This is the peer reviewd version of the followng article:

Raccolta di campioni biologici di neonati finalizzata alla validazione di una metodica di screening neonatale per le Mucopolisaccaridosi: studio di fattibilità / Pascale, E., Scozia, G., Grisolia, M., Nicoletti, A., Monachesi, C., Padella, L., Fiumara, A., Barone, R., Volpi, N., Maccari, F., Rampazzo, A., Scarpa, M., Concolino., D.. - (2015). (VII Congresso Nazionale SIMMESN Firenze 16-18 dicembre 2015).

Terms of use:

The terms and conditions for the reuse of this version of the manuscript are specified in the publishing policy. For all terms of use and more information see the publisher's website.

12/11/2026 03:15

(Article begins on next page)

Raccolta di campioni biologici di neonati finalizzata alla validazione di una metodica di screening neonatale per le Mucopolisaccaridosi: studio di fattibilità.

E. Pascale, ANCONA – CATANIA – MODENA - PADOVA, D.Concolino

Volpi N., Maccari F. Department of Life Sciences, University of Modena and Reggio Emilia, Modena, Italy.

Scopo dello studio: Nell'ambito di un progetto nazionale multicentrico (PRIN 2012) per la messa a punto di una metodologia di screening neonatale dedicato alla diagnosi precoce di Mucopolisaccaridosi (MPS), uno degli obiettivi prevede l'applicazione di nuove metodiche analitiche altamente specifiche e metodiche già standardizzate per l'analisi quantitativa e qualitativa dei glicosaminoglicani (GAG) urinari ed ematici.
Riportiamo l'esperienza fatta in termini di compliance e fattibilità di raccolta di campioni biologici in epoca neonatale.

Metodi utilizzati: Sono stati inseriti nello studio tutti i nati che rispondevano ai seguenti criteri di inclusione: 1. Nati a termine (EG 38-40); 2. Anamnesi materna negativa per assunzione di farmaci negli ultimi due mesi di gravidanza; 3. Assenza di patologia associata. Per tutti i pazienti arruolabili nello studio è stato effettuato un colloquio con i genitori, nel quale veniva spiegata la finalità del progetto e l'importanza della loro adesione su base volontaria a scopo di ricerca e, contestualmente somministrato un consenso informato. Per i neonati di cui si otteneva il consenso, si programmava la raccolta di un campione di sangue (spot) contestuale alla raccolta di un campione di urine (circa 2ml) attraverso l'applicazione di un salvaslip, entro il quinto giorno di vita.

Risultati: nel periodo compreso tra Ottobre 2014 e Ottobre 2015 su 2394 nati, 1721 (71,8%) erano arruolabili nello studio per EG e assenza di patologie associate, di questi 787 (45,7%)venivano esclusi per utilizzo materno di farmaci. Delle 934 famiglie correttamente informate, 368 (39,4%) hanno firmato un consenso informato e sono stati raccolti correttamente un totale di 262 campioni (71%).

Conclusioni: In questa prima fase le principali difficoltà sono state riscontrate nella raccolta contestuale di urina e spot di sangue con conseguente elevata perdita di campioni, imputabile principalmente alle difficoltà tecniche di raccolta del campione di urina. Dalla nostra esperienza sono emersi inoltre l'alto consumo di farmaci nell'ultimo trimestre di gravidanza e la buona sensibilità alla partecipazione informata ad un programma di screening ad esclusivo scopo di ricerca.

Ricerca in parte finanziata con fondo Progetto PRIN 2012