

705

- 6 GIU. 2014

AZIENDA U.S.L. N° 8 - CAGLIARI		
	23 DIC. 2013	
POSTA IN ENTRATA SERVIZIO PERSONALE		

**PROGETTO DI RICERCA SULLO STUDIO DELLE MALATTIE EREDITARIE DEL  
METABOLISMO NEL BAMBINO  
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 Scientifico**

Azienda USL 8 CAGLIARI - Università degli Studi di Cagliari  
Ospedale Regionale per le Mierocitemie  
Via Jenner 1 09121 CAGLIARI  
Clinica Pediatrica 2<sup>a</sup>  
Direttore: Prof. Paolo Moi  
Tel. 070.6095656 - Fax 070.6095590

ALLEGATO β

pag. n. 1

23 DIC. 2013

POSTA IN ENTRATA  
SERVIZIO PERSONALE

**Progetto di diagnosi precoce delle mucopolisaccaridosi e delle malattie da accumulo lisosomiale nel bambino e nell'adulto mediante dosaggi in Spettrometria di Massa Tandem**

Il progetto di screening delle malattie da accumulo lisosomiale mediante tecnologia di Spettrometria di Massa Tandem, portato avanti nell'anno 2012, ha come naturale continuità questo progetto per 2013 nel quale la diagnostica verrà ampliata alle mucopolisaccaridosi.

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 prevede il coinvolgimento sia dei pediatri ma anche dei medici dell'adulto nell'invio di campioni di pazienti con sospetta mucopolisaccaridosi.

A questo scopo è prevista la stampa di brochure divulgative che permettano al medico anche non specialista di soffermarsi facilmente su sintomi di sospetto di mucopolisaccaridosi nei propri pazienti. Questo materiale informativo verrà diffuso nell'ambito degli incontri di aggiornamento dei medici pediatri e dell'adulto (medici di medicina generale e specialisti).

I campioni utilizzati per la diagnosi saranno campioni di urine (che potranno viaggiare a temperatura ambiente essendo i glucosaminoglicani non deperibili a temperatura ambiente) e raggiungere il nostro laboratorio.

Il nostro progetto prevede 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 nelle altre malattie da accumulo lisosomiale.

Il dosaggio dei glucosaminoglicani permette di sospettare un determinato sottotipo di mucopolisaccaridosi (in base all'accumulo di dermatansolfato, eparansolfato o cheratansolfato) e solo il dosaggio dell'enzima specifico permetterà la diagnosi definitiva.

Il progetto prevede in particolare due figure professionali per la realizzazione grafica del materiale informativo (brochure, locandine) da diffondere in apposite sedi in ambito regionale al fine di diffondere e far conoscere i più comuni sintomi di sospetto nelle diverse forme di mucopolisaccaridosi e per la gestione informatizzata della raccolta dei campioni. Tale personale verrà inoltre impiegato per la gestione informatizzata dello screening neonatale esteso. Infatti nel 2012 è stato acquisito mediante finanziamento regionale un software che permette la gestione delle anagrafiche dei campioni dello screening neonatale. Questo software consente in particolare anche la tracciabilità del campione dall'invio dal Centro fino alla ricezione del campione e alla refertazione del risultato dell'analisi.

J Pediatr. 2013 Mar 1. pii: S0022-3476(13)00065-6. doi: 10.1016/j.jpeds.2013.01.031  
**Identification of Infants at Risk for Developing Fabry, Pompe, or Mucopolysaccharidosis-I from Newborn Blood Spots by Tandem Mass Spectrometry.**  
Scott CR, Elliott S, Buroker N, Thomas LI, Keutzer J, Glass M, Gelb MH, Turecek F.

Curr Protoc Hum Genet. 2013;Chapter 17:Unit 17.12. doi: 10.1002/0471142905.hg1712s76.  
**Quantification of glycosaminoglycans in urine by isotope-dilution liquid chromatography-electrospray ionization tandem mass spectrometry.**  
Zhang H, Young SP, Millington DS. Division of Medical Genetics, Department of Pediatrics, Duke University Medical Center, Durham, North Carolina, USA.



## Utilità degli anticorpi anti-actina in combinazione con le nuove linee guida ESPGHAN per la diagnosi della malattia celiaca

*Premessa:*

Abbiamo recentemente dimostrato mediante analisi retrospettiva che gli anticorpi anti-actina filamentosa (AAA) possono essere utili a migliorare il potere predittivo dell'algoritmo ESPGHAN che consente di fare diagnosi di malattia celiaca senza necessariamente praticare la biopsia duodenale (vedi pubblicazione allegata).

Per il 2013 vogliamo invece avviare una analisi prospettica per dimostrare in modo inequivocabile la sua applicazione.

Prevediamo quindi di avvalerci della collaborazione di tre biologhe che eseguano tra altri esami indispensabili per un normale funzionamento del laboratorio anche gli esami indispensabili per applicare il nostro algoritmo per la diagnosi di malattia celiaca senza esecuzione della biopsia duodenale: la determinazione degli anticorpi anti-transglutaminasi, degli anticorpi anti actina filamentosa e del rischio genetico per malattia celiaca.

AZIENDA U.S.L. N° 8 - CAGLIARI		
	23 DIC. 2013	
POSTA IN ENTRATA SERVIZIO PERSONALE		

ALLEGATO B pag. n. 4

## Studio delle malattie ereditarie del metabolismo nel bambino:

Progetto scientifico per lo studio delle Malattie Ereditarie del Metabolismo per l'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"

**IMPORTO COMPLESSIVO CONTRIBUTO ANNO 2013 : €200.000,00**

**ELENCO IMPEGNI ECONOMICI ANNO 2013 ALLA DATA 13/01/2014**

<b>Spese per il Personale:</b> (mensilità: da maggio a dicembre 2013)	101.166,00
Dott.ssa Balloi R.	€ 21.333,25
Dott.ssa Macis MD Citofluorimetria a flusso	€ 21.333,25
Dott.ssa Lampis HLA	€ 21.333,25
Dott.ssa Lepori MB - Malattia di Wilson	€ 21.333,25
Dott.ssa Cotza S (mensilità da marzo a dicembre 2013)	€ 15.833,00
<b>Spese per servizi:</b>	26.666,67
Ditta Gaviano Fabrizio, (Fatture dalla n.1 del 31/01 alla n.1 del 2/01/2014)	€ 26.666,67
<b>Spese Gestione laboratorio:</b>	22.134,7
Ditta Becton Dickinson (acquisto in corso tramite economato) importo previsto €2000,00	
Ditta Life technologies (acquisto in corso tramite economato) importo previsto €1500,00	
Ditta Mucedola (acquisto in corso tramite economato) importo previsto €1300,00	
Ditta Qiagen (acquisto in corso tramite economato) importo previsto €500,00	
Ditta Charles River (acquisto in corso tramite economato) importo previsto €2500,00	
Ditta Microtec (acquisto effettuato tramite ufficio tecnico) importo €411,40	
Ditta Gilson (acquisto effettuato tramite ufficio tecnico) importo €1.923,30	
Altri acquisti previsti ma non ancora avviati circa €12.000,00	
<b>Totale complessivo impegni economici attuali:</b>	€ 149.967,37
<b>Residuo disponibile per altri impegni:</b>	-50.032,63

ALLEGATO ALLA DELIBERAZIONE  
705 - 6 GIU. 2014  
IL DIRETTORE AMMINISTRATIVO (Dott. Sergio Salts) IL DIRETTORE SANITARIO (Dott. Ugo Melli)  
IL DIRETTORE GENERALE (Dott. Emilio Simeone)