

Incidenza dei disordini congeniti del metabolismo
diagnosticati mediante SNE
nelle province della Regione Puglia

De Giovanni D¹, Simonetti S², Cardinali R², Lorè T², Fischetto R², Tummo A²

¹UOC di Malattie Metaboliche e Genetiche Ospedale Giovanni XIII, Bari, Italy

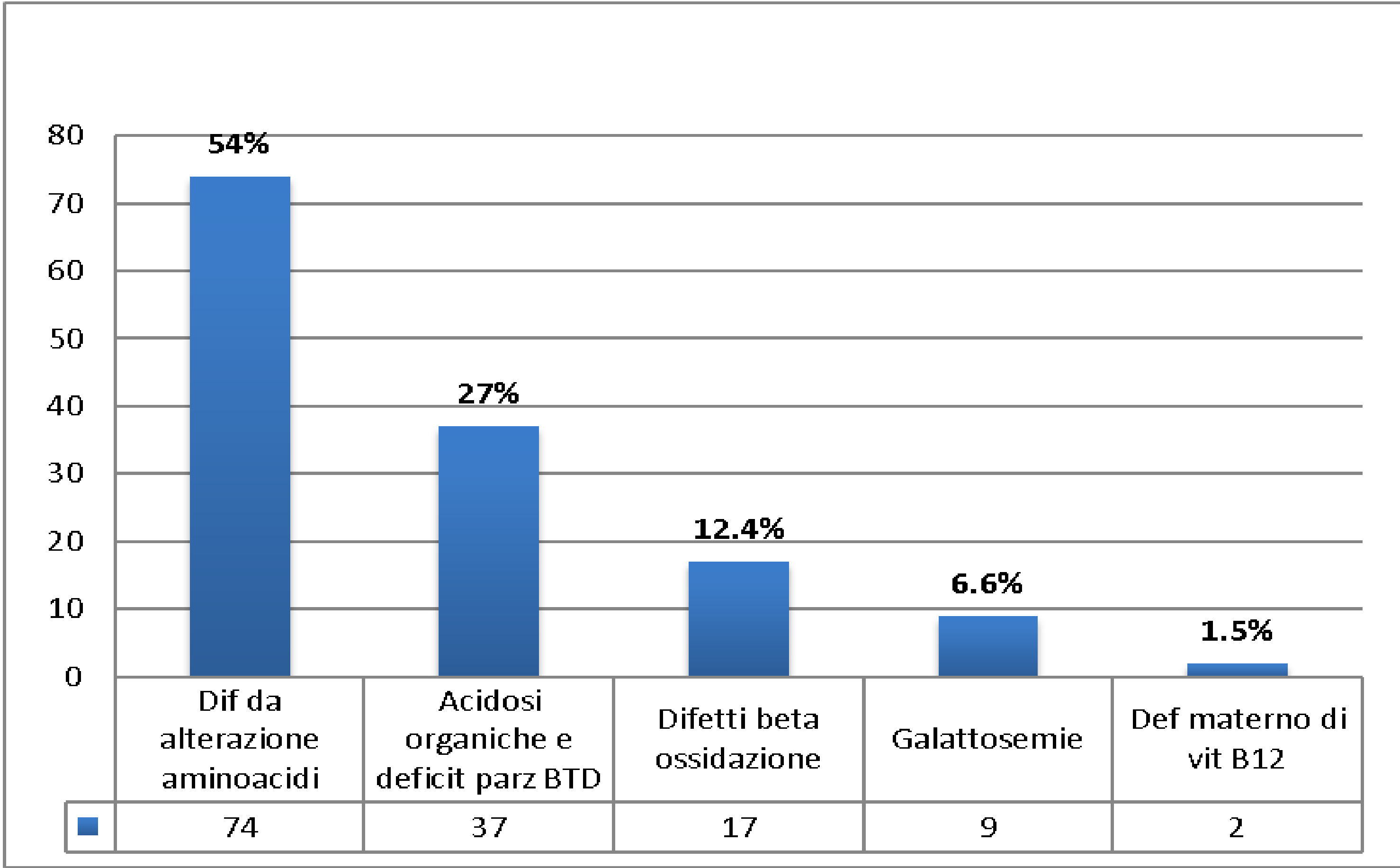
²Laboratorio Screening Ospedale Giovanni XXIII, Bari, Italy



INTRODUZIONE/BACKGROUND: la legge nazionale 167/2016 ha reso obbligatorio lo screening neonatale esteso (SNE) ai disordini congeniti del metabolismo (DCM) per tutti i neonati in Italia permettendone la diagnosi precoce e il trattamento tempestivo, ancor prima che si manifestino i sintomi. In Puglia lo SNE è stato avviato nel Gennaio 2017, includendo anche i neonati della regione Basilicata a partire da Gennaio 2019. Riportiamo i risultati dei primi 4 anni e 8 mesi dello SNE in Puglia, analizzando l'incidenza dei DCM nelle singole provincie pugliesi.

METODI / PAZIENTI: spot ematici di 139.037 neonati ottenuti da tutti i centri nascita pugliesi tra gennaio 2017 ed agosto 2022 analizzati con metodica di spettrometria in tandem massa, sono stati inclusi nello studio. I risultati dello screening sono stati confermati mediante test biochimici di conferma e analisi genetica

RISULTATI: Centotrentasette nati in Puglia, sono risultati positivi allo SNE. L'incidenza complessiva dei DCM in Puglia è stata 9 ogni 10.000 neonati, con incidenza più elevata nella provincia di Taranto (13:10.000) e più bassa in quella di Bari (7:10.000). Nella provincia di Bari prevalgono le organico-acidurie (10:10000) e il difetto parziale di biotinidasi (8:10000); mentre i difetti della beta ossidazione sono più frequenti nella provincia di Lecce (2:10.000) e nella provincia di Barletta-Andria-Trani (3:10000). I disordini del metabolismo degli aminoacidi prevalgono nella provincia di Foggia (7:10000), la galattosemia (2:10000) nella provincia di Taranto.



	TOT	BARI	LECCE	BRINDISI	BAT	TARANTO	FOGGIA
NATI 2017- 2022	139037	53758	27571	13063	8637	14698	21310
Dif metab aminoacidi	74	18	18	6	5	10	17
Dif metab acidi organici	19	10	2	1	0	2	4
Deficit parziale di biotinidasi	18	7	1	1	1	2	6
Difetti beta ossidazione	17	4	6	1	3	2	1
Galattosemia	9	3	1	1	0	3	1
	137	42	28	10	9	19	29

DISCUSSIONE:La distribuzione dei DCM nella nostra regione ha visto delle aree con maggiore incidenza per specifici gruppi di patologie. Studi su un eventuale effetto fondatore alla base di questo riscontro, potrebbero fornire maggiori informazioni e chiarire i motivi di tale distribuzione.