

MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXIX

Gennaio 2026

numero 1

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

DIAGNOSI E GESTIONE PRECOCE DEL NEONATO CON FAMILIARITÀ PER DISORDINE CONGENITO DELL'IMMUNITÀ

Umberto Laudante¹, Giuseppe Falco¹, Clara Ferrandino¹, Ambra Concetta Romano¹,
Francesca Turchetti¹, Roberta Romano², Giuliana Giardino¹

¹Scuola di specializzazione in Pediatria, ²Università "Federico II", Napoli

Indirizzo per corrispondenza: u.laudante@studenti.unina.it

L'avvento di tecniche avanzate di sequenziamento del genoma ha enormemente ampliato il panorama dei **disordini congeniti dell'immunità**, che comprendono forme a insorgenza precoce ed elevata mortalità nel primo anno di vita, tra cui le immunodeficienze combinate severe (SCID).

Parallelamente, si sono sviluppate strategie terapeutiche potenzialmente curative, la cui efficacia è spesso strettamente legata alla tempestività della loro applicazione. In tal senso, l'identificazione precoce dei soggetti affetti tra coloro che presentano familiarità per tali condizioni e la loro gestione clinica iniziale, possono avere un impatto sulla storia naturale dei disordini congeniti dell'immunità.

Abbiamo raccolto i dati di 15 pazienti nati da genitori con storia familiare positiva per disordine congenito dell'immunità valutando il numero dei casi che hanno avuto accesso alla diagnosi pre-impianto o prenatale, a procedure di interruzione di gravidanza e alle misure attuate in fase peri- e post-natale.

Nessun caso ha avuto accesso alla diagnosi pre-impianto e 5 hanno beneficiato della diagnosi prenatale. Di questi, 4 sono risultati affetti e in nessun caso si è optato per un aborto terapeutico: 3 famiglie, infatti, hanno scelto di proseguire la gravidanza per convincimento personale e 1 per ritardo nella comunicazione della diagnosi.

Tra i 15 pazienti, 7 sono risultati affetti (4 identificati con

diagnosi prenatale, 3 nei primi 30 giorni di vita), 2 sono risultati portatori asintomatici, 2 femmine asintomatiche di cui non è noto lo stato di portatrici e 4 maschi sono risultati non affetti.

Nella nostra coorte, 6 presentavano familiarità per sindrome di Wiskott Aldrich (*X-linked*), 4 per SCID (di cui 2 forme a trasmissione autosomica recessiva e 2 a trasmissione *X-linked*) e 2 per agammaglobulinemia di Bruton (*X-linked*). I restanti casi sono stati indagati per deficit di Myd88 (autosomica recessiva), sindrome da delezione 22q11.2 e displasia ectodermica anidrotica (*X-linked*).

In attesa di definizione diagnostica, sono state messe in atto le seguenti misure preventive: l'isolamento dai neonati con patologie potenzialmente contagiose, il posizionamento in incubatrice al fine di ridurre il rischio infettivo, l'adozione rigorosa di norme di asepsi, l'instaurazione precoce delle profilassi antimicrobiche specifiche per ciascun sospetto e in caso di necessità di trasfusione di emoderivati, l'uso di prodotti concentrati, irradiati e deleucocitati, da donatore CMV-negativo.

La diagnosi precoce, sia prenatale che neonatale, ha permesso l'avvio tempestivo di misure profilattiche necessarie alla riduzione dell'incidenza di episodi infettivi e al miglioramento della prognosi dei pazienti affetti da disordini congeniti dell'immunità con storia familiare positiva.