

Come si effettua lo screening: il test di Guthrie

Da trent'anni lo screening per determinare i livelli di **fenilalanina** nel sangue viene eseguito mediante il **test di Guthrie**. Sebbene non siano mai state valutate accuratamente la sensibilità e specificità del test di Guthrie, le stime sulla sensibilità e l'esperienza internazionale su milioni di neonati indicano che **i risultati falsi negativi sono rari**.

La maggior parte dei casi di PKU non diagnosticati non sono dovuti a test risultati falsamente negativi, ma a campioni inadeguati, errori nel riportare i risultati o mancato **follow up**.

Alla nascita, il bambino affetto da fenilchetonuria non presenta alcun sintomo e lo screening permette di individuare i neonati colpiti dalla malattia prima che appaiano evidenti sintomi clinici.



Lo screening per la fenilchetonuria si effettua contemporaneamente al test per altre patologie (**anemia** falciforme, mucoviscidosi, **ipertiroidismo** congenito, **toxoplasmosi** connatale e **iperplasia** epatica) a partire dalle gocce di sangue prelevate generalmente dal tallone e raccolto su carta da filtro (cartoncino), entro i primi giorni di vita.



La sensibilità del test di Guthrie varia in funzione dell'età del neonato al momento della raccolta del campione da analizzare. La tendenza attuale alla dimissione precoce dall'ospedale (l'esecuzione dell'esame ad uno o due giorni di vita), ha fatto sorgere la preoccupazione che il test eseguito così precocemente abbia una bassa sensibilità. I livelli di fenilalanina, infatti, sono normali alla nascita

anche nei neonati affetti da PKU e, dopo l'assunzione di proteine, il livello di fenilalanina cresce progressivamente durante i primi giorni di vita. Utilizzando come valore soglia convenzionale **4 mg/dl**, alcuni neonati affetti da PKU e sottoposti al test nelle prime 24 ore di vita possono risultare falsamente negativi e quindi i neonati che sono stati sottoposti a screening durante le prime 24 ore di vita dovrebbero essere sottoposti ad un secondo test di screening entro le 2 settimane di vita.

Nella maggioranza dei casi, il tasso di fenilalanina è inferiore a 4 mg/dl il bambino non ha fenilchetonuria.

Se il bambino ha un tasso di fenilalanina nel sangue superiore o uguale a 4 mg/dl, vengono effettuati ulteriori esami di controlli per confermare o confutare la diagnosi di PKU.

E' importante sottolineare che la iperfenilalaninemia può avere anche altre origini oltre la PKU: può essere momentanea, dovuta ad una semplice immaturità epatica, moderata o permanente senza che necessiti alcun trattamento o dovuta ad altre patologie.



Robert Guthrie, c.1965

Fonte: [Programma Nazionale Linee Guida](#)

Articolo tratto da:

Fenilchetonuria (PKU), malattie rare e dintorni - <http://pku.altervista.org/>

URL di riferimento:

<http://pku.altervista.org/index.php?news=it/1197559757>