

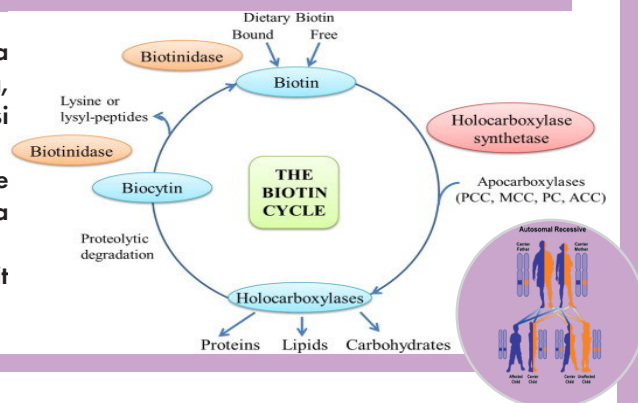
35 anni di screening neonatale del Deficit di Biotinidasi in Piemonte e Valle d'Aosta: confronto tra 2 metodi analitici

Pina Sauro,¹ Valentina Pia Ciuffreda,¹ Enza Pavanello,¹ Varvara Guaraldo,¹ Elisabetta Muccinelli,¹ Alessandro Mussa,¹ Stefania Basso,¹ Roberta Maddalena,¹ 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

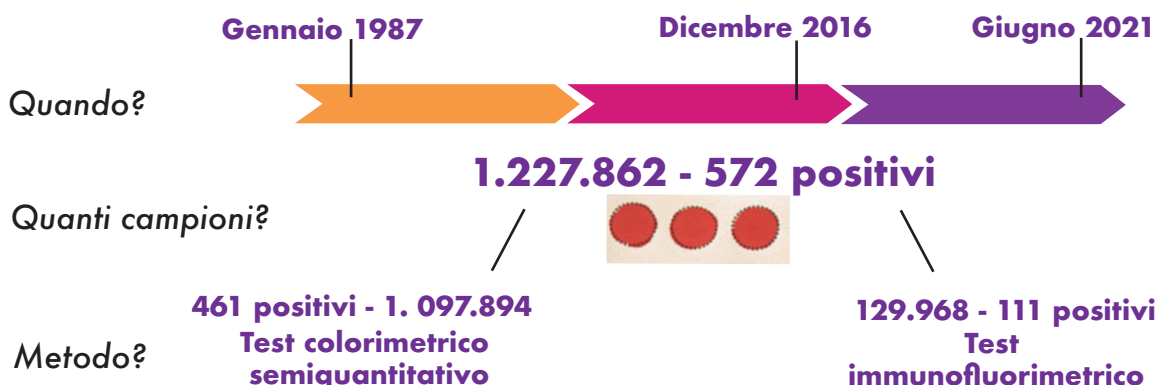


INTRODUZIONE/BACKGROUND:

Il deficit di biotinidasi (BTD) è un difetto congenito dell'enzima biotinidasi, la cui carenza comporta segni clinici variabili: ipotonia, alopecia, atassia, perdita di udito e ritardo dello sviluppo. Nei casi più gravi, se non trattato, può portare al coma e alla morte. Questo deficit, a trasmissione autosomica recessiva, è dovuto alle mutazioni del gene *BTD* (3p25) che, attraverso la produzione della biotinidasi, rende disponibile la biotina. Si riportano i risultati di 35 anni di screening neonatale per il deficit di biotinidasi eseguito in Piemonte e Valle d'Aosta.



METODI/PAZIENTI:



RISULTATI:

	Metodo colorimetrico	Metodo immunofluorimetrico
Numero anni	30	5
Deficit di biotinidasi completo	10	3
Deficit di biotinidasi parziale	8	22
Incidenza cumulativa	1: 61.000	1: 5.200
Incidenza deficit parziale	1: 137.000	1: 6.000
Recall rate	0,03%	0,08%
% Invio al Centro Clinico	0,01%	0,02%

Tutti i pazienti sono stati trattati con biotina (10-20 mg/die) con completa prevenzione della sintomatologia.

DISCUSSIONE:

Il passaggio dal metodo colorimetrico a quello fluorimetrico ha permesso di evidenziare un numero maggiore sia di difetti totali che di difetti parziali, dimostrando che lo screening neonatale per il difetto di biotinidasi rappresenta un programma di prevenzione secondaria molto efficace.

Bibliografia:

Porta F, Pagliardini V, Celestino I, Pavanello E, Guardamagna O, Ponzoni A, Spada M. Neonatal screening for biotinidase deficiency: A 30-year single center experience. Mol Genet Metab Rep. 2017 Sep 20;13:80-82

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