

ID: 149 - SCREENING NEONATALE DELLA LEUCODITROFIA METACROMATICA (MLD): ALGORITMO PER MIGLIORARE LE PERFORMANCE DEL PROCESSO SCREENING

Sabrina Malvagia¹, Maria Luisa Della Bona¹, Massimo Mura¹, Daniela Ombrone¹, Silvia Funghini¹, Giulia Forni¹, Roberta Damiano¹, Marta Daniotti², Elena Procopio², Giancarlo la Marca¹

¹ Laboratorio di Screening Neonatale, Biochimica e Farmacologia, Dipartimento di Neuroscienze, AOU Meyer IRCCS, Firenze; ² SOC Malattie Metaboliche e Muscolari Ereditarie, Dipartimento di Neuroscienze, AOU Meyer IRCCS, Firenze;

Introduzione/background

La Leucodistrofia Metacromatica (MLD) è una rara malattia genetica neurodegenerativa progressiva, caratterizzata da un grave e rapido deterioramento delle funzioni motorie e cognitive. Questa patologia è dovuta al deficit dell'enzima lisosomiale Arilsolfatasi A (ARSA) che provoca l'accumulo di sulfatidi in molti tessuti del corpo in particolare nel SNC e nel SNP con conseguente danneggiamento. Recentemente sono disponibili terapie innovative per la MLD, la cui efficacia è legata alla diagnosi precoce della malattia. Per questo motivo è importante effettuare lo screening neonatale. A Marzo 2023 è iniziato un progetto pilota, che offre a tutti i bambini nati in Toscana lo screening per questa patologia.

Metodi

Il metodo utilizzato prevede il dosaggio su spot di sangue dei sulfatidi (C16:0, C16:0-OH, C18:0, C16:1) mediante spettrometria di massa. Per ogni seduta viene eseguita una normalizzazione dei risultati sulla base del valore medio di un controllo interno, analizzato in triplicato. I campioni che presentano livelli alterati di C16-sulfatide (marker primario) e/o della somma dei sulfatidi, sono inviati all'analisi del second-tier test per il dosaggio dell'attività dell'ARSA. In contemporanea viene eseguito un ulteriore second-tier test per l'analisi di un più ampio profilo di sulfatidi tramite separazione cromatografica e quantificazione con curva di calibrazione.

Risultati

Ad oggi, abbiamo analizzato 5920 campioni, di cui 12 sono stati sottoposti a second-tier test con esito normale. Nessun neonato è stato richiamato.

Discussione/Conclusioni

Il protocollo operativo adottato sembra garantire ottime performance, con la messa a punto dei second-tier test per ridurre il carico di lavoro dei punti nascita (che devono gestire i richiami) e dei clinici (che devono prendere in carico i neonati). L'applicazione di questo protocollo permette la riduzione dello stress alle famiglie provocato da inutili richiami, uno dei più importanti obiettivi di un buon programma di screening neonatale.
