

40 anni di esperienza nello Screening Neonatale della Galattosemia in Piemonte e Valle d'Aosta: laboratorio e clinica

Pina Sauro,¹ Valentina Pia Ciuffreda,¹ Enza Pavanello,¹ Varvara Guaraldo,¹ Elisabetta Muccinelli,¹ Alessandro Mussa,¹ Elena Cocco,¹

Angelina Ricci,¹ Daniele Accornero,² Nicoletta Chiesa,² Veronica Pagliardini,² Francesco Porta,² Marco Spada²

¹ SS Screening Prenatale e Neonatale, OIRM, Torino, Italy

² SC Pediatria, OIRM, Torino, Italy



INTRODUZIONE/BACKGROUND:

La galattosemia comprende un gruppo di malattie genetiche rare, caratterizzate da un difetto del metabolismo del galattosio, che comporta in età pediatrica severe complicanze neurologiche, epatiche ed oftalmologiche, prevenibili con diagnosi e terapia dietetica precoci.

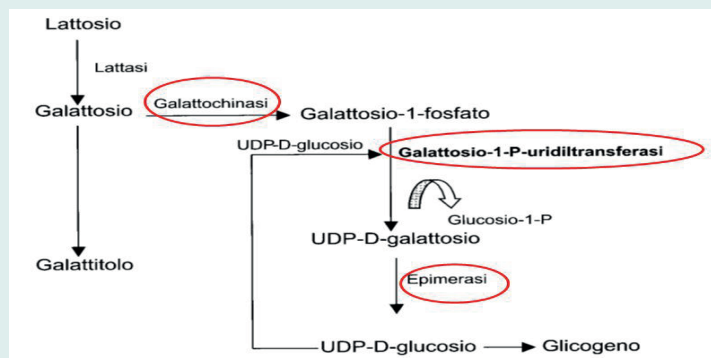
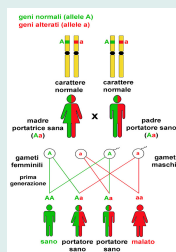
Le 4 differenti enzimopatie riguardano:

GALT (Galattosio-1-fosfato uridiltransferasi) - galattosemia classica potenzialmente fatale

GALK (Galattochinasi) - forma lieve rara con cataratta

GALE (UDP-Galattosio 4-Epimerasi) - forma molto rara di gravità variabile

GALM (Galattosio Mutarotasi) - forma di recente scoperta



Si presentano i risultati di 40 anni di screening neonatale per la galattosemia in Piemonte e Valle d'Aosta.

METODI/PAZIENTI:

Gennaio 1982 Giugno 2021

Quando?



Quanti campioni?

1.409.911



Metodo? **Test fluorimetrico della concentrazione di galattosio totale**

I neonati positivi sono stati richiamati per dosare su DBS il galattosio totale e l'attività enzimatica GALT. I neonati con attività GALT nella norma sono stati avviati ad indagine genetica allargata comprendente i geni GALE, GALK e GALM.

RISULTATI:

79 Ipergalattosemie persistenti

- 39 Forme transitorie, di cui un deficit del trasportatore di glucosio GLUT2
- 1 Shunt porto-sistemico congenito
- 4 Eterozigoti
- 35 Affetti da una delle forme di galattosemia ereditaria
 - 13 Difetti completi di GALT
 - 12 Difetti parziali di GALT
 - 6 Difetti di GALK
 - 3 Difetti di GALE
 - 1 Difetto di GALM

Recall rate

0,30%

% Invio al Centro Clinico

0,04%

DISCUSSIONE:

L'esperienza di 40 anni di screening neonatale per la galattosemia ha permesso di definire l'impatto epidemiologico delle galattosemie monogeniche, la cui incidenza è di circa 1:40.000 nati vivi. La diagnosi precoce e la terapia dietetica hanno avuto un impatto favorevole sull'outcome epatico ed oftalmologico di tutti i pazienti galattosemici evidenziati.

Bibliografia:

- Porta F, Pagliardini S, Pagliardini V, Ponzone A, Spada M. Newborn screening for galactosemia: a 30-year single center experience. World J Pediatr. 2015 May;11(2):160-4
- Wada Y, Kikuchi A, Arai-Ichinoi N, Sakamoto O, Takezawa Y, Iwasawa S, Niihori T, Nyuzuki H, Nakajima Y, Ogawa E, Ishige M, Hirai H, Sasai H, Fujiki R, Shirota M, Funayama R, Yamamoto M, Ito T, Ohara O, Nakayama K, Aoki Y, Koshiba S, Fukao T, Kure S. Biallelic GALM pathogenic variants cause a novel type of galactosemia. Genet Med. 2019 Jun;21(6):1286-1294

Gli autori dichiarano l'assenza di conflitto d'interesse.