



E' SEMPRE CORRETTO CHE IL NEONATO DIVENTI PAZIENTE? SCREENING NEONATALE PER FIBROSI CISTICA: IL RICONOSCIMENTO DELLE FORME ATIPICHE DI MALATTIA

*R. Padoan, S. Aliprandi, S. De Leone, C. Corbetta **

*Centro di Supporto per la Fibrosi Cistica, Clinica Pediatrica, AO Spedali Civili Brescia e * Centro Regionale di Screening Neonatale, Ospedale Buzzi, AO Istituti Clinici di Perfezionamento, Milano.*

Negli ultimi anni lo screening neonatale (SN) per FC e l'individuazione delle forme atipiche della malattia sono stati ampiamente dibattuti nella comunità scientifica FC.

Lo screening neonatale viene condotto con programmi integrati biochimico-molecolari, per cui il riconoscimento dello stato di omozigote o eterozigote composto conduce alla diagnosi di FC e all'invio del neonato al Centro clinico per la precoce presa in carico. Quando viene identificato un solo allele, il neonato viene richiamato per eseguire il test del sudore.

Con il termine "FC atipica" viene identificata una condizione clinica paucisintomatica associata ad un valore di Cloro nel sudore solitamente non patologico (inferiore a 60 mmol/L) e ad alterazioni del gene Cystic Fibrosis Transmembrane conductance Regulator (CFTR) che preservano parzialmente l'espressione e la funzione della proteina.

Al momento attuale, l'incidenza delle forme atipiche di FC nella popolazione caucasica non è nota, in compenso sembra che lo SN possa selezionare forme "atipiche" della malattia, caratterizzate da ipertripsinemia neonatale, test del sudore non negativo (Cl⁻ tra 30 e 60 mmol/l) e alterazioni del gene CFTR non comuni.

L'analisi dei risultati del programma di screening neonatale della FC, condotto in regione Lombardia nell'anno 2002, può evidenziare la capacità dello stesso programma di screening di identificare le forme atipiche, per chiarire il percorso diagnostico necessario per correttamente classificarle e per definire le loro caratteristiche biochimiche, genetiche e cliniche nel primo anno di vita. Inoltre, sembra possibile tentare una stima della loro incidenza sulla totale popolazione neonatale.

L'implementazione di un programma di SN deve prevedere risorse per il chiarimento diagnostico delle forme atipiche, poiché in questi casi è difficile la comunicazione con la famiglia e oltre alla incertezza diagnostica che deve essere affrontata per un tempo talvolta lungo, permane il rischio di una eccessiva medicalizzazione delle forme meno gravi della malattia.