

PREMIATO COME MIGLIOR COMUNICAZIONE ORALE

L'estensione dello screening allargato alle immunodeficienze severe combinate nella regione Toscana.

Elisa Giocaliere

Ospedale Pediatrico Anna Meyer, Firenze, Italia

ADA-SCID è una grave immunodeficienza combinata dovuta ad un difetto di adenosina-deaminasi, di solito fatale nella prima infanzia a causa di gravi infezioni ricorrenti. Al momento della diagnosi sono spesso presenti danni permanenti a causa di infezioni o metaboliti. La terapia genica, il trapianto di midollo osseo o la terapia enzimatica possono essere efficaci se eseguite in anticipo. ADA-SCID è conforme ai criteri per l'inclusione nel programma di screening neonatale. Il presente metodo è semplice, affidabile ed economico per la diagnosi di ADA-SCID su spot di sangue (DBS) presi al momento della nascita. Il costo per ogni test è di 0,01 €, comprensivo di reagenti, attrezzature e operatori. Tutti i DBS neonatali dei 4 pazienti affetti da ADA-SCID analizzati retrospettivamente mostravano livelli elevati di adenosina e 2'deossiadenosina. Nei pazienti la media (\pm SD) dei livelli di adenosina e 2'deossiadenosina sono stati rispettivamente $7,8 \pm 3,1$ $\mu\text{mol/L}$ e $8,5 \pm 6,0$ $\mu\text{mol/L}$ e variavano tra 4,4 e 11,8 $\mu\text{mol/L}$ per l'adenosina e tra 2,5 e 16,2 $\mu\text{mol/L}$ per la 2'deossiadenosina; la 2'deossiadenosina non è mai stata rilevata in nessuno dei 26.000 controlli sani, mentre l'adenosina aveva livello medio (\pm SD) di $0,16 \pm 0,09$ $\mu\text{mol/L}$ e compreso tra 0,01 e 0,40 $\mu\text{mol/L}$ con una mediana di 0,14 $\mu\text{mol/L}$ e nessuna differenza tra i neonati a termine o prematuri.

Il test non ha rilevato alcun dato indeterminato o falso positivo.

Un metodo in grado di rivelare tutti i pazienti con SCID con un unico test darebbe un enorme vantaggio rispetto ai metodi basati su analisi dei TREC attraverso la biologia molecolare che non sono in grado di individuare tutte le SCID conosciute. L'uso della spettrometria di massa tandem nei laboratori che stanno già eseguendo programmi di screening neonatale può rendere possibile l'aggiunta, ad un costo trascurabile, di un test per la diagnosi di una delle forme più frequenti di SCID.