

PREMIATO COME MIGLIOR COMUNICAZIONE ORALE

TEST ENZIMATICO PER LA DIAGNOSTICA DELLA VLCAD IN PAZIENTI POSITIVI ALLO SCREENING NEONATALE: UN METODO EFFICACE PER LA VALUTAZIONE DEL RISCHIO

Sara Tucci, Carina Braun, Ulrike Stein, Sidney Behringer and Ute Spiekerkoetter
Labor für Klinische Biochemie und Stoffwechsel, Zentrum für Kinder und Jugendmedizin,
Universitätsklinikum Freiburg Mathildenstrasse 1, D-79106.

La metodologia di spettrometria di massa utilizzata nello screening neonatale è in grado di identificare con molta precisione pazienti che potrebbero essere potenzialmente affetti dalla VLCAD. Tuttavia, può accadere che anche neonati sani nei primi tre giorni di vita possano sviluppare una fase catabolica caratterizzata da un'accumulazione di acilcarnitine con un tipico profilo dei pazienti realmente affetti dalla patologia. Nel caso in cui lo screening neonatale risulti positivo è fondamentale effettuare in breve tempo una diagnostica di conferma per avviare eventuali procedure d'urgenza. Nel passato alcuni studi hanno sollevato il problema se sia effettivamente possibile stabilire una correlazione diretta tra genotipo e fenotipo nella VLCAD.

Nel nostro laboratorio abbiamo sviluppato un test enzimatico con il quale siamo in grado di correlare direttamente un genotipo associato ad una determinata attività enzimatica residua e il possibile rischio di sviluppare la sintomatologia.

Negli ultimi sedici mesi il test per la VLCAD è stato eseguito su 200 neonati risultati positivi allo screening neonatale. La metà dei campioni analizzati (99 pazienti) presentavano un'attività enzimatica residua superiore al 50% rendendo superflue ulteriori analisi di conferma per la patologia VLCAD. I 55 pazienti con un attività residua tra il 49% e il 30% sono risultati essere tutti eterozigoti in seguito all'indagine genetica, mentre i pazienti omozigoti o compound eterozigoti presentano un attività enzimatica residua <20%.

Il nostro test enzimatico per la diagnostica VLCAD è in grado di identificare con molta accuratezza e precisione gli individui sani dai portatori e dai pazienti affetti dalla patologia. Sulla base dei nostri risultati è quindi anche possibile fare un pronostico sullo sviluppo del decorso clinico senza dover adottare misure preventive.