

INTRODUZIONE

Le malattie da accumulo lisosomiale (LSD) sono malattie genetiche causate dal malfunzionamento di enzimi lisosomiali del metabolismo di macromolecole biologiche. Le LSD sono condizioni rare, gravate da un significativo ritardo diagnostico. Per alcune, tra cui la MPS I e le malattie di Gaucher, Pompe e Fabry esiste un trattamento specifico.

La diagnosi precoce è necessaria poiché l'introduzione tempestiva della terapia è associata al miglioramento della prognosi e dell'outcome a distanza. A tale scopo, alcune regioni italiane hanno aggiunto allo screening neonatale obbligatorio 4 LSD: **Pompe, Gaucher, Fabry e Mucopolisaccaridosi I**. In questo contesto, presso il CEINGE-Biotecnologie Avanzate, abbiamo avviato nel giugno 2022 un Progetto Pilota per lo screening neonatale di queste 4 LSD nella regione Campania.

MALATTIA DA ACCUMULO LISOSOMIALE



Enzima (abbreviazione)	Malattia
α -L-iduronidasi (IDUA)	Mucopolisaccaridosi di tipo I (MPS I)
α -D-glucosidasi acida (GAA)	Malattia di Pompe
β -glucocerebrosidasi (GBA)	Malattia di Gaucher
α -D-galattosidasi A (GLA)	Malattia di Fabry

METODI

Nascita

Giorno 0

Giorno 1

Giorno 2

Giorno 3

Giorno 4

Giorno 5

Prelievo
campione

Trasporto ed
accettazione

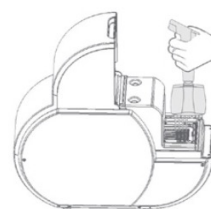
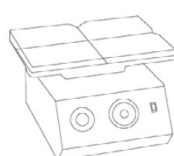
Screening malattie
accumulo lisosomiale

La metodologia **SEEKER** è una piattaforma di screening neonatale alimentata dalla tecnologia di **microfluidica digitale** (DMF)

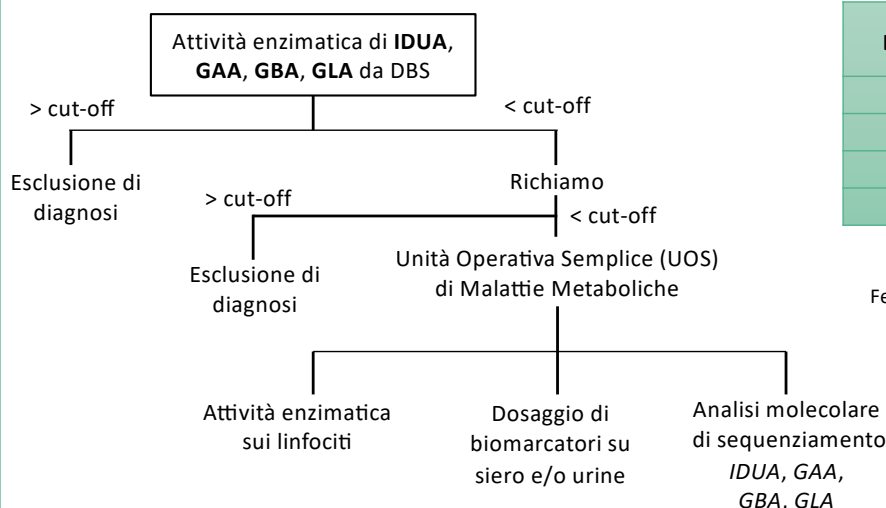
1. Estrazione
(30 minuti)

2. Caricamento
(15 minuti)

3. Corsa
(tre ore)



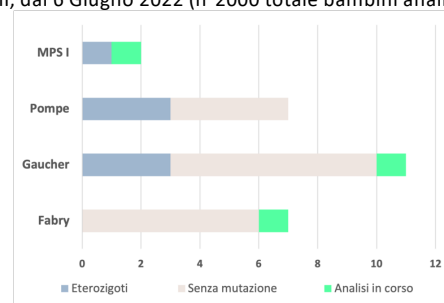
RISULTATI E CONCLUSIONE



Cutoff di positività

Enzima	Malattia	Low (μ mol/l/ora)	Middle (μ mol/l/ora)
IDUA	MPS I	2,4	4,4
GAA	Pompe	4,5	9,0
GBA	Gaucher	3,2	6,4
GLA	Fabry	3,0	6,0

Soggetti (n°27) affidati all'UOS Malattie Metaboliche, AOU Federico II, dal 6 Giugno 2022 (n°2000 totale bambini analizzati)



Sulla base dell'osservazione integrata tra clinica, biochimica e risultato del test genetico si valuterà se mantenere o modificare i cutoff per il rule in/rule out del neonato.