

Diagnosi Fibrosi Cistica in Puglia e Basilicata nell'anno 2020



Policlinico di Bari
Ospedale "Giovanni XXIII"

Tania Lorè¹, Roberta Cardinali¹, 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

La fibrosi cistica (FC) è una malattia genetica autosomica recessiva con incidenza di 1/5442 in Italia (Registro Fibrosi cistica, anno 2018).

È causata da mutazioni del gene che codifica la proteina denominata CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Regulator), presente sulla superficie delle cellule di tutti gli organi che producono muco nell'organismo.

La FC è una patologia sistemica che coinvolge diversi organi: polmoni, pancreas, fegato e intestino.

Metodi

Presso il Centro Screening Neonatale dell'"Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII" di Bari afferiscono 34 Punti Nascita Pugliesi e Lucani (dal 2018).

Il dosaggio del **Tripsinogeno Immunoreattivo** viene eseguito su spot da sangue essiccato (DBS) mediante tecnica immunofluorimetrica a tempo risolto su fase solida (*GSP Neonatal IRT kit, PerkinElmer*).

Sintomi comuni



Pelle dal sapore salato



Problemi respiratori cronici



Infezioni polmonari



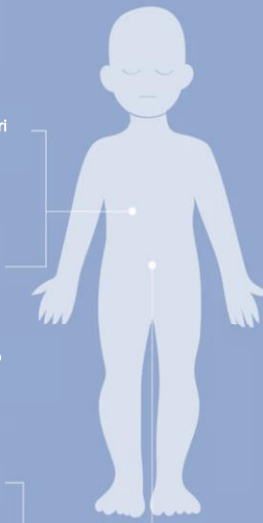
Scarsa crescita e/o perdita di peso



Ileo meconio



Feci dall'aspetto oleoso



Risultati

Dal 1 gennaio 2020 al 31 Dicembre 2020 sono stati sottoposti screening per FC 30226 neonati, di cui:

390 sono risultati positivi per FC (b-IRT $\geq$ 59ng/mL).

352 hanno richiesto l'analisi delle mutazioni del gene CFTR come second tier test.

7 neonati hanno eseguito un controllo tra 20 e 30 giorni di vita per valori b-IRT > cut-off e analisi DNA negativo.

Per **3** neonati è stata eseguita ricerca delle mutazioni per ileo da meconio.

97 neonati con valore di IRT 2 (controllo) superiore al cut-off (b-IRT $\geq$ 35ng/mL) oppure con presenza di una o due mutazioni per il gene CFTR sono stati sottoposti al Test del Sudore.

Complessivamente nel 2020 le diagnosi di **Fibrosi Cistica sono state 8** con b-IRT positivo allo screening e presenza di mutazioni causanti Fibrosi Cistica e/o Test del sudore >60mEq/L.

L'incidenza calcolata è di 1:3778 nati vivi.

Inoltre, 47 sono risultati eterozigoti e quindi portatori sani.



La diagnosi precoce offerta dallo Screening Neonatale per questi neonati ha reso possibile una prognosi migliore.

Discussione