

*A Nonna Anna,
l'amore che ci ha profondamente legate mi avvolge ancora.
Nella luce dei miei occhi brillerai per sempre.*

Alle mie tre stelle, le più belle.

INDICE

Tabella Acronimi	4
ABSTRACT.....	5
PREMESSA.....	6
1. INTRODUZIONE	1
1.1. Gli screening neonatali.....	1
1.1.1. Generalità.....	1
1.1.2. Tipologie di screening neonatali.....	2
1.1.3. Storia degli screening neonatali.....	4
1.2. Il ruolo dell'infermiere negli screening neonatali	6
1.3. Procedure e tecniche operative relative agli screening neonatali	8
1.4. Contenimento e gestione del dolore.....	10
1.5. Il ruolo delle madri negli screening neonatali	11
1.6. I risultati della letteratura in merito al coinvolgimento delle madri sugli screening neonatali.....	12
1.7. I metodi di studio adottati in letteratura in merito al coinvolgimento delle madri sugli screening neonatali (strumenti/scale).....	13
1.8. Le aree grigie della letteratura	14
2. OBIETTIVO.....	15
3. MATERIALI E METODI	15
3.1. Tipologia di studio	15
3.2. Setting e partecipanti	15
3.3. Procedura di studio	16
3.4. Strumenti utilizzati e descrizione variabili	16
3.5. Aspetti etici e tecnici	17
3.6. Analisi dei dati	17
4. RISULTATI.....	18
4.1. Caratteristiche del campione.....	18
4.2. Conoscenze delle neo-madri sui test di screening.....	20
4.3. Atteggiamento delle madri nei confronti dei test di screening	22
4.4. Influenza dei fattori sociodemografici sulle conoscenze e atteggiamenti delle neo-madri sul test di screening	24
5. DISCUSSIONE.....	34
6. CONCLUSIONI.....	37
BIBLIOGRAFIA.....	38
SITOGRAFIA	41

Allegato n. 142
Allegato n.244

Tabella Acronimi

Acronimi	Significato
AST	Azienda Sanitaria Territoriale
CD	Codice Deontologico
CCM	Cardiopatìa Congenita Maggiore
DM	Decreto Ministeriale
DPCM	Decreto Presidente Consiglio dei Ministri
LEA	Livelli Essenziali di Assistenza
MS-MS	Spettrometria di Massa Tandem
NBS	New Blood Spot (Screening Neonatale)
PP	Profilo Professionale
PKU	Phenylketonuria (Fenilchetonuria)
SIN	Società Italiana di Neonatologia
TIN	Terapia Intensiva Neonatale

ABSTRACT

Introduzione. Gli screening neonatali, parte integrante dei Livelli Essenziali di Assistenza, rappresentano un intervento di prevenzione sanitaria secondaria che permette diagnosi e trattamento precoce di un ampio spettro di malattie congenite, con ripercussioni positive su prognosi e qualità della vita dei neonati. Una piena comprensione e accettazione di tale metodica diagnostica da parte delle madri, caregivers primari dei neonati, potrebbe favorire il buon esito del processo diagnostico stesso e la qualità delle eventuali cure da destinare ai neonati.

Obiettivo. L'obiettivo dello studio è quello di analizzare la conoscenza e l'atteggiamento delle neo-madri nei confronti del programma di screening nei due presidi ospedalieri dell'Azienda Sanitaria Territoriale di Ascoli Piceno (regione Marche, Italia), valutando eventuali associazioni tra conoscenze e attitudini delle neo-madri e variabili sociodemografiche.

Materiali e Metodi. Lo studio, condotto tra Dicembre 2023 e Marzo 2024, ha coinvolto 85 neo-madri presso i presidi ospedalieri dell'Azienda Sanitaria Territoriale di Ascoli Piceno. Dopo aver ottenuto formale autorizzazione da parte della Direzione ospedaliera e dopo aver raccolto il consenso informato da parte dei partecipanti, è stato somministrato alle neo-madri un questionario di autovalutazione, validato dalla letteratura, da compilare in modalità digitale o cartacea.

Risultati. Il 75% delle neo-madri ha mostrato un buon livello di conoscenza e un atteggiamento positivo in merito al tema degli screening neonatali. Le variabili "numero dei figli", "paese d'origine" e "livello di istruzione" sono risultate associate in modo discreto-forte con alcuni items del questionario ($p < 0.05$ e V Cramer compresa tra 0.34 e 0.58).

Conclusione. Nonostante siano stati dimostrati un buon livello di conoscenza e un atteggiamento positivo delle neo-madri riguardo lo screening neonatale, il personale sanitario dovrebbe supportare adeguatamente soprattutto le neo-madri straniere, e/o con molti figli a carico e/o con basso livello di istruzione in merito alla tematica, al fine di migliorare la qualità delle cure neonatali.

PREMESSA

Il presente studio si prefigge di indagare preparazioni e attitudini delle neo-madri nei confronti dello screening neonatali, con l'obiettivo di comprendere le motivazioni che possono influenzare positivamente o negativamente la loro partecipazione ai programmi di screening. La sensibilizzazione e l'educazione sullo screening neonatale svolgono un ruolo chiave nell'influenzare le percezioni e nell'incoraggiare la partecipazione delle neo-madri a tali programmi. L'infermiere svolge un ruolo cruciale negli screening neonatali, contribuendo alla salute e al benessere dei neonati.

Tali argomenti trovano riferimento nel Profilo Professionale (PP) dell'Infermiere (Decreto Ministeriale D.M. n.739/1994), negli articoli riportati a seguire:

Art. 1 comma 2: "L'assistenza infermieristica preventiva, curativa, palliativa e riabilitativa è di natura tecnica, relazione, educativa. Le principali funzioni sono la prevenzione delle malattie, l'assistenza dei malati e dei disabili di tutte le età e l'educazione sanitaria."

E nel Codice Deontologico (CD) 2019:

Art. 6: "L'infermiere riconosce la salute come bene fondamentale della persona e interesse della collettività e si impegna a tutelarla con attività di prevenzione, cura, riabilitazione e palliazione."

Art. 4: "Nell'agire professionale l'Infermiere stabilisce una relazione di cura, utilizzando anche l'ascolto e il dialogo. Si fa garante che la persona assistita non sia mai lasciata in abbandono coinvolgendo, con il consenso dell'interessato, le sue figure di riferimento, nonché le altre figure professionali e istituzionali. Il tempo di relazione è tempo di cura."

"Codice Deontologico delle professioni infermieristiche 2019"

1. INTRODUZIONE

1.1. Gli screening neonatali

1.1.1. Generalità

Gli screening neonatali rappresentano una componente fondamentale della cura dei neonati, consentendo l'identificazione precoce di alcune malattie genetiche e metaboliche che potrebbero non essere subito evidenti alla nascita. Una diagnosi precoce, effettuata tramite questi screening, consente un intervento terapeutico tempestivo, volto a migliorare le probabilità di sopravvivenza e la qualità della vita dei bambini (Perrone et al., 2008). Gli screening neonatali negli ultimi anni sono diventati parte integrante delle pratiche sanitarie in molti Paesi, compresa l'Italia (Wilson & Jungner, 1968). Tuttavia, affinché si possa garantire l'efficacia di tali interventi, è essenziale che le madri abbiano un'attitudine positiva nei riguardi dei test somministrati e soprattutto conoscenza adeguata sugli screening neonatali, nello specifico, sulla procedura di esecuzione e sul significato e rilevanza dei risultati ottenuti (Avenali et al., 2019). È infatti fondamentale che le neo-madri siano informate sulle malattie che possono emergere attraverso gli screening, sui benefici dell'identificazione precoce e sulle opzioni di trattamento disponibili. Inoltre, è altrettanto rilevante che le madri abbiano un'attitudine positiva, atta a favorire l'adesione alla procedura, così da ottenere il massimo beneficio da queste importanti procedure diagnostiche. Ad oggi in Italia vi sono differenze nella conoscenza e nell'attitudine delle madri riguardo gli screening neonatali, legate a differenze nel livello di istruzione, a differenze culturali ed esperienze personali, potenzialmente influenti sul livello di consapevolezza e sull'atteggiamento adottato dalle madri nei confronti di questi test (Paul et al., 2016). Un aspetto potenzialmente influente sulle conoscenze e attitudini delle neo-madri in merito agli screening neonatali, è il *calo delle nascite*, che potrebbe essere correlato alla scarsa conoscenza delle madri sugli screening neonatali; infatti, la letteratura (Guerra et al., 2020) ha dimostrato che, se le madri non fossero consapevoli dell'importanza di questi test per la salute dei loro neonati, potrebbero essere meno propense a pianificare una gravidanza o a continuare con essa. Inoltre, un altro fattore che potrebbe influenzare la conoscenza e l'atteggiamento delle neo-madri, è il *livello di risorse della popolazione* (Blencowe et al., 2010); infatti, le comunità con minori risorse possono avere meno accesso alle informazioni sui test neonatali e alle cure prenatali,

contribuendo così a una scarsa consapevolezza. Risulta quindi fondamentale pianificare e attuare interventi mirati che migliorino l'accesso alle informazioni e ai servizi sanitari per tutti i gruppi della popolazione. Ancora, *l'aumento dei flussi migratori* ha contribuito alla scarsa conoscenza delle madri sugli screening neonatali per diverse ragioni: le neo-madri provenienti da paesi stranieri devono fare i conti con barriere linguistiche, culturali e di accesso ai servizi sanitari, che limitano la loro capacità di accedere alle informazioni sulla salute neonatale, inclusi gli screening (Menarini et al., 2018). Per questo, è importante supportare adeguatamente tutte le madri, in special modo quelle provenienti da paesi stranieri, affinché abbiano accesso alle informazioni e alle cure necessarie per la salute dei loro neonati.

Studiare e approfondire la tematica della conoscenza e degli atteggiamenti delle neo-madri in merito agli screening neonatali, risulta quindi rilevante, per le potenziali ricadute in termini socio-sanitari; inoltre, il diretto coinvolgimento dell'infermiere al riguardo, gli scarsi studi in merito al tema e, soprattutto, il livello scarso di conoscenza e consapevolezza delle neo-madri al riguardo nelle diverse regioni d'Italia (Guerra et al., 2020), rappresentano le motivazioni alla base del presente studio. Questa ricerca ha infatti lo scopo di analizzare la conoscenza e le attitudini delle madri riguardo gli screening neonatali, al fine di identificare eventuali lacune informative e di comprendere le motivazioni che possono influenzare positivamente o negativamente la partecipazione ai programmi di screening. L'indagine intende contribuire nel fornire informazioni rilevanti che possano migliorare le strategie educative e promuovere una maggiore consapevolezza e adesione ai programmi di screening neonatali.

1.1.2. Tipologie di screening neonatali

Gli screening neonatali rappresentano un importante intervento di prevenzione sanitaria secondaria che permette la diagnosi precoce di un ampio spettro di malattie congenite per le quali sono disponibili interventi terapeutici specifici che, se intrapresi precocemente, sono in grado di migliorare la prognosi della malattia e la qualità di vita dei pazienti, evitando gravi disabilità (ritardo mentale e/o di crescita, gravi danni permanenti) e, in alcuni casi, anche la morte (La Marca et al., 2013). Non tutte le malattie però, possono essere inserite nel pannello di screening neonatale in quanto esistono dei precisi criteri di ammissibilità. Nel 1968 l'Organizzazione Mondiale della Sanità pubblicò i Criteri di

Wilson e Jungner, tuttora universalmente riconosciuti, anche se in parte discussi e in via di aggiornamento. Di seguito vengono riportate le caratteristiche che una condizione deve avere per essere inclusa nel pannello (Wright et al., 2018).:

- 1) La malattia costituisce un problema importante di salute pubblica (prevalenza, gravità, costi);
- 2) È disponibile un trattamento efficace;
- 3) Sono disponibili strutture per la diagnosi e il trattamento;
- 4) La condizione è riconoscibile in uno stadio pre-sintomatico o precoce;
- 5) Esiste un test appropriato (semplice, riproducibile, affidabile, non dannoso, a basso costo);
- 6) Il test di screening è accettabile per la popolazione;
- 7) La storia naturale della malattia è conosciuta;
- 8) Il protocollo di trattamento è chiaro;
- 9) Il costo dello screening (conferma diagnostica e trattamento) è bilanciato dai costi complessivi della patologia;
- 10) Lo screening è un processo sistematico e non una tantum.

In Italia lo screening neonatale è obbligatorio e offerto gratuitamente a tutti i nuovi nati, nel rispetto del DPCM 12 gennaio 2017 (articolo 38, comma 2) sui nuovi Livelli essenziali di assistenza (LEA), che garantisce a tutti i neonati "le prestazioni necessarie e appropriate per la diagnosi precoce delle malattie congenite previste dalla normativa vigente e dalla buona pratica clinica, incluse quelle per la diagnosi precoce della sordità congenita e della cataratta congenita, nonché quelle per la diagnosi precoce delle malattie metaboliche ereditarie individuate con decreto del ministro della Salute in attuazione dell'articolo 1, comma 229, della legge 27 dicembre 2013, n. 147, nei limiti e con le modalità definite dallo stesso decreto". Concludendo, gli screening neonatali rappresentano un intervento essenziale, che, insieme ai programmi di prevenzione della

malnutrizione e delle infezioni, è volto ad assicurare il migliore outcome di salute alla popolazione neonatale (AISME news n.1 2007).

1.1.3. Storia degli screening neonatali

La nascita degli screening neonatali risale a diversi decenni fa. L'identificazione precoce di alcune malattie genetiche e metaboliche nei neonati è iniziata negli anni '60 con il test di Guthrie, chiamato così in onore del medico americano Robert Guthrie. Il test di Guthrie, introdotto per la prima volta negli Stati Uniti, permetteva di identificare la fenilchetonuria (PKU), una malattia genetica che può causare danni cerebrali irreversibili se non trattata precocemente (PKUInfo, 2014). Il test consisteva nel rilevare la presenza di elevati livelli di fenilalanina nel sangue del neonato. In caso di test positivo, il trattamento prevedeva misure dietetiche speciali per prevenire danni cerebrali. Per eseguire il test era sufficiente prelevare un piccolo campione di sangue, immerterlo in un terreno di coltura con la specie batterica *Bacillus subtilis* e una sostanza chimica, la β -2-tienialanina, che inibisce la crescita dei batteri, agendo come antagonista della fenilalanina. Un campione di sangue di un bambino con fenilchetonuria fornisce abbastanza fenilalanina extra ai batteri per replicarsi nonostante la presenza di β -2-tieni alanina. Quindi un test positivo è quello in cui la coltura batterica cresce, mentre se i batteri non si replicano è negativo. La sensibilità e la specificità del test di Guthrie non sono mai stati valutati accuratamente, ma i falsi positivi sono stati rari (AISMME, 2007). Negli anni '90 è stata sviluppata una nuova tecnologia di analisi: la spettrometria di massa tandem (MS-MS) che permetteva di identificare con una sola goccia di sangue diversi tipi di malattie, in modo rapido e affidabile. L'introduzione di questa tecnica analitica ha rappresentato una vera e propria rivoluzione nel campo dello studio degli errori congeniti del metabolismo e soprattutto nello screening neonatale delle malattie metaboliche ereditarie, cambiando la filosofia diagnostica che passa dal concetto "uno spot, un test, una malattia" al concetto "uno spot, un test, molte malattie. La MS-MS è in grado di individuare metaboliti critici, markers di molte patologie metaboliche, utilizzando una piccola quantità di sangue raccolta ed essiccata su speciali cartoncini. In un solo campione è possibile identificare fino a 50 metaboliti in tempi estremamente rapidi ottenendo informazioni preziose per la diagnosi di diversi tipi di patologie: amminoacido patie, acidurie organiche, beta ossidazione degli acidi grassi, malattie lisosomiali (AISMME news n.1, 2007). Nel paragrafo 2.2.3 sono esposti gli screening su campione ematico,

eseguiti tramite prelievo ematico, procedura che, soprattutto in ambito neonatale, richiede l'adozione di precisi e specifici accorgimenti, al fine di garantire la raccolta di un campione ematico adeguato in senso qualitativo e quantitativo, e al fine di rendere più confortevole possibile la procedura stessa per il neonato, come esposto nel paragrafo 2.2. Ad oggi l'uso di screening neonatali si è diffuso in tutto il mondo e il numero di malattie rilevate attraverso questi test è notevolmente aumentato. Oltre alla PKU, sono stati introdotti test per identificare altre malattie, come l'ipotiroidismo congenito, la fibrosi cistica, le malattie emolitiche del neonato e molte altre. Con l'avanzamento della tecnologia e delle conoscenze scientifiche, gli screening neonatali sono diventati sempre più sofisticati: oltre ai test di laboratorio, sono stati sviluppati anche screening basati su analisi genetiche molecolari, consentendo l'individuazione di un numero crescente di malattie ereditarie. Inoltre, si sono implementati programmi di screening neonatale obbligatori, con un elenco di malattie che varia da paese a paese. Gli screening neonatali hanno dimostrato di essere estremamente efficaci nella prevenzione delle malattie sopra elencate, consentendo di intervenire tempestivamente e migliorando la loro qualità di vita (AISMME, 2007).

Dal punto di vista normativo, in Italia, gli screening neonatali sono disciplinati dalla legge 502/1992 che rende obbligatorio solo lo screening della fenilchetonuria, dell'ipotiroidismo congenito e della fibrosi cistica. A distanza di 24 anni dall'entrata in vigore della legge, la copertura completa è assicurata solo per le prime due condizioni (AISMME, 2007). Nello specifico, la Toscana e l'Umbria sono state le prime regioni italiane ad adeguarsi ai protocolli internazionali adottando un pannello allargato per più di 40 malattie (Valetto, 2016). Infatti, i primi progetti nel territorio italiano hanno preso il via negli anni 2001-2004 con un progetto pilota, cui è seguita la delibera regionale n. 800/2004 che ha sancito l'obbligatorietà dello screening per i nuovi nati dal 1° novembre di quell'anno, individuando nel Meyer il centro di riferimento. Dal 1° gennaio 2006 si è unita la Asl 1 della Regione Umbria e, a distanza di 4 anni esatti, tutta la Regione Umbria, portando il numero dei neonati sottoposti a screening a 40-42 mila ogni anno. Nel 2011 la regione Toscana ha avviato un progetto pilota l'ADA SCID. Come già accennato, alcuni progetti pilota per le malattie da accumulo lisosomiale sono attivi in regione Toscana (dal 2014) e in regione Veneto (dal 2015). Tuttavia, solo una piccola percentuale dei progetti pilota si sono poi convertiti in provvedimenti regionali operativi. Nel 2014 la

copertura di tale progetto si collocava intorno al 30%, nel 2015 era salita al 43%. Si osservano però variabilità significative su base geografica (AISMME, 2007) inter e intra regionali.

1.2. Il ruolo dell'infermiere negli screening neonatali

Gli screening neonatali sono eseguiti, previa opportuna formazione, dall'infermiere. Oltre alla preparazione tecnica, il personale infermieristico che opera in ambito pediatrico dovrebbe dimostrare disponibilità e impegnarsi nel creare un'atmosfera serena, fornendo informazioni facilmente comprensibili da parte dei genitori, mediante interventi educativi e di consulenza. Di seguito, alcune responsabilità degli infermieri in merito agli screening neonatale:

1. *Preparazione e conduzione dei test*: gli infermieri sono specificamente formati per eseguire correttamente i test di screening neonatale, mediante raccolta di campioni biologici; i campioni, una volta raccolti, vanno etichettati correttamente e inviati ai laboratori per l'analisi (Perrone et al., 2008).

2. *Educazione e consenso informato*: gli infermieri dovrebbero fornire informazioni chiare e comprensibili alle madri (e ai familiari) sui test di screening neonatale, spiegando scopo, benefici e i possibili rischi legati alle procedure. Devono assicurarsi che le madri abbiano compreso appieno l'importanza dello screening e che abbiano fornito il loro consenso informato prima dell'esecuzione dei test (Truog, 1996).

3. *Collaborazione con il team medico*: gli infermieri lavorano a stretto contatto con il team medico, inclusi pediatri, genetisti e altri specialisti, per garantire una gestione appropriata dei risultati degli screening neonatali. Possono fornire informazioni e contribuire alle discussioni sulla valutazione dei risultati, sulle necessità di ulteriori test o sulle opzioni di trattamento, collaborando nella presa di decisioni condivise.

4. *Cura nella gestione della documentazione*: gli infermieri sono responsabili di registrare accuratamente tutte le informazioni relative agli screening neonatali, compresi i risultati dei test, le date di esecuzione, le avvenute comunicazioni con i genitori e altre informazioni pertinenti. Garantire una documentazione corretta è fondamentale per assicurare un follow-up adeguato e per rendere le informazioni disponibili per futuri riferimenti e consultazioni (Perrone et al.; 2008).

5. *Supporto emotivo*: gli infermieri dovrebbero sostenere emotivamente le madri durante il processo di screening neonatale. Il loro coinvolgimento attento e competente è fondamentale per il successo dei programmi di screening neonatale e per la salute e il benessere dei neonati. Possono rispondere alle domande e alle preoccupazioni delle madri, fornendo un ambiente sereno per affrontare eventuali ansie o paure correlate ai test e ad eventuali risultati (De Groot, & Eshuis., 2019).

6. *Educazione continua*: gli infermieri devono rimanere aggiornati sulle ultime evidenze scientifiche e sulle migliori pratiche riguardanti gli screening neonatali, partecipando a programmi di formazione e aggiornamento professionale.

Quanto esposto è coerente con quanto riportato nel PP e nel CD dell'infermiere. Il particolare, il PP dispone che l'infermiere è "l'operatore sanitario che, in possesso del diploma universitario abilitante e dell'iscrizione all'albo professionale è responsabile dell'assistenza generale infermieristica [...] preventiva, curativa, palliativa e riabilitativa di natura tecnica, relazionale, educativa. Le principali responsabilità sono la prevenzione delle malattie, l'assistenza a malati e disabili di tutte le età e l'educazione sanitaria. L'infermiere partecipa all'identificazione dei bisogni di salute della persona e della collettività; identifica i bisogni di assistenza infermieristica della persona e della collettività e formula i relativi obiettivi; pianifica, gestisce e valuta l'intervento infermieristico; garantisce la corretta applicazione delle prescrizioni diagnostico terapeutiche; agisce sia individualmente sia in collaborazione con gli altri operatori sanitari e sociali [...]" (D.M. 14 settembre 1994, n. 739). Il CD (2019), inoltre, recita che "L'infermiere orienta il suo agire al bene della persona, della famiglia e della collettività. Le sue azioni si realizzano e sviluppano nell'ambito della pratica clinica, dell'organizzazione, dell'educazione e della ricerca." (Art 2) e ancora "Nell'agire professionale l'infermiere stabilisce una relazione di cura, utilizzando anche l'ascolto e il dialogo. Si fa garante che la persona assistita non sia mai lasciata in abbandono coinvolgendo, con il consenso dell'interessato, le sue figure di riferimento, nonché le altre figure professionali e istituzionali. Il tempo di relazione è tempo di cura." (Art 4); si afferma in ambito di 'Informazioni sullo stato di salute' "L'infermiere si assicura che l'interessato o la persona da lui indicata come riferimento, riceva informazioni sul suo stato di salute precise, complete e tempestive, condivise con l'equipe di cura, nel rispetto delle sue esigenze e con modalità culturalmente appropriate. Non si sostituisce ad altre

figure professionali nel fornire informazioni che non siano di propria pertinenza.” (Art 15). Nell’articolo 17, in materia di ‘Rapporto con la persona assistita nel percorso di cura si dichiara inoltre che “Nel percorso di cura l’infermiere valorizza e accoglie il contributo della persona, il suo punto di vista e le sue emozioni e facilita l’espressione della sofferenza. L’infermiere informa, coinvolge, educa e supporta l’interessato e con il suo libero consenso, le persone di riferimento, per favorire l’adesione al percorso di cura e per valutare e attivare le risorse disponibili.” Ne deriva il ruolo fondamentale dell’infermiere nel monitoraggio e assistenza diretta al paziente pediatrico e nella successiva adeguata educazione rivolta al paziente stesso e al caregiver.

1.3. Procedure e tecniche operative relative agli screening neonatali

In questo paragrafo verranno descritte le varie procedure di screening: screening su sangue; screening con saturimetria; screening neonatale uditivo; screening neonatale visivo.

1- Il test di SCREENING SU SANGUE – spot di sangue su cartoncino.

Tale tipologia di metodologia prevede il prelievo di sangue tramite puntura da tallone, e richiede alcuni accorgimenti finalizzati a rendere il più confortevole possibile l’impatto del neonato con la procedura. Viene effettuato presso il centro nascita prima della dimissione del neonato, fra le 48 e le 72 ore di vita e consiste in un vero e proprio processo. In primo luogo, il personale ospedaliero compila una scheda con tutte le informazioni essenziali del bambino (nome, sesso, peso, data e orario di nascita, data e orario del prelievo di sangue, dati e contatti dei genitori). Una parte della scheda è costituita da una speciale carta assorbente utilizzata per raccogliere il campione di sangue. Dopo aver riscaldato il tallone del neonato con un panno caldo per almeno 3-5 minuti, va disinfettato il punto di prelievo e viene eseguita, mediante una lancetta a scatto, una puntura sul tallone del neonato con un movimento rapido e preciso, per poi provvedere a rimuovere la prima goccia di sangue con garza sterile (in quanto diluito da liquido interstiziale), ed attendere una seconda goccia. Si appoggia quindi il cartoncino sulla goccia di sangue, per poi lasciarla diffondere. È necessario riempire tutti i cerchi presenti sul cartoncino, in modo da poter effettuare altri test di controllo in caso di risultato equivoco o positivo. Successivamente si lascia asciugare l’eccesso di sangue sul tallone, esercitando anche una lieve pressione in modo da evitare la formazione di ematomi o un

eccessivo sanguinamento, per poi provvedere alla medicazione. Infine, si fa asciugare il cartoncino all'aria al riparo dalla luce diretta del sole o da fonti di calore. La scheda viene quindi inviata al laboratorio di riferimento, dove il sangue viene testato per le varie condizioni che compongono il pannello dello screening neonatale. In presenza di un'alterazione al test di screening neonatale sono comunque necessari ulteriori accertamenti che confermino la diagnosi della malattia, come ad esempio esami biochimici o genetici. Nel caso di conferma della diagnosi, il neonato viene preso in carico presso il Centro Clinico di Riferimento per iniziare tempestivamente il trattamento specifico e seguire il follow-up previsto per la malattia (AOU Federico II di Napoli).

2- Il test di SCREENING CON SATURIMETRIA

La saturimetria è un test di screening esame semplice, non invasivo e poco costoso finalizzato a diagnosticare una cardiopatia congenita maggiore (CCM) in fase pre/oligosintomatica. Mediante saturimetria è possibile evidenziare un'ipossia non clinicamente rilevabile, permettendo inoltre di attuare una diagnosi ecocardiografica tempestiva, per assicurare al neonato la conservazione o il ripristino rapido delle sue funzioni emodinamiche con terapia medica e/o chirurgica. L'esame della saturimetria deve essere eseguito dopo le 48 ore di vita ed entro la dimissione ospedaliera, preferibilmente quando il neonato è caldo e tranquillo. La misurazione si esegue nella mano destra e nel piede. La sensibilità del test è maggiore rispetto agli screening prenatali e al solo esame clinico (Xiao-jing et al., 2013).

3- Il test di SCREENING NEONATALE UEDITIVO

La sordità neonatale ha un'incidenza molto alta, rispetto alle altre patologie sottoposte a screening neonatale. Per eseguire questo test di screening si utilizzano le otoemissioni acustiche, vale a dire vengono registrati i suoni emessi dalla coclea umana, sia spontaneamente, sia in seguito ad una stimolazione sonora. Per registrare le otoemissioni acustiche è necessario installare un adatto microfono nel condotto uditivo esterno del neonato. Il test viene effettuato il 2° giorno di vita; in caso di risposta non chiara dopo una seconda ripetizione, il neonato sarà inviato in un Centro Neonatale di 2° livello per la conferma diagnostica, entro 90 giorni dalla nascita (Perrone et al., 2008).

4- Il test di SCREENING NEONATALE VISIVO

Lo screening visivo viene effettuato al neonato alla nascita (dal pediatra o dall'oculista) e all'età di 3 anni (dal pediatra o dall'oculista o dall'ortottista). È un esame molto semplice che permette di valutare la presenza o meno del riflesso rosso del fondo oculare. (Ministero della Salute, 2022).

1.4. Contenimento e gestione del dolore

Il dolore (anche di breve durata) e lo stress sperimentati nel periodo neonatale possono avere effetti importanti sia a breve che a lungo termine (Vertanen et al., 2001); gli effetti a breve termine comprendono aumento della pressione arteriosa, della pressione intracranica, ipossiemia, tachicardia, aumento degli aminoacidi eccitatori e, complessivamente, aumento del rischio di danno cerebrale; gli effetti a lungo termine consistono in una alterata risposta al dolore duratura anche nelle epoche successive della vita. Data la rilevanza del tema, è ormai pratica comune nei nidi e nelle Patologie neonatali l'uso routinario di strumenti e metodi per rilevare e quantificare il dolore neonatale (Iago et al., 2006). Negli ultimi anni sono stati pubblicati numerosi lavori sull'argomento e sono state redatte, anche nel nostro Paese, linee guida per l'utilizzo di varie metodiche per la prevenzione e il trattamento del dolore nel neonato, da seguire in occasione delle procedure dolorose a cui i neonati, anche sani, vengono sottoposti durante la permanenza in ospedale (Ballardini et al., 2012). Fra le metodiche più utilizzate, oltre agli anestetici locali, sono particolarmente utilizzate la somministrazione di sostanze dolci (soluzione glucosata) e di latte artificiale o materno (al seno o con biberon) che sarebbero in grado di far rilasciare oppioidi endogeni; l'utilizzo di sostanze dolci è generalmente considerato il modo più semplice e sicuro per ridurre lo stress dovuto a manovre dolorose anche in età successive a quella neonatale (Uga et al., 2008). La Società italiana di neonatologia (SIN) raccomanda da alcuni anni di incrementare ed uniformare le misure analgesiche da utilizzare per le più comuni procedure dolorose nei nidi (puntura del tallone, veni puntura, puntura arteriosa, rachicentesi) e nelle terapie intensive neonatali (TIN). In tutti i casi vengono raccomandate (Atti SIN, 2003) misure ambientali quali posizione adeguata del neonato, contenimento con telini riscaldati, esecuzione della procedura lontano dai pasti e da altre procedure dolorose, saturazione sensoriale con manovre di distrazione, utilizzo del succhiotto con soluzione glucosata e

accompagnamento del neonato con tali misure fino al ritorno alla normalità. In particolare, la puntura del tallone, procedura effettuata di routine per acquisire il campione di sangue necessario per gli screening neonatali, richiede l'attuazione di alcuni semplici accorgimenti, tra cui l'uso del pungi dito a molla (Sheperd et al., 2006).

1.5. Il ruolo delle madri negli screening neonatali

Solo una comprensione completa, corretta, e tempestiva dei test di screening neonatali spingerà le neo-madri, principali responsabili della salute e del benessere dei loro neonati, ad affrontare con serenità e consapevolezza la raccolta del campione, e quindi, all'adozione di un atteggiamento proattivo e consapevole in merito al tema (Avenali et al., 2019). Di seguito, le principali responsabilità delle neo-madri in riferimento al processo di screening neonatale (Taruscio et al., 2021):

1. *Consapevolezza*: le madri devono essere consapevoli dell'importanza dello screening neonatale e dell'opportunità di sottoporre i loro neonati a tali test. Le madri dovrebbero informarsi, con il supporto dei professionisti sanitari laddove necessario, sulle malattie che possono essere rilevate attraverso gli screening e comprendere i benefici dell'identificazione precoce.
2. *Decisione di partecipazione*: le madri sono chiamate a prendere la decisione di far sottoporre i loro neonati allo screening neonatale. Devono essere informate sui dettagli dei test, sulle procedure coinvolte e sugli eventuali rischi associati. La decisione di partecipare o meno al programma di screening spetta alle madri, in collaborazione con i professionisti sanitari.
3. *Consenso informato*: nel caso in cui il neonato debba essere sottoposto a un test di screening specifico, le madri devono fornire il loro consenso informato.
4. *Coinvolgimento attivo*: durante il processo di screening, le madri possono essere coinvolte attivamente nel fornire le informazioni necessarie riguardo alla storia familiare, alle condizioni di salute del neonato e ad eventuali segni o sintomi rilevanti. Queste informazioni possono essere cruciali per una corretta interpretazione dei risultati.
5. *Seguire le raccomandazioni*: una volta ottenuti i risultati degli screening neonatali, le madri hanno la responsabilità di seguire le raccomandazioni dei professionisti sanitari. Se il test risulta positivo per una determinata malattia, le madri devono essere pronte ad

avviare le procedure diagnostiche e i trattamenti appropriati, in collaborazione con il team medico.

6. *Supporto emotivo*: spetta alle madri fornire un sostegno emotivo al neonato durante il processo di screening e alle eventuali fasi successive, garantendo un ambiente di cura e supporto per il loro benessere complessivo.

Al di là delle responsabilità materne, l'instaurarsi di una relazione terapeutica è fondamentale per la qualità delle cure sanitarie (Detush, 1957). A tal riguardo, l'infermiere è il professionista che trascorre più tempo a contatto con l'utente e ha quindi una notevole possibilità di influenzare i comportamenti e gli atteggiamenti di quest'ultimo. A tal riguardo, una comunicazione efficace è indispensabile per la costruzione di un adeguato rapporto tra l'infermiere e l'utente, per soddisfare i bisogni informativi dell'utente e per sviluppare un rapporto di reciproca fiducia.

1.6. I risultati della letteratura in merito al coinvolgimento delle madri sugli screening neonatali

Nonostante la rilevanza dello screening neonatale sia per il paziente (in termini di salute), sia per la società (in termini di risparmi di risorse), gli studi in merito al coinvolgimento delle madri sugli screening neonatali sono scarsi.

Un recente studio condotto in Irlanda (Fitzgerald et al., 2016) ha definito come scarsa l'informazione offerta alle mamme sia prima sia dopo il parto. In Irlanda, come in Italia, la raccomandazione sanitaria è che la donna venga messa al corrente in merito alla tipologia di test da eseguire sul neonato, sulle malattie indagate e sulle procedure da adottare in caso di risultato positivo.

Uno studio condotto in Brasile nel Febbraio 2015 (Oliveira Arduinia et al., 2015), ha evidenziato che tutte le madri hanno sentito parlare del test di Guthrie, ma che la maggior parte di esse non è a conoscenza dello screening neonatale, il che dimostra la necessità di chiarire alle madri l'associazione tra quest'ultimi. Inoltre, da questo studio, è emerso che le madri non sono a conoscenza che la maggior parte delle malattie indagate hanno un'eziologia genetica e che, quindi, se viene rilevata una malattia, esiste il rischio di recidiva tra i fratelli.

Questo fatto è stato osservato anche *in un altro studio brasiliano*, in cui i partecipanti hanno associato il test di Guthrie alla scoperta di malattie in generale (Abreu & Braguini, 2011)

Inoltre, *in uno studio arabo* è stato effettuato un sondaggio trasversale su un totale di 425 donne provenienti da diverse regioni dell'Arabia Saudita: ai partecipanti è stato chiesto se fossero a conoscenza dei test di screening, e solo il 22,6% delle donne ha risposto affermativamente; inoltre, meno della metà del campione (48% delle donne) era soddisfatta della modalità di ricezione dei risultati dei test genetici dall'ospedale (Al-Sulaiman et al., 2015).

Inoltre, da un *altro studio condotto in Canada*, è emerso che i pazienti e/o caregivers spesso desiderano informazioni sugli interventi, indipendentemente dal loro desiderio di prendere parte al processo decisionale su tali interventi, semplicemente come un segno di rispetto e un mezzo per promuovere la fiducia. La comunicazione si configura quindi come strumento per proteggere la fiducia dell'utenza (Araia et al., 2012)

1.7. I metodi di studio adottati in letteratura in merito al coinvolgimento delle madri sugli screening neonatali (strumenti/scale)

Il coinvolgimento delle madri negli screening neonatali può essere valutato attraverso diversi strumenti, quali questionari, scale di conoscenze, scale di attitudine, interviste strutturate o semi strutturate e focus group. Di seguito vengono elencati gli studi che hanno affrontato tale tematica, riportando gli strumenti che sono stati utilizzati.

- 1- In uno studio condotto in Arabia Saudita, conoscenze, atteggiamenti e preoccupazioni delle madri riguardo ai programmi NBS (New Blood Spot) sono stati indagati a partire da *diversi questionari*, finalizzati a valutare opinioni, atteggiamenti, convinzioni, conoscenze o informazioni e livello di soddisfazione e nei confronti del servizio di NBS (Al- Sulaiman et al., 2015)
- 2- Uno studio condotto in Brasile, mirato a valutare la conoscenza delle puerpere riguardo al test di Guthrie, ha utilizzato un *questionario basato su domande chiuse, alcune variabili dicotomiche* (“sì” o “no”) e altre a scelta multipla. Le *domande aperte* erano limitate ai dati anagrafici della madre e del neonato. Il modulo era composto da due parti: caratterizzazione sociodemografica e comprensione delle donne dopo il parto riguardo al test di Guthrie (Oliveira Arduinia et al., 2015)

- 3- Un'altra indagine in Turchia, pianificata per determinare gli atteggiamenti e le conoscenze materne sullo screening neonatale, è avvenuta attraverso *interviste* rivolte alle madri tra le 24 e le 72 ore dopo il parto. L'intervista consisteva in 29 domande relative a dati anagrafici, sociodemografici ed anamnestici, e al livello di conoscenza delle madri sui programmi di screening neonatale. Gli atteggiamenti e le conoscenze materne sull'indagine sullo screening neonatale sono stati analizzati attraverso una scala di tipo Likert a 5 punti (0 = totalmente d'accordo; 4 = fortemente in disaccordo), per un punteggio totale compreso tra 0” e “65”. All'aumentare del punteggio ottenuto dalla scala, diminuiscono le conoscenze e gli atteggiamenti delle madri (Kadiroğlu et al., 2023).
- 4- In uno studio descrittivo trasversale condotto in Giordania sono state esaminate le conoscenze e gli atteggiamenti delle madri riguardo al test di screening neonatale attraverso l'utilizzo di un *questionario strutturato*, orientato ad indagare il livello di informazione e preparazione delle madri nei confronti dello screening neonatale, tramite 22 domande, articolate in due sezioni, volte ad indagare le conoscenze e le attitudini delle madri in relazione agli screening neonatali, insieme all'atteggiamento delle madri nei riguardi dell' HPST (Kasem et al., 2022).

1.8. Le aree grigie della letteratura

In relazione agli studi citati nel paragrafo 2.4, questi presentano diversi limiti, i quali impediscono di generalizzarne i risultati e che rendono evidente la necessità di perseguire altri studi al riguardo. Tra questi, i principali sono i seguenti:

- dimensione del campione limitata: il numero relativamente esiguo di madri coinvolte potrebbe non essere rappresentativo della popolazione generale, il che fa sì che i risultati potrebbero non riflettere l'atteggiamento e la conoscenza delle madri in altre regioni (Oliveira Arduinia et al.; 2015).
- ruolo delle caratteristiche culturali o sociali nell'interpretazione dei risultati, il che renderebbe utile condurre ulteriori indagini qualitative per comprendere meglio le ragioni/motivazione degli atteggiamenti delle madri (Al- Sulaiman et al., 2015).

- l'impiego di interviste con le madri, le quali, sebbene abbiano facilitato la raccolta dei dati (considerando il stato psico-fisico post-partum), potrebbero aver introdotto alcuni bias, come la desiderabilità sociale o l'effetto Hawthorne (Kadiroğlu et al., 2023).

- presenza di studi effettuati in paesi extra europei, quali Nigeria, Turchia, Arabia Saudita e altri paesi (Al-Sulaiman et al., 2015; Kadiroğlu et al., 2023), ma non in Italia, in cui risultano scarse le ricerche condotte sulle conoscenze e le attitudini delle madri riguardo agli screening neonatali

Per questo, è necessario colmare il divario nella ricerca scientifica italiana su questo argomento, fornendo dati utili per sviluppare interventi educativi e informativi mirati, che possano migliorare la consapevolezza e la comprensione degli screening neonatali tra le madri italiane. Il presente studio si colloca in questo tentativo di cercare di rispondere, anche se parzialmente, a questo rilevante gap esistente in letteratura.

2. OBIETTIVO

L'obiettivo primario dello studio è quello di analizzare la conoscenza e l'atteggiamento delle neo-madri nei confronti del programma di screening nei presidi ospedalieri dell'Azienda Sanitaria Territoriale (AST) di Ascoli Piceno, nella regione Marche, ossia i presidi ospedalieri di Ascoli Piceno (Mazzoni) e di San Benedetto del Tronto (Madonna del Soccorso), valutando eventuali associazioni tra conoscenze e attitudini delle neo-madri e variabili sociodemografiche.

3. MATERIALI E METODI

3.1 Tipologia di studio

È stato condotto uno studio osservazionale cross-sectional.

3.2. Setting e partecipanti

Il presente studio, condotto tra Dicembre 2023 e Marzo 2024, ha coinvolto le neo-madri presso i presidi ospedalieri dell'AST Ascoli Piceno. Le neo-madri sono state selezionate a partire dai seguenti criteri di inclusione:

- Età \geq 18 anni
- Che hanno dato alla luce un neonato vivente

- Ricoverate presso le unità operative di Ginecologia e Ostetricia dei presidi ospedalieri reclutati nello studio
- Che hanno acconsentito alla partecipazione allo studio e al trattamento dei propri dati personali

3.3. Procedura di studio

In questo studio, i dati sono stati raccolti utilizzando un questionario di autovalutazione a cui i partecipanti potevano rispondere utilizzando il formato digitale, o compilando il modulo cartaceo. Infatti, sono state predisposte sia la modalità online sia quella cartacea, per soddisfare le esigenze e le preferenze del campione. Prima dell'inizio dello studio la direzione sanitaria, i dirigenti e i professionisti con in carico di funzione organizzativa del dipartimento materno infantile sono stati informati sulle caratteristiche, i metodi e gli obiettivi della ricerca ed è stata acquisita formale autorizzazione (allegato n. 1). Inoltre, i questionari contenevano una descrizione dettagliata delle modalità del trattamento dei dati, nonché delle finalità e delle caratteristiche dello studio. I questionari sono stati somministrati nei tempi e nei momenti concordati con i professionisti con incarico di funzione organizzativa di unità operativa, al fine di non interferire con le attività e le priorità assistenziali. I dati sono stati raccolti solo dopo aver dettagliatamente informato i partecipanti su caratteristiche e finalità dello studio, nel contesto delle unità operative coinvolte, garantendo la privacy. Il ricercatore principale si è reso disponibile per fornire eventuali ulteriori dettagli in merito allo studio e/o agli items del questionario e per supportare i partecipanti con difficoltà nella comprensione della lingua italiana.

3.4. Strumenti utilizzati e descrizione variabili

Il questionario utilizzato nel presente studio comprendeva 3 sezioni:

- 1- Nella prima sezione sono stati raccolti i dati relativi alle caratteristiche socio-demografiche, quali: età anagrafica (<18, 18-35, >35), paese di origine, stato coniugale (genitore single, coniugata, convivente, altro), numero di figli (1, 2-3, >3), livello di istruzione (scuola d'obbligo, diploma, laurea triennale, laurea magistrale, dottorato di ricerca), occupazione/impiego, stato di salute (nessun problema di salute, portatore sano di una patologia congenita/ereditaria, affetto da

una patologia congenita/ereditaria) problemi di salute riferiti ad altri figli (non ho altri figli, nessun problema di salute, portatore sano di una patologia congenita/ereditaria, affetto da una patologia congenita/ereditaria).

- 2- La seconda sezione, basata su un questionario validato (Quinlivan & Suriadi 2006), aveva la finalità di raccogliere informazioni relative alle conoscenze alle attitudini del neo-madri in relazione agli screening neonatali. Questa variabile è stata misurata utilizzando 13 specifiche domande sullo screening neonatale, le cui risposte si articolavano in “vero”, “falso” o “incerto”.
- 3- La terza e ultima sezione analizzava l’atteggiamento delle madri nei confronti dello screening neonatale questa variabile è stata misurata utilizzando la scala di atteggiamento a 9 elementi, la cui risposta si articolava in “sono d’accordo”, “sono in posizione neutrale”, “sono in disaccordo”.

Si è scelto di utilizzare lo strumento, in quanto recente, e mirato a studiare in modo strutturato e specifico sia le conoscenze che gli atteggiamenti delle neo-madri. Inoltre, è stata anche considerata la sua semplicità di somministrazione, rispetto all’impiego delle interviste (Quinlivan & Suriadi 2006).

3.5. Aspetti etici e tecnici

Lo studio è stato avviato solo dopo aver ottenuto l’autorizzazione all’esecuzione dell’indagine da parte della Direzione Sanitaria dell’AST Ascoli Piceno, a seguito della sottoscrizione del “consenso informato alla partecipazione volontaria allo studio” e del “consenso al trattamento dei dati personali” (ai sensi del Codice in Materia di Dati Personali - Decreto Legislativo N. 196 del 30/06/03 e del GDPR 679/2016) da parte dei partecipanti.

3.6. Analisi dei dati

E' stata condotta un'analisi descrittiva in relazione a variabili qualitative, tramite tabelle di frequenza (comprehensive di frequenza assoluta e percentuale). E' stata poi condotta un'analisi inferenziale tramite il test del chi quadrato per analizzare l’associazione tra le variabile outcome (conoscenza e atteggiamento delle neo-madri nei confronti dello screening neonatale) e variabili socio-demografiche. Per le analisi sono stati utilizzati il programma Excel e il programma statistico R-studio.

4. RISULTATI

4.1. Caratteristiche del campione

Hanno partecipato allo studio, completando il questionario, 85 neo-madri, le cui caratteristiche socio-demografiche sono riassunte in tabella 1. La maggior parte delle neo-madri ha un'età compresa tra i 18-35 anni (63.1%), è di nazionalità italiana (86.90%), coniugata (53.57%), con un unico figlio appena nato (63.1%) e diplomata (48.81%). La maggior parte è impiegata in ambito amministrativo (35.29%), e non presenta problemi di salute (90.48%). Durante il ricovero il coinvolgimento percepito dalle neo-madri da parte dell'equipe era elevato (61.90%).

Tabella 1. Caratteristiche sociodemografiche del campione (n = 85)

Variabili	Frequenza assoluta	Frequenza %
Età		
<18	1	1.19%
18-35	53	63.1%
>35	30	35.71%
Paese di Origine		
Italia	73	86.90%
Albania	6	7.14%
Altri Paesi	5	5.95%
Stato coniugale		
Coniugata	45	53.57%
Convivente	38	45.24%
Genitore Single	1	1.19%
Numero dei figli		
1	53	63.1%
2-3	29	34.52%
>3	2	2.38%
Impiego		
Impiegata	30	35.29%
Professionisti sanitari	13	15.29%

Ambito alberghiero	7	8.24%
Educatore	6	7.06%
Disoccupata	13	15.29%
Altro (ambito estetico, giuridico e imprenditoriale)	16	18.82%
Livello d'istruzione		
Scuola d'obbligo	7	8.3%
Diploma	41	48.81%
Laurea triennale	11	13.1%
Laurea magistrale	25	29.76%
Problemi di salute della neo-madre		
Nessun problema di salute	76	90.48%
Malattie ematologiche	3	3.57%
Portatore sano di una patologia	2	2.38%
Altro	3	3.57%
Problemi di salute di altri figli		
Non ho altri figli	44	52.38%
Nessun problema di salute	36	42.86%
Malattie genetiche	2	2.38%
Altro	2	2.38%
Coinvolgimento percepito durante il ricovero		
Insufficiente	9	10.71%
Discreto	23	27.38%
Elevato	52	61.90%

4.2. Conoscenze delle neo-madri sui test di screening

In merito alla conoscenza delle madri sul test di screening tramite prelievo capillare, la maggior parte del campione è consapevole che il test sia una procedura semplice, finalizzata alla diagnosi di malattie congenite ed ereditarie (75%) e volta a garantire le buone condizioni di salute dei neonati (77.38%). La maggior parte delle neo-madri è consapevole che il test sia utile a rilevare i disturbi metabolici dei neonati, al fine di evitare un deterioramento del loro stato di salute (67.86%) e di migliorare la loro qualità della vita (69.05%). Esse credono che questi test contribuiscano a individuare precocemente malattie genetiche e congenite comuni (66.7%), ma non che queste siano oltre 25 (46.43%). Il 71.43% è consapevole che i risultati delle analisi saranno utili ai fini di ricerca in ambito di salute pubblica e che il programma di screening è gestito dal Ministero della Salute. La maggior parte delle neo-madri è a conoscenza che il test si esegue tramite puntura dal tallone del neonato (89.29%), da parte del personale infermieristico/ostetrico/medico (88.1%) e che il momento migliore per effettuare il prelievo è tra i 3 e i 7 giorni di vita del neonato e che i risultati sono rilasciati in 7-14 giorni lavorativi (61.90%). I dettagli relativi ai risultati sulla conoscenza delle neo-madri sul test di screening tramite prelievo capillare sono esposti in tabella 2.

Tabella 2. Conoscenza delle madri sul test di screening tramite prelievo capillare

Items	Frequenza assoluta	Frequenza %
1. Il test è una procedura semplice per la diagnosi di malattie genetiche e congenite?		
VERO	63	75%
FALSO	13	15.48%
INCERTO	8	9.52%
2. Il test è importante per garantire le buone condizioni di salute dei neonati?		
VERO	65	77.38%
FALSO	8	9.52%
INCERTO	11	13.1%
3. Il test è utile a rilevare i disturbi metabolici dei neonati, al fine di evitare un deterioramento del loro stato di salute?		
VERO	57	67.86%
FALSO	8	9.52%
INCERTO	19	22.62%

4. Se la diagnosi è precoce, è possibile che la prognosi sia meno severa e che possano essere prevenute menomazioni croniche, con un miglioramento della qualità della vita per il neonato?		
VERO	58	69.05%
FALSO	3	3.57%
INCERTO	23	27.38%
5. Il test aiuta a individuare precocemente malattie genetiche e congenite comuni, come la Fenilchetonuria, il Glucosio- 6- fosfato deidrogenasi, Ipotiroidismo congenito?		
VERO	56	66.7%
FALSO	6	7.14%
INCERTO	22	26.19%
6. Il test è in grado di identificare più di 25 malattie genetiche e congenite?		
VERO	30	35.71%
FALSO	15	17.86%
INCERTO	39	46.43%
7. I risultati delle analisi saranno utili ai fini di ricerca in ambito di salute pubblica?		
VERO	60	71.43%
FALSO	3	3.57%
INCERTO	21	25%
8. Il programma di screening è gestito dal Ministero della Salute?		
VERO	60	71.43%
FALSO	4	4.76%
INCERTO	20	23.81%
9. Il test si esegue tramite prelievo dal tallone del neonato?		
VERO	75	89.29%
FALSO	2	2.38%
INCERTO	7	8.3%
10. Il momento migliore per eseguire il test è compreso tra i 3 e i 7 giorni di vita del neonato?		
VERO	52	61.90%
FALSO	13	15.48%
INCERTO	19	22.62%
11. La puntura del tallone viene eseguita da un infermiere, un'ostetrica o un medico?		
VERO	74	88.1%

FALSO	2	2.38%
INCERTO	8	9.52%
12. I campioni di sangue saranno inviati al centro di riferimento regionale per lo screening neonatale e i risultati saranno rilasciati in 7-14 giorni lavorativi?		
VERO	52	61.90%
FALSO	5	5.95%
INCERTO	27	32.14%
13. Se i risultati del test del tallone sono anomali, significa che il neonato potrebbe essere affetto da una malattia genetica o congenita?		
VERO	44	52.38%
FALSO	10	11.90%
INCERTO	30	35.71%

4.3. Atteggiamento delle madri nei confronti dei test di screening

Sulla base dei risultati dell'analisi relativa all'atteggiamento delle madri nei confronti dei test di screening tramite prelievo capillare dal tallone, rappresentati nella tabella 3, è emerso che la maggior parte del campione è consapevole che: il test è utile nel prevenire una malattia (63.1%), nel ridurre la gravità della malattia (57.14%) e nel portare a riflettere sull'aver o meno altri figli in futuro (46.43%). Inoltre, la maggior parte delle neo-madri il sostiene che il test sia essenziale per garantire il benessere del neonato (58.3%), che sia eticamente corretto (77.38%) e non contrario al proprio credo religioso (84.52%). Infine, il 73.81% non si sentirebbe in colpa ad aver acconsentito alla esecuzione del test nel caso in cui si scoprisse che il neonato è affetto da una malattia genetica o congenite.

Tabella 3. Atteggiamento delle madri nei confronti dei test di screening tramite prelievo capillare dal tallone

Items	Frequenza assoluta	Frequenza %
1. Il test è utile nel prevenire una malattia?		
VERO	53	63.1%
FALSO	17	20.24%
INCERTO	14	16.7%
2. Il test è utile nel ridurre la gravità di una malattia?		
VERO	48	57.14%
FALSO	16	19.05%
INCERTO	20	23.81%
3. Il test è utile anche se non può migliorare lo stato di salute del neonato, poiché, sulla base dei risultati, posso riflettere sull' avere o meno altri figli in futuro?		
VERO	39	46.43%
FALSO	15	17.86%
INCERTO	30	35.71%
4. Il test apporta benefici al neonato?		
VERO	39	46.43%
FALSO	20	23.81%
INCERTO	25	29.76%
5. Il test è dannoso per il neonato?		
VERO	1	1.19%
FALSO	75	89.29%
INCERTO	8	9.52%
6. Il test è essenziale per il benessere del neonato?		
VERO	49	58.3%
FALSO	12	14.29%
INCERTO	23	27.38%
7. È eticamente corretto eseguire il test?		
VERO	65	77.38%
FALSO	2	2.38%

INCERTO	17	20.24%
8. Il test è spiritualmente contrario al mio credo religioso?		
VERO	3	3.57%
FALSO	71	84.52%
INCERTO	10	11.90%
9. Nel caso in cui si scoprisse che il neonato è affetto da una malattia genetica o congenite, l'aver acconsentito all' esecuzione del test mi farebbe sentire in colpa?		
VERO	5	5.95%
FALSO	62	73.81%
INCERTO	17	20.24%

4.4. Influenza dei fattori sociodemografici sulle conoscenze e atteggiamenti delle neo-madri sul test di screening

Dall'analisi inferenziale, tesa a determinare l'influenza dei vari fattori demografici e di salute sulle diverse affermazioni riguardanti la conoscenza delle neo-madri sul test di screening tramite prelievo capillare, sono emersi i seguenti risultati principali:

La domanda numero 1 ("Il test è una procedura semplice per la diagnosi di malattie genetiche e congenite?") è associata in modo statisticamente significativo con il fattore demografico "*numero dei figli*", con un moderato livello di associazione (p-value <0.0001; VCramer =0.52).

La domanda 3 ("Il test è utile a rilevare i disturbi metabolici dei neonati, al fine di evitare un deterioramento del loro stato di salute?") è associata in modo statisticamente significativo con il fattore "*paese di origine*", con un moderato livello di associazione (p-value =0.02; VCramer=0.37) e con il "numero dei figli" (p-value= 0.002; VCramer=0.44).

La domanda 4 ("Se la diagnosi è precoce, è possibile che la prognosi sia meno severa e che possano essere prevenute menomazioni croniche, con un miglioramento della qualità della vita per il neonato?") risulta associata in modo statisticamente significativo con la variabile "*numero dei figli*" con un livello di associazione buono (p-value =0.01; VCramer= 0.40).

La domanda 9 (“Il test si esegue tramite prelievo del tallone del neonato?”) risulta associata in modo statisticamente significativo con la variabile “numero dei figli” con un livello di associazione elevato (p-value <0.001; VCramer di 0.58).

La domanda 13 (“Se i risultati del test sono anomali, significa che il neonato potrebbe essere affetto da una malattia genetica o congenita?”) risulta invece associata in modo statisticamente significativo con le variabili “paese di origine” con un moderato livello di associazione (p-value =0.04; VCramer =0.35) e con il “livello di istruzione” (p-value =0.02; VCramer =0.42)

I risultati dell’analisi inferenziale in merito alla associazione tra conoscenza delle madri sul test di screening tramite prelievo capillare e fattori sociodemografici sono esposti in tabella 4.

Tabella 4. Associazione tra conoscenza delle madri sul test di screening tramite prelievo capillare e fattori sociodemografici

Items	p-value (VCramer)
1. Il test è una procedura semplice per la diagnosi di malattie genetiche e congenite?	
Età	0.97
Paese di origine	0.09
Stato coniugale	0.65
Numero di figli	<0.0001(0.52)
Livello di istruzione	0.99
Professione	0.26
Problemi di salute della neo madre	0.82
Problemi di salute di altri figli	0.64
Livello di coinvolgimento percepito	0.78
2. Il test è importante per garantire le buone condizioni di salute dei neonati?	
Età	0.55
Paese di origine	0.69
Stato coniugale	0.27
Numero di figli	0.31
Livello di istruzione	0.73
Professione	0.91
Problemi di salute della neomadre	0.29

Problemi di salute di altri figli	0.8
Livello di coinvolgimento percepito	0.31
3. Il test è utile a rilevare i disturbi metabolici dei neonati, al fine di evitare un deterioramento del loro stato di salute?	
Età	0.97
Paese di origine	0.02(0.37)
Stato coniugale	0.69
Numero di figli	0.002(0.44)
Livello di istruzione	0.1
Professione	0.6
Problemi di salute della neo-madre	0.81
Problemi di salute di altri figli	0.24
Livello di coinvolgimento percepito	0.39
4. Se la diagnosi è precoce, è possibile che la prognosi sia meno severa e che possano essere prevenute menomazioni croniche, con un miglioramento della qualità della vita per il neonato?	
Età	0.92
Paese di origine	0.65
Stato coniugale	0.95
Numero di figli	0.01(0.40)
Livello di istruzione	0.37
Professione	0.31
Problemi di salute della neo-madre	0.87
Problemi di salute di altri figli	0.85
Livello di coinvolgimento percepito	0.47
5. Il test aiuta a individuare precocemente malattie genetiche e congenite comuni, come la Fenilchetonuria, il Glucosio- 6- fosfato deidrogenasi, Ipotiroidismo congenito?	
Età	0.88
Paese di origine	0.54
Stato coniugale	0.5
Numero di figli	0.07
Livello di istruzione	0.69
Professione	0.11

Problemi di salute della neo-madre	0.82
Problemi di salute di altri figli	0.75
Livello di coinvolgimento percepito	0.14
6. Il test è in grado di identificare più di 25 malattie genetiche e congenite?	
Età	0.58
Paese di origine	0.12
Stato coniugale	0.11
Numero di figli	0.29
Livello di istruzione	0.64
Professione	0.28
Problemi di salute della neo-madre	0.4
Problemi di salute di altri figli	0.61
Livello di coinvolgimento percepito	0.52
7. I risultati delle analisi saranno utili ai fini di ricerca in ambito di salute pubblica?	
Età	0.66
Paese di origine	0.41
Stato coniugale	0.62
Numero di figli	0.55
Livello di istruzione	0.44
Professione	0.52
Problemi di salute della neo-madre	0.78
Problemi di salute di altri figli	0.89
Livello di coinvolgimento percepito	0.3
8. Il programma di screening è gestito dal Ministero della Salute?	
Età	0.91
Paese di origine	0.15
Stato coniugale	0.38
Numero di figli	0.42
Livello di istruzione	0.8
Professione	0.39
Problemi di salute della neo-madre	0.52
Problemi di salute di altri figli	0.72
Livello di coinvolgimento percepito	0.22
9. Il test si esegue tramite prelievo dal tallone del neonato?	

Età	0.84
Paese di origine	<0.001(0.58)
Stato coniugale	0.75
Numero di figli	0.81
Livello di istruzione	0.94
Professione	0.85
Problemi di salute della neo-madre	0.98
Problemi di salute di altri figli	1.0
Livello di coinvolgimento percepito	0.6
10. Il momento migliore per eseguire il test è compreso tra i tre e i sette giorni di vita del neonato?	
Età	0.68
Paese di origine	0.62
Stato coniugale	0.92
Numero di figli	0.24
Livello di istruzione	0.78
Professione	0.87
Problemi di salute della neo-madre	0.74
Problemi di salute di altri figli	0.47
Livello di coinvolgimento percepito	0.22
11. La puntura del tallone viene eseguita da un infermiere, un'ostetrica o un medico?	
Età	0.76
Paese di origine	0.85
Stato coniugale	0.61
Numero di figli	0.45
Livello di istruzione	0.09
Professione	0.81
Problemi di salute della neo-madre	0.98
Problemi di salute di altri figli	0.88
Livello di coinvolgimento percepito	0.73
12. I campioni di sangue saranno inviati al centro di riferimento regionale per lo screening neonatale e i risultati saranno rilasciati in 7-14 giorni lavorativi?	
Età	0.94
Paese di origine	0.5

Stato coniugale	0.66
Numero di figli	0.16
Livello di istruzione	0.64
Professione	0.35
Problemi di salute della neo-madre	0.33
Problemi di salute di altri figli	0.49
Livello di coinvolgimento percepito	0.36
13. Se i risultati del test del tallone sono anomali, significa che il neonato potrebbe essere affetto da una malattia genetica o congenita?	
Età	0.89
Paese di origine	<i>0.04(0.35)</i>
Stato coniugale	0.72
Numero di figli	0.59
Livello di istruzione	<i>0.02(0.42)</i>
Professione	0.51
Problemi di salute della neo-madre	0.81
Problemi di salute di altri figli	0.68
Livello di coinvolgimento percepito	0.07

Sulla base dell'analisi inferenziale riguardante la sezione dell'atteggiamento delle madri nei confronti dei test di screening tramite prelievo capillare dal tallone sono emersi i seguenti risultati principali:

La domanda n 2 (“Il test è utile nel ridurre la gravità di una malattia?”), è associata in modo statisticamente significativo solo con la variabile “*livello di istruzione*”, con un livello di associazione buona (p-value =0.03; VCramer di 0.41).

La domanda n 8 (“Il test è spiritualmente contrario al mio credo?”) risulta invece associata in modo statisticamente significativo con la variabile “*paese di origine*” con un livello di associazione buono (p-value =0.05; VCramer =0.34) e con la variabile “numero dei figli” (p-value =0.0006; VCramer =0.48)

La domanda n 9(“Nel caso in cui si scoprisse che il neonato è affetto da una malattia genetica o congenite, l’aver acconsentito all’esecuzione del test mi farebbe sentire in colpa?”), risulta associata in modo statisticamente significativo con la variabile “*numero dei figli*” con un livello di associazione buono (p-value =0.008; VCramer =0.40) e “livello di istruzione” (p-value =0.02; VCramer =0.43).

I risultati dell'analisi inferenziale in merito alla associazione tra l'atteggiamento delle madri sul test di screening tramite prelievo capillare e fattori sociodemografici sono esposti in tabella 5.

Tabella 5. Associazione tra atteggiamenti delle madri sul test di screening tramite prelievo capillare e fattori sociodemografici

Items	p-value (VCramer)
1. Il test è utile nel prevenire una malattia?	
Età	0.32
Paese di origine	0.43
Stato coniugale	0.86
Numero di figli	0.6
Livello di istruzione	0.8
Professione	0.52
Problemi di salute della neo-madre	0.66

Problemi di salute di altri figli	0.13
Livello di coinvolgimento percepito	0.87
2. Il test è utile nel ridurre la gravità di una malattia?	
Età	0.35
Paese di origine	0.99
Stato coniugale	0.65
Numero di figli	0.68
Livello di istruzione	0.03(0.41)
Professione	0.51
Problemi di salute della neo madre	0.79
Problemi di salute di altri figli	0.45
Livello di coinvolgimento percepito	0.29
3. Il test è utile anche se non può migliorare lo stato di salute del neonato, poiché, sulla base dei risultati, posso riflettere sull' avere o meno altri figli in futuro?	
Età	0.32
Paese di origine	0.32
Stato coniugale	0.69
Numero di figli	0.29
Livello di istruzione	0.9
Professione	0.52
Problemi di salute della neo-madre	0.73
Problemi di salute di altri figli	0.49
Livello di coinvolgimento percepito	0.09
4. Il test apporta benefici al neonato?	
Età	0.12
Paese di origine	0.22
Stato coniugale	0.47
Numero di figli	0.12
Livello di istruzione	0.64
Professione	0.32
Problemi di salute della neo-madre	0.59
Problemi di salute di altri figli	0.35
Livello di coinvolgimento percepito	0.77
5. Il test è dannoso per il neonato?	

Età	0.95
Paese di origine	0.84
Stato coniugale	0.66
Numero di figli	0.56
Livello di istruzione	0.24
Professione	0.37
Problemi di salute della neo-madre	0.86
Problemi di salute di altri figli	0.95
Livello di coinvolgimento percepito	0.27
6. Il test è essenziale per il benessere del neonato?	
Età	0.86
Paese di origine	0.11
Stato coniugale	0.62
Numero di figli	0.3
Livello di istruzione	0.16
Professione	0.78
Problemi di salute della neo-madre	0.62
Problemi di salute di altri figli	0.77
Livello di coinvolgimento percepito	0.46
7. È eticamente corretto eseguire il test?	
Età	0.8
Paese di origine	0.54
Stato coniugale	0.51
Numero di figli	0.28
Livello di istruzione	0.65
Professione	0.73
Problemi di salute della neo-madre	0.93
Problemi di salute di altri figli	0.59
Livello di coinvolgimento percepito	0.19
8. Il test è spiritualmente contrario al mio credo religioso?	
Età	0.99
Paese di origine	0.05(0.34)
Stato coniugale	0.87
Numero di figli	0.0006(0.48)

Livello di istruzione	0.3
Professione	0.96
Problemi di salute della neo-madre	0.1
Problemi di salute di altri figli	0.88
Livello di coinvolgimento percepito	0.67
9. Nel caso in cui si scoprisse che il neonato è affetto da una malattia genetica o congenite, l'aver acconsentito all' esecuzione del test mi farebbe sentire in colpa?	
Età	0.79
Paese di origine	0.27
Stato coniugale	0.76
Numero di figli	<i>0.008(0.40)</i>
Livello di istruzione	<i>0.02(0.43)</i>
Professione	0.66
Problemi di salute della neo-madre	0.16
Problemi di salute di altri figli	0.84
Livello di coinvolgimento percepito	0.65

5. DISCUSSIONE

Lo screening neonatale è un programma di prevenzione secondaria finalizzato a migliorare la salute dei neonati e promuovere il loro benessere e quello delle loro famiglie. Questo studio è stato guidato dall'ipotesi che aumentare la conoscenza, l'atteggiamento positivo nei confronti dell'adozione dello screening neonatale da parte dei genitori ha un ruolo rilevante nel promuovere la salute dello stesso; ne deriva che le madri dei neonati dovrebbero essere pienamente informate e consapevoli relativamente alla procedura dello screening neonatale. Per quanto ne sappiamo, questo è il primo studio che analizza il livello di conoscenza, gli atteggiamenti e le percezioni delle neo-madri nei confronti dello screening neonatale, nei presidi ospedalieri dell'AST di Ascoli Piceno.

Il primo risultato di questo studio è che la maggior parte delle neo-madri ha un buon livello di conoscenza e un atteggiamento positivo in merito al tema degli screening neonatali. Questo risultato differisce da quanto emerso ad oggi dalla letteratura, la quale ha dimostrato che la conoscenza e la comprensione riguardo al tema tra le neo-madri sono tendenzialmente scarse; infatti, da uno studio arabo nel 2015, è emerso che solo il 22,6% delle neo-madri aveva qualche conoscenza sulla natura del test (Al-Sulaiman et al., 2015); inoltre, da uno condotto in Brasile tra il 2014 e il 2015 è emerso che il 63% delle donne dopo il parto vorrebbe ricevere ulteriori informazioni sul test di Guthrie (Oliveira Arduinia et al., 2015). In particolare, questo ultimo risultato è coerente con un altro studio condotto negli Stati Uniti nel 2007, dal quale era emerso che il 44% dei partecipanti vorrebbe avere maggiori informazioni sull'argomento (Garcia et al., 2007). Inoltre, in uno studio condotto in Alaska, California, Hawaii e Washington tra il 2003 e il 2004, è emerso che i genitori non hanno informazioni sullo screening di routine e credono che l'educazione dovrebbe essere fornita già durante la gravidanza (Hasegawa et al., 2011). Il promettente risultato di questo studio, ossia il buon livello di conoscenza delle madri, potrebbe essere attribuita all'efficace comunicazione da parte dei professionisti sanitari. Tuttavia, come evidenziato dall'analisi inferenziale, *il ricevere adeguato coinvolgimento da parte del personale non sembra essere associato in modo significativo all'outcome*; a tal riguardo, la letteratura evidenzia comunque la necessità di migliorare il supporto fornito alle neo-madri, tramite interventi educativi ad hoc da parte dell'equipe, per migliorare le conoscenze sui test di screening neonatale. Infatti, gli interventi educativi

per le neo-madri sono una risorsa che dovrebbe essere in ogni caso perfezionata e potenziata, poiché migliorano le capacità e le competenze genitoriali, contribuendo ad aumentare la loro sicurezza e serenità. A tal riguardo, in uno studio condotto dell'ospedale Santa Maria della Misericordia a Udine nel gennaio 2012, è emerso che, nonostante le madri fossero state soddisfatte nel 98,3% rispetto all'intervento educativo ricevuto, esse stesse hanno suggerito che sarebbe stato utile ricevere un maggiore supporto da parte dell'equipe (Ortali et al., 2012). Infine, un altro studio, condotto in Irlanda nel 2016, ha evidenziato la scarsa informazione offerta alle mamme sia prima sia dopo il parto in merito agli screening neonatali (Fitzgerald et al., 2016).

Il secondo risultato del presente studio è che le variabili “numero dei figli”, “paese d’origine” e “livello di istruzione” risultano associate in modo discreto-forte con alcuni items del questionario, influenzando la conoscenza e l’atteggiamento delle madri riguardo al test, nei seguenti termini:

- a- *La presenza di un unico figlio, che caratterizza la maggior parte del campione sembra associata a una migliore conoscenza del tema. Ciò potrebbe essere spiegato dal fatto che le donne pluripare, con altri figli più grandi, non ha verosimilmente avuto tempo per formarsi in merito allo screening neonatale; inoltre, all’epoca della nascita dei precedenti bambini, il tema dello screening neonatale era meno supportato dalla sanità ed era eseguito con caratteristiche e modalità differenti.*
- b- *In relazione al “paese di origine”, appartenere alla nazionalità italiana sembra associato a una migliore conoscenza/atteggiamento. Infatti, le madri provenienti da paesi stranieri, a differenza delle madri italiane, possono avere più difficoltà nel comprendere le informazioni riguardanti la procedura. Ciò dovrebbe far riflettere sull’importanza di supportare le madri straniere mediante mediatori culturali, eliminando le barriere linguistiche che ostacolano la comunicazione, al fine di migliorare l’educazione alle neo-madri. A tal riguardo, in uno studio condotto a Torino nel 2018, viene spiegato come investire nell’adeguato addestramento del personale sanitario per migliorarne abilità comunicative, relazionali e informative, e nell’incremento del numero di mediatori culturali, potrebbe essere contribuire ad assicurare una migliore qualità dell’assistenza*

sanitaria perinatale e un accesso più equo e soddisfacente ai servizi perinatali per le donne immigrate (Musumeci, 2018).

- c- *In relazione al livello di istruzione delle neo-madri, detenere il titolo di studio di diploma sembra associato a una migliore conoscenza/atteggiamento nei confronti dello screening neonatale;* ciò è supportato dai risultati di uno studio condotto in Brasile (Oliveira Arduinia et al., 2015), dal quale è emerso che le donne con un'istruzione superiore avevano una maggiore conoscenza dello scopo e dell'importanza del test di Guthrie.

I risultati del presente studio, in ogni caso, vanno interpretati con la piena consapevolezza dei suoi limiti: la ricerca, di tipo osservazionale, ha previsto un campionamento di convenienza, e si è basata su un campione relativamente ridotto e concentrato in una specifica area geografica, ossia l'AST di Ascoli Piceno, e solo nei presidi ospedalieri. Inoltre, si è avvalsa di un questionario non validato in italiano. Tali limiti potrebbero minare la possibilità di generalizzare i risultati in relazione alle neo-madri di altre regioni italiane e di contesti culturali differenti da quello piceno. Nonostante i citati limiti, è necessario menzionare anche i punti di forza: per quanto il campione sia locale e ridotto, esso ha una numerosità non inferiore alla maggior parte degli studi presenti in letteratura e che, in ogni caso, ha consentito l'esecuzione di analisi inferenziali; inoltre, si basa su un questionario che, anche se non validato in italiano, non è stato creato ad hoc ma è presente in letteratura (Quinlivan & Suriadi 2006), e che è stato somministrato seguendo una rigorosa procedura metodologica relativa a autorizzazione e raccolta dati.

Per quanto questo studio sia relativo a una realtà limitata, i suoi risultati mostrano un buon livello di conoscenza e un atteggiamento positivo delle neo-madri riguardo lo screening neonatale nella realtà marchigiana in questione. Nonostante questo risultato sia soddisfacente, *sarebbe in ogni caso necessario supportare adeguatamente le neo-madri, soprattutto straniere, e/o con molti figli a carico e/o con basso livello di istruzione*, in merito alla tematica, possibilmente già nel corso della gravidanza, per migliorare la qualità delle cure fornite alla madre e al neonato.

6. CONCLUSIONI

Lo studio nasce dall'interesse di indagare le conoscenze e le attitudini delle madri riguardo la procedura dello screening neonatale nella realtà marchigiana dell'AST Ascoli Piceno. Alla luce dei risultati ottenuti da questo studio, come sopra citato, si può affermare che la maggior parte delle neo-madri dei presidi dell'AST di Ascoli Piceno ha una buona conoscenza e un atteggiamento positivo in merito all'adozione dello screening neonatale. È quindi innegabile che risultati ottenuti dallo studio siano incoraggianti. Tuttavia, emergono anche delle aree di miglioramento, come la necessità di supporto aggiuntivo per determinate categorie di neo-madri: *neo-madri straniere o appartenenti a etnia e cultura differenti da quelle italiane*, mediante mediatori culturali, cercando di eliminare le barriere linguistiche che ostacolano la comunicazione; *neo-madri con più di un figlio*, fornendo loro le informazioni necessarie aggiornate; *neo-madri con basso livello di istruzione*, fornendo un supporto quindi mediante strumenti, mezzi e termini a loro comprensibili. Per le categorie delle neo-madri sopraelencate, potrebbe essere importante *agire in tempi consoni, come ad esempio durante la gravidanza*, così da garantire loro il tempo necessario per riflettere sulle informazioni ricevute e per elaborarle. A tal riguardo, potrebbe essere utile anche *consegnare loro materiale informativo ad hoc, quali ad esempio opuscoli informativi*, riassuntivi delle informazioni più rilevanti, con riportati i numeri telefonici di riferimento da contattare in caso di necessità.

Questo studio, essendo il primo nel suo genere nell'AST di Ascoli Piceno e vista la scarsa presenza di studi in Italia, potrebbe fornire una base di partenza per future ricerche e interventi mirati a potenziare ulteriormente la consapevolezza e la preparazione delle neo-madri in relazione allo screening neonatale. In particolare, andrebbero indagate con maggiore dettaglio le variabili potenzialmente legate al tema, mediante studi più potenti, basati su campioni più ampi, tesi anche a validare il questionario utilizzato nel presente studio; in particolare, sarebbe utile indagare con maggiore dettaglio il ruolo del coinvolgimento percepito dalle neo-madri in merito al tema, elemento che, stando ai risultati emersi dal presente studio non sembra avere un ruolo significativo sull'outcome. Per concludere, a partire dai risultati del presente studio, sarebbe utile costituire dei gruppi di lavoro ad hoc, con l'obiettivo di elaborare materiale informativo da destinare alle neo-madri.

BIBLIOGRAFIA

Abreu IS, & Braguini WL. (2011) Screening neonatale: conoscenza materna in un ospedale di maternità nell'interno del Paraná, Brasile. *Rev. Gaucha Enferm.* 32:596-601.

AIMMME (2007) “Una nuova tecnica per i test neonatali: la spettrometria di massa tandem”; news n.1; anno 1

Al-Sulaiman, A., Kondkar,A.A., Saeedi,M.Y., Saadallah,A., Al-Odaib, A., & K.K. Abu-Amero. (2015). Assessment of the Knowledge and Attitudes of Saudi Mothers towards Newborn Screening. *Hindawi Publishing Corporation BioMed Research International*, 8, 1-4

American Academy of Pediatrics (committee on Fetus and newborn and Section on Surgery), Canadian Paediatric Society (Fetus and newborn Committee) (2006). Prevention and management of pain in the neonate: an update. *Pediatrics*, 118, 2231-2240.

AOU Federico II di Napoli “Linee guida per l’esecuzione dello spot di sangue”, CEINGE – Biotecnologie Avanzate, Centro di riferimento Regione Campania.

Araia, M. H., Wilson, N.J., Chakraborty, P., Gall, K., Honeywell, C., Milburn, J., et al (2012). Factors associated with knowledge of and satisfaction with newborn screening education: a survey of mothers. *La genetica in medicina*, 14, 12.

Avenali, G., Mosca, F., & De Biagio, F. (2019). Il ruolo dello screening neonatale per la prevenzione delle malattie rare. *Journal of Pediatric Healthcare*

Ballardini, G., Spruzzola, A., Boneschi, L., Visentin, R., Boscardini, L., Barbaglia M., et al. (2012). To reduce pain to heel prick in newborn: comparison with six lancet devices. *La Pediatria Medica e Chirurgica*, 34, 182-185

Blencowe, H., Cousens, S., & Lawn, J.E. (2010). Screening Neonatale: Una panoramica globale sull’importanza e l’impatto. *Lancet Global Health*.

De Groot, R., & Eshuis, M.O. (2019) Maternal Awareness and Attitudes Toward Neonatal Screening in Europe: A comparative study. *European Journal of Pediatrics*. 178(6) 925-934.

- Deutsh, H. (1957). *Psicologia della donna adulta e madre*. Torino: Einaudi. (2)
- Fitzgerald, C., Linnane, B., Heery, E., Conneally, N., George, S. & Fitzpatrick, P. (2016) Newborn bloodspot screening for cystic fibrosis: what do antenatal and postnatal women know about cystic fibrosis? *Journal Cyst Fibros* s1569-1993(15)00272-6.
- Garcia, M.G., Ferreira, E.A. & Oliveira, F.P. (2007). Analisi della comprensione da parte dei genitori del Heel Prick Test. *A Revista Brasileira de Crescimento e Desenvolvimento Humano*.
- Guerra, F., & Taruscio, D. (2020). Il calo delle nascite in Italia e la consapevolezza delle madri sugli screening neonatali. *Rivista Italiana di Pediatria*.
- Hasegawa LE, Fergus KA, Ojeda N, Au SM. (2011) Parental attitudes toward ethical and social issues surrounding the expansion of newborn screening using new technologies. *Public Health Genomics*. 14(4-5):298-306.
- Kadiroğlu, T., Gamzegül Altay, Gamze Akay, & Çiğdem Can Bayrak. (2023). Identification of maternal attitudes and knowledge about newborn screenings: a Turkey sample. *Giornale di genetica comunitaria*, 14, 555–564.
- Kasem, A., Nadin M.A.R., Sawsan Abuhammad, & Haneen Alkhazali. (2022). Mothers' knowledge and attitudes about newborn screening in Jordan” *Giornale di genetica comunitaria*, 13, 215–225
- La Marca, G., Canessa, C., Giocaliere, E., Romano, F., Duse, M., Malvagia, S., et al. (2013). Tandem mass spectrometry, but not T-cell receptor excision circle analysis, identifies newborns with late-onset adenosine deaminase deficiency. *The Journal of Allergy and Clinical Immunology*, 131, 6, 1604-10.
- Lago, P., Ancora, G., Bellini, C.V., Cavazza, A., Cocchi, G., Guadagni, A.M., et al. (2006). Linee-guida e raccomandazioni per la prevenzione ed il trattamento del dolore nel neonato. *La Pediatria Medica e Chirurgica*, 28, 24-34.
- Ma XJ, Huang GY. 2013, Neonatal pulse oximetry screening improves detecting of critical congenital heart disease. *Chin Med J (Engl)*. Jul;126(14):2736-40.

- Mencarini, L., & Vignoli, D. (2018) *Genitori cercasi. L'Italia nella trappola demografica*. Milano: Egea.
- Musumeci, R. (2018). Immigrati e servizi socio-sanitari nell'evento nascita: i risultati di un'indagine empirica a Torino. *La Rivista delle Politiche Sociali*.
- Oliveira Arduinia, G.A., Spadotto Balarina, M.A., Da Silva-Greco, R.A., & A.B.T. De Marquia. (2015). Knowledge of puerperal mothers about the Guthrie test. *Società di Pediatria di San Paolo: Zeppelini Editore. Rev. Paul Pediatría ;35(2):151-157*
- Ortali, C. & D'Agostino, C. (2012). L'efficacia degli interventi informativi infermieristici nell'area dei bisogni di base nella fase di dimissione dal Nido. *Italian Journal of Pediatric nursing science*. Vol 6, Issue 1, p10.
- Paul D. A., Locke R. G., & Zook K. (2016). Impact of Maternal Socioeconomic Status and Education on Neonatal Screening Adherence. *Journal of Neonatal-Perinatal Medicine*
- Perrone, L., Esposito, C., Grano, S. & Iafusco, D. (2008). *Pediatria per le professioni sanitarie*". Napoli: Casa Editrice Idelson – Gnocchi. Prima edizione.
- Quinlivan, JA., & Suriadi, C. (2006) Atteggiamenti delle neo mamme nei confronti genetica e screening neonatale. *J Psychosom Obstet Gynecol 27(1):67–72*
- Sheperd, A.J., Hons, B.A., Glenesk, A., Niven, C.A. & Mackenzie, J. (2006). A Scottish study of heel-prick blood sampling in newborn babies. *Midwifery*, 22, 158- 68.
- SIN (Società Italiana di Neonatologia) Atti "il dolore nel neonato" a cura di gruppo di studio "il dolore nel neonato" Torino, 23-24 ottobre 2003.
- Taruscio, D., Salvatore, M., & Rizzo, C. (2021). Neonatal Screening for Rare Diseases in Italy: Policy, Practice, and Current Challenges. *Rapporti ISTISAN 22/17. Orphanet Journal of Rare Diseases*, 2022, 115.
- Truog, R.D. (1996). Il diritto di rifiuto informato è uguale al consenso informato? *Giornale di etica clinica*, 7, 1, 87–89
- Uga, E., Candiella, M., Perino, A., Alloni, V., Angilella, G., Trada, M., et al. (2008). Heel lance in newborn during breastfeeding: an evaluation of analgesic effect of this procedure. *The Journal of Pediatrics*, 34, 1-5.

Valetto M. R. (2016). Gli screening neonatali non sono più quelli di una volta. Scienzainrete. <https://www.scienzainrete.it/articolo/gli-screening-neonatali-non-sono-pi%C3%B9-quelli-di-volta/maria-rosa-valetto/2016-10-25>. Ultimo accesso: Ottobre 2024

Vertanen, H., Fellman, V., Brommels, M. & Viinikka I. (2001). An automatic incision for obtaining blood samples from the heels of preterm infants causes less damage than a conventional manual lancet. Archives of disease in Childhood, 84, 1, F53-5.

Wilson, J. M. G., & Jungner, G. (1968). Principles and Practice of Screening for Disease. World Health Organization. Public Health Papers, <https://iris.who.int/handle/10665/37650>

Wright, C F., FitzPatrick, D.R. & Firth H. V. (2018). Paediatric genomics: diagnosing rare disease in children. Nature Reviews Genetics, 19, 5, 253-268

SITOGRAFIA

<https://www.osservatorioscreening.it/screening-neonatale/>. Ultimo accesso: Aprile 2024

<https://www.salute.gov.it/portale/saluteBambinoAdolescente>. Ultimo accesso: Aprile 2024

Istituto superiore di sanità, screening neonatale malattie rare. <https://www.salute.gov.it/portale/saluteBambinoAdolescente/dettaglioContenutiSaluteBambinoAdolescente>. Ultimo accesso: Maggio 2024

[Screening neonatali \(salute.gov.it\)](#). Ultimo accesso: Aprile 2024

www.pkuinfo.org/test_di_guthrie “Test di Guthrie”, PKUinfo 22 Maggio 2014 – 27 Gennaio 2016. Ultimo accesso: Aprile 2024

ALLEGATI

Allegato n. 1



Regione Marche
Azienda Sanitaria Territoriale di Ascoli Piceno

0104685113/12/2023
IAST-APIS A.G.C.I.A.

Al Direttore DMO AST Ascoli Piceno Dott. Giancarlo Viviani

Al Direttore UOC Ginecologia AST Ascoli Piceno,
presidio ospedaliero di Ascoli Piceno Dott.
Giampiero Di Camillo

Al Direttore UOC Ginecologia AST Ascoli Piceno,
presidio ospedaliero di San Benedetto del
Tronto Dott. Andrea Chiari

Al Direttore delle Professioni Sanitarie AST Ascoli Piceno
Area Infermieristica ed ostetrica
Dott. Luca Gelati

Al Coordinatore Inf.co del dipartimento
materno infantile AST Ascoli Piceno Dott.ssa
Alessandra Ciuti

la sottoscritta De Angelis Vanessa, iscritta al terzo anno del Corso di Laurea in Infermieristica dell'UNVPM, sede di Ascoli Piceno.

CHIEDE

la VS autorizzazione a condurre un'indagine Quantitativa dal titolo "Conoscenza e attitudini delle madri in relazione agli screening neonatali nell' Ast Ascoli Piceno", al fine di rilevare la preparazione, le conoscenze, e le attitudini che le neomadri mostrano nei confronti delle procedure inerenti gli screening neonatali. L'indagine avverrà presso la UO di Ginecologia, presso i presidi ospedalieri di Ascoli Piceno e di San Benedetto del Tronto attraverso la somministrazione di un questionario reperito in letteratura. La raccolta dei dati è prevista per il periodo compreso tra Dicembre 2023 e Marzo 2024, e verrà realizzata secondo la vigente normativa, attenendosi alle indicazioni fornite dalle norme di Buona Pratica Clinica (decreto Ministero della Sanità 14 Luglio 1997) nonché a quelle per la tutela delle persone e di altri soggetti rispetto al trattamento dei dati personali (Regolamento Europeo UE n. 679/2016; D. Lgs. n. 196/2003, così come adeguato dal D. Lgs. n. 101/2018) e non esporrà i pazienti a nessun rischio. I dati raccolti dalla presente indagine saranno trattati nel rispetto della riservatezza dei dati personali, successivamente soggetti ad elaborazione statistica e quindi trasformati in forma totalmente anonima e, in questa forma, eventualmente inseriti in pubblicazioni e/o presentati in congressi, convegni e seminari a carattere scientifico. Al fine di chiarire maggiormente gli scopi dello studio si allega la scheda di raccolta dati/questionario ecc. per la rilevazione dei dati.

Dot.ssa Melissa Corradi
DIRIGENTE MEDICO
U.O.C. DIREZIONE MEDICA P.O.U.
AST - Ascoli Piceno
C.F. CRRMSS83057A462N

Luogo e Data,

 Direttore DMO AST Ascoli
Piceno Dott. Giancarlo
Viviani

Dott.ssa Melissa Corradi
DIRIGENTE MEDICO
U.O.C. DIREZIONE MEDICA P.U.D.
AST - Ascoli Piceno
C.F. CORRADI/MS/7A4624

Studentessa, Vanessa De Angelis



Relatore, dott.ssa Franceschini Giulia



CdI, in Infermieristica
Sede di Ascoli Piceno

Presidente Prof. Stefano Giannubilo
Direttore ADP Dott. Stefano Marcelli

Via degli Iros, 1
Ascoli Piceno - 61100 / Italia
Tel/Fax 0736/344879
email: fac.med.ascoli@univpm.it
www.univpm.it
www.med.univpm.it

Allegato n.2

“Conoscenza e attitudini delle madri in relazione agli screening neonatali nei presidi ospedalieri dell’AST Ascoli Piceno: risultati di uno studio osservazionale”

Gli screening neonatali rappresentano un importante intervento di prevenzione sanitaria secondaria volto a diagnosticare le malattie congenite e genetiche. La diagnosi precoce di queste patologie consente che l’adozione precoce di specifici interventi terapeutici antecedenti alla manifestazione dei sintomi, così da migliorare gli esiti della malattia e la qualità di vita dei pazienti. Un pieno e puntuale coinvolgimento delle figure genitoriali, in special modo quella materna, nelle procedure di cura del neonato, tra cui lo screening neonatale, è fondamentale per garantire una assistenza adeguata e una presa in carico di qualità del neonato; infatti, una buona informazione alla figura materna in merito alla procedura e alle caratteristiche degli screening neonatali, inciderebbe positivamente sulle sue attitudini al riguardo e la renderebbe partecipe del processo di cura. Questa breve indagine è orientata proprio ad indagare il livello di informazione e preparazione delle madri nei confronti dello screening neonatale, tramite un questionario reperito in letteratura (Alfayez et al. 2018; Newcomb et al. 2013; Quinlivan and Suriadi 2006; Rosales et al. 2015), articolato in due sezioni: la prima (domande 1-13) è volta ad indagare le conoscenze delle madri in relazione agli screening neonatali; la seconda (domande 14-22) è volta ad indagare l’attitudine delle madri sugli screening neonatali.

La presente è un’indagine osservazionale e sarà svolta secondo le indicazioni fornite dalle norme di Buona Pratica Clinica e al GDPR 679/2016 sul trattamento dei dati personali. I dati, raccolti e analizzati solo per le finalità relative allo studio, saranno trattati in forma anonima, soggetti ad elaborazione statistica in forma aggregata, ed eventualmente inseriti in pubblicazioni e/o presentati in congressi, convegni e seminari a carattere scientifico. In caso di necessità di ulteriori informazioni, si prega di contattare la studentessa De Angelis Vanessa (vanessa1909@hotmail.it).

La compilazione del questionario è in forma anonima e richiederà circa 10 minuti del suo tempo.

Grazie per la sua preziosa collaborazione.

1- In quale fascia di età rientra?

- ° <18 anni
- ° 18-35
- ° >35

2- Qual è il suo paese di origine?

3- Indicare il suo stato coniugale:

- ° Genitore single
- ° Coniugata
- ° Convivente

Altro _____

4- Indicare il numero di figli:

- ° 1
- ° 2-3
- ° >3

5- Qual è il suo livello di istruzione?

- ° Scuola d'obbligo
- ° Diploma
- ° Laurea triennale
- ° Laurea magistrale
- ° Dottorato di ricerca

6- Qual è la sua occupazione / impiego?

7- Gode di buona salute?

° Nessun problema di salute

° Portatore sano di una patologia congenita/ereditaria

(se sì, specificare: _____)

° Affetto da una patologia congenita/ereditaria

(se sì, specificare: _____)

8 – Indicare problemi di salute riferiti ad altri figli:

° Non ho altri figli

° Nessun problema di salute

° Portatore sana di una patologia congenita/ereditaria

(se sì, specificare: _____)

° Affetto da una patologia congenita/ ereditaria

(se sì, specificare: _____)

9- Durante il suo ricovero per il parto, si prega di indicare tramite una scala da 0 a 10, il livello in cui il personale assistenziale (medici, infermieri, ostetriche e OSS) si è adoperato per farla sentire coinvolta attiva nel processo di cura del suo bambino?

0= per niente

1= pochissimo

2= molto

3= poco

4= poco più del minimo indispensabile

5= sufficientemente

6= abbastanza

7= discretamente

8= molto

9= moltissimo

10= in maniera eccellente

SEZIONE 1: Conoscenza delle madri sul test di screening tramite prelievo capillare del tallone

Domanda	Risposta		
	Vero	Falso	Incerto
1. Il test è una procedura semplice per la diagnosi di malattie genetiche e congenite.			
2. Il test è importante per garantire le buone condizioni di salute dei neonati.			
3. Il test è utile a rilevare i disturbi metabolici dei neonati, al fine di evitare un deterioramento del loro stato di salute.			
4. Se la diagnosi è precoce, è possibile che la prognosi sia meno severa e che possano essere prevenute menomazioni croniche, con un miglioramento della qualità della vita per il neonato.			
5. Il test aiuta a individuare precocemente malattie genetiche e congenite comuni, come la Fenilchetonuria, il Glucosio – 6 – fosfato deidrogenasi, Ipotiroidismo congenito			
6. Il test è in grado di identificare più di 25 malattie genetiche e congenite			
7. I risultati delle analisi saranno utili ai fini di ricerca in ambito di salute pubblica.			

8. Il programma di screening è gestito dal Ministero della Salute			
9. Il test si esegue tramite prelievo dal tallone del neonato			
10. Il momento migliore per eseguire il test è compreso tra i tre e i sette giorni di vita del neonato			
11. La puntura del tallone viene eseguita da un infermiere, un'ostetrica o un medico.			
12. I campioni di sangue saranno inviati al centro di riferimento regionale per lo screening neonatale e i risultati saranno rilasciati in 7-14 giorni lavorativi.			
13. Se i risultati del test del tallone sono anomali, significa che il neonato potrebbe essere affetto da una malattia genetica o congenita.			

SEZIONE 2: Atteggiamento delle madri nei confronti dei test di screening tramite prelievo capillare dal tallone

Domande	Risposte		
	Sono d'accordo	Sono in posizione neutrale	Sono in disaccordo
14. Il test è utile nel prevenire una malattia			
15. Il test è utile nel ridurre la gravità di una malattia			
16. Il test è utile anche se non può migliorare lo stato di salute del neonato, poiché, sulla base dei risultati, posso riflettere sull'aver o meno altri figli in futuro			
17. Il test apporta benefici al neonato			
18. Il test è dannoso per il neonato			
19. Il test è essenziale per il benessere del neonato			
20. È eticamente corretto eseguire il test			
21. Il test è spiritualmente contrario al mio credo religioso			
22. Nel caso in cui si scoprisse che il neonato è affetto da una malattia genetica o congenite, l'aver acconsentito all'esecuzione del test mi farebbe sentire in colpa			

Riferimenti bibliografici:

Alfayez FM, Alamir MA, Alnahwi HA, Aleid DM, Alsheef HJ, Alzakari MJ (2018) Maternal awareness and attitude about neo- natal screening program in the eastern region of the Kingdom of Saudi Arabia. *The Egyptian Journal of Hospital Medicine* 70(2):265–

272 Newcomb P, True B, Walsh J, Dyson M, Lockwood S, Douglas B (2013) Maternal attitudes and knowledge about newborn screen- ing. *MCN: The American Journal of Maternal/Child Nursing* 38(5) 289–294

Quinlivan JA, Suriadi C (2006) Attitudes of new mothers towards genetics and newborn screening. *J Psychosom Obstet Gynecol* 27(1):67–72. Rosales RA, Sabio JB, Arteche DL,

Escala JLR, Gonzales CJS (2015) Expectant mothers' and mothers' awareness on newborn screening in the largest Barangay of Catbalogan City Philippines. *Internation- tional Journal of Nursing Didactics* 5(10):01–04

A tutte le neo- mamme che hanno reso possibile tutto questo.

Ho visto nei vostri volti la gioia,

la felicità,

la tristezza,

la paura di non farcela e la stanchezza dopo lunghe ore.

Ma so per certo che avete fatto la cosa più bella che vi possa capitare.

Avete dato alla luce una nuova vita. Grazie.