



FONDAZIONE
SIGMA-TAU

Prof. Nicola Longo

Divisione di Genetica Medica. Dipartimento di Pediatria e Patologia e ARUP Laboratories, University of Utah, Salt Lake City, UT, Stati Uniti

Introduce:

Prof. Gloriano Moneti

Presidente del Centro di Servizi di Spettrometria di Massa dell'Università di Firenze

Coordina:

Prof. Giancarlo La Marca

Responsabile della U.O. Screening Neonatale, Chimica Clinica e Farmacologia, Ospedale Pediatrico Meyer

Firenze, 27 Gennaio 2015 ore 11 – Aula Magna A.O.U. Meyer



Roma, 26 gennaio 2015 – Trentadue centri specializzati per lo screening neonatale sul territorio italiano ma venti diverse “letture” regionali di questo servizio indispensabile per la salute da parte del SSN. Com'è noto, lo screening neonatale è l'attività di sanità pubblica finalizzata all'individuazione precoce di malattie per le quali un intervento tempestivo può portare all'eliminazione o alla riduzione della mortalità, morbilità e disabilità. Gli esami vengono effettuati su gocce di sangue raccolte tramite una piccola puntura del tallone alla seconda – terza giornata di vita. Da una decina d'anni a questa parte, è disponibile uno screening allargato, per permettere di identificare alla nascita l'eventuale presenza di un buon numero di queste malattie (in genere 20-40, a seconda dei pannelli utilizzati per la ricerca), in aggiunta alle tre – fenilchetonuria, fibrosi cistica ed ipotiroidismo congenito – che da tempo vengono cercate in ogni neonato italiano.

Un aggiornamento di alto profilo scientifico, su questi temi e le problematiche in corso, sarà costituito

dalle tre Lectures italiane del genetista in ambito pediatrico Nicola Longo dell'Università dello Utah – all'Ospedale Pediatrico Bambin Gesù il 26 gennaio a Roma, all'Ospedale Pediatrico Meyer di Firenze il 27 e infine al Dipartimento di Pediatria dell'A.O.U. di Padova il 29 gennaio. Ideate e organizzate da Fondazione Sigma-Tau in collaborazione con le rispettive istituzioni, le Lectures vogliono essere un momento di confronto scientifico con riflessi utili anche per la comunità.

“Lo screening neonatale allargato per circa 40 malattie metaboliche”, sottolinea il professor Giancarlo la Marca del Meyer Hospital, “è un fiore all'occhiello della sanità della regione Toscana che per prima in Italia già a fine 2001 aveva iniziato un progetto pilota divenuto poi legge nel 2004. Da allora oggi al Meyer sono stati sottoposti a screening neonatale circa 500.000 neonati identificando un nuovo caso ogni 1500 nati circa. Siamo orgogliosi di aver sviluppato test innovativi qui al Meyer, come quello per la tirosinemia di tipo I, oggi utilizzato in tutto il mondo e più di recente quello per la diagnosi precoce di una delle più frequenti Immunodeficienze Severe Combine, il deficit di ADA SCID. Personalmente”, continua la Marca, “spero che i programmi di screening allargato, che sono servizi fondamentali di medicina preventiva, diventino presto uniformi in tutta Italia”.

“Con l'avvento della spettrometria di massa tandem, in grado di misurare aminoacidi e acilcarnitine - ricorda a sua volta il professor Nicola Longo - nei primi anni Duemila lo screening neonatale si è esteso infatti a più di 30 malattie metaboliche come le aminoacidopatie, le acidemie organiche e i disturbi dell'ossidazione degli acidi grassi. Più di recente, i centri di ricerca degli Stati Uniti hanno aggiunto malattie come la fibrosi cistica e l'immunodeficienza combinata grave, e ne stanno prendendo in considerazione altre, come la malattia di Pompe”.

“L'identificazione precoce e il trattamento dei pazienti affetti da tirosinemia di tipo 1 – continua Longo – possono prevenire le malattie epatiche, il cancro e la necessità di un trapianto di fegato. Presso il nostro centro a Salt Lake City, nei pazienti affetti da acidemia glutarica di tipo 1 individuati con lo screening neonatale, sono stati ottenuti miglioramenti al 75 per cento rispetto ai controlli storici di tre fattori: la capacità di mangiare per via orale, la capacità ambulatoriale e la mancanza di movimenti distonici, con un rischio relativo di eventi avversi dello 0,25-0,28. Ancora: il deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media è il difetto di ossidazione degli acidi grassi più spesso rilevato dallo screening, con una frequenza di un neonato su diecimila. È stato così possibile ridurre drasticamente l'incidenza di morte improvvisa nei bambini affetti da questa malattia, anche se nel periodo neonatale ci sono stati ancora casi di mortalità prima che fossero disponibili i risultati dello screening”.

Il contributo scientifico del professor Longo prosegue poi valutando altre patologie precocemente individuate o individuabili. “Per quanto riguarda il deficit di carnitina primaria, lo screening neonatale è in grado di individuare i neonati e le madri che ne soffrono, consentendo di avviare immediatamente la terapia. Delle malattie più rare sappiamo di meno. La nostra esperienza personale dimostra che nei pazienti affetti da deficit di carnitina palmitoil transferasi 1 è possibile prevenire le crisi metaboliche e normalizzare la crescita, prevenire gravi episodi di acil-CoA deidrogenasi, 3-idrossi acil CoA deidrogenasi a catena lunga, deficit di proteina trifunzionale e deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga, anche se abbiamo avuto casi di morte nel periodo immediatamente neonatale, prima che fossero disponibili i risultati dello screening. In tutti i casi, l'effetto dello screening sugli esiti a lungo termine di queste malattie rimane ignoto. Attualmente è in corso un dibattito sulla necessità di aggiungere allo screening le malattie rare da accumulo lisosomiale (malattie di Pompe, Fabry, Gaucher, sindrome di Hurler-Hunter). L'identificazione precoce e la terapia tempestiva potrebbero migliorare le condizioni dei

pazienti che ne sono affetti. Tuttavia, esistono ancora dubbi sull'efficacia complessiva delle terapie esistenti, sul loro costo e sull'individuazione di varianti per le quali la terapia potrebbe non essere necessaria. Di recente, abbiamo valutato la fattibilità dello screening neonatale per il deficit di guanidinoacetato metiltransferasi (GAMT), una malattia metabolica con conseguente deficit di creatina cerebrale. Un intervento precoce potrebbe prevenire la disabilità intellettuale e le convulsioni. Con appropriate modifiche e l'aggiunta di test di secondo livello, questa malattia potrebbe essere inserita nella lista già esistente con costi aggiuntivi minimi e potenziali grandi vantaggi per i pazienti che ne sono affetti”.



FONDAZIONE
SIGMA-TAU

LEZIONI SULLA MEDICINA DELLA COMPLESSITÀ 2015

“LO SCREENING NEONATALE PER LE MALATTIE METABOLICHE”



NICOLA LONGO MD PhD

*Professor and Chief Division of Medical Genetics
Department of Pediatrics University of Utah*



Design: L'ESPRESSO.COM

FIRENZE / 27 GENNAIO 2015 / ORE 11:00

A.O.U. MEYER, AULA MAGNA I PIANO VIALE PIERACCINI, 24

INTRODUCE: Prof. GLORIANO MONETI

Presidente del Centro di Servizi di Spettrometria di Massa dell'Università di Firenze

COORDINA: Prof. GIANCARLO LA MARCA

Responsabile della U.O. Screening Neonatale, Chimica Clinica e Farmacologia, Meyer Hospital

FONDAZIONE SIGMA-TAU

VIA SUDAFRICA, 20 / 00144 ROMA / Tel. +39 06.95942405
www.fondazioneSIGMA-TAU.it



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
FIRENZE

Centro di servizi
di Spettrometria di Massa
Università degli Studi di Firenze



U.O. Diagnostica:
Malattie Sistema Nervoso e Metabolismo:
Screening Neonatale, Biochimica e Farmacologia

in collaborazione con

fonte: ufficio stampa