

Screening Neonatale Esteso per errori congeniti del metabolismo: l'esperienza di un centro clinico di riferimento in Campania

Verde A¹, Fecarotta S¹, Acquaviva F¹, Rossi A¹, Barretta F², Zuppaldi C¹, Strisciuglio P¹, Fontanelli D¹, Albano L², Crisci D², Gallo G², Turturo M², Frisso G², Ruoppolo M², Parenti G²

1.Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali, Università "Federico II", Napoli, Italy,

2.CEINGE Biotecnologie Avanzate s.c.ar.l, Napoli, Italy

Introduzione/Background

La Regione Campania nel 2018 ha raggiunto una completa copertura delle nascite per lo Screening Neonatale Esteso (SNE). In questo studio vengono esaminati retrospettivamente i dati della Regione per il triennio 2018-2020 e dello screening per biotinidasi e galattosemia iniziato solo nel settembre 2020.

Metodi/ Pazienti

Sono stati consultati i dati dei Rapporti Tecnici 2018-2020 della SIMMESN relativi allo SNE nella Regione Campania. In aggiunta sono stati raccolti retrospettivamente i dati dei neonati sottoposti a protocolli speciali previsti dallo SNE per i quali è stata praticata valutazione da parte del Centro clinico (CC).

Risultati

405 neonati su 134595 nati vivi sono stati riferiti al CC per anomalie allo SNE (tasso di riferiti 1:333 nati, pari allo 0,3% delle nascite; M/F: 1/1; età media: 32,6 +- 17 giorni). In aggiunta, sono stati effettuati 187 DH metabolici per neonati sottoposti a protocolli speciali per la chiusura del percorso di screening. Dei 405 neonati riferiti si sono registrati 230 Falsi Positivi (FP 56 %) e 175 Veri Positivi (VP 44%): 74 positivi per patologia materna, 35 per acidemie organiche, 35 per difetti di Beta-ossidazione, 17 aminoacidopatie, 8 per difetti del ciclo dell'urea, 5 per deficit di biotinidasi, 1 per galattosemia. In 185 casi è stata praticata indagine molecolare: in 67 casi è stato individuato un genotipo compatibile con la diagnosi di errore congenito del metabolismo, in 34, classificati come VP, è stata individuata una condizione di eterozigosi. 84 sono risultati negativi al test genetico. L'incidenza cumulativa degli errori congeniti del metabolismo è stata di 1:5720 nati vivi, con una sensibilità del test del 100 %, specificità del 99,8%, Valore Predittivo Positivo del 43,4 %, Valore Predittivo Negativo 100 %.

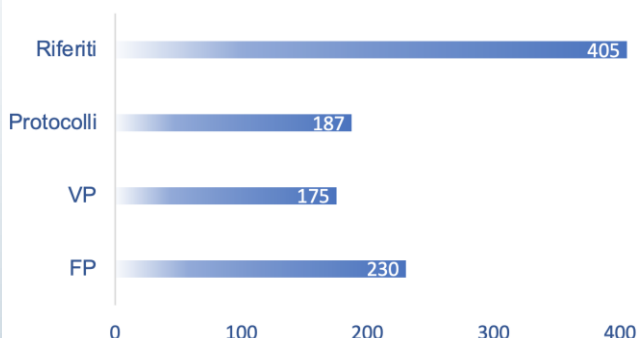


Figura 1. Distribuzione dei Veri Positivi, Falsi Positivi e protocolli sul totale dei riferiti al Centro clinico nel triennio 2018-2019-2020.

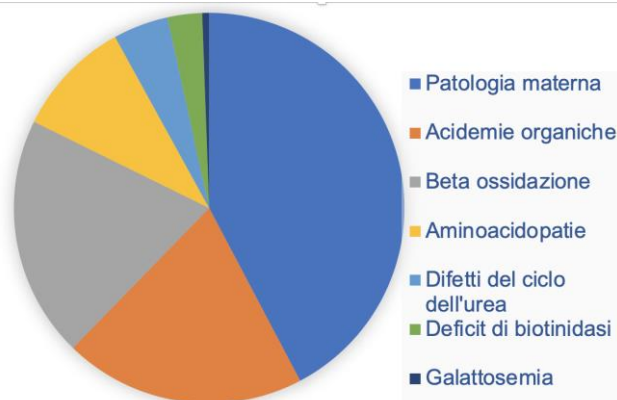


Figura 2. Divisione in percentuale delle patologie diagnosticate nei Veri Positivi nel triennio 2018-2019-2020: 42 % patologia materna, 20 % acidemie organiche, 20 % difetti della beta ossidazione, 10 % aminoacidopatie, 4 % difetti del ciclo dell'urea, 3 % deficit di biotinidasi, 1 % galattosemia (screening per deficit di biotinidasi e galattosemia iniziato solo nel settembre 2020).

Discussione

Lo studio fornisce dati sull'esperienza dello SNE in Campania. Il ruolo della valutazione clinica è fondamentale nel percorso dello SNE in aggiunta alla diagnosi biochimica e alla diagnosi molecolare.