

ID: 161

Area Clinica

Poster

Parole chiave: screening neonatale drepanocitosi

RISULTATI DI UN PROGRAMMA DI SCREENING NEONATALE UNIVERSALE MULTICENTRICO PER LA DREPANOCITOSI (SCD) IN ITALIA: A CALL TO ACTION

Raffaella Colombatti¹, Vania Munaretto¹, Maddalena Martella¹, Laura Cattaneo², Giampietro Viola¹, Anita Cappellari¹, Chiara Bergamo¹, Silvia Azzena¹, Eugenio Baraldi³, Beatrice Dalla Barba³, Ursula Trafojer³, Paola Corti², Marzia Uggeri², Paolo Tagliabue², Chiara Zorloni², Michela Bracchi², Andrea Biondi², Giuseppe Basso¹, Nicoletta Masera², Laura Sainati¹

¹Clinica di Oncoematologia Pediatrica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, Azienda Ospedaliera-Università di Padova, Padova, Italia; ²Clinica di Pediatria, Università degli studi Milano-Bicocca-Fondazione MBBM, Monza; ³Patologia Neonatale, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, Azienda Ospedaliera-Università di Padova, Padova, Italia; rcolombatti@gmail.com, laura.sainati@unipd.it

Introduzione: La drepanocitosi (SCD) è una patologia multisistemica con complicanze acute potenzialmente fatali e danno d'organo progressivo. Come tutte le malattie croniche, è fondamentale la presa in cura globale dei pazienti affetti da SCD nei suoi diversi aspetti: diagnosi prenatale, screening neonatale (SN), prevenzione delle complicanze, follow-up e trattamento degli eventi acuti. Lo SN attraverso l'identificazione precoce dei pazienti consente di mettere in atto tempestivamente misure salvavita come la profilassi antibiotica, l'educazione dei familiari al riconoscimento di segni/sintomi di gravità, il follow-up che comprenda il Doppler Transcranico dai 2 anni; in questo modo si riducono morbilità e mortalità associate alla patologia.

Nonostante le evidenze dell'efficacia dello SN e le forti raccomandazioni di Linee Guida e Società Scientifiche ad organizzare programmi nazionali, in Italia finora sono stati sviluppati solo programmi pilota su iniziativa locale, per lo più mirati e monocentrici.

Nel 2016-17, è stato avviato un programma pilota di SN universale nei Centri di Padova e Monza; tutti i campioni raccolti su carta bibula sono stati analizzati presso il laboratorio di Padova mediante HPLC. Il test di conferma molecolare è stato eseguito sui campioni positivi o dubbi.

Obiettivi del progetto pilota sono stati:

- 1) ottenere dati epidemiologici in due aree geografiche ad alto tasso di immigrazione da aree a rischio per patologia
- 2) valutare la fattibilità e l'efficacia di uno SN universale centralizzato per ottimizzare le risorse ed abbattere i costi
- 3) intercettare precocemente ed inserire nel programma di cura i bambini affetti identificati
- 4) offrire alle famiglie dei portatori counseling genetico.

Risultati: 5439(99.5%)/5466 neonati sono stati esaminati, identificando un'incidenza di SCD (0.07% HbSS), 0.68% di portatori (HbSA) e 0,34% di altre anomalie della β -globina (tabella 1). Risultati sovrapponibili a quelli di altri programmi di SN universali negli Stati Uniti e in Europa. Sia la mutazione S che altre anomalie β -globiniche sono state identificate in bambini di etnia caucasica.

Conclusione: i nostri risultati confermano la fattibilità e l'efficacia di un programma di SN universale multicentrico per SCD in Italia. L'alta incidenza di pazienti e portatori, in bambini di etnia non considerata ad elevato rischio, compresi gli italiani, supporta la scelta strategica di un programma universale rispetto al mirato ad alcune popolazioni.