



**SIMMESN**

**SOCIETÀ ITALIANA PER LO STUDIO DELLE MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE E LO SCREENING NEONATALE**

**(ITALIAN SOCIETY FOR THE STUDY OF INHERITED METABOLIC DISEASES AND NEWBORN SCREENING)**

---

**GENOVA**

**2009**

**SCREENING**

**18<sup>a</sup> Conferenza Nazionale sui Programmi di  
Screening Neonatale in Italia**

**Cagliari, 13 ottobre 2009**

**Questo Rapporto Tecnico ed i dati in esso riportati sono di proprietà della Società Italiana per lo studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale (SIMMESN) che ne cura la pubblicazione e la divulgazione.**

**L'utilizzo dei dati riportati in questo Rapporto Tecnico è consentito solo a seguito di autorizzazione scritta della Società nella persona del suo Presidente.**

**Il Presidente ed il Consiglio Direttivo possono richiedere in qualsiasi momento l'esibizione di detta autorizzazione.**

**GENOVA**  
**2009**  
**SCREENING**

**RAPPORTO TECNICO SUI PROGRAMMI  
DI SCREENING NEONATALE IN ITALIA  
ANNO 2008**

**18<sup>a</sup> Conferenza Nazionale sui Programmi di  
Screening Neonatale in Italia  
Cagliari, 13 ottobre 2009**

---

A cura di: R Cerone e U Caruso

La documentazione è stata fornita dai responsabili e dai referenti dei  
Centri di Screening, come risulta dalla Tabella 1 del testo

## INTRODUZIONE

Questo 18° rapporto tecnico propone una sintesi critica dei dati relativi ai programmi di screening neonatale in Italia per l'anno 2008.

I dati relativi all'attività di screening per l'anno in oggetto sono stati richiesti ai Responsabili dei Centri di screening attivi alla stesura del 17° rapporto nel mese di luglio di quest'anno.

I dati raccolti sono riportati nel presente testo fedelmente a quanto indicato sul questionario dai Responsabili dei singoli Centri.

Come negli anni precedenti, secondo quanto indicato nel questionario inviato, la SIMMESN metterà a disposizione dell'Istituto Superiore di Sanità i dati provenienti dal rilevamento e contenuti nel presente rapporto.

## ABBREVIAZIONI UTILIZZATE NEL TESTO

<b>AC</b>	Acilcarnitine
<b>AA</b>	Aminoacidi
<b><math>\beta</math>-ox</b>	Difetti di beta-ossidazione degli acidi grassi
<b>Bia</b>	Test di inibizione batterica (test di Guthrie)
<b>BtD</b>	Deficit di biotinidasi
<b>CAH</b>	Iperplasia surrenalica
<b>Enz</b>	Test enzimatico
<b>FC</b>	Fibrosi Cistica
<b>Fluo</b>	Test fluorimetrico
<b>GAL</b>	Galattosemia
<b>HPA</b>	Iperfenilalaninemia(e)
<b>G6PD</b>	Deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi
<b>IC</b>	Ipotiroidismo congenito
<b>OA</b>	Acidosi organiche
<b>MS-MS</b>	Spettrometria di massa Tandem
<b>MET</b>	Ipermetioninemia(e)
<b>MSUD</b>	Leucinosi
<b>PKU</b>	Fenilchetonuria (classica)

## CENTRI DI SCREENING

Per quanto concerne il numero dei Centri di Screening, al 31 dicembre 2008 il numero totale dei Centri e' di 33, inclusi due Centri che attuano un programma per lo screening esteso mediante spettrometria di massa Tandem con copertura parziale.

La distribuzione sul territorio italiano dei rimanenti Centri rimane immutata.

Tutti i Centri hanno inviato i dati relativi alla loro attività di screening.

Nella Tabella 1 sono elencati, per Regione, i Centri attivi nell'anno 2008, con l'indicazione dei Responsabili e dei Referenti, secondo le risultanze dei questionari inviati e del tipo d'attività di ciascun Centro.

<b>Tabella 1. Centri ufficiali di Screening Neonatale attivi in Italia (giugno 2009)</b>			
REGIONE	CENTRO	RESPONSABILE	ATTIVITÀ
		REFERENTI / COLLABORATORI	
ABRUZZO	<b>CHIETI</b> Centro Reg. Screening Malattie Endocrino-Metaboliche Congenite Università G. D'Annunzio Via dei Vestini 66100 Chieti	<b>Prof. Fabrizio Monaco</b>	HPA-IC
		Dott. Ines Bucci Prof. Giorgio Napolitano Sig. Clementina Palandrani Dott. Maria Carpentieri Dott. Sandra Melanzi Dott. Alessa Sagazio	
BASILICATA	<b>POTENZA 1</b> Centro Screening per Fenilchetonuria e Leucinosi - Lab.Analisi - A.O. Osp.S.Carlo Via Potito Petrone 85100 Potenza	<b>Dr. Giuseppe Pugliese</b>	HPA MSUD
		Sig. Lorenzo Antonio	
	<b>POTENZA 2</b> Centro Regionale Screening Ipotiroidismo Congenito - A.O. Osp. S.Carlo Via Potito Petrone 85100 Potenza	<b>Dr. Rita Alfonsa Cordova</b>	IC
		Sig. Giuseppina Vignola Sig. Margherita Medici	
CALABRIA	<b>CATANZARO</b> Centro Regionale di Screening Neonatale Unitò Operativa di Chimica Clinica A.O.Policlinico "Mater Domini" Via T. Campanella 115 88100 Catanzaro	<b>Prof. Giuseppe Parlato</b>	HPA-IC-FC
CAMPANIA	<b>NAPOLI 1</b> Centro Screening delle Malattie Metaboliche - Osp. SS Annunziata Via Egiziaca a Forcella 18 80139 Napoli	<b>Dr. Domenico Scognamiglio</b>	HPA-IC
		Dr. Rosanna Azzaro Sig. Ciro Cropano Sig. Giovanni Castellano Sig. Mario Ferraro Sig. Maria Palladino Sig. Maria D'Onofrio Sig. Giovanna Masi Sig. Vincenza Pinto	
	<b>NAPOLI 2</b> CEINGE - Laboratorio di Screening Malattie Metaboliche Via Pansini, 5 80131 Napoli	<b>Prof. Margherita Ruoppolo</b>	MS-MS
		Dr. Raffaele Arvoinio Prof. Francesca Catanzano Dr. Daniela Ombrone Dr. Rita Pecce Dr. Emanuela Scolamiero	

<b>EMILIA ROMAGNA</b>	<b>BOLOGNA</b> Centro Reg. per lo Screening Neonatale delle Malattie Endocrino-Metaboliche Laboratorio Centralizzato-S.Orsola Malpighi Via Massarenti 11 40138 <b>Bologna</b>	<b>Dr. Maurizio Capelli</b> <i>Centro esecutivo</i>	HPA-IC-FC CAH-GAL
		Dr. Alessandra Vitali Dr. Francesca Righetti Dr. Myriam Luongo Sig. Vittoria Bernagozzi Sig. Giuseppe Monti Sig. Costanza Capelli Sig. Anna Loria	
		<b>Prof. Alessandro Cicognani</b> <i>Centro clinico</i>	
		Dr. Alessandra Cassio Dr. Silvana Salardi Dr. Milva Bal Dr. Filippo Bernardi Dr. Antonio Balsamo	
<b>LAZIO</b>	<b>ROMA 1</b> U.O.C. Patologia clinica - Servizio Malattie Genetico-Metaboliche - Università "La Sapienza" V.le del Policlinico 155 00161 <b>Roma</b>	<b>Prof. Italo Antonozzi</b>	HPA-IC-FC GAL MS-MS
		Dr. Cristiana Ciocci Dr. Claudia Carducci Sig. Giuseppa Nigrelli Sig. Angela Papini Sig. Stefania Pedullà Sig. Massimo Davoli	
	<b>ROMA 2</b> Laboratorio Centrale Croce Rossa Italiana Via B. Ramazzini 15 00151 <b>Roma</b>	<b>Dr. Alessandra Lelli</b>	HPA-IC-FC MSUD-MET GAL
<b>LIGURIA</b>	<b>GENOVA</b> Centro Regionale di riferimento per le Malattie Endocrine e Metaboliche U.O. Clinica Pediatrica - Istituto G. Gaslini - Largo G. Gaslini 5 16147 <b>Genova</b>	<b>Prof. Renata Lorini</b>	HPA-IC-FC MS-MS
		Prof. Roberto Cerone Dr. M. Cristina Schiaffino Sig. Ubaldo Caruso Dr. Maurizio Perfumo Sig. Paola Vannini Dr. Michela Cassanello Sig. Stefania Bertoni	
<b>LOMBARDIA</b>	<b>MILANO</b> Laboratorio di Riferimento Regionale per lo Screening Neonatale - Ospedale dei Bambini "Vittore Buzzi" A.O. Istituti Clinici di Perfezionamento Via Castelvetro 24 20154 <b>Milano</b>	<b>Dr. Carlo Corbetta</b> n. 1 Dirigente Biologo n. 1 Capotecnico n. 5 Tecnici di laboratorio	HPA-IC-FC CAH

<b>MARCHE</b>	<b>FANO</b> Centro Reg. Screening Neonatale per Fenilchetonuria, Ipotiroidismo Congenito e Fibrosi Cistica Ospedale di Fano Via Vittorio Veneto 2 61032 <b>Fano</b>	<b>Dr. Vera Stoppioni</b> <b>Dr. Renzo Ciatti</b>	HPA-IC-FC
		Dr. Patrizia Geronzi Dr. Elisabetta Tarsi Dr. Manuela Mancini Dr. Renzo Ciatti Sig. Tiziana Berti Sig. Antonella Prodi	
<b>PIEMONTE - VALLE D'AOSTA</b>	<b>TORINO</b> Centro Screening Neonatali Regione Piemonte e Valle d'Aosta Azienda Ospedaliera O.I.R.M. - S. Anna - Corso Spezia 60 10126 <b>Torino</b>	<b>Dr. Severo Pagliardini</b>	HPA-IC-FC BtD-CAH-GAL
		Sig. Teodora Errico Sig. Veronica Battista	
<b>PUGLIA</b>	<b>BARI 1</b> Centro Malattie Metaboliche e Genetica Clinica - Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII Via Amendola 207 70126 <b>Bari</b>	<b>Dr. Francesco Papadia</b> <b>Dr. Simonetta Simonetti</b>	HPA
		Dr. Vincenza Lillo	
	<b>BARI 2</b> U.O. Endocrinologia Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII Via Amendola 207 70126 <b>Bari</b>	<b>Dr. Francesco Dammacco</b>	IC
		Dr. Teresa Cavallo Dr. Domenico Griseta	
	<b>FOGGIA</b> II Laboratorio Analisi Azienda Ospedaliero-Universitaria Viale L. Pinto 71100 <b>Foggia</b>	<b>Dr. Raffaele Antonetti</b> <b>Dr. Pasquale Narducci</b>	IC
		Sig. Loredana Iacuzio Sig. Marinella De Laurentiis	
	<b>TARANTO</b> Laboratorio Analisi Ospedale S.S. Annunziata Settore Immunometria Via Bruno 7 74100 <b>Taranto</b>	<b>Dr. Rocco Conserva</b>	IC
		Dr. Giovanni Manente Sig. Angelo Caliandro Sig. Giuseppe Giordano Sig. Incoronata Summa	
<b>BRINDISI</b> ASL BR 1 - Sezione di Immunoallergologia U.O.C. di Patologia Clinica Stabilimento Ospedaliero "A. Perrino" Via Appia s.s. n. 7 72100 <b>Brindisi</b>	<b>Dr. Angelo Santoro</b>	IC	
	Dr. Albertina Altamura		
<b>LECCE</b> Laboratorio di Microbiologia e Virologia Presidio Ospedaliero V. Fazzi Via Moscati 73100 <b>Lecce</b>	<b>Dr. Maria Pizzolante</b>	IC	
	Dr. Adriana Rizzo Dr. Letizia Faneschi Sig. Giuseppa De Matteis Sig. Fernando Colaci Sig. Luciana Corciulo		
<b>ACQUAVIVA DELLE FONTI</b> U.O.C. Patologia Clinica Sez. Lab.Bioch. Specialistica Ospedale Ecclesiastico Regionale "Miulli" Strada per Santeramo Km 4,1 70021 <b>Acquaviva delle Fonti (BA)</b>	<b>Dr. Sergio Tundo</b>	IC	
	Dr. Edmondo Ceci Dr. Edy Valentina De Nicolò Sig. Domenico Nardelli		

<b>SARDEGNA</b>	<b>CAGLIARI 1</b> Servizio Screening Malattie del Metabolismo del Bambino Ist. Clin. e Biologia età evolutiva Via Jenner s/n 09121 Cagliari	<b>Dr. Franco Lilliu</b> Sig. Fabrizio Gaviano Sig. Giuseppina Sanna	HPA
	<b>CAGLIARI 2</b> Servizio di Endocrinologia Pediatrica Ospedale Regionale per le Microcitemie Via Jenner 2 09121 Cagliari	<b>Dott. Sandro Loche</b> Dr. M. Rosaria Casini Dr. Patrizia Civolani Dr. Manuela Porcu Dr. A. Paola Uccheddu Sig. M. Grazia Contini Sig. Danilo Mosino Sig. Teresa Trogu	IC
<b>SICILIA</b>	<b>CATANIA 1</b> Centro Screening Neonatale per Ipotiroidismo Congenito, Fenilchetonuria e Fibrosi Cistica P.O. Garibaldi Nesima Via Palermo, 636 95123 Catania	<b>Dr. Caterina Patanè</b> Dr. Anna Cardillo Sig. Melania Scardavilla Sig. Adriana Finocchiaro	HPA-FC
	<b>CATANIA 2</b> Centro Screening Neonatale per Ipotiroidismo Congenito, Fenilchetonuria e Fibrosi Cistica P.O. Garibaldi Nesima Via Palermo, 636 95123 Catania	<b>Dr. Damiano Gullo</b> Dr. Giuseppina Parrinello Sig. Alessandro Mirone Sig. Adriana Finocchiaro	IC
	<b>PALERMO</b> Centro per la diagnosi precoce di Fenilchetonuria, Ipotiroidismo Congenito e Fibrosi Cistica Osp. G. Di Cristina - Via Benedettini 1 90134 Palermo	<b>Dr. Letizia Palillo</b> Dr. Patrizia Iona Sig. Giuseppina Calagna Sig. Vincenzo Bellavia Sig. Andrea D'Agostino	HPA-IC-FC
	<b>CALTANISSETTA</b> Centro Screening Neonatale - U.O. Patologia Clinica - Osp. S.Elia - USL 16 Via L. Russo, 6 - 93100 Caltanissetta	<b>Dr. Gianfranco Grasso</b> Dr.ssa Anna Mancarella Dr. Maria Rita Vetri	HPA-IC-FC
	<b>MESSINA</b> U.O. Patologia Clinica e Virologia Azienda Ospedaliera Papardo Contrada Papardo 98158 Messina	<b>Dr. Renato Caldarera</b> Dr. Maria Pia Ciccio Sig. Rosalba Marino	HPA-IC-FC G6PD



TOSCANA	<b>FIRENZE 1</b> Sez. Malattie Metaboliche e Muscolari Ereditarie - Centro Screening Neonatale Ospedale "A. Meyer" Viale Pieraccini, 24 50139 <b>Firenze</b>	<b>Dr. M.A. Donati</b> <b>Dr. Elisabetta Pasquini</b> Dr. Giancarlo La Marca Dr. Sabrina Malvagia Dr. Silvia Funghini Dr. Serena Gasperini	HPA-IC MS-MS
	<b>FIRENZE 2</b> Centro Regionale Toscano di riferimento per la Fibrosi Cistica-Dipartimento di Pediatria - Ospedale "A. Meyer" Viale Pieraccini, 24 50139 <b>Firenze</b>	<b>Dr.ssa Teresa Repetto</b> Sig. Gianfranco Mergni Sig. Lucia Zavataro	FC
	<b>PISA</b> Dipartimento di Endocrinologia Università di Pisa Via Paradisa 2 56124 <b>Pisa</b>	<b>Prof. Aldo Pinchera</b> Prof. Massimo Tonacchera Dr. Mariella Ciampi Dr.ssa L. Montanelli	IC
TRIVENETO*	<b>PADOVA</b> U.O.C. Malattie Metaboliche Ereditarie Dipartimento di Pediatria Via Giustiniani, 3 <b>Padova</b>	<b>Dr. A. Burlina</b> Dr. Iole Digangi Dr. Giuseppe Giordano	MS-MS
	<b>VERONA 1</b> Centro Regionale Malattie Metaboliche Neonatali Piazzale Ludovico Scuro, 10 37134 <b>Verona</b>	<b>Prof. Luciano Tatò</b> Dr. Marta Camilot Dr. Francesca Teofoli Dr. Paolo Cavarzere Dr. Banzato Claudia Dr. Erica Dal Bon Dr. Silvia Longhi Dr. Elena Pezzotti Sig. Cristina Ragno Sig., Ernesto Marcolin Sig. Lorella Morosato Sig. Luisa Zaffanello Sig. Sara Gregoletti	HPA-IC GAL-G6PD MSUD-BtD CAH
	<b>VERONA 2</b> Laboratorio Analisi Chimico-Cliniche ed Ematologiche Laboratorio Patologia Molecolare Centro Regionale per la Fibrosi Cistica A.O. Verona Piazzale Stefani, 1 37136 <b>Verona</b>	<b>Dr. Maria Stella Graziani (f.f.)</b> Dr. Anna Tamanini Dr.ssa M.Cristina Dehecchi Dr. Alberto Bonizzato Sig. Angela Bozzoli Sig. Albina Facchin Sig. Cristina Zampieri Sig. Valentino Stanzial Sig. Gabriella Bertaso Dr. Carlo Castellani (resp.clin. screening FC) Sig.ra Anna Maria Capodaglio	FC
* Veneto, Friuli Venezia Giulia, Trentino-Alto Adige (province autonome di Trento e Bolzano)			

## **PROGRAMMI NAZIONALI DI SCREENING NEONATALE E RELATIVA COPERTURA**

La tabella 2 riporta, per ogni regione, il numero dei nati vivi (fonte: ISTAT), il numero di neonati esaminati e la relativa copertura percentuale per i programmi di screening neonatale per HPA, IC e FC.

**Tabella 2 - Neonati esaminati per HPA, IC e FC e relativa copertura - Anno 2008**

Tabella 2	Nati vivi	Esaminati			Copertura %		
		HPA	IC	FC	HPA	IC	FC
<b>Abruzzo</b>	11743	12065	12065		102.7	102.7	
<b>Basilicata</b>	4923	4917	5020		99.9	102.0	
<b>Calabria</b>	17995	17812	17812	17812	99.0	99.0	99.0
<b>Campania</b>	60742	66337	66337		109.2	109.2	
<b>Emilia R.</b>	41915	43854	43854	43854	104.6	104.6	104.6
<b>Lazio</b>	56755	66640	66640	66640	117.4	117.4	117.4
<b>Liguria</b>	12450	12568	12568	12568	100.9	100.9	100.9
<b>Lombardia</b>	98672	100668	100668	100668	102.0	102.0	102.0
<b>Marche</b>	14637	15400	15400	15400	105.2	105.2	105.2
<b>Molise</b>	2507	esaminati da Centri di altre Regioni					
<b>Piemonte - V. Aosta</b>	40847	38863	38863	38863	95.1	95.1	95.1
<b>Puglia</b>	38284	39211	36053		102.4	94.2	
<b>Sardegna</b>	13470	13389	13188		99.4	97.9	
<b>Sicilia</b>	49837	55719	55719	55719	111.8	111.8	111.8
<b>Toscana</b>	33610	35188	35210	35187	104.7	104.8	104.7
<b>Triveneto</b>	70001	64099	64099	58879	91.6	91.6	84.1
<b>Umbria</b>	8271	esaminati da Centri di altre Regioni					
<b>Totale Italia</b>	<b>576659</b>	<b>586730</b>	<b>583496</b>	<b>445590</b>	<b>101.7</b>	<b>101.2</b>	<b>77.3</b>

La copertura per lo screening per le tre patologie sopra riportate risulta sovrapponibile a quella del precedente anno.

## SCREENING PER LE IPERFENILALANINEMIE

Dei 33 Centri operanti, 19 eseguono lo screening per HPA.

La Tabella 3 riporta, per ogni Centro che esegue lo screening per HPA, il metodo utilizzato, il numero di soggetti riesaminati con la relativa percentuale, ed il numero di diagnosi accertate .

**Tabella 3: Positività al test di screening per HPA e diagnosi accertate. Anno 2008**

Centro	Esaminati	Metodo	Riesaminati		Tipo I	Tipo II	Tipo III	BH4 responsiva	Dif. Cofattore	Non classif.	Totale	X / 1
			N.	%								
Bari	39211	BIA	23	0.06	1	5	1		1		8	4901
Bologna	43854	FLUO /MS	71	0.16	1		4				5	8771
Cagliari	13389	ENZ	156	1.17		1	2				3	4463
Caltanissetta	7381	FLUO	24	0.33	1		1		1		3	2460
Catania	22892	ENZ	171	0.75	1		3		1		5	4578
Catanzaro	17812	FLUO	13	0.07	1	1	4				6	2969
Chieti	12065	FLUO	49	0.41	1	1	3			2	7	1724
Fano	15400	FLUO	9	0.06			2				2	7700
Firenze	35188	MS-MS	4	0.01		1	2				3	11729
Genova	12568	MS-MS	9	0.07	1		3				4	3142
Messina	5720	ENZ	95	1.66			2				2	2860
Milano	100668	ENZ	754	0.75	4	2	22				28	3595
Napoli 1	66337	MS-MS	451	0.68	2	3	15				20	3317
Palermo	19726	FLUO	62	0.31	2		6				8	2466
Potenza	4917	BIA	7	0.14							0	
Roma CRI	38746	BIA	139	0.36	4	2	3				9	4305
Roma Sapienza	27894	FLUO /MS	38	0.14		1	5				6	4649
Torino	38863	FLUO	58	0.15	4		8				12	3239
Verona	64099	FLUO	50	0.08						9	9	7122
<b>TOTALE</b>	<b>586730</b>		<b>2183</b>	<b>0.37</b>	<b>23</b>	<b>17</b>	<b>86</b>	<b>0</b>	<b>3</b>	<b>11</b>	<b>140</b>	<b>4191</b>

Per quanto riguarda le diagnosi accertate, sono stati individuati nell'anno 2008 23 soggetti con PKU classica (Tipo I), 17 soggetti con HPA tipo II, 86 con HPA tipo III e 2 con difetto di cofattore. Non è stato individuato nessun soggetto con difetto di Phe-idrossilasi responsiva alla BH4. In 11 casi non è disponibile la classificazione nosografica.

L'incidenza delle tre forme principali di HPA risulta quindi (relativamente agli esaminati):

	<b>Incidenza (1: X)</b>
<b>Tipo I</b>	<b>25110</b>
<b>Tipo II</b>	<b>34514</b>
<b>Tipo III</b>	<b>6822</b>

L'attività di screening nell'anno 2008 ha individuato in Italia un neonato affetto da una qualsiasi forma di HPA ogni 4191 nati vivi (uno ogni 13645 affetto da forme di HPA che richiedono trattamento specifico).

**SCREENING PER IPOTIROIDISMO CONGENITO**

La tabella 4 riporta i dati relativi allo screening per l'ipotiroidismo congenito.

**Tabella 4: Positività al test di screening per IC e diagnosi accertate. Anno 2008**

Centro	Analiti dosati	Metodo	Esaminati	Riesaminati		Diagnosi accertate								Totale	Incidenza 1 / x
				N.	%	Tiroide in sede			disgenesie confermate		altro	non classificate			
						volume normale	gozzo	ipoplasia	Ectopia	agenesia					
Acq. D. Fonti	TSH	RIA	1584	124	7.83									0	
Bari	TSH	RIA	14829	686	4.63			10		2				12	1236
Bologna	TSH	FIA	43854	113	0.26	8	2	2	9	2	8			31	1415
Brindisi	TSH	FIA	3577	250	6.99	non disponibile									
Cagliari	TSH + T4	RIA	13188	25	0.19	3			1	1				5	2638
Caltanissetta	TSH	FIA	7381	94	1.27							11	11	11	671
Catania	TSH	FIA	22892	101	0.44	2	12	1	1		2			18	1272
Catanzaro	TSH + T4	FIA	17812	468	2.63	17		9				1	27	27	660
Chieti	TSH	FIA	12065	103	0.85	3	3	1	1	1		2	11	11	1097
Fano	TSH	FIA	15400	391	2.54	19		1	1	2			23	23	670
Firenze	TSH + T4	FIA	23742	147	0.62	7		2	2	1		8	20	20	1187
Foggia	TSH	FIA	5187	5	0.10							3	3	3	1729
Genova	TSH	FIA	12568	609	4.85	7		1	4		1		13	13	967
Lecce	TSH + T4	FIA	5777	40	0.69							1	1	1	5777
Messina	TSH	FIA	5720	129	2.26	9			1				10	10	572
Milano	TSH	FIA	100668	936	0.93	97	3	4	11	10	2	5	132	132	763
Napoli	TSH + T4	FIA	66337	1255	1.89							67	67	67	990
Palermo	TSH	FIA	19726	473	2.40	21	2	3	1				27	27	731
Pisa	TSH	FIA	11468	8	0.07	non disponibile									
Potenza	TSH + T4	RIA	5020	80	1.59	2		1		1			4	4	1255
Roma CRI	TSH + T4	FIA	38746	588	1.52	7			4	3	4		18	18	2153
Roma Sapienza	TSH	FIA	27894	75	0.27	7		4		4	1	2	18	18	1550
Taranto	TSH	RIA	5099	135	2.65							5	5	5	1020
Torino	TSH	FIA	38863	145	0.37	4	1	1	4	1			11	11	3533
Verona	TSH + T4	FIA	64099	937	1.46	10	1	4	3	4		15	37	37	1732
<b>Totale Italia</b>			<b>583496</b>	<b>7917</b>	<b>1.36</b>	<b>223</b>	<b>24</b>	<b>44</b>	<b>43</b>	<b>32</b>	<b>18</b>	<b>120</b>	<b>504</b>	<b>504</b>	<b>1158</b>

La Tabella riferisce, per ogni Centro, il numero dei neonati esaminati, il metodo e gli analiti utilizzati, il numero e la percentuale dei soggetti riesaminati e la classificazione per i casi di IC confermati, quando comunicata.

Come negli anni precedenti persiste una elevata variabilità dell'incidenza nei diversi Centri, da 1: 572 a 1:5777.

Dai dati disponibili risulta che l'incidenza dell'IC nel suo complesso, sulla base delle positività confermate, risulta per l'anno in oggetto pari a 1:1158 nati vivi.

2 Centri non hanno fornito dati relativi alle diagnosi accertate, mentre 4 Centri hanno fornito il numero delle diagnosi accertate ma non la loro classificazione.

## SCREENING PER FIBROSI CISTICA

Invariato nell'anno 2008 il numero dei Centri che hanno eseguito lo screening neonatale per la fibrosi cistica.

La Tabella 5 riferisce, per ogni Centro, il numero dei neonati esaminati, il metodo e il tipo di dosaggio, il numero dei soggetti sottoposti ad un secondo controllo, a test molecolare e a test del sudore. Le ultime due colonne riportano il numero di diagnosi definitive di FC con la relativa incidenza.

**Tabella 5. Sintesi dell'attività di screening neonatale per FC - Anno 2008**

Centro	esaminati	Riesaminati				Diagnosi			Indagine molec.	incidenza (1: X)
		Test molecolari	secondo controllo	Test sudore	% Test sudore	FC Classica	FC Atipica	Totale		
Bologna	43854		572	67	0.15	10	1	11		3987
Caltanissetta	7381		45	10	0.14			0		
Catania	22892		348	81	0.35	4		4		5723
Catanzaro	17812		261	123	0.69			3		5937
Fano	15400	562	209	115	0.75	4		4	SI	3850
Firenze	35187		329	74	0.21	10		10		3519
Genova	12868		171	103	0.80	4		4		3217
Messina	5720		114	38	0.66	1		1		5720
Milano	100668	2314	1364	306	0.30	22	5	27	SI	3728
Palermo	19726	22	208	22	0.11	3		3	SI	6575
Roma CRI	38746	1060	1338	68	0.18	6		6	SI	6458
Roma Sapienza	27894	309	1520	309	1.11	8	2	10	SI	2789
Torino	38863	346	101	35	0.09	11		11	SI	3533
Verona	58879	420	44	68	0.12	7	4	11	SI	5353
<b>TOTALE</b>	<b>445890</b>	<b>5033</b>	<b>6624</b>	<b>1419</b>	<b>0.32</b>	<b>90.00</b>	<b>12.00</b>	<b>105.00</b>	<b>7</b>	<b>4954</b>

Tutti i Centri dosano IRT con metodo fluorimmuno metrico a tempo risolto.

## Screening esteso mediante spettrometria di massa tandem

Come già nel 2007 i Centri di Firenze, Genova, Napoli, Padova e Roma hanno proseguito i relativi programmi di screening esteso mediante MS-MS.

L'attività del Centro di Firenze è regolamentata da una delibera Regionale.

La Tabella 6 riporta i dati relativi per l'anno 2008.

**Tabella 6. Risultati screening esteso**

Centro	Esaminati	Riesaminati		AA		OA						β-ox					Incidenza 1/x		
				ASAS	IBDH	MMA-Cbl	Malonico ac.	MCD	BKT	m-glutaconico ac.	GA I	SCAD	SBCAD	MCAD	LCHAD	vLCAD		TOTALE	
		N.	%																
Firenze **	35188	160	0.45	2	2	2		2			1						10	3519	
Genova	12568	79	0.63		1		1						1	1			1	5	2514
Roma Sapienza***	6014	74	1.23									2					1	3	2005
Padova	4124	15	0.36									1*						1	4124
Napoli CEINGE	2853	66	2.31						1									1	2853
<b>TOTALE</b>	<b>60747</b>	<b>394</b>	<b>0.65</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>2</b>	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>4</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>2</b>	<b>20</b>	<b>3037</b>	

\* Polimorfismo con etilmalonico aciduria

\*\* + 1 deplezione mitocondriale con ipertirosinemia.

\*\*\* + 1 MCC materna

Si sottolinea l'incidenza complessiva delle patologie metaboliche, pur se su dati parziali, 1: 3037 nati vivi (con esclusione delle HPA i cui dati sono riportati nell'apposita sezione).

Dall'analisi dei dati si riscontra per l'anno 2008 una incidenza rilevante delle acidosi organiche (1:6075) e dei difetti di β-ossidazione individuati (1:7593) a fronte di 1: 30374 per le aminoacidopatie.

Una proiezione sulla totalità dei nati italiani di questa incidenza indicherebbe circa 190 neonati per anno affetti da patologia metabolica diversa da HPA in Italia.



## ALTRE ATTIVITA' DI SCREENING

La Tabella 7 riassume i dati complessivi per altre attività di screening eseguite nell'anno 2008 con metodi tradizionali, come dichiarato dai Centri e riportato nella Tabella 1.

Tabella 7	Esaminati	Riesaminati	Diagnosi	Incidenza 1: X	
<b>CAH21</b>	Bologna	43854	435	1	43854
	Milano	100668	1596	10	10067
	Torino	38863	79	5	7773
	Verona	48449	250	1	48449
	<b>TOTALE</b>	<b>231834</b>	<b>2360</b>	<b>17</b>	<b>13637</b>
<b>GAL</b>	Bologna	43854	15	1	43854
	Roma CRI	38746	40	-	
	Roma Sap	27894	11	-	
	Torino	38863	39	-	
	Verona	64099	1	-	
	<b>TOTALE</b>	<b>213456</b>	<b>106</b>	<b>1</b>	<b>213456</b>
<b>MSUD</b>	Potenza	4917	15	-	
	Roma CRI	38746	20	-	
	Verona	64099	5	-	
	<b>TOTALE</b>	<b>107762</b>	<b>40</b>	<b>0</b>	<b>-</b>
<b>Btd</b>	Torino	38863	12	-	
	Verona	64099	-	-	
	<b>TOTALE</b>	<b>102962</b>	<b>12</b>	<b>0</b>	
<b>MET</b>	Roma CRI	38746	13	-	-
<b>G6PD</b>	Verona	48449	275	<b>164</b>	<b>295</b>

Si ringrazia la Sig. Stefania Bertoni per il valido lavoro di segreteria.