

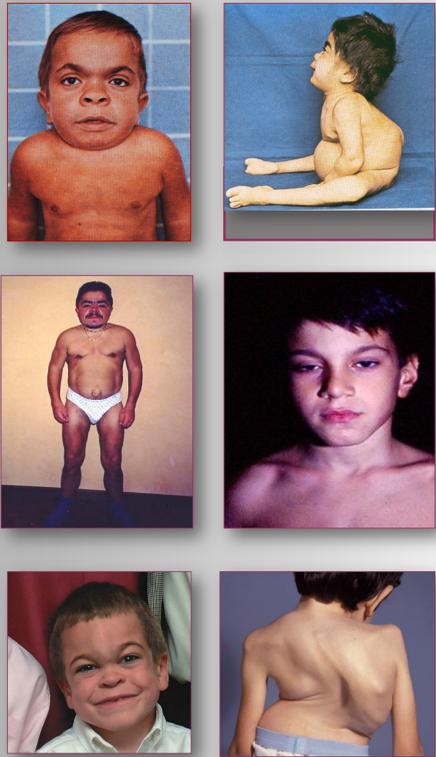


# «Approccio globale alle mucopolisaccaridosi: applicazione di metodi altamente specifici per la diagnosi neonatale»: risultati preliminari su campioni di urina

DISCO  
DIPARTIMENTO DI  
SCIENZE CLINICHE  
SPECIALISTICHE ED  
ODONTOSTOMATOLOGICHE

Monachesi C.<sup>1</sup>, Marchesiello R.L.<sup>1</sup>, Galeazzi T.<sup>1</sup>, Legnini E.<sup>2</sup>, Tomanin R.<sup>2</sup>, Volpi N.<sup>3</sup>, Maccari F.<sup>3</sup>, Concolino D.<sup>4</sup>, Pascale E.<sup>4</sup>, Fiumara A.<sup>5</sup>, Meli C.<sup>5</sup>, Gabrielli O.<sup>1</sup>

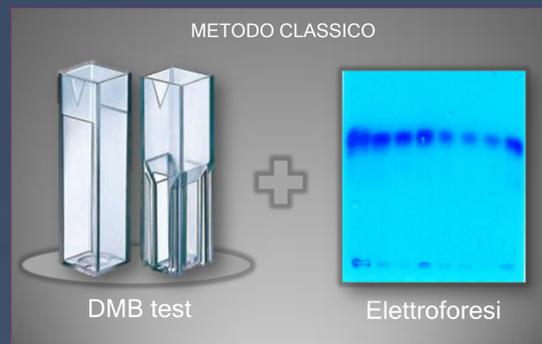
<sup>1</sup>Dipartimento di Scienze Cliniche, Specialistiche ed Odontostomatologiche, <sup>2</sup>Università Politecnica delle Marche, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, Università degli Studi di Padova - Istituto di Ricerca Pediatrica "Città della Speranza" - Padova, <sup>3</sup>Dipartimento di Scienze della Vita, Università di Modena e Reggio Emilia, <sup>4</sup>U.O. di Pediatria Università Magna Graecia - SOC di Patologia Neonatale e terapia Intensiva Ospedale Pugliese Ciaccio di Catanzaro, <sup>5</sup>Dipartimento Pediatria Università di Catania



Le Mucopolisaccaridosi (MPS) sono patologie multisistemiche ed invalidanti ad alto grado di mortalità e morbidità, 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.

## Scopo dello studio

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  $227 \pm 91 \mu\text{g}$  GAG/mg di creatinina, ha messo in evidenza quantità di GAG superiori (>50%) rispetto al valore medio di riferimento ( $114 \pm 57 \mu\text{g}$  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.

"Partecipa al premio per il miglior poster"

Totale neonati: 450

Media  $\pm$  DS:  $227 \pm 91 \mu\text{g}$  GAG/ mg creatinina

Range di valori DMB (media $\pm$ DS): 136 - 318  $\mu\text{g}$  GAG/ mg creatinina

Range di valori di riferimento riportati in letteratura (Coppa et al. IJP 1992):  
57 - 171  $\mu\text{g}$  GAG/ mg creatinina fascia di età 0-1 anno