

Screening neonatale e deficit di vitamina B12: modello di presa in carico e descrizione di una casistica

Chiara Montanari¹, Laura Fiori¹, Irene Degrassi¹, Luisella Alberti², Simona Lucchi², Davide Tonduti³, Eleonora Bonaventura³, Marta Agostinelli¹, Giulia Comola¹, Alessandra Bosetti¹, Giana Izzo⁴, Filippo Arrigoni⁴, Andrea Righini⁴, Cristina Cereda², Pierangelo Veggiotti³, Gianvincenzo Zuccotti¹, Elvira Verduci¹

¹ UOC Pediatria, ² Laboratorio di Riferimento Regionale Screening Neonatale, ³ UOC Neurologia pediatrica – C.O.A.L.A., ⁴ Servizio di Radiologia e Neuroradiologia Ospedale dei Bambini Vittore Buzzi, Università degli Studi di Milano

Introduzione:

La vitamina B12 è fondamentale nel neurosviluppo fetale e post-natale. Un deficit da carenza materna durante la gravidanza può essere identificato tramite lo screening neonatale e precocemente trattato. Proponiamo un modello di gestione e follow-up che permetta di descriverne il fenotipo neuro-metabolico, le cause ed il trattamento.

Metodi:

Da Novembre 2021 ad Agosto 2022 19 neonati su 51.914 screenati sono stati segnalati al nostro centro dal Laboratorio di Screening Neonatale della Regione Lombardia. La prima visita avviene entro 30 giorni di vita (T1) con esami ematochimici ed urinari (vitamina B12, omocisteina, emocromo, folato, aminoacidemia, acilcarnitine, acido metilmalonico plasmatico ed urinario) visita neurologica e risonanza magnetica (RM) dell'encefalo con spettroscopia in sonno spontaneo. Vengono indagate le cause del deficit materno e somministrata idrossicobalamina i.m. 1000 mcg a madre e bambino. Sono previste visite a 60 giorni e prima del divezzamento, con esami ed eventuale terapia. A 60 giorni viene eseguita RM encefalo di controllo in sonno spontaneo e al terzo controllo visita neurologica. Il follow-up prosegue con controlli trimestrali fino a 12 mesi e annuali fino all'età scolare, con RM encefalo e test funzionali neurologici in età prescolare.

PZ	Peso	EG	Latte	Hb (vn 10-13 g/dl)	MCV (vn 74-96 fl)	N. ass. neutrofili (vn > 1000/mm3)
1	AGA	39+2	HU	14,5	92,7	1870
2	AGA	40	HU	12	102 → 80	1900
3	AGA	39+1	Misto → LF	11,1	88,9	1720
4	SGA *	40+5	Misto → LF	9,8 → 11,8	82	1230
5	AGA	39	HU	12,1	91,5	1340
6	AGA	35+5 *	LF	10,9	85,6	1320
7	LGA	41+5	Misto	11,4	84	890 → 920 → 1090
8	AGA	40	HU	10,2	92,3	1120 → 920
9	AGA	33+5 *	HU	9,8 → 10,1	86,6	3930 → 730 → 3010
10	AGA	39+2	Misto → LF	10,1	87,8	2400
11	AGA	38+1	HU	13,5	93	1520 → 910 → 870 → 1270
12	AGA	40+2	HU	10,1	84,4	2470
13	AGA	39+3	Misto	9,7	86,7	2520
14	AGA	36+5 *	HU	15,6	98,7 → 90	2240
15	SGA *	36+5	HU	10,7	77,2	2310
16	AGA	40+4	HU	10,8	76,3	2280
17	AGA	38+3	HU	9,5 → 9,5 → 10,2	97 → 78,9	1730 → 1000 → 1890

Fig. 1

Discussione:

La causa principale del deficit appare essere di origine alimentare, facendo emergere l'importanza di attuare strategie di prevenzione tramite recall ed interventi dietetici, fin dalle prime epoche di gravidanza. La terapia si è dimostrata efficace nel correggere tale deficit. Dal punto di vista neurologico non sono state riscontrate alterazioni cliniche e radiologiche. I risultati del nostro progetto possono definire un modello di gestione medica multidisciplinare di questo deficit.

Risultati:

17 neonati sono stati presi in carico, di cui 11 erano allattati esclusivamente al seno (Fig. 1). 16 madri su 17 avevano un intake ridotto di vitamina B12, di cui 5 con dieta latte-ovo-vegetariana non supplementata, 1 con by pass gastrico e 1 con anticorpi anti cellule parietali gastriche positivi (Fig. 2). 9 madri erano di etnia asiatica, 1 mediorientale, 1 ispanica e 6 caucasiche (Fig. 3). 12 neonati (11 HU, 1 misto) presentavano valori di vitamina B12 < 400 ng/L alla prima visita. In figura 4 è mostrato l'andamento del valore medio di vitamina B12 nei neonati allattati esclusivamente al seno prima e dopo la terapia e in figura 5 quello di omocisteina (HCY) e di acido metilmalonico (MMA) plasmatico. Alla visita neurologica e alla RM encefalo (effettuata in 6 neonati) non sono emerse anomalie.

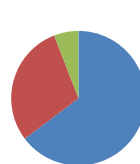


Fig. 2

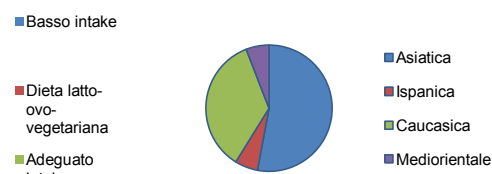


Fig. 3

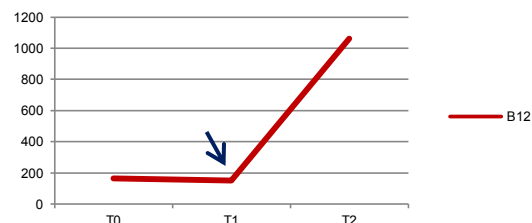


Fig. 4

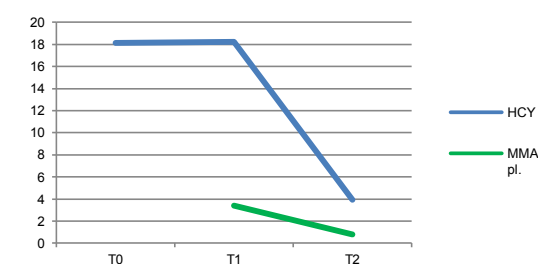


Fig. 5