Dimostrata la possibilità di diagnosticare alla nascita, con una semplice analisi del sangue, una rara forma di immunodeficienza severa combinata, denominata PNP SCID, responsabile di danni clinici gravissimi o addirittura della morte dei neonati. Lo studio, pubblicato sul Journal of Allergy and Clinical Immunology, è il frutto del lavoro di un' équipe internazionale di ricerca, guidata da Università di Firenze e Azienda ospedaliero-universitaria Meyer di Firenze.

La ricerca è stata coordinata da Giancarlo la Marca (ricercatore del Dipartimento di Neuroscienze, psicologia, area del farmaco e salute del bambino dell'Università di Firenze e responsabile del Laboratorio di screening neonatale del Meyer di Firenze); Chiara Azzari (Dipartimento di Scienze della salute dell'Università di Firenze e direttore della Clinica Immunologica del Meyer); Massimo Resti (direttore Pediatrica internistica del Meyer).

I ricercatori hanno dimostrato che l'uso della spettrometria di massa tandem (TMS) rende possibile identificare alla nascita le anomalie metaboliche che portano alla morte di cellule del sistema immunitario (linfociti T e B) di pazienti affetti da immunodeficienza PNP (deficit dell'enzima purina nucleoside fosforilasi), partendo dall'analisi di una goccia di sangue essiccato (DBS).

Si tratta della stessa tecnica che viene utilizzata per la diagnosi precoce di tante altre malattie metaboliche, circa 45; fra queste anche l'immunodeficienza grave da deficit dell'enzima Adenosina Deaminasi (ADA SCID), introdotta recentemente nei pannelli di screening neonatale dopo un altro studio internazionale sempre guidato dagli stessi ricercatori italiani. "Se fosse possibile inserire anche questa malattia rara negli esami di routine dello screening neonatale - spiega la Marca – si potrebbe riconoscere la PNP in età estremamente precoce, dando così al medico la possibilità di confermare la diagnosi e di avviare l'appropriata terapia, in tempi assai rapidi".

Proprio per queste scoperte, nelle scorse settimane la Marca è stato chiamato dal Center of Disease Control and Prevention di Atlanta e dal Clinical Laboratory Standard Institute americano nel board della commissione internazionale per revisionare le linee guida dello screening neonatale allargato negli Stati Uniti e presentare metodologie e vantaggi dell'inclusione di ADA e PNP SCID nello screening neonatale.

["Diagnosis of immunodeficiency caused by a purine nucleoside phosphorylase defect by using tandem mass spectrometry on dried blood spots" Journal of Allergy and Clinical Immunology , doi: 10.1016/j.jaci.2014.01.040]