



IMPATTO DELLO SCREENING NEONATALE ESTESO NELLA IDENTIFICAZIONE DELLE MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE AD ALTO RISCHIO CLINICO IN PIEMONTE E VALLE D'AOSTA.

F. Porta, D. Mala, P. Sauro, E. Pavanello, A. Mussa, V. Guaraldo, E. Muccinelli, A. Avagnina, N. Chiesa, V. Pagliardini, S.Giorda, C. Caprioli, B. Bracci, M. Spada

Background

Lo screening neonatale esteso (SNE) è lo strumento più efficace per l'identificazione delle malattie metaboliche ereditarie (MME) ad alto rischio clinico e suscettibili di interventi terapeutici e di strategie preventive.

Metodi

In questo studio è stato analizzato l'outcome diagnostico dello SNE effettuato in Piemonte e Valle d'Aosta in una coorte di 138.807 neonati fra Maggio 2017 e Dicembre 2021.

Risultati

Sono stati identificati 124 pazienti con diagnosi definitiva di MME inclusa nell'elenco del Decreto Ministeriale (DM) del 13.10.2016 con una incidenza globale di 1:1100. Di questi 124 pazienti, 80 (65%) presentavano patologie ad alto rischio clinico ed evolutivo, per le quali sono state necessarie azioni terapeutiche e preventive immediate.

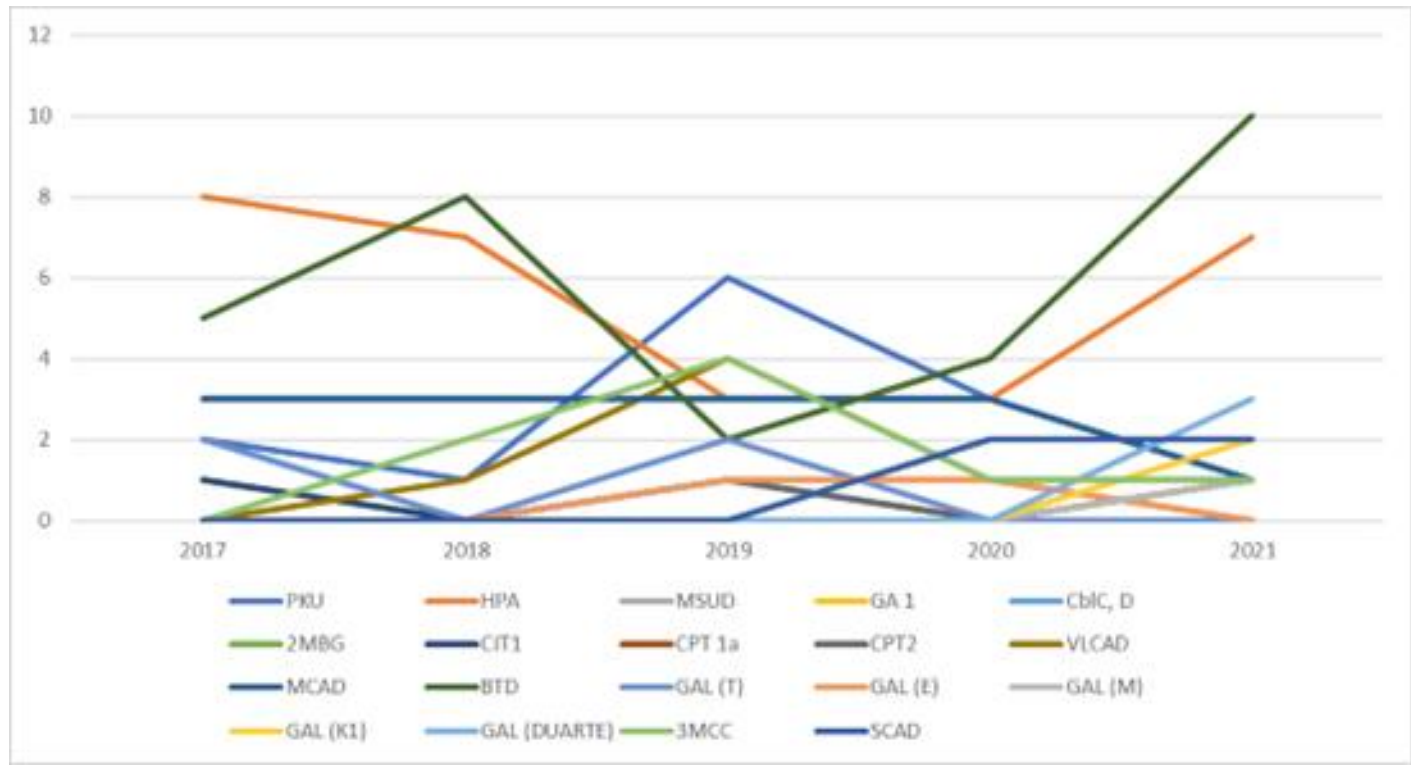


Fig.1: Andamento delle patologie riscontrate allo SNE.

Patologia	Incidenza	Patologia	Incidenza	Patologia	Incidenza
PKU	1:9914.7857	CPT 1a	1:138807	GAL (E)	1:69403.5
HPA	1:4626.9	CPT2	1:138807	GAL (M)	1:138807
MSUD	1:69403.5	VLCAD	1:23134.5	GAL (K1)	1:69403.5
GA 1	1:138807	MCAD	1:10677.4615	GAL (DUARTI)	1:46269
CblC, D	1:46269	BTD	1:4786.44827	3MCC	1:17350.875
2MBG	1:69403.5	GAL (T)	1:34701.75	SCAD	1:34701.75
CIT1	1:138807				

Tab.1: Incidenze delle singole patologie rilevate mediante lo SNE.

L'applicazione dello SNE ha permesso di individuare altre cinque categorie di soggetti, non previsti dal DM: a) 3 pazienti con patologia ad esordio acuto neonatale, di cui 2 difetti di ornitina transcarbamilasi e 1 iperglicinemica non chetotica; b) 21 soggetti con alterazione acquisita da deficit materno, di cui 9 deficit di carnitina e 12 deficit di cobalamina, con una incidenza di 1:6609; c) 58 soggetti con alterazione transitoria, di cui 46 ipergalattosemie transitorie e 12 ipertirosinemie transitorie, con una incidenza di 1:2393; d) 18 soggetti eterozigoti, di cui 10 per CUD, 5 per MCAD, 2 per VLCAD e 1 per metilcrotonilglicinuria, con una incidenza di 1:7711; e) 3 madri con MME, di cui 2 con CUD e 1 con 3-metilcrotonilglicinuria.

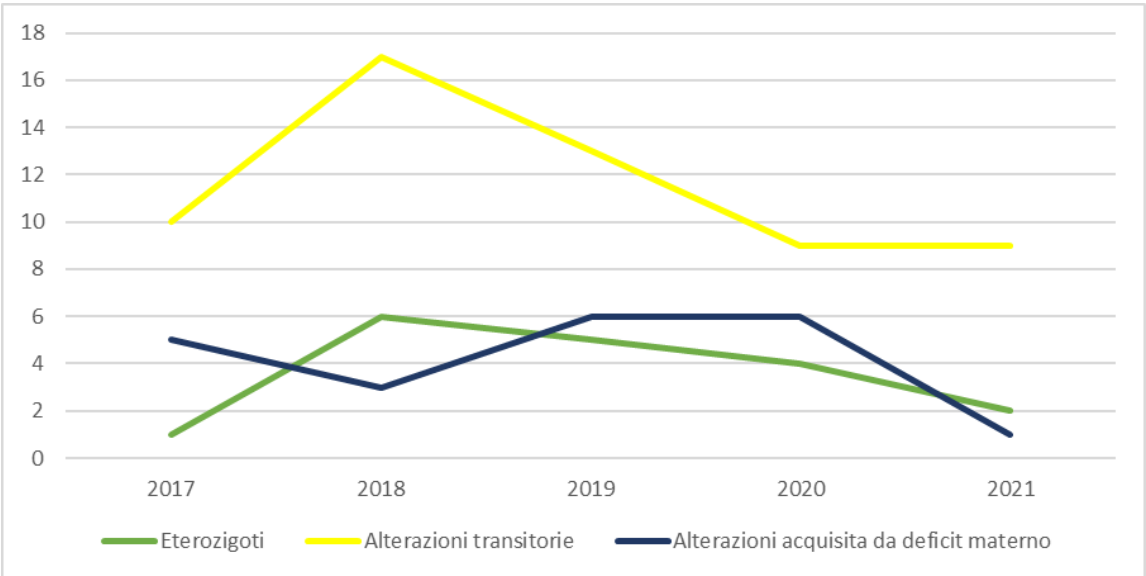


Fig2: Andamento delle forme transitorie, degli eterozigoti e delle forme legate ad alterazioni materne.

Conclusioni

Nei primi cinque anni di applicazione in Piemonte e Valle d'Aosta lo SNE ha permesso la diagnosi precoce di 83 neonati ad alto rischio clinico (3 dei quali affetti da condizioni non previste dal DM) con una incidenza di circa 1:1700.