

Progetti innovativi per le malattie rare

Screening neonatale esteso e progetti pilota per nuove patologie rare

Immunodeficienze Primitive (IDP)

Clementina Canessa

Immunologia pediatrica, AOU Meyer, Firenze

Abstract

Le immunodeficienze primitive severe sono un gruppo di malattie rare che comportano un grave rischio di contrarre malattie infettive con severe complicanze e alta mortalità nei primi mesi di vita.

Dal 2010 il Laboratorio di Immunologia ha avviato un innovativo progetto di screening neonatale mediante spettrometria Tandem massa-metodo utilizzato per lo screening delle malattie metaboliche-per le forme di ADA e PNP SCID. Tale metodo è stato in seguito brevettato. Dal 2012 il Laboratorio ha avviato inoltre un progetto pilota di screening neonatale di tutte le SCID mediante dosaggio di TREC e KREC in biologia molecolare.

Da ottobre 2018 lo screening neonatale per immunodeficienze primitive è diventato realtà per tutti i nuovi nati nella regione Toscana. Dal suo avvio sono stati identificati precocemente situazioni cliniche particolari, di cui alcune inquadrabili in noti deficit immunitari, e altre per cui sono in corso approfondimenti e che saranno oggetto di ricerca a carattere multidisciplinare. E' auspicabile quindi che in futuro lo screening non solo servirà a salvare la vita dei piccoli pazienti ma anche ad apportare un contributo scientifico nell'ambito delle immunodeficienze primitive.