



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
2012
SCREENING

**21^a Conferenza Nazionale sui
Programmi di Screening Neonatale in
Italia**

Venezia Mestre, 4 dicembre 2012

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
2012
SCREENING

**RAPPORTO TECNICO SUI PROGRAMMI
DI SCREENING NEONATALE IN ITALIA
ANNO 2011**

**21^a Conferenza Nazionale sui Programmi di
Screening Neonatale in Italia
Venezia Mestre, 4 dicembre 2012**

A cura di: R. Cerone e U. Caruso
La documentazione è stata fornita dai responsabili dei Centri
di Screening, come risulta dalla Tabella 1 del testo

INTRODUZIONE

Questo 21° rapporto tecnico propone una sintesi critica dei dati relativi ai programmi di screening neonatale in Italia per l'anno 2011.

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 20° rapporto nell'estate 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 del Ministero della Salute e dell'Istituto Superiore di Sanità i dati provenienti dal rilevamento e contenuti nel presente rapporto.

ABBREVIAZIONI UTILIZZATE NEL TESTO

AA	Aminoacidopatie
AC	Acilcarnitine
ASAL	Difetto di argininosuccinico liasi
ASAS	Difetto di argininosuccinico sintetasi
Bia	Test di inibizione batterica (test di Guthrie)
BKT	Difetto di beta-chetotilasi
BtD	Deficit di biotinidasi
CAH	Iperplasia surrenalica
CblC/D	Difetto del metabolismo della cobalamina
Enz	Test enzimatico
EXP	Screening esteso alle malattie metaboliche ereditarie
FC	Fibrosi Cistica
FIGLU	Formimino glutammico aciduria
Fluo	Test fluorimetrico
G6PD	Deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi
GAL	Galattosemia
HPA	Iperfenilalaninemia(e)
IBD	Difetto di isobutirril-CoA deidrogenasi
IC	Ipotiroidismo congenito
MAT1	Dif di Metionina-adenosintrasferasi
MCAD	Difetto di acilCoA deidrogenasi a catena media
MET	Ipermetioninemia(e)
MMA-MUT	Acidemia metilmalonica da difetto di mutasi
MS-MS	Spettrometria di Massa Tandem
MSUD	Leucinosi
OA	Acidosi organiche
OCT	Difetto di ornitin carbamil transferasi
PCCD	Propionico acidemia
PKU	Fenilchetonuria (classica)
SBCAD	Difetto di 2-metil butirril CoA deidrogenasi
SCAD	Difetto di acilCoA deidrogenasi a catena corta
β-ox	Difetti di beta-ossidazione degli acidi grassi
TYR	Tirosinemia(e)
v-LCAD	Difetto di acilCoA deidrogenasi a catena lunga

CENTRI DI SCREENING

Per quanto concerne il numero dei Centri di Screening, al 31 dicembre 2011 il numero totale dei Centri e' di 32, 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.

1 Centro non ha inviato i dati relativi all'attività di screening.

Nella Tabella 1 sono elencati, per Regione, i Centri di screening neonatale attivi nell'anno 2011, con l'indicazione dei Responsabili, secondo le risultanze dei questionari inviati e del tipo d'attività di ciascun Centro.

Tabella 1. Centri ufficiali di Screening Neonatale attivi in Italia - anno 2011			
REGIONE	CENTRO	RESPONSABILE	ATTIVITÀ
ABRUZZO	CHIETI Centro Reg. Screening Malattie Endocrino- Metaboliche Congenite Università G. D'Annunzio Via dei Vestini 66013 Chieti Scalo	Prof. Fabrizio Monaco	HPA-IC
BASILICATA	POTENZA 1 Centro Regionale Screening Neonatale Fenilchetonuria e Leucinosi - Lab.Analisi - A.O. Osp. S. Carlo Via Potito Petrone 85100 Potenza	Dr. Giuseppe Pugliese	HPA MSUD
	POTENZA 2 Centro Regionale Screening Ipotiroidismo Congenito - A.O. Osp. S.Carlo Via Potito Petrone 85100 Potenza	Dr. Rita Alfonsa Cordova	IC
CALABRIA	CATANZARO Centro Regionale di Screening Neonatale A.O.Policlinico "Mater Domini" Via T. Campanella 115 88100 Catanzaro	Prof. Giuseppe Parlato	HPA-IC-FC
CAMPANIA	NAPOLI 1 Centro Screening delle Malattie Metaboliche - Osp. SS Annunziata Via Egiziaca a Forcella 18 80139 Napoli	Dr. Domenico Scognamiglio	HPA-IC
	NAPOLI 2 CEINGE - Laboratorio di Screening Malattie Metaboliche Via Pansini, 5 80131 Napoli	Prof. Margherita Ruoppolo	EXP

EMILIA ROMAGNA	BOLOGNA Centro Reg. per lo Screening Neonatale delle Malattie Endocrino-Metaboliche A.O. S. Orsola Malpighi <i>Centro Esecutivo:</i> Laboratorio Centralizzato Via Massarenti 9 40138 Bologna <i>Centro Clinico U.O.Pediatria:</i> Via Massarenti 11 40138 Bologna	Dr. Roberto Motta Dr.ssa Francesca Righetti Prof. A. Pession Prof. Alessandra Cassio	HPA-IC-FC CAH-GAL- EXP
LAZIO	ROMA 1 U.O.C. Patologia clinica - Servizio Malattie Genetico-Metaboliche - Università "La Sapienza" V.le del Policlinico 155 00161 Roma	Prof. Italo Antonozzi	HPA-IC-FC GAL EXP
	ROMA 2 Laboratorio Centrale Croce Rossa Italiana Via B. Ramazzini 15 00151 Roma	Dr. Alessandra Lelli	HPA-IC-FC MSUD-MET GAL
LIGURIA	GENOVA Centro Regionale di Riferimento per le Malattie Endocrine e Metaboliche-LABSIEM U.O.C. Clinica Pediatrica - IRCCS G. Gaslini - Largo G. Gaslini 5 16147 Genova	Prof. Roberto Cerone	HPA-IC-FC EXP
LOMBARDIA	MILANO U.O.C. Laboratorio di Riferimento Regionale per lo Screening Neonatale A.O. Istituti Clinici di Perfezionamento Via L. Castelvetro 32 20154 Milano	Dr. Carlo Corbetta	HPA-IC-FC CAH
MARCHE	FANO Centro Screening Neonatale Regione Marche - U.O.C. Neuropsichiatria Infantile Ospedale di Fano Via Vittorio Veneto 2 61032 Fano (PU)	Dr. Vera Stoppioni Dr. Renzo Ciatti	HPA-IC-FC
PIEMONTE - VALLE D'AOSTA	TORINO Centro Screening Neonatali Regione Piemonte e Valle d'Aosta Azienda Ospedaliera Città della Salute e della Scienza di Torino Piazza Polonia 94 10126 Torino	Dr. Severo Pagliardini	HPA-IC-FC BtD-CAH- GAL

PUGLIA	BARI U.O.C. Malattie del Metabolismo, Endocrinologia e Genetica Medica Pediatria Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII Via Amendola 207 70126 Bari	Dr. Francesco Papadia	HPA
	FOGGIA II Laboratorio Analisi Azienda mista Ospedaliero-Universitaria Viale L. Pinto, 1 71100 Foggia	Dr. Raffaele Antonetti Dr. Pasquale Narducci	IC
	TARANTO Laboratorio Analisi Ospedale S.S. Annunziata Via Bruno 7 74100 Taranto	Dr. Rocco Conserva	IC
	BRINDISI ASL BR 1 – Sezione di Immunoallergologia U.O.C. di Patologia Clinica Stabilimento Ospedaliero “A. Perrino” S.S. 7 per Mesagne 72100 Brindisi	Dr. Angelo Santoro	IC
	LECCE (dati non pervenuti) Laboratorio di Microbiologia e Virologia Presidio Ospedaliero V. Fazzi Via Moscati 73100 Lecce	Dr. Maria Pizzolante	IC
	ACQUAVIVA DELLE FONTI U.O.C. Patologia Clinica Sez. Lab.Bioch. Specialistica Ospedale Ecclesiastico Regionale “Miulli” Strada per Santeramo Km 4,1 70021 Acquaviva delle Fonti (BA)	Dr. Edmondo Ceci	IC

SARDEGNA	CAGLIARI 1 U.O. Malattie del Metabolismo e Screening Neonatale Via Jenner s/n 09121 Cagliari	Dr. Franco Lilliu	HPA
	CAGLIARI 2 Servizio di Endocrinologia Pediatrica Ospedale Regionale per le Microcitemie Via Jenner 2 09121 Cagliari	Dr. Sandro Loche	IC
SICILIA	CATANIA 1 Centro Screening Neonatale per Ipotiroidismo Congenito, Fenilchetonuria e Fibrosi Cistica P.O. Garibaldi Nesima Via Palermo, 636 95123 Catania	Dr. Caterina Patanè	HPA-FC
	CATANIA 2 Centro Screening Neonatale c/o U.O. Endocrinologia P.O. Garibaldi Nesima Via Palermo, 636 95123 Catania	Dr. Damiano Gullo	IC
	CATANIA 3 Centro di Riferimento Regionale per la Prevenzione, Diagnosi e Cura delle Malattie Ereditarie dell'Infanzia – U.O. Clinica Pediatrica – AOU Policlinico Vittorio Emanuele Via S. Sofia, 78 95123 Catania	Prof. G. Sorge	EXP
	PALERMO U.O. Screening Neonatale e Metabolico allargato – U.O.C. Patologia Clinica P.O. Di Cristina – ARNAS-Civico di Palermo Via dei Benedettini 1 90134 Palermo	Dr. Letizia Palillo Dr. Rosa Trapani dal 16/10/2012	HPA-IC-FC
	CALTANISSETTA Centro Screening Neonatale - U.O. Patologia Clinica - Osp. S.Elia - USL 16 Via L. Russo, 6 93100 Caltanissetta	Dr. Gianfranco Grasso	HPA-IC-FC
	MESSINA Centro Screening Neonatale U.O. Patologia Clinica e Virologia A.O. Ospedali Riuniti Papardo Piemonte Contrada Papardo 98158 Messina	Dr. Renato Calderera Dr. Giuseppe Falliti dal 1/6/2012	HPA-IC-FC G6PD

TOSCANA	FIRENZE 1 Sez. Malattie Metaboliche e Muscolari Ereditarie Centro Screening Neonatale Ospedale "A. Meyer" Viale Pieraccini, 24 50139 Firenze	Dr. M.A. Donati Dr. Elisabetta Pasquini	HPA-IC EXP
	FIRENZE 2 Laboratorio Screening FC Centro Regionale Toscano di riferimento per la Fibrosi Cistica Ospedale "A. Meyer" Viale Pieraccini, 24 50139 Firenze	Dr. Teresa Repetto	FC
	PISA Dipartimento di Endocrinologia Università di Pisa Via Paradisa 2 56124 Pisa	Prof. Aldo Pinchera Prof. Massimo Tonacchera	IC
VENETO	VERONA 1 Centro Regionale Malattie Metaboliche Neonatali Piazzale Ludovico Scuro, 10 37134 Verona	Prof. Attilio Boner	HPA-IC GAL-G6PD MSUD-BtD CAH
	VERONA 2 U.O.C. Laboratorio Analisi Chimico-Cliniche ed Ematologiche Laboratorio Patologia Molecolare in collaborazione con il Centro Regionale per la Fibrosi Cistica A.O.U. integrata di Verona Piazzale Stefani, 1 37136 Verona	Dr. Maria Stella Graziani	FC

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 2011

Tabella 2	Nati vivi	Esaminati			Copertura %		
		HPA	IC	FC	HPA	IC	FC
Abruzzo	11348	11775	11775		103.8	103.8	
Basilicata	4483	4506	4560		100.5	101.7	
Calabria	17228	16990	16990	16990	98.6	98.6	98.6
Campania	56520	62728	62728	9799	111.0	111.0	17.3
Emilia R.	40448	42151	42151	42151	104.2	104.2	104.2
Friuli V. Giulia *	9941	9975	9975		100.3	100.3	
Lazio	54427	55414	55414	55414	101.8	101.8	101.8
Liguria	11478	11385	11385	11385	99.2	99.2	99.2
Lombardia	94079	95248	95248	95248	101.2	101.2	101.2
Marche	13856	14512	14512	14512	104.7	104.7	104.7
Molise*	2198	2153	2153	2153	98.0	98.0	98.0
Piemonte - V. Aosta	38978	40869	40869	40869	104.9	104.9	104.9
Puglia	36007	35424	29018		98.4	80.6	
Sardegna	13031	12995	13097		99.7	100.5	
Sicilia	47136	53332	52535	53163	113.1	111.5	112.8
Toscana	31574	32456	32456	32460	102.8	102.8	102.8
Trentino A. Adige*	10565	5013	5013	10618	47.4	47.4	100.5
Umbria*	7740	8297	8297	8297	107.2	107.2	107.2
Veneto	45393	45109	45109	47707	99.4	99.4	105.1
Totale Italia	546430	560332	553285	440766	102.5	101.3	80.7

Il numero dei nati vivi riportato per le singole regioni è desunto dai dati ISTAT provvisori disponibili al momento della stesura del rapporto. I dati di copertura superiori al 100% possono essere verosimilmente riferibili, sia alla provvisorietà dei dati ISTAT, che ad imprecisioni nel conteggio dei neonati esaminati dai singoli Centri.

* I nati in Friuli Venezia Giulia sono esaminati solo per HPA e IC dal Centro di Verona. I nati in Molise sono esaminati dal Centro di Roma Sapienza. I nati in Trentino Alto Adige sono esaminati dai Centri di Verona con modalità e coperture diverse per le due province autonome di Trento e Bolzano. I nati in Umbria sono esaminati dai Centri di Firenze.

SCREENING PER LE IPERFENILALANINEMIE

Dei 32 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 2011

Centro	Esaminati	Metodo	Riesaminati		Tipo I	Tipo II	Tipo III	BH4 responsiva	Dif. Cofattore	Non classif.	Totale	Incidenza 1:x
			N.	%								
Bari	35424	BIA	35	0.10	6		13				19	1864
Bologna	42151	FLUO /MS	24	0.06	1	2	3				6	7025
Cagliari	12995	ENZ	102	0.78	1		1				2	6498
Caltanissetta	6840	FLUO	22	0.32	2		2				4	1710
Catania	22235	ENZ	218	0.98	1	1	2				4	5559
Catanzaro	16990	FLUO	29	0.17	1		3				4	4248
Chieti	11775	FLUO	50	0.42			1			1	2	5888
Fano	14512	FLUO	28	0.19	2	1	4				7	2073
Firenze	40753	MS-MS	10	0.02	3	1	5				9	4528
Genova	11385	MS-MS	21	0.18	1		2				3	3795
Messina	5357	ENZ	115	2.15			1				1	5357
Milano	95248	ENZ/MS	340	0.36	4	1	26				31	3073
Napoli 1	62728	MS-MS	1255	2.00	3		25				28	2240
Palermo	18900	FLUO	70	0.37	3		7				10	1890
Potenza	4506	BIA	26	0.58							0	
Roma CRI	32058	BIA	79	0.25	2	1					3	1068 6
Roma Sapienza	25509	MS-MS	71	0.28		1	6		1		8	3189
Torino	40869	FLUO	92	0.23	1	1	4				6	6812
Verona	60097	FLUO	99	0.16			7				7	8585
TOTALE	560332		2686	0.48	31	9	112	0	1	1	154	3639

Per quanto riguarda le diagnosi accertate, sono stati individuati nell'anno 2011 28 soggetti con PKU classica (Tipo I), 9 soggetti con HPA tipo II, 105 con HPA tipo III, nessuno con difetto di Phe-idrossilasi responsiva alla BH4 e 1 con difetto di cofattore. In 11 casi non è disponibile la classificazione nosografica.

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

	Incidenza (1: X)
Tipo I	18075
Tipo II	62259
Tipo III	5003

L'attività di screening nell'anno 2011 ha individuato in Italia un neonato affetto da una qualsiasi forma di HPA ogni 3639 nati vivi (uno ogni 13667 affetto da forme di HPA che richiedono trattamento specifico).

SCREENING PER IPOTIROIDISMO CONGENITO

Dei 25 Centri che nel 2011 hanno eseguito lo screening per l'ipotiroidismo congenito, un Centro non ha inviato i dati, due non hanno comunicato il numero di diagnosi confermate e altri due la loro classificazione.

Tabella 4: Positività al test di screening per IC e diagnosi accertate. Anno 2011

Centro	Analiti dosati	Metodo	cut-off - TSH	Esaminati	Riesaminati		Diagnosi accertate									
					N.	%	Tiroide in sede			disgenesie		altro	non classificate	Totale	Incidenza 1 / x	
							volume normale	gozzo	ipoplasia	Ectopia	agenesia					
Acq. D. Fonti	TSH	RIA	15	1811	128	7.07									0	
Bari	TSH	RIA	12	14054	1451	10.32			6	1	1				8	1757
Bologna	TSH	FIA	10	42151	289	0.69	43	3	10	9	5		7	77	547	
Brindisi	TSH	FIA	5	3627	220	6.07	Dati non disponibili									
Cagliari	TSH + T4	RIA	10	13097	52	0.40	1		1	2	1			5	2619	
Caltanissetta	TSH	FIA	6	6840	90	1.32		1	2	1				4	1710	
Catania	TSH	FIA	10	22235	147	0.66	13	3		3		3		22	1011	
Catanzaro	TSH + T4	FIA	7	16990	579	3.41	14		11		2		6	33	515	
Chieti	TSH	FIA	7	11775	318	2.70	8	3			2		1	14	841	
Fano	TSH	FIA	7	14512	430	2.96	32		1	4	2			39	372	
Firenze	TSH + T4	FIA	10	30247	102	0.34	12		2	6	2		2	24	1260	
Foggia	TSH	FIA	10	4817	3	0.06								0		
Genova	TSH	FIA	7	11385	795	6.98	* 8		1	2		1		12	949	
Lecce	Dati non pervenuti															
Messina	TSH	FIA	7	5357	112	2.09	6				1	1		8	670	
Milano	TSH	FIA	10	95248	648	0.68	61	13	8	7	7	3	7	106	899	
Napoli	TSH + T4	FIA	6	62728	2264	3.61							87	87	721	
Palermo	TSH	FIA	6	18103	638	3.52							27	27	670	
Pisa	TSH	FIA	15	10581	6	0.06	Dati non disponibili									
Potenza	TSH + T4	RIA	7	4560	143	3.14	3		1	1		1	1	7	651	
Roma CRI	TSH + T4	FIA	7.5	32058	669	2.09	7			3	2	5	1	18	1781	
Roma Sapienza	TSH	FIA	9	25509	287	1.13	12		2		2		2	18	1417	
Taranto	TSH	RIA	10	4709	324	6.88	3				1			4	1177	
Torino	TSH	FIA	10	40869	242	0.59	5	3	3	3	3	1	6	24	1703	
Verona	TSH	FIA	9	60097	1149	1.91	11	1	7				9	28	2146	
Totale Italia				553360	11086	2.00	239	27	55	42	31	15	156	565	979	

* 1 soggetto deceduto.

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: 372 a 1:2619.

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 : 979 nati vivi.

Per l'anno in esame è stata effettuata un'indagine relativa alla concentrazione di TSH al test di screening nei pazienti in cui è stata confermata la diagnosi di IC.

La tabella 5 riporta i dati comunicati dai Centri confrontati con il cut-off (TSH) dichiarato ed il numero totale di diagnosi confermate (da tabella 4).

Centro	Concentrazione di TSH (uU/ml sangue intero) al test di screening nelle diagnosi di IC confermate				Totale	cut-off TSH	Totale da tabella 4
	<10	10-15	15-25	>25			
Acq. D. Fonti	0	0	0	0	0	15	0
Bari	0	0	1	7	8	12	8
Bologna	0	49	10	18	77	10	77
Brindisi	non comunicati					5	
Cagliari	0	0	0	5	5	10	5
Caltanissetta	1	3	1	6	11	6	4
Catania	6	4	4	8	22	10	22
Catanzaro	15	9	1	8	33	7	33
Chieti	5	2	4	3	14	7	14
Fano	21	7	4	7	39	7	39
Firenze	0	8	2	12	22	10	24
Foggia	0	0	0	1	1	10	0
Genova	3	2	3	4	12	7	12
Lecce	non comunicati						
Messina	3	0	2	3	8	7	8
Milano	non comunicati					10	106
Napoli	48	7	6	19	80	6	87
Palermo	4	6	3	14	27	6	27
Pisa	0	0	0	3	3	15	
Potenza	3	1	2	1	7	7	7
Roma CRI	1	5	2	10	18	7.5	18
Roma Sapienza	0	0	7	15	22	9	18
Taranto	non comunicati					10	4
Torino	0	3	5	16	24	10	24
Verona	2	6	10	10	28	9	28
TOTALE	112	112	67	170	461		565
%	24.30	24.30	14.53	36.88			

Oltre al Centro di Lecce che non ha inviato i dati per il Rapporto Tecnico, altri 3 Centri non hanno comunicato i dati relativamente a questa indagine.

Esistono, inoltre, alcune incongruenze (evidenziate in tabella): non corrispondenza fra il totale della Tabella 4 e quello della Tabella 5 (cinque Centri) e valori di TSH inferiori al cut-off dichiarato in pazienti diagnosticati (1 Centro).

Dall'analisi dei risultati pervenuti si evince che circa il 50% degli ipotiroidici diagnosticati ha esordito con un valore di TSH inferiore a 15 uU/mL di sangue intero e la metà di questi con un valore di TSH inferiore a 10 uU/mL.

SCREENING PER FIBROSI CISTICA

La Tabella 6 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 6. Sintesi dell'attività di screening neonatale per FC - Anno 2011

Centro	esaminati	Riesaminati				Diagnosi			Indagine molec.	incidenza (1: X)
		Test molecolari	secondo controllo	Test sudore	% Test sudore	FC Classica	FC Atipica	Totale		
Bologna	42151		472	139	0.33			6	SI	7025
Caltanissetta	6840		52	10	0.15	1		1		6840
Catania	22235		336	87	0.39	6	1	7		3176
Catanzaro	16990		246	93	0.55			10		1699
Fano	14512	459	193	63	0.43	6	4	10	SI	1451
Firenze	40757	290	140	71	0.17	11	1	12	SI	3396
Genova	11385		97	97	0.85	1		1		11385
Messina	5357		128	35	0.65	1		1		5357
Milano	95248	1315	1259	430	0.45	13	14	27	SI	3528
Napoli	9799	123	159	39	0.40		2	2	SI	4900
Palermo	18731		108	10	0.05	2	2	4		4683
Roma CRI	32058	651	872	58	0.18	5		5	SI	6412
Roma Sapienza	25509	234	1069	234	0.92	5		5	SI	5102
Torino	40869	297	99	48	0.12	9	2	11	SI	3715
Verona	58325	510	38	91	0.16	13	12	25	SI	2333
TOTALE	440766	3879	5268	1505	0.34	73	38	127	9	6038

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

Screening esteso mediante spettrometria di massa tandem

Come già nel 2010 i Centri di Firenze, Genova, Napoli, e Roma hanno proseguito i relativi programmi di screening esteso mediante MS-MS. Il Centro di Padova non ha comunicato dati relativamente a questo programma di screening. Il Centro di Catania ha attivato il programma di screening esteso dal gennaio 2011 per l'area "Città di Catania" ed il Centro di Bologna dal 30 marzo 2011.

La Tabella 7 riporta i dati relativi per l'anno 2011.

Tabella 7. Risultati screening esteso

	Centro	Firenze	Genova	Roma Sapienza	Napoli CEINGE	Bologna	Catania	TOTALE
Esaminati	40753	12452	25509	7941	25901	5771	118327	
riesaminati	91	151	583	168	145	6	1144	
%	0.22	1.21	2.29	2.12	0.56	0.10	0.97	
AA	OCT	1*		2				1
	TYR III					1		1
	MAT 1			1		1		2
	ASAL	1						1
	iperMet	2					1	3
	FIGLU		2					2
	ASAS	1						1
OA	MMA - MUT	1						1
	MMA-CbIC/D	3				1		4
	PCCD					1		1
	BKT					1		1
	IBD				1			1
	SBCAD	2			1**			3
β-OX	SCAD	1		3		1		5
	MCAD	1		1		2		4
	vLCAD	1						1
	TOTALE	14	2	8	1	8	1	33
	Incidenza 1/x	2911	6226	3189	7941	3238	5771	3586
Patologia Materna		8		3	1	1	1	14

* deceduto; ** in corso di accertamento.

Si sottolinea l'incidenza complessiva delle patologie metaboliche, pur se su dati parziali, 1: 3586 nati vivi (con esclusione delle HPA i cui dati sono riportati nell'apposita sezione) confermando il dato dell'anno precedente (1:3124).

Rispetto all'anno 2010, dall'analisi dei dati per l'anno 2011 si riscontra un'incidenza dei 3 gruppi di patologie sovrapponibile (β-ossidazione 1: 11833; aminoacidopatie -con esclusione di 2 casi di FIGLU- e acidosi organiche 1: 10757).

ALTRE ATTIVITA' DI SCREENING

La Tabella 8 riassume i dati complessivi per altre attività di screening eseguite nell'anno 2011 con metodi tradizionali, come dichiarato dai Centri e riportato nella Tabella 1.

Tabella 8	Esaminati	Riesaminati	Diagnosi	Incidenza 1: X	
CAH21	Bologna	42151	408	1	42151
	Milano	95248	1014	8	11906
	Torino	40869	135	3	13623
	Verona	45109	387	1	45109
	TOTALE	223377	1944	13	17183
GAL	Bologna	42151	10	3	14050
	Roma CRI	32058	57	1	32058
	Roma Sap	25509	18	1	25509
	Torino	40869	21	1	40869
	Verona	60097	8	0	-
	TOTALE	200684	114	6	33447
MSUD	Potenza	4506	26	0	-
	Roma CRI	32058	16	0	-
	Verona	60097	6	0	-
	TOTALE	96661	48	0	-
Btd	Torino	40869	10	0	-
	Firenze	40753	91	6	6792
	Verona	60097	2	0	-
	TOTALE	141719	103	6	23620
MET	Roma CRI	32058	33	0	-
G6PD	Messina	586	13	5	117
	Verona	45109	255	171	264
	TOTALE	45695	268	176	260

Nota: Gli editori del Rapporto non si assumono responsabilità circa la veridicità dei dati ed eventuali discrepanze numeriche (es: copertura > 100 %) in quanto sono riportati fedelmente i dati comunicati dai Responsabili dei singoli Centri che ne sono responsabili.

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