

Test di Guthrie

Conosciuto anche come il **test di inibizione batterica di Guthrie**, il **test di Guthrie** è stato ampiamente utilizzato in tutta Europa, Nord America e Oceania come uno dei principali test di [screening](#) per oltre trent'anni, per determinare i livelli di fenilalanina nel sangue. Negli ultimi anni è stato progressivamente sostituito da nuove tecniche quali la [spettrometria di massa tandem](#) in grado di rilevare una più ampia varietà di malattie congenite.

Il metodo

Il test di Guthrie, sviluppato nel 1962 da un medico americano e microbiologo di nome [Robert Guthrie](#), rileva i livelli di [fenilalanina](#) nel sangue attraverso l'uso di una coltura batterica, utilizzando la capacità della fenilalanina di facilitare la crescita batterica in un terreno di coltura con un inibitore.

Il campione di sangue viene incubato con una specie batterica chiamata *Bacillus subtilis* e una sostanza chimica, la β -2-tienialanina, che inibisce la crescita dei batteri, agendo come un agonista della fenilalanina (ovvero che impedisce ai batteri di nutrirsi della fenilalanina disponibile nel terreno di coltura). Un campione di sangue di un bambino con fenilchetonuria fornisce abbastanza fenilalanina extra per i batteri a crescere nonostante la presenza del β -2-tienialanina.



Prelievo dal tallone

Il campione di sangue è di solito ottenuto pungendo il tallone del neonato nel secondo o terzo giorno di vita. Il sangue viene raccolto su un pezzo di carta filtro analizzato in laboratorio. Dal filtro viene ricavato un piccolo disco di carta e posto su una piastra con il terreno di coltura ([un gel di agar](#)). Entro un giorno la crescita batterica che circonda il disco di carta è visibile ad occhio e la quantità, misurata come il diametro della colonia, è grosso modo proporzionale alla quantità di fenilalanina nel siero. Il risultato è letto confrontando il diametro del campione di ogni disco di colonia alle colonie di una serie di dischi di riferimento con il contenuto di fenilalanina standard.

Quindi, un test di Guthrie positivo per la fenilchetonuria è quello in cui la coltura batterica è in grado di crescere. Quando la coltura batterica non può crescere, il test è negativo. 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. Per esempio, risultati falsi positivi possono essere ottenuti da bambini nati prematuramente, o che sono stati trattati con antibiotici nella settimana dopo la nascita.

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.

Sensibilità



Cartoncino per il test

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 presenta **iperfenilalaninemia**.

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.

È 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.

[test](#), [screening](#), [guthrie](#), [iperfenilalaninemia](#)

From:

<http://pkuinfo.it/> - **PKUInfo**

Permanent link:

http://pkuinfo.it/test_guthrie

Last update: **2014/05/22 13:34**

