

LYSO JOURNAL

Fabry

La rassegna selezionata
per te

Newborn screening for Fabry disease in northeastern Italy: results of five years of experience

Gragnaniello V, Burlina AP, Polo G et al. Newborn Screening for Fabry Disease
in Northeastern Italy: Results of Five Years of Experience.
Biomolecules. 2021 Jun 27;11(7):951.

sanofi

ABSTRACT

La **malattia di Fabry (FD)** è una patologia da accumulo lisosomiale, progressiva e multisistemica. La **diagnosi precoce** della malattia attraverso il *Newborn screening* (NBS) può consentire un trattamento tempestivo, prevenendo pertanto il danno d'organo irreversibile.

In questo articolo vengono presentati i **risultati di 5,5 anni di NBS per la malattia di Fabry**, effettuato attraverso la valutazione dell'attività enzimatica dell' α -galattosidasi A e della globotriaosylsferingosina (lyso-Gb3) su *dried blood spot* attraverso il saggio *multiplex MS/MS*. Inoltre, viene riportata l'**esperienza** dei ricercatori con il **follow-up a lungo termine dei soggetti risultati positivi**.

Più di 170.000 neonati sono stati screenati e 22 maschi sono risultati avere una variante del gene *GLA*, con un'incidenza di 1:7.879 nuovi nati.

Tutti i pazienti presentavano una variante precedentemente descritta come associata a fenotipo *late-onset*, variante dal significato incerto (4 pazienti) o verosimilmente benigna, come la p.Ala143Thr. Tutti erano asintomatici all'ultimo *follow-up*.

Sebbene il **Lyso-GL3** non sia considerato come un test di secondo livello affidabile per il *newborn screening*, esso **potrebbe semplificare l'algoritmo diagnostico** quando si riscontrano livelli elevati alla nascita.

Dopo la nascita, il lyso-Gb3 plasmatico risulta essere un utile biomarcatore per un monitoraggio non invasivo in tutti i pazienti. Questo è il più ampio studio mai

condotto in Europa fino ad oggi, e presenta dati derivanti da un NBS di lunga durata, che rivelano l'attuale incidenza della FD nel nord-est Italia. Questi dati di *follow-up* descrivono il decorso all'esordio della malattia e il trend dei livelli plasmatici di Lyso-GL3 durante l'infanzia.

Per maggiori informazioni chiedi a MedInfo