

Primi 18 mesi di screening metabolico neonatale esteso nella Regione Puglia

Melpignano L.; Tummolo A.°; Daleno A.*; Papadia F.°; Carlucci M.*.*

** Direzione Sanitaria, Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII*

° UOC Malattie Metaboliche e Genetiche, Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII, Bari, Centro screening neonatale della Regione Puglia

PAROLE CHIAVE: screening neonatale esteso, malattie metaboliche ereditarie, Regione Puglia.

INTRODUZIONE:

Lo screening neonatale esteso (SNE) ai disordini congeniti del metabolismo è lo screening cui sono sottoposti i neonati per errori del metabolismo di amminoacidi, acidi organici, acidi grassi e disturbi del ciclo dell'urea che negli ultimi anni è stato implementato in molte Regioni Italiane.

I bambini affetti sono sempre normali alla nascita, ma i sintomi possono svilupparsi dopo un periodo di latenza che va da pochi giorni, a molti anni.

La malattia è estremamente rara, molto spesso fatale o fortemente invalidante, e la mancanza o il ritardo di diagnosi e trattamento può portare a disabilità evolutiva, ritardo mentale e morte prematura.

Tutte le malattie screenabili sono suscettibili di terapia dietetica o di altre strategie di trattamento salvavita quali terapia sostitutiva enzimatica (ERT), supplementazione vitaminica, trapianto di organi.

La Regione Puglia ed il Policlinico di Bari hanno iniziato questo percorso di screening nel 2017 su 38 malattie rare. Riportiamo i risultati dei primi 18 mesi dello SNE in Puglia.

MATERIALI E METODI:

Gli spot ematici eseguiti su cartoncino vengono eseguiti entro 24 ore dalla nascita da tutti i Centri Nascita della Regione Puglia ed inviati presso il Laboratorio Malattie Metaboliche. I positivi vengono richiamati dal personale medico della U.O. di Malattie Metaboliche per esecuzione del test di conferma e counselling.

Gli Spot ematici di 56748 neonati ottenuti da tutti i centri nascita pugliesi tra marzo 2017 e settembre 2018 sono stati registrati e trasportati entro 48ore al laboratorio presso il Policlinico di Bari-Ospedale "Giovanni XXIII" sottoposti a screening mediante l'uso di spettrometria in tandem massa (MS/MS).

I risultati dello screening sono stati confermati dall'individuazione di alterazioni del profilo di acidi organici, amminoacidi, spot acilcarnitico e dell'analisi del DNA.

RISULTATI:

Le percentuali di maschi e femmine tra i neonati sono state rispettivamente del 47% e del 53%.

I valori di cut-off sono stati stabiliti utilizzando il metodo percentile. I risultati dello screening hanno mostrato positività in 50 neonati dei 156 con sospetto IEM. Tutti i pazienti sono stati diagnosticati in ultima analisi come affetti da IEM, mediante conferma biochimica e/o genetica. Tra questi 50 neonati, 24 (48%) avevano disturbi del metabolismo degli amminoacidi, 9 (18%) disturbi del metabolismo degli acidi organici, 8 (16%) presentavano deficit parziale di biotinidasi, 5 neonati (10%) erano affetti da disturbi dell'ossidazione degli acidi grassi, 3 da galattosemia (6%), 1 paziente da difetto del ciclo dell'urea (2%).

CONCLUSIONI:

Cinquanta neonati affetti da disordini ereditari del metabolismo sono stati individuati mediante lo screening neonatale esteso. La diagnosi precoce ha permesso trattamento immediato e sopravvivenza in 49/50 neonati.

I vantaggi di questo metodo consistono nella velocità di esecuzione (1-2 minuti per ciascuna analisi), la capacità di esaminare numerosi analiti in un singolo punto di sangue, la capacità di riconoscere di diagnosi precoce di numerose malattie rare garantendo maggiore sopravvivenza, minori/assenza disabilità, ed un rapporto favorevole di costo-efficacia nel trattamento precoce di tali malattie..