



UNIVERSITÀ  
POLITECNICA  
DELLE MARCHE



# FALSI POSITIVI NELLA CARATTERIZZAZIONE DEI GLICOSAMINOGLICANI URINARI IN NEONATI A TERMINE

Chiara Monachesi<sup>1</sup>, Lucia Padella<sup>1</sup>, Rita Lucia Marchesiello<sup>1</sup>, Carlo Catassi<sup>1</sup>, Enrico Gasparrini<sup>2</sup>, Nicola Volpi<sup>3</sup>, Francesca Maccari<sup>3</sup>, Agata Fiumara<sup>4</sup>, Daniela Concolino<sup>5</sup>, Maria Teresa Moricca<sup>5</sup>, Lucia Zampini<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Dip Sc Cl Spec Odont UNIVPM, <sup>2</sup>UO Ped e Neonat Osp Macerata, <sup>3</sup>Dip Sc Vita UNIMORE, <sup>4</sup>Dip Ped Univ Catania, <sup>5</sup>Div Ped Univ Magna Graecia

**SIMMESN**  
2017



Bambino Gesù  
OSPEDALE PEDIATRICO



SAPIENZA  
UNIVERSITÀ DI ROMA



**VIII CONGRESSO ANNUALE**

ROMA 29.30 NOVEMBRE E 1 DICEMBRE 2017

# CONFLITTI DI INTERESSE

Gli autori dichiarano di non aver alcun conflitto di interesse.





Università Politecnica delle Marche  
SOD di Clinica Pediatrica  
Azienda Osp. – Univ. Ospedali riuniti di Ancona



Università di Modena e Reggio Emilia  
Dipartimento di Biologia Animale



Università di Padova  
Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino



Università di Catania  
U.O.C. di Clinica Pediatrica  
A.U.O. "Politecnico-Vittorio Emanuele" Presidio G.Rodolico



Centro Regionale di Pediatria Genetica e Malattie Rare  
Università di Catanzaro



UNIVERSITÀ  
POLITECNICA  
DELLE MARCHE

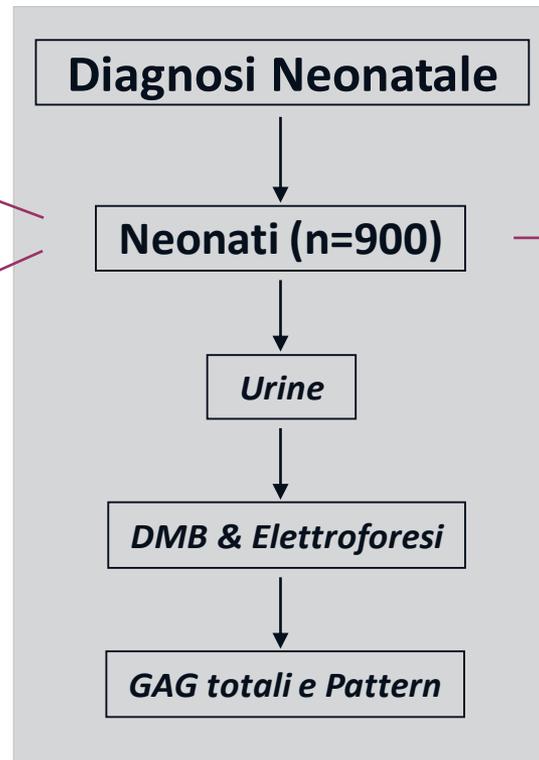


# INTRODUZIONE

## Progetto PRIN MPS - neonati

Clinica Pediatrica  
A.U.O "Politecnico  
Vittorio Emanuele"  
Presidio G. Rodolico  
Università di Catania

Centro Regionale di  
Pediatria Genetica e  
Malattie Rare  
Università di Catanzaro



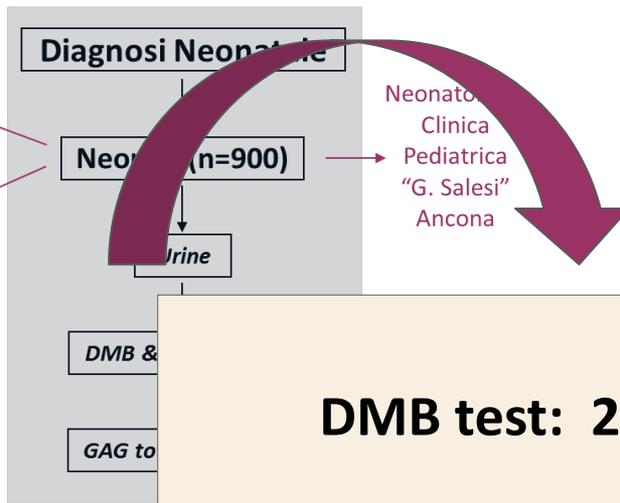
Neonatologia  
Clinica  
Pediatrica  
"G. Salesi"  
Ancona

# INTRODUZIONE

## Progetto PRIN MPS - neonati

Clinica Pediatrica  
A.U.O "Politecnico  
Vittorio Emanuele"  
Presidio G. Rodolico  
Università di Catania

Centro Regionale di  
Pediatria Genetica e  
Malattie Rare  
Università di Catanzaro

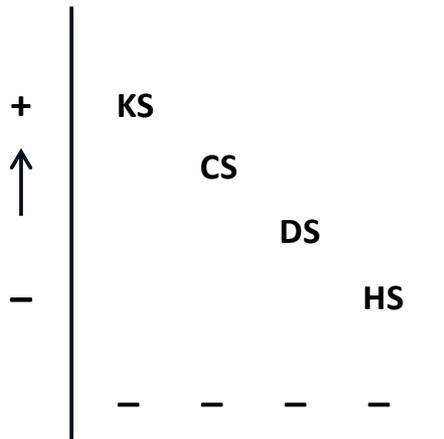


**DMB test:  $225.4 \pm 96.8 \mu\text{g GAG/mg creat.}$**

**Elettroforesi: 7 campioni positivi  $\rightarrow$  5 DMB test  $\uparrow$   
893 pattern normale**

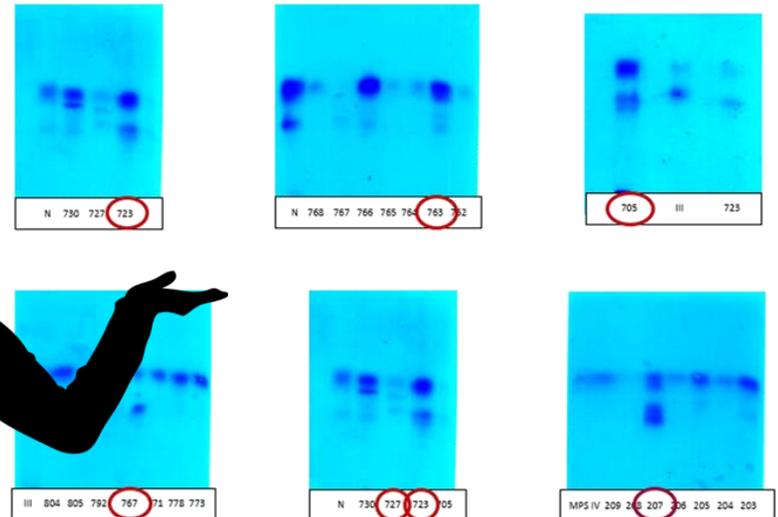
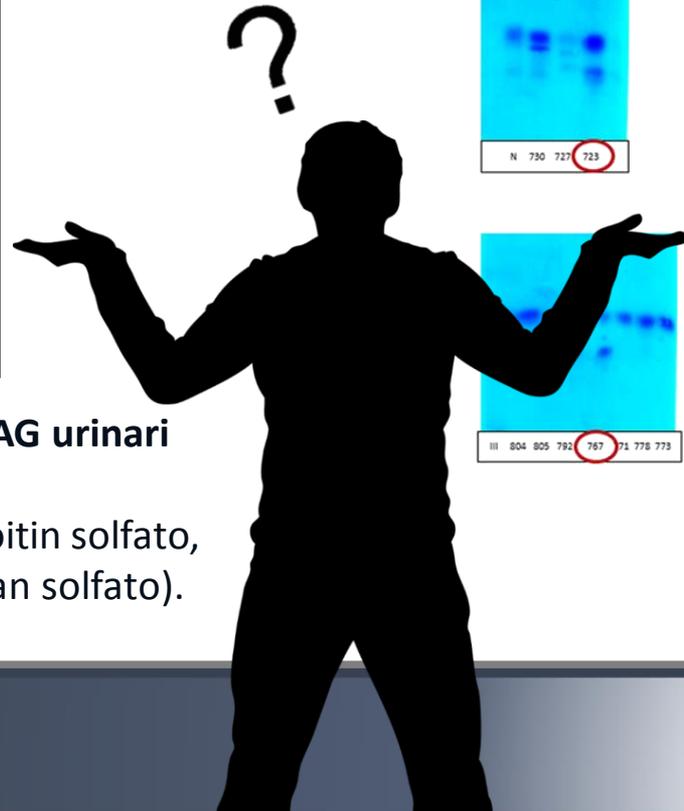
# SCOPO DELLO STUDIO

Caratterizzazione delle bande elettroforetiche anomale evidenziate in 7 campioni su 900 neonati analizzati in totale.



Separazione elettroforetica GAG urinari

(KS=cheratan solfato, CS=condroitin solfato, DS=dermatan solfato, HS=eparan solfato).



# METODI

## 1. ANALISI STRUTTURALE DEI GAG:

I 7 campioni che hanno mostrato bande anomale all'elettroforesi su acetato di cellulosa sono stati sottoposti ad *elettroforesi su gel di agarosio* dopo digestione con condroitinasi ed eparinasi.

## 2. RACCOLTA SECONDO CAMPIONE DI URINE:

I 7 soggetti risultati positivi sono stati richiamati per la raccolta di un secondo campione di urine (circa 2mL) a distanza di almeno un mese su cui sono state eseguite:

1. Analisi quantitativa dei GAG mediante *DMB test*.
2. *Elettroforesi su acetato di cellulosa in bario acetato* per l'identificazione del pattern dei GAG escreti.

# METODI

## 3. RACCOLTA CAMPIONI DI MUCO VAGINALE:

I 7 soggetti richiamati erano tutti di sesso femminile.

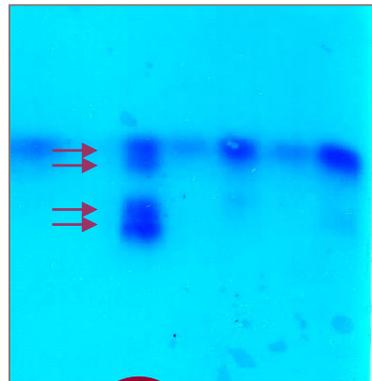
Possibile interferenza causata da crisi genitale del neonato? Come descritto in letteratura, nella maggior parte dei casi compare nel 3°-4° giorno di vita e si risolve entro le prime settimane.

Sono pertanto stati raccolti 6 campioni di muco vaginale da neonate con diagnosi di crisi genitale su cui è stata eseguita *elettroforesi su acetato di cellulosa in bario acetato* per l'identificazione del pattern.

# RISULTATI

Codice campione: **DNMUCZ0207**

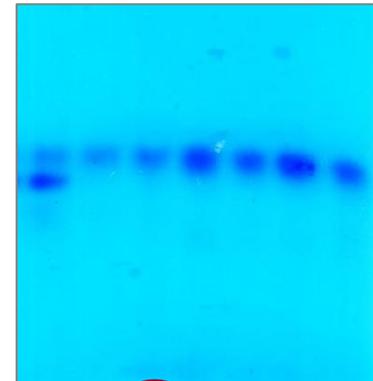
Data di nascita: **31-01-2015**



209 208 207 206 205 204 203

**Campione del 02-02-2015**

Dosaggio GAG DMB: **1177  $\mu\text{g}/\text{mg Cr}$**   
Pattern elettroforetico anomalo.  
Patologico (?)



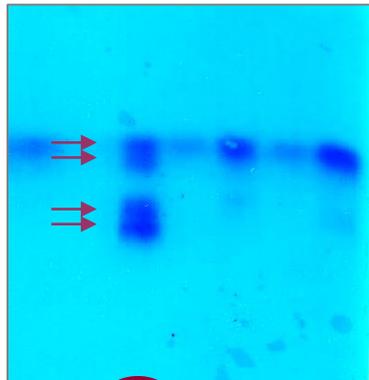
MPS II N 355/16 N1 N2 N3 N4

**2° Campione (26-01-2016)**

Dosaggio GAG DMB: **136  $\mu\text{g}/\text{mg Cr}$**   
Pattern elettroforetico normale.

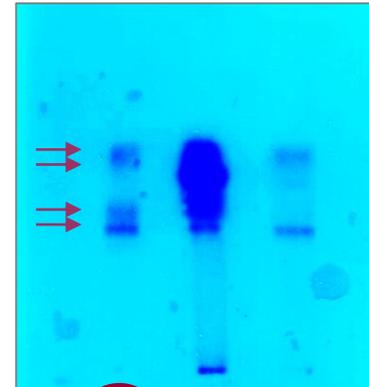
# RISULTATI

Campione urina  
neonato falso positivo



209 208 207 206 205 204 203

Campione muco vaginale

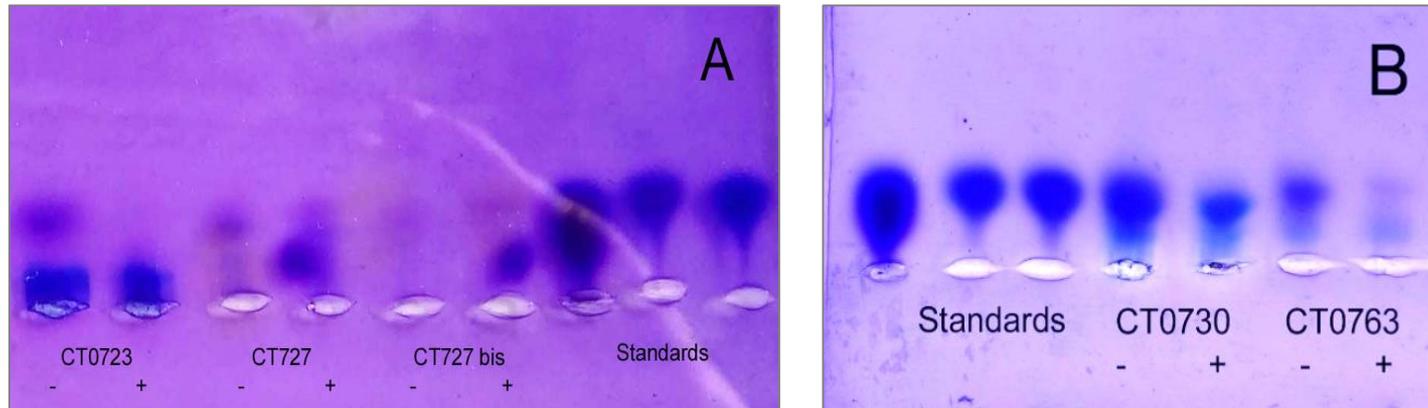


S1 MPS I S2



**Pattern elettroforetico anomalo  
analogo a quello evidenziato in 7  
campioni di urina di neonate femmine**

# RISULTATI



**Elettroforesi su gel di agarosio dei GAG urinari di alcuni campioni falsi positivi, prima (-) e dopo (+) digestione con condroitinasi ABC ed eparinasi.**

# DISCUSSIONE

- 

La normalizzazione del pattern dopo pochi mesi sul 2° campione di urine, ci ha portato ad ipotizzare che le bande anomale potrebbero essere riconducibili ad un effetto fisiologico transitorio.
- 

L'analisi seguita alla digestione con enzimi specifici ha permesso di escludere la presenza di GAG patologici nei campioni di urine.
- 

Possibile presenza di glicoproteine come risposta fisiologica agli elevati livelli di estrogeni e progesterone materni trasmessi attraverso la placenta durante la gravidanza.

# RINGRAZIAMENTI

## LABORATORIO MALATTIE METABOLICHE Clinica Pediatrica



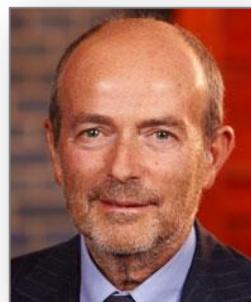
Dr.ssa Lucia Zampini

Dr.ssa Tiziana Galeazzi

Dr.ssa Lucia Padella

Dr.ssa Rita Lucia Marchesiello

Dr.ssa Chiara Monachesi



Prof. Carlo Catassi



Dr.ssa Lucia Santoro



Prof. Orazio Gabrielli



Prof. Giovanni V.  
Coppa

# Grazie per l'attenzione!



UNIVERSITÀ  
POLITECNICA  
DELLE MARCHE

