le modalità di esecuzione e l'eventuale necessità di ulteriori accertamenti (ISONG, 2026; Odenwald et al., 2023)..

L'informazione dovrebbe chiarire:

- perché lo screening viene eseguito anche in assenza di sintomi;
- quali sono le finalità del test;
- che cosa significa un eventuale richiamo;
- la differenza tra un risultato positivo allo screening e una diagnosi;
- come saranno comunicati gli esiti;
- a chi rivolgersi per eventuali chiarimenti.

La comunicazione deve essere comprensibile, personalizzata e coerente con il livello di conoscenza e con le condizioni emotive dei genitori. Non si tratta soltanto di fornire informazioni, ma di verificare che esse siano state comprese. Una comunicazione inadeguata può generare ansia e interpretazioni errate. Al contrario, una relazione professionale fondata sull'ascolto e sulla chiarezza favorisce fiducia e collaborazione. Anche la gestione del dolore e dello stress del neonato rientra nella responsabilità infermieristica. Il contenimento, la presenza del genitore, lo "skin to skin" e le altre strategie non farmacologiche possono contribuire a rendere la procedura più tollerabile (Yamada et al., 2023).

Un altro tassello cruciale in questa fase di accoglienza e informazione è rappresentato dalla comprensione e sottoscrizione del consenso informato. Per i genitori, questo atto formale coincide spesso con un momento di forte vulnerabilità emotiva e stanchezza fisica. Di conseguenza, il modulo di consenso rischia di essere percepito come una mera pratica burocratica da sbrigare rapidamente, anziché come una scelta consapevole e protettiva per la salute del proprio figlio (CLSI, 2021; ISONG, 2026). L'infermiere ha la responsabilità di decodificare il linguaggio tecnico e giuridico dei moduli, guidando la famiglia nella comprensione dei punti chiave, tra cui:

- La natura obbligatoria o facoltativa delle diverse sezioni del test (distinguendo lo screening obbligatorio per legge da eventuali pannelli aggiuntivi regionali o progetti pilota).
- Il trattamento dei dati personali e sensibili nel pieno rispetto della privacy.
- La conservazione e il futuro utilizzo del campione biologico residuo (lo spot di sangue), qualora il modulo preveda l'autorizzazione all'uso per scopi di ricerca scientifica o validazione di nuovi test.

Assistere i genitori in questo percorso non significa semplicemente raccogliere una firma, ma trasformare il consenso in un processo relazionale. L'infermiere deve accogliere i dubbi, concedere il tempo necessario per la lettura e assicurarsi che la firma venga apposta con la piena consapevolezza che quel gesto rappresenta il primo, fondamentale atto di tutela della salute del neonato.

La fase post-analitica: dal risultato alla presa in carico

La responsabilità infermieristica prosegue anche dopo l'invio del campione. La fase post-analitica comprende la gestione dell'esito, l'eventuale richiesta di un nuovo prelievo, la comunicazione alla famiglia e il raccordo per gli approfondimenti diagnostici. Un risultato positivo allo screening non

equivale a una diagnosi, ma indica la necessità di ulteriori accertamenti. Per questo è fondamentale che l'infermiere lo comunichi con tempestività e chiarezza, aiutando i genitori a comprendere i passaggi successivi e accompagnandoli nel percorso. (Odenwald et al., 2023). Un risultato di screening deve essere correttamente interpretato e inserito in un percorso organizzato. Il dato di laboratorio, da solo, non rappresenta ancora una decisione assistenziale: diventa significativo quando viene comunicato, contestualizzato e seguito dall'azione appropriata.

L'infermiere contribuisce alla continuità del percorso verificando la corretta registrazione degli esiti, controllando la documentazione clinico-assistenziale, mantenendo il raccordo con il pediatra e con i servizi specialistici e sostenendo la famiglia nella comprensione degli eventuali passaggi successivi. Rientrano inoltre nella sua responsabilità il monitoraggio dei richiami e degli appuntamenti, la verifica dell'effettiva presa in carico e la segnalazione di eventuali criticità organizzative.

In presenza di un risultato positivo o non conclusivo, la comunicazione deve essere tempestiva e accurata. È necessario evitare sia una rassicurazione impropria sia un'informazione allarmistica. I genitori devono comprendere che il risultato costituisce un'indicazione alla verifica e non una diagnosi definitiva.

Particolare attenzione deve essere riservata alle situazioni che possono interrompere o rallentare il percorso, come le dimissioni precoci, i trasferimenti, il ricovero in terapia intensiva neonatale, le difficoltà di reperibilità della famiglia o il passaggio tra strutture diverse.

In tali circostanze l'infermiere svolge una funzione di raccordo, favorendo il passaggio delle informazioni e contribuendo a evitare che il neonato venga perso all'interno del percorso assistenziale.

La formazione come strumento di qualità

La consapevolezza professionale richiede formazione e aggiornamento. La crescente complessità dello Screening Neonatale Esteso rende necessario superare una visione puramente tecnica. La formazione dovrebbe comprendere le finalità e i limiti dello screening, le patologie incluse nel pannello, le modalità di raccolta e gestione del campione, i principali errori preanalitici, la gestione dei campioni non conformi, la comunicazione con la famiglia, la gestione dei richiami e la continuità assistenziale. Dovrebbe inoltre consentire ai professionisti infermieri di conoscere il ruolo dei diversi attori coinvolti e i collegamenti tra punto nascita, laboratorio, pediatra, servizi territoriali e centri specialistici.

La formazione permetterà ai professionisti di riconoscere il significato delle proprie azioni, prevenire gli errori e intervenire tempestivamente quando il percorso presenta una criticità.

La qualità dello screening deve essere sostenuta anche da protocolli condivisi, audit periodici, aggiornamento delle procedure e sistemi informativi capaci di favorire la comunicazione tra i diversi nodi della rete assistenziale.

La gestione della qualità come leva di empowerment professionale

La qualità all'interno di un sistema sanitario non è un concetto astratto o un mero adempimento burocratico; è la misura della sicurezza che offriamo ai nostri piccoli utenti (Istituto Superiore di Sanità, 2024). L'osservazione quotidiana degli indicatori di qualità evidenzia come la standardizzazione delle procedure e la formazione continua del personale infermieristico siano i migliori antidoti all'errore. Ogni infermiere che applica correttamente le linee guida di gestione preanalitica non sta semplicemente eseguendo una procedura: sta garantendo l'equità e l'efficacia di un programma di salute pubblica. Curare il posizionamento della goccia di sangue all'interno dei cerchi della carta da filtro Whatman, evitare il tocco diretto sul cartoncino, assicurare un'asciugatura e una conservazione corretta, oltre che, compilare in modo completo la scheda d'invio del campione, sono solo alcuni degli atti di altissima responsabilità clinica di cui bisogna tenere conto (CLSI, 2021). Conoscere l'andamento dei propri indicatori di qualità consente di identificare tempestivamente i bisogni formativi, correggere le derive procedurali e implementare strategie di Clinical Governance realmente efficaci (Taruscio et al., 2022; Odenwald et al., 2023).

Verso una cultura della consapevolezza

Ogni nascita porta con sé una promessa, ma anche la responsabilità di proteggerla. Lo Screening Neonatale Esteso nasce proprio da questa responsabilità: riconoscere, prima che si manifesti, ciò che potrebbe compromettere il percorso di crescita di un bambino e offrire tempestivamente alla sua famiglia una possibilità di cura. In questo orizzonte, l'infermiere non si limita a eseguire una procedura, ma attribuisce significato a ogni gesto e accompagna il neonato e i suoi genitori all'interno di un percorso fatto di competenza, attenzione e fiducia. La consapevolezza professionale trasforma un atto apparentemente semplice in una forma concreta di tutela.

Promuovere la cultura della qualità significa superare la logica della pura esecuzione tecnica per abbracciare una piena consapevolezza dell'impatto che le nostre azioni hanno sull'intero processo assistenziale.

I professionisti infermieri dei punti nascita e delle terapie intensive sono i veri custodi di questo percorso preventivo. Investire nella loro consapevolezza, nel monitoraggio costante degli indicatori di qualità preanalitica e nel dialogo aperto con i laboratori di screening è l'unica strada per continuare a garantire ad ogni neonato il miglior inizio di vita possibile. Perché quella piccola goccia di sangue non rappresenta soltanto un campione da analizzare. È un segno di cura, una possibilità ancora da custodire, uno sguardo rivolto al futuro.

Bibliografia

- Legge 19 agosto 2016, n. 167. Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie. Gazzetta Ufficiale della Repubblica Italiana, n. 203, 31 agosto 2016.
- Decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 12 gennaio 2017. Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza. Gazzetta Ufficiale della Repubblica Italiana, n. 65, 18 marzo 2017, Supplemento ordinario n. 15.
- Decreto del Ministero della Salute 3 agosto 2026. Primo aggiornamento del decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 12 gennaio 2017, in materia di livelli essenziali di assistenza. Gazzetta Ufficiale della Repubblica Italiana, Serie Generale, n. 227, 30 settembre 2026.
- Decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 7 agosto 2026. Modifiche e integrazioni al decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 12 gennaio 2017, in materia di livelli essenziali di assistenza. Gazzetta Ufficiale della Repubblica Italiana, Serie Generale, n. 227, 30 settembre 2026.
- Taruscio D, Bacco G, Burlina A, et al. Screening neonatale esteso in Italia: organizzazione nelle Regioni e Province autonome e raccomandazioni del Centro di Coordinamento Screening Neonatali (2019-2020). Rapporti ISTISAN 22/30. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2022.
- Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale (SIMMESN). Cos'è lo screening neonatale. <https://simmesn.it/it/societa/lo-screening-neonatale.html>.
- Clinical and Laboratory Standards Institute (CLSI). NBS01: Dried Blood Spot Specimen Collection for Newborn Screening. 7th ed. Wayne, PA: CLSI; 2021. <https://clsi.org/shop/standards/nbs01/>

- Odenwald B, Brockow I, Hanauer M, Lüders A, Nennstiel U. Is Our Newborn Screening Working Well? A Literature Review of Quality Requirements for Newborn Blood Spot Screening (NBS) Infrastructure and Procedures. International Journal of Neonatal Screening. 2023;9(3):35. doi: 10.3390/ijns9030035.
 - International Society of Nurses in Genetics (ISONG). Newborn Screening: The Role of the Nurse. Position statement, aggiornato a giugno 2026. Disponibile su: <https://www.isong.org/resources/Documents/ISONG-Position-Statement-Newborn-Screening-2026.pdf>
 - Yamada J, Bueno M, Santos L, Haliburton S, Campbell-Yeo M, Stevens B. Sucrose analgesia for heel-lance procedures in neonates. Cochrane Database of Systematic Reviews. 2023;(8):CD014806. doi: 10.1002/14651858.CD014806.
 - Ministero della Salute. Screening: esami sicuri, affidabili e attendibili. <https://www.salute.gov.it/new/it/tema/tumori-e-screening/screening-esami-sicuri-affidabili-e-attendibili/>.
-

Conessioni

La rubrica dell'Ordine delle Professioni Infermieristiche di Chieti

Dott. Luca Natale

Segretario Commissione d'Albo – OPI Chieti