



APPLICAZIONE DI METODI STATISTICI ALLO SCREENING ED ALLA DIAGNOSI DEGLI ERRORI CONGENITI DEL METABOLISMO

M. Cassanello, U. Caruso.

Laboratorio per lo studio degli errori congeniti del metabolismo, Clinica Pediatrica Istituto G. Gaslini, Genova

I test di tipo quantitativo rappresentano lo strumento base nelle operazioni di *screening*, eseguite cioè su popolazioni presuntivamente sane allo scopo di identificare la presenza di malattie subcliniche. Anche nell'attività diagnostica i test sono fondamentali nel processo decisionale per confermare o escludere la presenza di una malattia già sospettata in base ai dati clinici. Per i test quantitativi occorre individuare statisticamente un valore soglia (*cut off*) che discrimini i risultati positivi da quelli negativi attraverso un "buon compromesso" fra sensibilità e specificità del test impiegato. Fonti di variazione sono presenti in ogni misurazione di un carattere biologico e la loro valutazione necessita di tecniche statistiche adatte ad ovviare agli inconvenienti che derivano dalla variabilità stessa e che rendono difficile la scelta dei valori di riferimento. Il metodo più semplice ed immediato per rappresentare sinteticamente un insieme di osservazioni individuali relative ad una certa variabile è mediante la distribuzione di frequenza e il calcolo degli indici statistici che la caratterizzano:

indici di tendenza centrale o posizione: Media, Mediana, Moda.

indici di dispersione o variabilità: Range, Dev. Standard, Quantili, C.V.

indici di forma: simmetria e curtosi.

L'analisi di tali proprietà fornisce informazioni sulla funzione che si adatta meglio ai dati (*Distribution Fitting*) e le opzioni di adattamento permettono di confrontare la distribuzione di una variabile con un'ampia varietà di curve teoriche (distribuzioni Normale, Lognormale, Weibull, Poisson, etc). La bontà d'adattamento può essere valutata tramite alcuni test (Kolmogorov-Smirnov, Anderson Darling). Conviene sottoporre sempre i dati ad un test di normalità perché ciò consente una valutazione appropriata dei valori di riferimento in base alla distribuzione reale dei dati. Un approccio esplorativo immediato può anche essere quello grafico, (istogrammi probably plot, box plot, etc.), infatti, questo strumento consente di visualizzare la struttura della distribuzione, il grado di dispersione o variabilità rispetto alla media/mediana e ai quartili, la simmetria e l'eventuale presenza di valori anomali (*outliers*).