

**MALATTIE RARE E SCREENING NEONATALE  
“IL MIRAGGIO DELLA PREVENZIONE”**

Martedì, 26 giugno 2007  
Aula Giulio Cesare del Palazzo Senatorio  
Piazza del Campidoglio, Roma

**MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE:  
SCREENING NEONATALE IN TANDEM MASSA  
Enrico Zammarchi - Firenze**

Dopo una breve storia degli screening neonatali in Toscana ed un cenno alla normativa nazionale viene affrontato il tema dello screening neonatale allargato a circa 30-40 malattie metaboliche ereditarie mediante la LC/MS/MS (Tandem massa). In una serie di circa 6 diapositive viene descritta l'apparecchiatura, la modalità di funzionamento, le possibili applicazioni e la grande sensibilità e velocità analitica. Viene poi presentato l'attività di tale screening in Toscana con le patologie sottoposte ad accertamento: aminoacidopatie (iperfenilalaninemie ivi compresa la fenilchetonuria classica, tirosinemie, malattia delle urine a sciroppo d'acero, ipermetioninemia ecc.), acidurie organiche (acidemia propionica, aciduria metilmalonica, glutarico aciduria tipo I, aciduria isovalerica ecc.), difetti della beta-ossidazione degli acidi grassi (Difetti di carnitina, deficit di MCAD, deficit di VLCAD, di LCHAD ecc.). Di ciascun gruppo di patologie vengono riportati e casi diagnosticati e confrontati con casi non diagnosticati attraverso lo screening neonatale, la prognosi dei quali è di gran lunga diversa. In 128.353 neonati sottoposti a screening dal 1/01/2002 fino al 20/06/2007 sono stati diagnosticati 66 difetti metabolici ereditari (1:1945 nati). Vengono poi brevemente affrontati gli aspetti positivi dello screening in tandem massa e le criticità, con particolare riguardo ai problemi dei falsi positivi/negativi, alle terapie, non risolutive in alcune patologie, allo stress familiare. La conclusione è per un rapporto costi/benefici favorevole alla applicazione dello screening in tandem massa.