

Casistica dei richiami allo Screening Neonatale Esteso per ipertirosinemia in Campania: il caso dell'Hawkinsinuria

Verde A¹, Rossi A¹, Fecarotta S¹, Barretta F^{2, 3}, Uomo F², Albano L³, Crisci D³, Gallo G³, Vallone F³, Ruoppolo M^{2, 3}, Frisso G^{2, 3}, Parenti G¹

1. Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali, Sezione di Pediatria, Università degli Studi di Napoli "Federico II", Napoli, Italia

2. Dipartimento di Medicina Molecolare e Biotecnologie Mediche, Università degli Studi di Napoli "Federico II", Napoli, Italia

3. CEINGE-Biotecnologie Avanzate, Napoli, Italia



Introduzione/Background

Lo scopo di questo studio è riportare i dati relativi allo Screening Neonatale Esteso per l'aumento di tirosina in Campania negli anni 2019-2021.

Metodi/Pazienti

Sono stati consultati retrospettivamente i dati dei rapporti tecnici 2019-2021 della Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e Screening Neonatale e dei pazienti per i quali era concluso il work-up diagnostico. Il sequenziamento Sanger del gene *HPD* e/o un pannello genico basato sul sequenziamento di nuova generazione comprendente 5 geni (*FAH*, *HGD*, *HPD*, *GSTZ1*, *TAT*) sono stati utilizzati per la conferma diagnostica.

Risultati

19 su 133.935 nati vivi sono stati riferiti al nostro Centro Clinico per aumento di tirosina (F/M: 4/1; età media: 21 ± 13 giorni; range tirosina 156-458 $\mu\text{mol/L}$ v.n. 15-145). Il succinilacetone era assente in tutti. 12 hanno mostrato varianti nel gene *HPD*, di cui 11 sono stati riclassificati come affetti da Hawkinsinuria (58%) e 1 come eterozigote per tirosinemia di tipo III (5%); dei rimanenti, 5 hanno mostrato ipertirosinemia transitoria benigna (27%), 1 è risultato eterozigote per tirosinemia tipo I (5%), 1 (5%) ha concluso l'iter diagnostico presso altro Ospedale (figura 1).

9 pazienti con Hawkinsinuria sono risultati asintomatici, 1 ha presentato ittero e acidosi metabolica nel periodo neonatale, 1 è deceduto per squilibrio elettrolitico durante un'infezione intercorrente. I neonati con Hawkinsinuria hanno iniziato terapia protettiva a base di vitamina C fino all'anno di vita. Nessuno ha necessitato di dietoterapia.

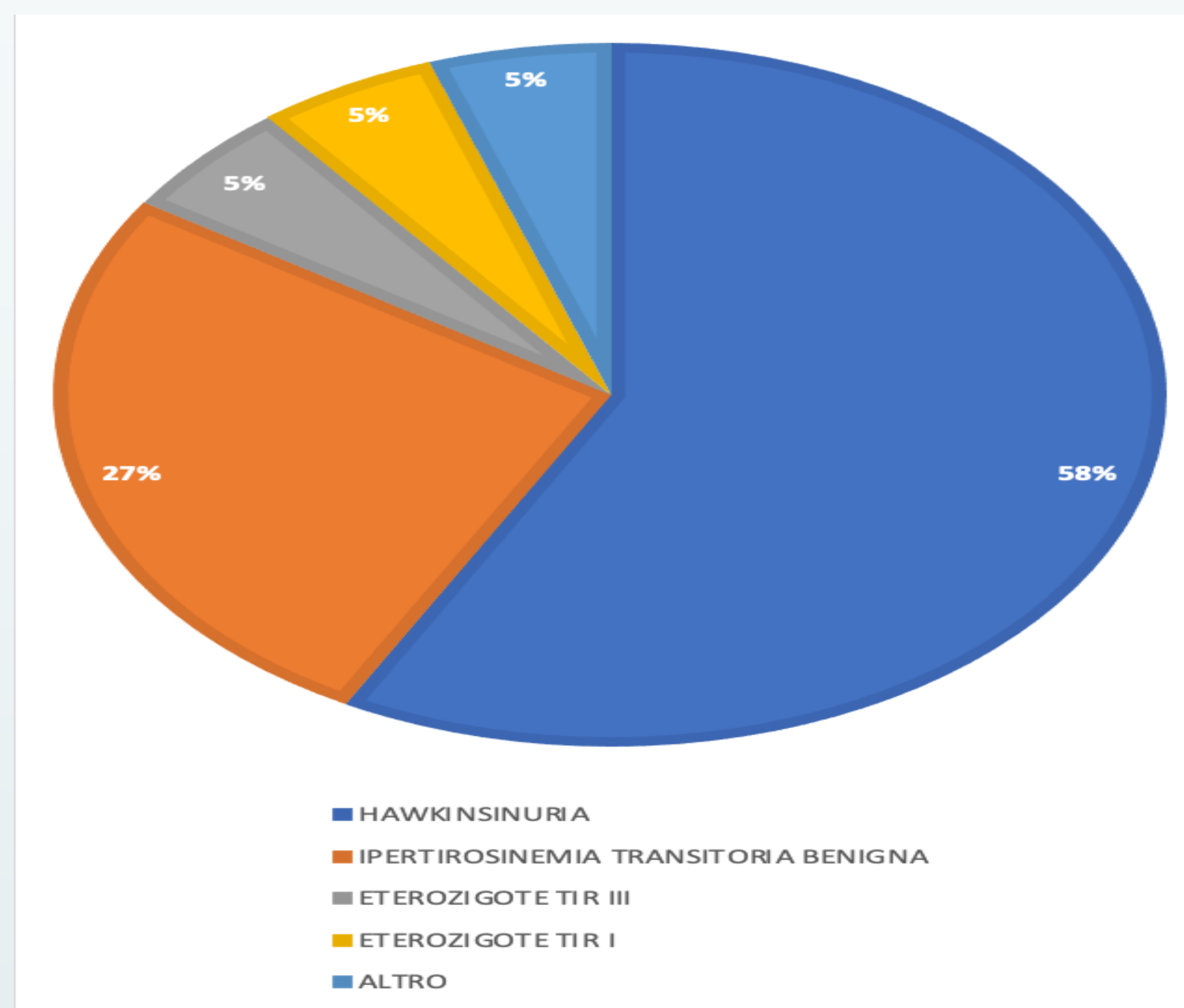


Figura 1. Distribuzione dei riferiti per aumento di tirosina in Campania negli anni 2019-2021.

Discussione

L'Hawkinsinuria non è inserita tra i 38 errori congeniti del metabolismo sottoposti a screening obbligatorio. Nella nostra serie, l'Hawkinsinuria è risultata prevalente (58%) tra i neonati riferiti per aumento di tirosina. Essendo disponibile un intervento terapeutico per questo disturbo potenzialmente dannoso, andrebbe valutata con ulteriori dati l'inclusione dell'Hawkinsinuria tra le malattie soggette a screening obbligatorio.