

‘Approccio globale alle mucopolisaccaridosi: applicazione di metodi altamente specifici per la diagnosi neonatale’: risultati preliminari su campione di urina.

Monachesi C., Marchesiello R.L., Galeazzi T., Gabrielli O., PADOVA – MODENA – CATANZARO – CATANIA

Volpi N., Maccari F. Department of Life Sciences, University of Modena and Reggio Emilia, Modena, Italy.

Scopo dello studio

Le Mucopolisaccaridosi (MPS) sono patologie multisistemiche ed invalidanti ad alto grado di mortalità e morbilità, spesso diagnosticate in ritardo quando si sono già verificati danni irreversibili agli organi. Una diagnosi precoce ed accurata risulta quindi importante per la consulenza genetica alla famiglia e per ottimizzare le terapie che risultano più efficaci se attuate sin dalle prime settimane di vita del neonato, anche in assenza di un’evidente sintomatologia. Obiettivo dello studio è quello di individuare marker affidabili, in grado di identificare diverse forme di MPS in una singola analisi. Campioni di sangue su spot (DBS) saranno analizzati attraverso una tecnica HPLC per la determinazione quantitativa e qualitativa dei disaccaridi che compongono i GAG, dopo il trattamento con enzimi specifici. Come controllo, i campioni di urine degli stessi soggetti verranno analizzati attraverso metodi standard: il saggio al colorante DMB e l’elettroforesi su acetato di cellulosa. Vengono qui presentati i risultati della valutazione quantitativa e qualitativa dei GAG urinari.

Metodi utilizzati

Sono stati raccolti campioni di urina da 450 neonati sani a termine, dal 3° al 5° giorno di vita. La determinazione quantitativa dei GAG urinari totali è stata condotta mediante DMB test ed elettroforesi su acetato di cellulosa per identificare il pattern dei GAG escreti.

Risultati

La valutazione quantitativa dei GAG totali, con un valore medio di 227 ± 91 μg GAG/mg di creatinina, ha messo in evidenza quantità di GAG superiori (>50%) rispetto al valore medio di riferimento (114 ± 57 μg GAG/mg di creatinina nella fascia di età 0-1 anno). Tutti i soggetti finora analizzati hanno mostrato all’elettroforesi un pattern qualitativo normale rispetto ai patologici utilizzati come controllo.

Conclusioni

Lo studio si inserisce nell’ambito di un progetto multicentrico triennale e fornirà un’analisi di distribuzione dei valori normali dei GAG urinari nei primi giorni di vita, una valutazione dell’affidabilità del nuovo metodo per la determinazione dei disaccaridi su DBS e una stima della sua applicabilità.

Ricerca in parte finanziata con fondi Progetto PRIN 2012