



**Programma  
di screening metabolico  
neonatale esteso  
in Friuli-Venezia Giulia:**  
progetto, risultati, criticità  
e confronto con altre esperienze  
ad un anno dall'avvio.

Il futuro:  
malattie metaboliche e non candidabili allo screening

Dr.ssa Irene Bruno  
[irene.bruno@burlo.trieste.it](mailto:irene.bruno@burlo.trieste.it)



# Il futuro

- Malattie non ancora inserite che hanno il test e beneficiano dello screening (test, terapia, beneficio)
- Malattie metaboliche che beneficiano di diagnosi precoce a cui manca il test
- Malattie metaboliche e NON in cui non è chiaro

## Expanded newborn screening by mass spectrometry: New tests, future perspectives

Daniela Ombrone, Elisa Giocaliere, Giulia Forni, Sabrina Malvagia, Giancarlo la Marca 

First published: 7 May 2015 [Full publication history](#)

DOI: 10.1002/mas.21463 [View/save citation](#)

Pages 71-84



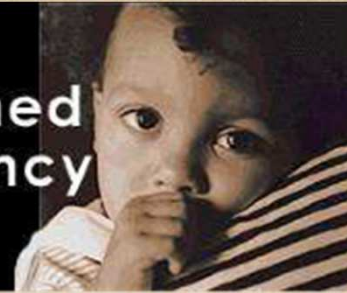


# Il futuro

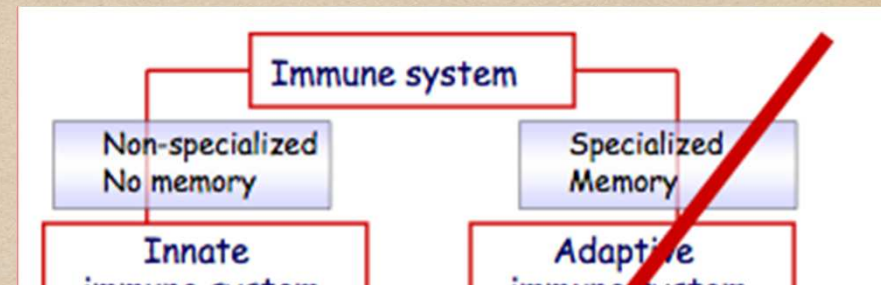
- Malattie non ancora inserite che hanno il test e beneficiano dello screening
- Malattie metaboliche che beneficiano di diagnosi precoce a cui manca il test
- Malattie metaboliche e **NON** in cui non è chiaro se c'è beneficio nella diagnosi precoce



# Severe Combined Immunodeficiency



Iniziare precocemente  
terapia antibiotica,  
immunoglobuline,  
terapia enzimatica



Trapianto prima dei 3,5 mesi sopravvivenza del 95%



Severe Combined  
Immunodeficiency



SCID  
Studio pilota in Toscana 2011

Ricerca metaboliti tossici

ADA-SCID: adenosina deaminasi (adenosina e deossinosina)

PNP-SCID: purina nucleoside fosforilasi (guanosina,  
deossiguanosina, deossinosina)

Meno costoso dei T-rec



Secretary's Advisory Committee  
on Heritable Disorders in  
Newborns and Children



**WASHINGTON – January 27, 2010**

**In a historic vote on January 21, 2010, the Secretary's  
Advisory Committee for Heritable Disorders in  
Newborns and Children (ACHDNC)**

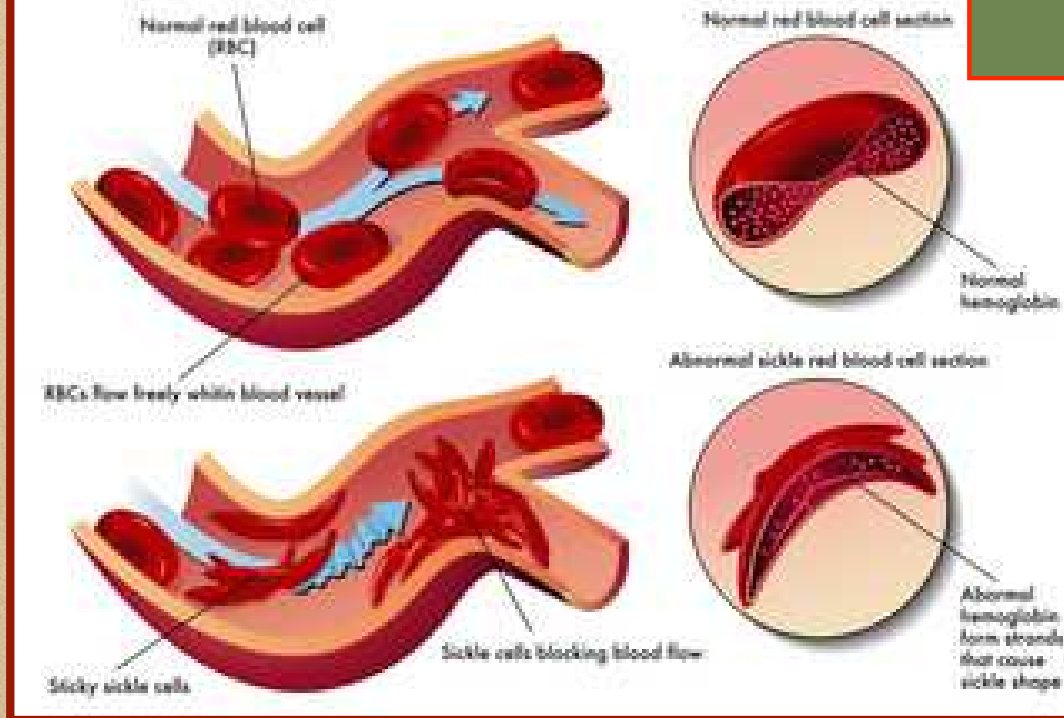
**unanimously agreed**

**to recommend the addition of Severe Combined  
Immunodeficiency (SCID) to the  
uniform newborn screening panel.**

**(Cost per test: not <10-15\$)**



## Sickle-Cell Anemia



Elevata mortalità infantile

Idrossiurea: terapia efficace a inibire la polimerizzazione della HbS e produzione HbF

Trapianto





## Molecular Genetics and Metabolism

Volume 111, Issue 1, January 2014, Pages 55–57



Short Communication

### Newborn screening for X-linked adrenoleukodystrophy: Further evidence high throughput screening is feasible ☆



Trapianto di cellule staminali efficace solo se non si è ancora instaurato il danno cerebrale



VLCFA  
C:26

DD: Zellweger



Creatine Deficiency Syndromes  
Synonym: Cerebral Creatine Deficiency Syndromes  
Mercimek-Mahmutoglu S, Salomons GS.

GAMT  
ANIDINOACETOACETATO METILTRASFERA

Rarissima, sintesi della creatina

Ritardo psicomotorio per mancanza creatina cerebrale

Diagnosi precoce, supplementazione di creatina, e dieta ristretta.



# Il futuro

- Malattie non ancora inserite che hanno il test e beneficiano dello screening
- Malattie metaboliche che beneficiano di diagnosi precoce a cui manca il test
- Malattie metaboliche e NON in cui non è chiaro se c'è beneficio nella diagnosi precoce

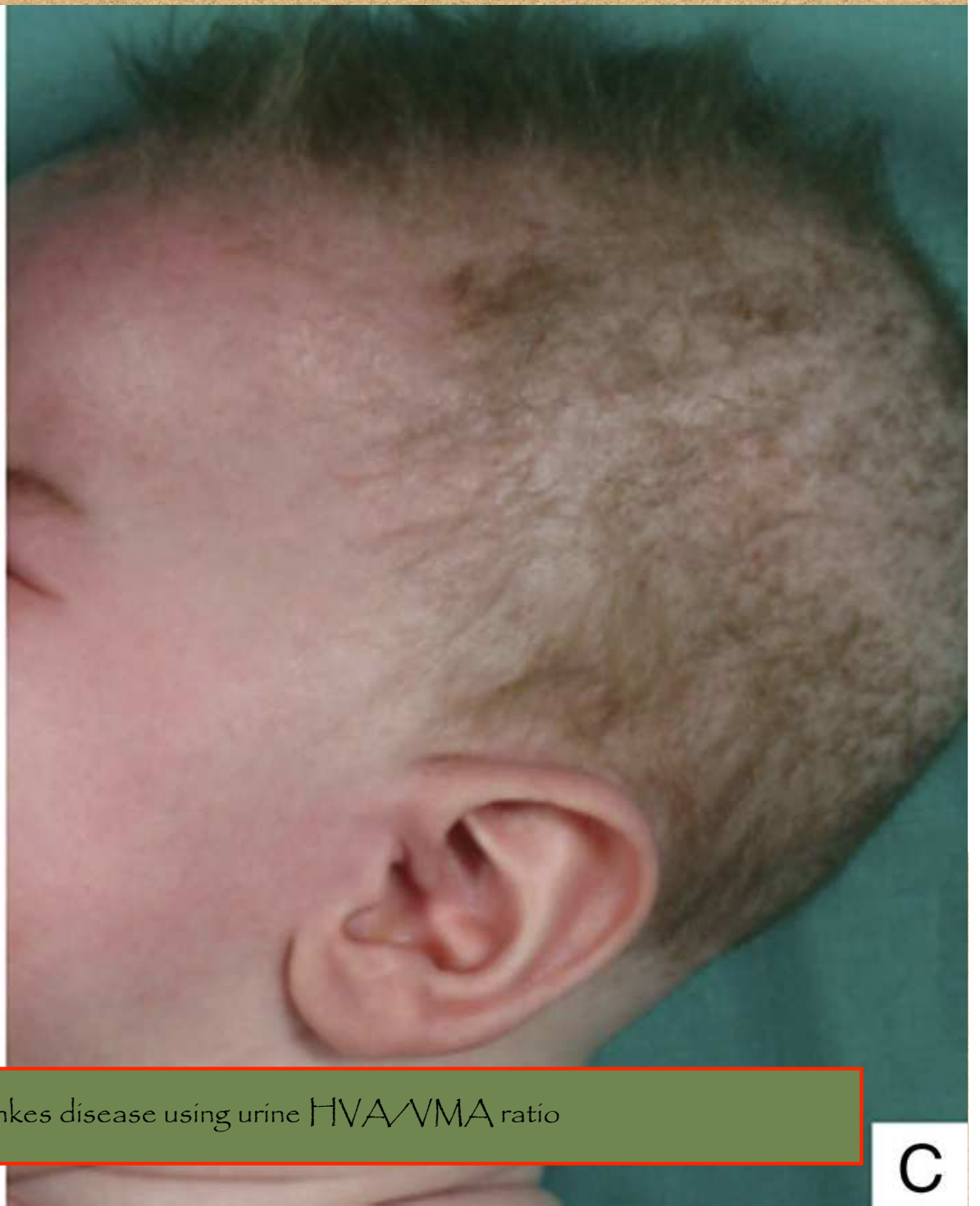




A



D



C

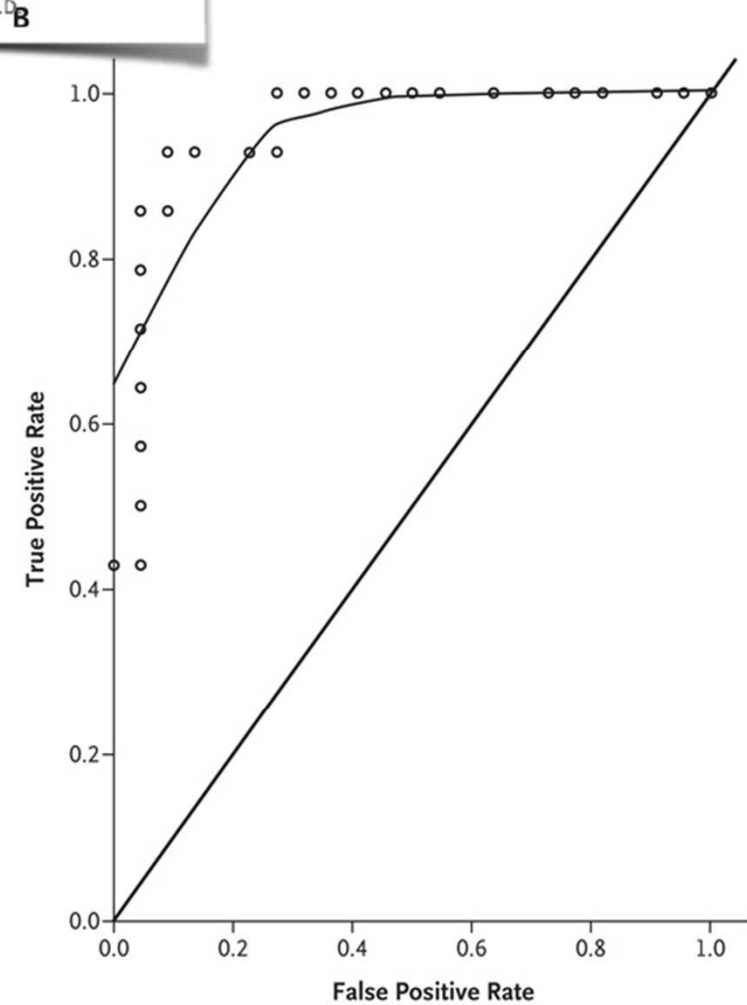
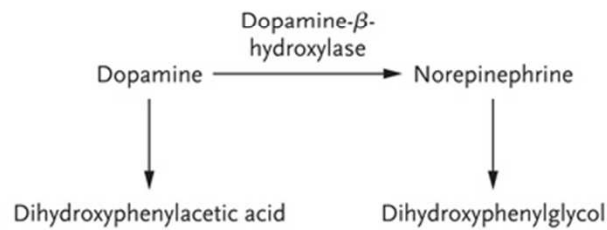
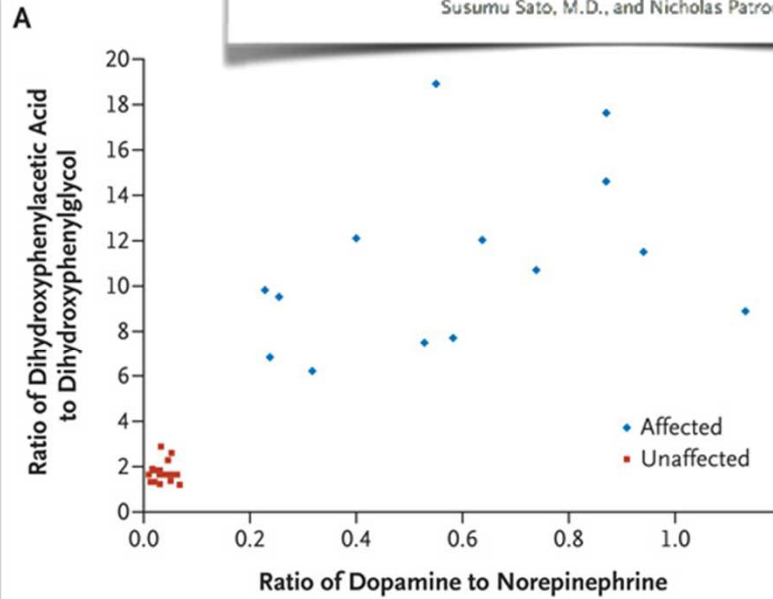
Neonatal screening for Menkes disease using urine HVA/VMA ratio



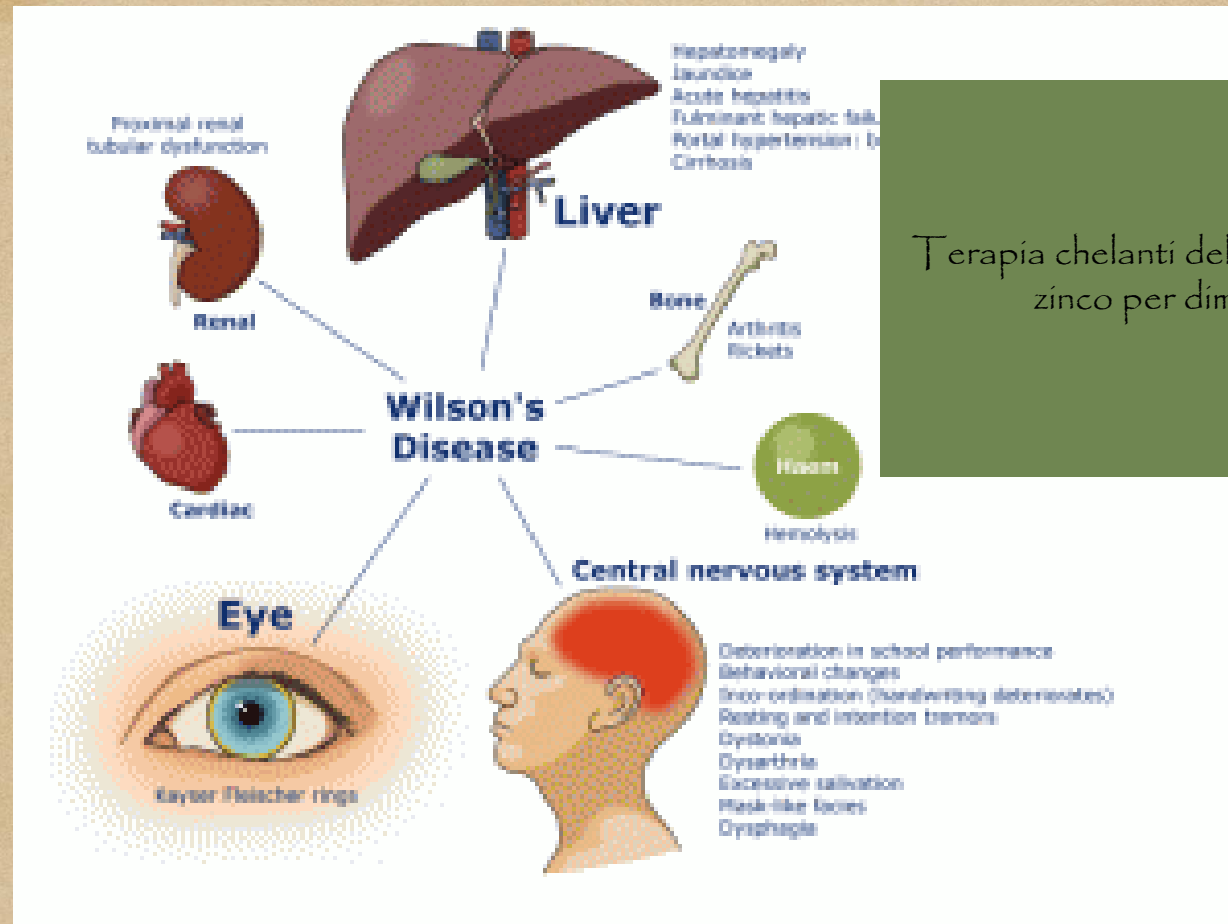
ORIGINAL ARTICLE

# Neonatal Diagnosis and Treatment of Menkes Disease

Stephen G. Kaler, M.D., M.P.H., Courtney S. Holmes, B.S., M.T.,  
 David S. Goldstein, M.D., Ph.D., Jingrong Tang, M.D., Ph.D.,  
 Sarah C. Godwin, B.S., Anthony Donsante, Ph.D., Clarissa J. Liew, M.D.,  
 Susumu Sato, M.D., and Nicholas Patronas, M.D.







Terapia chelanti del rame per favorire l'escrezione e sali di zinco per diminuire l'assorbimento del rame

eruloplasmina MS/MS ma servono 8 h di predigestione per separare  
 Il test non viene applicato

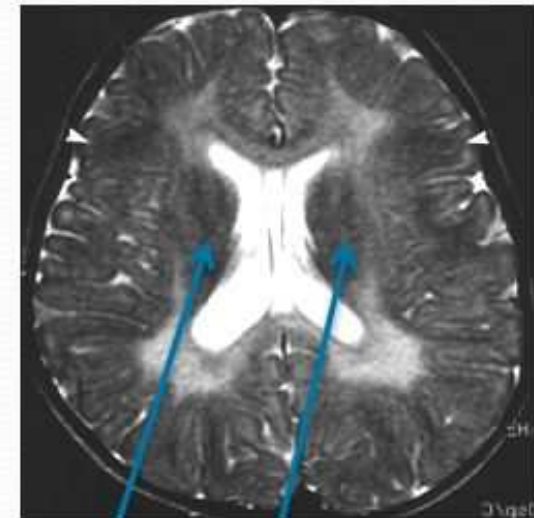
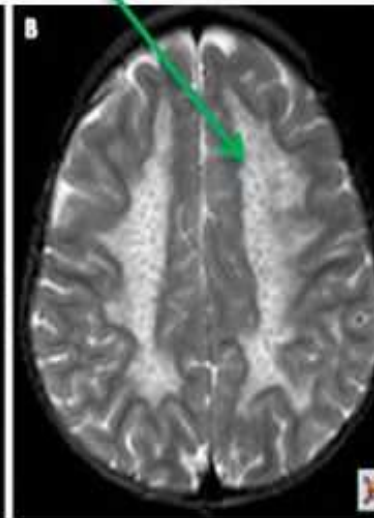
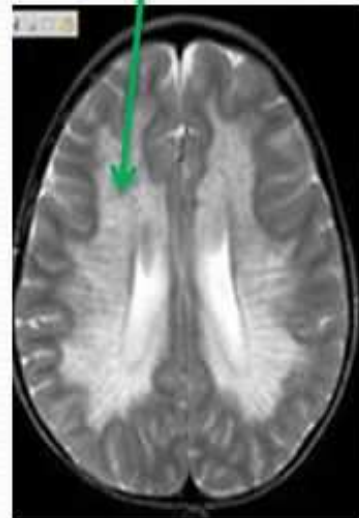
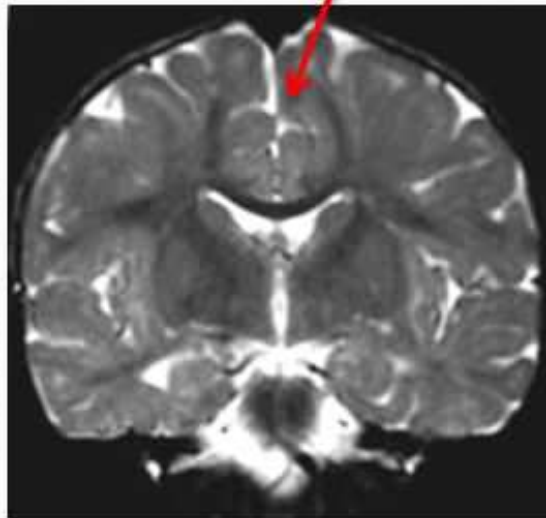


viene ripetuta RM encefalo e midollo:

alterazione della sostanza bianca sovratentoriale disomogeneamente iperintensa (ad ali di farfalla) in immagini T2

sostanza bianca caratterizzata da un aspetto tigroide

impregnazione dopo mdc dei nervi cranici con marcata impregnazione delle meningi perimidollari e del cono midollare con aumento di spessore delle radici dei nervi spinali e dei gangli del tratto lombosacrale in sede intra-extravertebrale (non mostrato)



Si notano le aree bilaterali confluenti della sostanza bianca periventricolare. Le zone scure sono le aree demielinate a causa della patologia.

Tanti falsi positivi con i sulfiti e pseudodeficienza



Leucodistrofia metacromatica

Trapianto precoce

aggio solfiti in DBS, ma tanti falsi negativi e pseudodeficienza UHP



# Il futuro

- Malattie non ancora inserite che hanno il test e beneficiano dello screening
- Malattie metaboliche che beneficiano di diagnosi precoce a cui manca il test
- Malattie metaboliche e **NON** in cui non è chiaro se c'è beneficio nella diagnosi precoce



# Il futuro

- Malattie non ancora inserite che hanno il test e beneficiano dello screening
- Malattie metaboliche che beneficiano di diagnosi precoce a cui manca il test
- Malattie metaboliche e **NON** in cui non è chiaro se c'è beneficio nella diagnosi precoce

Le malattie da includere nello screening vanno revisionate costantemente



# Il futuro



Non è solo l'applicazione del test

Preso in carico in un percorso assistenziale che coinvolge diverse figure professionali

Percorso  
in cui la comunicazione è fondamentale