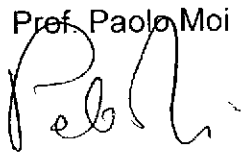


CONTRIBUTO PER LO STUDIO DELLE
MALATTIE EREDITARIE DEL METABOLISMO NEL BAMBINO

RELAZIONE CONCLUSIVA ANNO 2013

**“Progetto di diagnosi precoce delle mucopolisaccaridosi e delle malattie da accumulo
lisosomiale nel bambino mediante dosaggi in Spettrometria di Massa Tandem” e
“Utilità degli anticorpi anti-actina in combinazione con le nuove linee guida ESPGHAN
per la diagnosi della malattia celiaca ”**

Il Responsabile del Progetto

Prof. Paolo Moi


Azienda USL 8 CAGLIARI - Università degli Studi di Cagliari
Ospedale Regionale per le Microcitemie
Via Jenner - 09121 CAGLIARI
Clinica Pediatrica 2^a
Direttore: Prof. Paolo Moi
Tel. 070.6095656 - Fax 070.6095558

Relazione conclusiva sul progetto di diagnosi precoce delle mucopolisaccaridosi e delle malattie da accumulo lisosomiale nel bambino e nell'adulto mediante dosaggi in Spettrometria di Massa Tandem

Le mucopolisaccaridosi sono un ampio ed eterogeneo gruppo di malattie da accumulo lisosomiale e presentano una storia clinica simile alle malattie fino ad ora studiate. Infatti anche in questo caso abbiamo un progressivo ed inesorabile accumulo di sostanze (mucopolisaccaridi o glucosaminoglicani) che determinano un progressivo ed irreversibile danno a carico di diversi organi ed apparati.

Tali malattie fino ad ora specifiche del bambino, si è recentemente evidenziato possano essere anche malattie dell'adulto, infatti esistono forme più lievi di difficile diagnosi e questo in quanto il medico dell'adulto non è abituato a pensare in termini di malattia genetica e difficilmente riesce ad individuarle. A questo scopo il progetto ha coinvolto sia dei pediatri ma anche dei medici dell'adulto nell'invio di campioni di pazienti con sospetta mucopolisaccaridosi.

Sono state inizialmente pianificate le fasi attuative assieme al personale di laboratorio e al personale reclutato appositamente per il progetto.

E' stata realizzata una brochure divulgativa che è stata diffusa assieme ad altro materiale informativo nell'ambito degli incontri di aggiornamento dei medici pediatri e dell'adulto (medici di medicina generale e specialisti).

Il nostro progetto ha avviato il dosaggio di queste sostanze in spettrometria di massa e la successiva conferma diagnostica mediante il dosaggio dell'enzima carente sempre in spettrometria di massa su sangue adsorbito su Guthrie card come avviene nelle altre malattie da accumulo lisosomiale.

Essendo le malattie lisosomiali un capitolo inscindibile dagli altri screening neonatali, il progetto è stato poi integrato con la gestione informatizzata della raccolta dei campioni già avviata per lo screening neonatale esteso, in quanto attuato sempre tramite Guthrie card.

Relazione conclusiva sul progetto di Utilità degli anticorpi anti-actina in combinazione con le nuove linee guida ESPGHAN per la diagnosi della malattia celiaca

Nel corso di questo progetto abbiamo avviato un'analisi prospettica con l'obiettivo di dimostrare in modo inequivocabile che l'applicazione dell'algoritmo 1 delle nuove linee guida ESPGHAN per la diagnosi della malattia celiaca senza esecuzione della biopsia duodenale nei piccoli pazienti pediatrici può essere ulteriormente migliorata con la determinazione degli anticorpi anti actina filamentosa (AAA).

Il progetto è stato discusso con il personale reclutato e ad ogni membro sono stati assegnati specifici compiti: determinazione degli anticorpi anti-transglutaminasi, degli anticorpi anti actina filamentosa e del rischio genetico per la malattia celiaca; inoltre il risultato delle biopsie duodenali è stato messo in correlazione con i suddetti parametri. Durante il periodo di osservazione è stato possibile reclutare soltanto 20 pazienti . Con i dati quindi disponibili (si tenga conto che la carenza di dati è dovuta a fattori esterni come ad esempio pazienti la cui biopsia duodenale programmata non è stata ancora eseguita) è stata effettuata una valutazione statistica i cui risultati non sono però stati soddisfacenti. Infatti per una corretta valutazione statistica è preferibile estendere il numero dei pazienti almeno a 50.

Ci proponiamo pertanto di proseguire lo studio, incrementando nei prossimi anni il numero dei pazienti da sottoporre ad osservazione.

ALLEGATO ALLA DELIBERAZIONE

N. 1160 DEL 25 AGO. 2014
IL DIRETTORE AMMINISTRATIVO (Dott. Sergio Salis) IL DIRETTORE SANITARIO (Dott. Ugo Sforzi)
IL DIRETTORE GENERALE (Dott. Emilio Simeone)

Azienda USL 8 CAGLIARI - Università degli Studi di Cagliari
Ospedale Regionale per le Microcitemie
Via Jenner - 09121 CAGLIARI
Clinica Pediatrica 2^a
Direttore: Prof. Paolo Moi
Tel. 070.6095656 - Fax 070.6095558

Paolo Moi

Asl Cagliari
Via Piero della Francesca, 1
09047 Selargius
c.f. e p. iva 02261430926
www.aslcagliari.it

Il presente allegato è composto da n° 03 fogli
di n° 03 pagine
Luca

Clinica Pediatrica, Talassemia e Malattie rare
Direttore: Prof. Paolo Moi
Via Jenner 09121 Cagliari
Tel 070/6095656 -5660 Fax 070/6095558