

Roberta Cardinali¹, Tania Lorè¹, Silvia Russo^{1,2}, Iolanda Spera^{1,2}, Simonetta Simonetti¹.

¹U.O. Patologia Clinica e Screening Neonatale, Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII, Policlinico di Bari.

²Dipartimento di Scienze Biomediche ed Oncologia Umana dell'Università degli Studi di Bari «Aldo Moro»

Introduzione

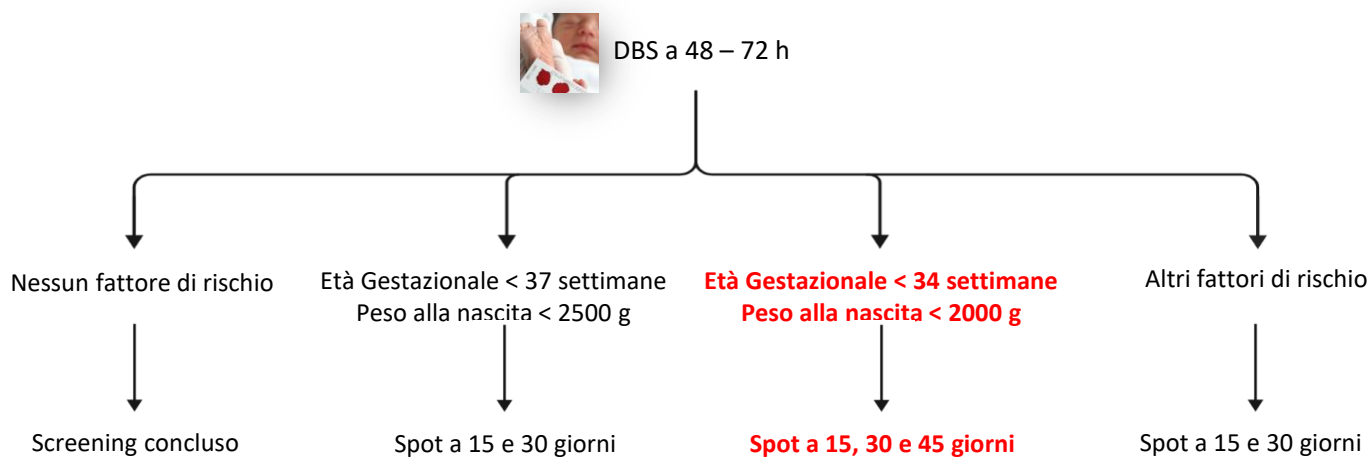
L'ipotiroidismo Congenito (IC) è la più frequente causa prevenibile di ritardo mentale. L'obiettivo del programma di screening neonatale è quello di individuare precocemente tutte le forme di IC.

In alcune categorie di neonati pretermine e very low weight birth (VLBW), l'IC può essere mascherato da valori di TSH inizialmente ridotti al test di screening, a causa dell'imaturità ipotalamo-ipofisaria.

Lo scopo di questo studio è quello di valutare l'efficacia di un protocollo operativo, con ripetizione del TSH su spot a 15, a 30 e a 45 giorni di vita.

Materiali e Metodi

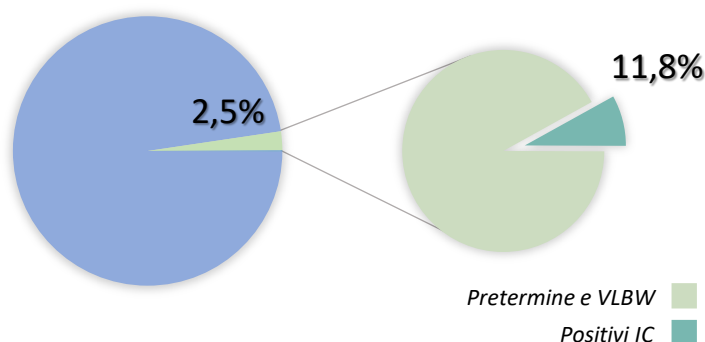
Il protocollo adottato prevede la valutazione del TSH su spot a 15, 30 e a 45 giorni di vita (cut-off TSH < 5.0 μ U/mL) nei neonati pretermine e VLBW. Lo studio retrospettivo, è stato svolto presso il centro Screening Neonatale dell'Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII tra Gennaio 2020 e Dicembre 2020 ed ha coinvolto 34 centri nascita (**29 Puglia; 5 Basilicata**).



Risultati

Durante il periodo analizzato, sono stati sottoposti a screening **30226** neonati, di cui **756** (2.5%) hanno eseguito un ulteriore prelievo su spot a 15, a 30 e a 45 giorni di vita.

Sono stati diagnosticati **34** neonati con IC, **4** (11.8%) dei quali presentavano TSH normale (<6.50 μ U/mL) allo screening neonatale. Di questi 4 neonati, 2 sono risultati positivi al test eseguito a 15 giorni di vita e 2 al test eseguito a 30 giorni di vita.



Discussione

I risultati di questo studio evidenziano che l'utilizzo di tale protocollo mostra una maggiore sensibilità nella diagnosi di IC. Infatti, 4 dei 34 neonati ipotiroidei diagnosticati sarebbero risultati "falsi negativi" sfuggendo allo screening neonatale.

Tale protocollo garantisce un livello di sensibilità ottimale del programma di screening riducendo le condizioni di rischio di falsa negatività per forme permanenti di IC, migliora la qualità delle cure e dei tempi di intervento per la presa in carico del paziente con IC in età neonatale.