SIMMESN 2021

P-054

Deficit di B12 materno e Screening Neonatale Esteso: casistica del Centro Regionale di Verona

Rodella G.[1,2], Brunelli A.[5], Dianin A.[2,4], Messina M.[1], De Bernardi M.[3], Monge I.[2], Carcereri S.[4], Zago G.[1], Zaffanello M.[1,4], Rigotti E.[4], Pietrobelli A.[1,4], Pellegrini F.[6], Molinaro G.[6], Lupi F.[6], Pasini A.[4], Campostrini N.[4], Ionpopa F.[4], Vincenzi M.[4], Teofoli F.[4], Camilot M.[4], Piacentini G.[1,4], Bordugo A.[2,4]

[1]Dipartimento Materno Infantile, Università di Verona, Italy

[2]Unità Operativa Semplice di Malattie Metaboliche Ereditarie, Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona, Italy

[3]Dipartimento Medicina Molecolare e Biotecnlogie Mediche, Università Federico II di Napoli, Italy

[4]Dipartimento di Pediatria, Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona, Italy,

[5]Scuola di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Verona, Italy,

[6]Terpia Intensiva Neonatale, Azienda Sanitaria Alto Adige Bolzano, Italy

Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata Verona

UNIVERSITÀ di VERONA

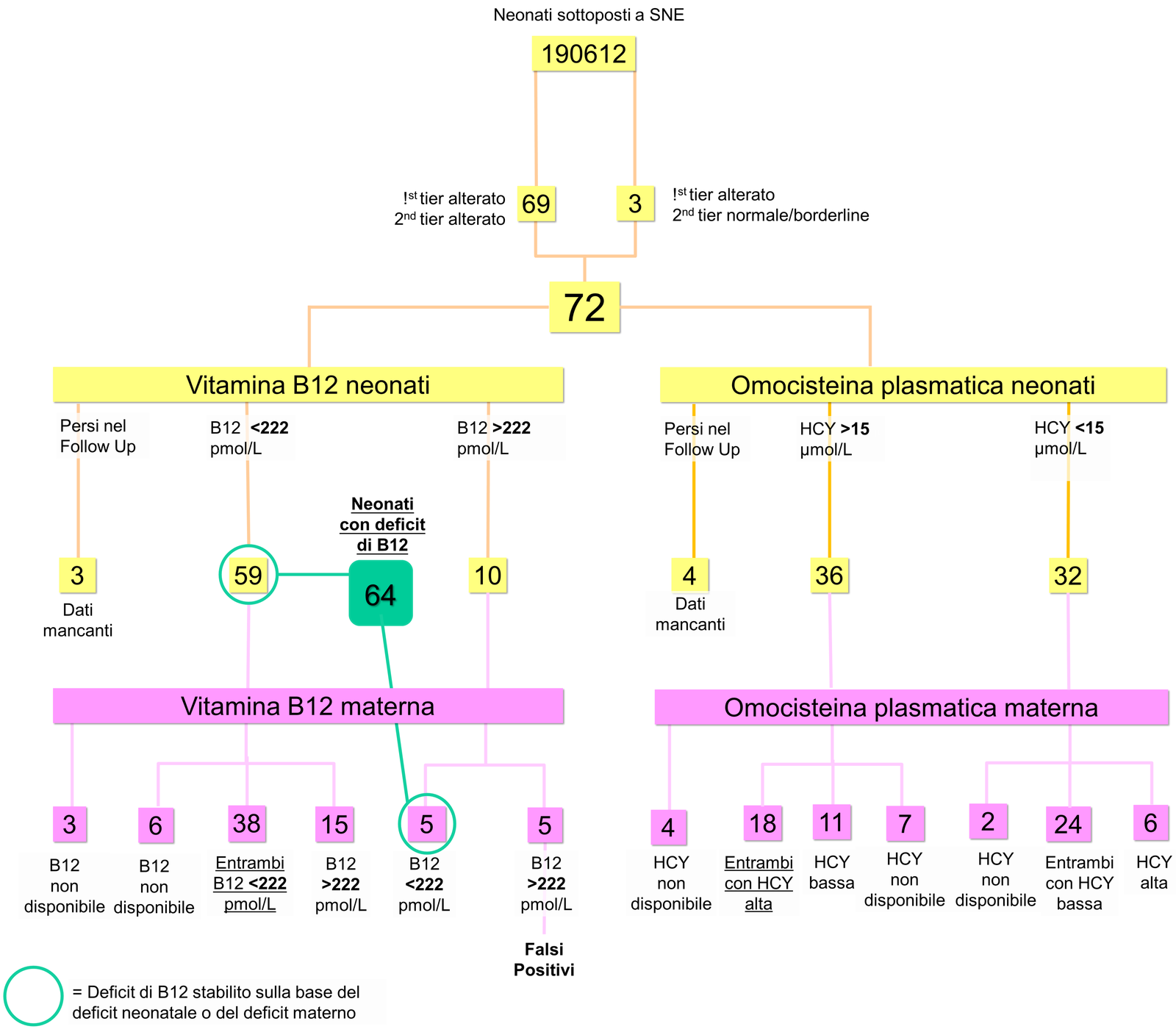
APS aismme Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie

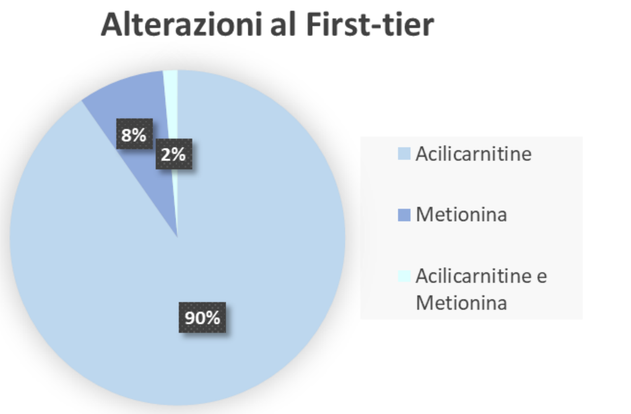
INTRODUZIONE

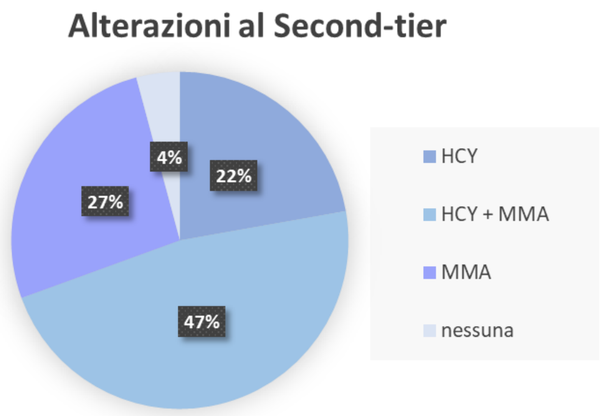
Lo Screening Neonatale Esteso (SNE) permette di identificare sia difetti congeniti di Cobalamina che difetti acquisiti, in particolare il deficit materno di vitamina B12. Presentiamo i casi di deficit di B12 materno diagnosticati dal 2014 al 2020 presso il Centro di Screening Neonatale dell'AOUI di Verona.

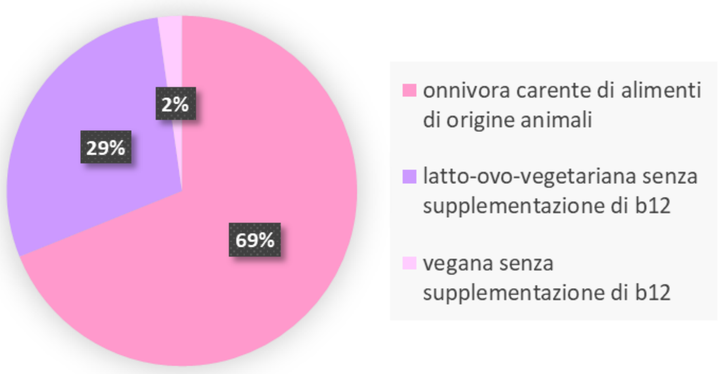
MATERIALI E METODI

Sono stati sottoposti a SNE 190612 neonati delle province di Verona, Vicenza e Rovigo e dal 2017 anche Bolzano. 72 bambini sono stati richiamati dopo che, per alterazione delle acilcarnitine C3, C16:1-OH, C3/C2 (AC) o diminuzione della metionina al 1st tier, presentavano alterazione di omocisteina (HCY) e acido metilmalonico (MMA) al 2nd tier.









Vitamina B12<222 pmol/l	59 neonati (82%)	42 mamme (60%)	Entrambi 38 casi
Omocisteina plasmatica >15 umol/l	36 neonati (50%)	25 mamme (36%)	Entrambi 18 casi

Confronto neonati e mamme	Vitamina B12	Omocisteina plasmatica
Alterazione presente nel neonato e assente nella madre	16	11
Alterazione assente nel neonato e presente nella madre	4	6

Confronto Vitamina B12 e omocisteina	Omocisteina alterata con vitamina B12 normale	Totale omocisteina alterata
neonati	4	36
mamme	3	25

RISULTATI

1. L'alterazione al 1st tier più frequente sono le AC (90%); al 2nd tier è l'aumento sia dell'Hcy che dell'MMA (47%).
2. Pur con 2nd tier negativo il deficit di B12 è stato confermato in 3 neonati (4%).
3. I valori di B12 e omocisteina plasmatica nel neonato e nella madre hanno confermato il deficit di B12 in 64 casi su 72.
4. La causa dietetica più frequente in 45 mamme è la dieta onnivora carente di alimenti di origine animali (69%); seguono la latto ovo vegetariana e vegana non integrate di B12 (29% e 2% dei casi).
5. In 2 mamme è stata posta diagnosi di gastrite atrofica con anticorpi anti parete gastrica.

CONCLUSIONI

1. L'incidenza di deficit di B12 identificato in seguito a SNE alterato nella nostra casistica è risultata di 1 su 2978.
2. Il dosaggio combinato di HCY e MMA su DBS è specifico.
3. Quando si esegue la conferma diagnostica è utile dosare insieme la vitamina B12 e l'omocisteina plasmatica sia nel neonato che nella madre.
4. L'identificazione di deficit di B12 materno tramite SNE ha permesso:

- nei neonati di avviare procedimenti terapeutici utili a prevenire eventuali deficit neurologici
- nelle madri di avviare procedimenti diagnostici per patologie gastrointestinali e adeguata supplementazione vitaminica.

Bibliografia

- *Gramer G. et al, Curr Med Sci. 2020 Oct;40(5):801-809. doi: 10.1007/s11596-020-2260-7*
- *Pajares S. et al, Orphanet J Rare Dis. 2021 Apr 30;16(1):195. doi: 10.1186/s13023-021-01784-7*
- *Reinson K. et al, Mol Genet Metab Rep. 2018 Jan 11;15:1-5. doi: 10.1016/j.ymgmr.2017.11.002.*
- *Scolamiero E. et al. Clinical Biochemistry 47 (2014) 312–317 doi: 10.1016/j.clinbiochem.2014.08.020*