



SPETTROMETRIA DI MASSA IN TANDEM OLTRE LO SCREENING NEONATALE

G. Giordano, L. Gallo, M. Zoppa, F. Zacchello

Laboratorio di Spettrometria di Massa per la Diagnosi e Studio delle Malattie Rare, Dipartimento di Pediatria e Azienda Ospedaliera Università di Padova.

L'utilizzo della spettrometria di massa nei laboratori clinici sta andando incontro ad una continua espansione dovuta allo straordinario sviluppo che essa ha avuto negli ultimi dieci anni, in quanto non si tratta più una tecnologia complessa e laboriosa ad uso esclusivo di pochi esperti. Ora è uno strumento molto potente, accessibile, versatile, ed è la migliore tecnica di ricerca per la soluzione di problemi analitici su un vasto campo di discipline.

Il rapido sviluppo dell'interfacciamento della cromatografia liquida con la spettrometria di massa ha profondamente influenzato il numero delle potenziali applicazioni di questa nel laboratorio clinico.

L'avvento di nuovi metodi di preparazione del campione con un accurato, versatile e robusto sistema analitico fa della spettrometria di massa l'applicazione ideale per svolgere la routine dei problemi del laboratorio clinico. Se la clinica è definita come la parte della medicina che studia i sintomi della malattia e le relative terapie mediante l'osservazione diretta dei pazienti. L'applicazione della chimica e della scienza clinica serve primariamente a fornire al medico un supporto diagnostico e un monitoraggio dei farmaci impiegati. Il numero di dati che potranno essere di supporto al medico tramite la spettrometria di massa aumenterà notevolmente nei prossimi anni.

Comunque, la sfida per i ricercatori è quella di rappresentare in maniera semplice e comprensibile i risultati che la spettrometria di massa fornisce. In questo contesto l'interpretazione di complessi spettri di massa è condotta con il supporto dell'integrazione di questi con i dati del laboratorio clinico.

Un numero crescente di laboratori si affida attualmente alla spettrometria di massa come procedura di routine per l'analisi semi-quantitativa di acilcarnitine e aminoacidi in campioni biologici. Un esempio tipico è l'analisi di campioni di sangue su carta bibula (spot di sangue) per lo screening neonatale degli errori congeniti del metabolismo oppure per il monitoraggio di individui affetti da disordini metabolici in modo da assicurare un appropriato controllo delle loro condizioni durante la terapia.