

**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**  
**2013**  
**SCREENING**

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

**Napoli, 27 novembre 2013**

**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.**

**NOTA EDITORIALE:**

- I dati riportati nel presente testo sono conformi a quanto indicato sul questionario dai Responsabili dei singoli Centri, come risulta dalla tabella 1 e da loro verificato prima della stesura definitiva di questo Rapporto.
- 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.
- E' stata predisposta una nuova veste editoriale, separando il testo dalle tabelle-dati, raggruppate nella seconda parte del Rapporto.

**GENOVA**  
**2013**  
**SCREENING**

**RAPPORTO TECNICO SUI PROGRAMMI  
DI SCREENING NEONATALE IN ITALIA  
ANNO 2012**

**22<sup>a</sup> Conferenza Nazionale sui Programmi di  
Screening Neonatale in Italia  
Napoli, 27 novembre 2013**

---

A cura di: R. Cerone e U. Caruso



## INTRODUZIONE

Questo 22° rapporto tecnico propone una sintesi critica dei dati relativi ai programmi di screening neonatale in Italia per l'anno 2012.

I dati relativi all'attività di screening per l'anno in oggetto sono stati richiesti nell'estate di quest'anno ai Responsabili dei Centri di screening attivi alla stesura del 21° rapporto.

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

<b>AA</b>	Aminoacidopatie
<b>AC</b>	Acilcarnitine
<b>ASAL</b>	Difetto di argininosuccinico liasi
<b>ASAS</b>	Difetto di argininosuccinico sintetasi
<b>Bia</b>	Test di inibizione batterica (test di Guthrie)
<b>BKT</b>	Difetto di beta-chetotilasi
<b>BtD</b>	Deficit di biotinidasi
<b>CAH</b>	Iperplasia surrenalica
<b>CblC/D</b>	Difetto del metabolismo della cobalamina
<b>Cit</b>	Citrullinemia (tipo I o II)
<b>CPT I</b>	Difetto di carnitina palmitoil transferasi I
<b>CUD</b>	Difetto di trasporto della carnitina
<b>Enz</b>	Test enzimatico
<b>EXP</b>	Screening esteso alle malattie metaboliche ereditarie
<b>FC</b>	Fibrosi Cistica
<b>FIGLU</b>	Formimino glutammico aciduria
<b>Fluo</b>	Test fluorimetrico
<b>GA I</b>	Glutarico acidemia tipo I
<b>G6PD</b>	Deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi
<b>GAL</b>	Galattosemia
<b>HPA</b>	Iperfenilalaninemia(e)
<b>IBD</b>	Difetto di isobutiril-CoA deidrogenasi
<b>IC</b>	Ipotiroidismo congenito
<b>IVA</b>	Isovalerico acidemia
<b>MAT1</b>	Dif di Metionina-adenosintransferasi
<b>MCAD</b>	Difetto di acilCoA deidrogenasi a catena media
<b>3MCC</b>	Difetto di 3-metilcrotonil-CoA carbossilasi
<b>MET</b>	Ipermetioninemia(e)
<b>MMA-MUT</b>	Acidemia metilmalonica da difetto di mutasi
<b>MS-MS</b>	Spettrometria di Massa Tandem
<b>MSUD</b>	Leucinosi
<b>OA</b>	Acidosi organiche
<b>OCT</b>	Difetto di ornitin carbamil transferasi
<b>PCCD</b>	Propionico acidemia
<b>PKU</b>	Fenilchetonuria (classica)
<b>SBCAD</b>	Difetto di 2-metil butirril-CoA deidrogenasi
<b>SCAD</b>	Difetto di acil-CoA deidrogenasi a catena corta
<b>β-ox</b>	Difetti di beta-ossidazione degli acidi grassi
<b>TYR</b>	Tirosinemia(e)
<b>v-LCAD</b>	Difetto di acil-CoA deidrogenasi a catena lunga

## **CENTRI DI SCREENING**

Per quanto concerne il numero dei Centri di Screening, al 31 dicembre 2012 il numero totale dei Centri e' di 32, incluso 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 2012, con l'indicazione dei Responsabili e del tipo d'attività di ciascun Centro, secondo le risultanze dei questionari inviati.



Figura 1. Distribuzione territoriale dei Centri Screening in Italia al 31 dicembre 2012.

## **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.

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 e nella provincia autonoma di Trento sono esaminati solo per HPA e IC dal Centro di Verona 1.

I nati nella provincia autonoma di Bolzano sono esaminati per FC dal Centro di Verona 2, i nati in Molise sono esaminati dal Centro di Roma Sapienza, i nati in Umbria sono esaminati dai Centri di Firenze.

La copertura nazionale è totale per HPA e IC, stabile a circa 80 % per FC e sale dal 21.7 al 30 % per lo Screening esteso alle Malattie Metaboliche. Le due figure mostrano la copertura territoriale rispettivamente per FC e per EXP.

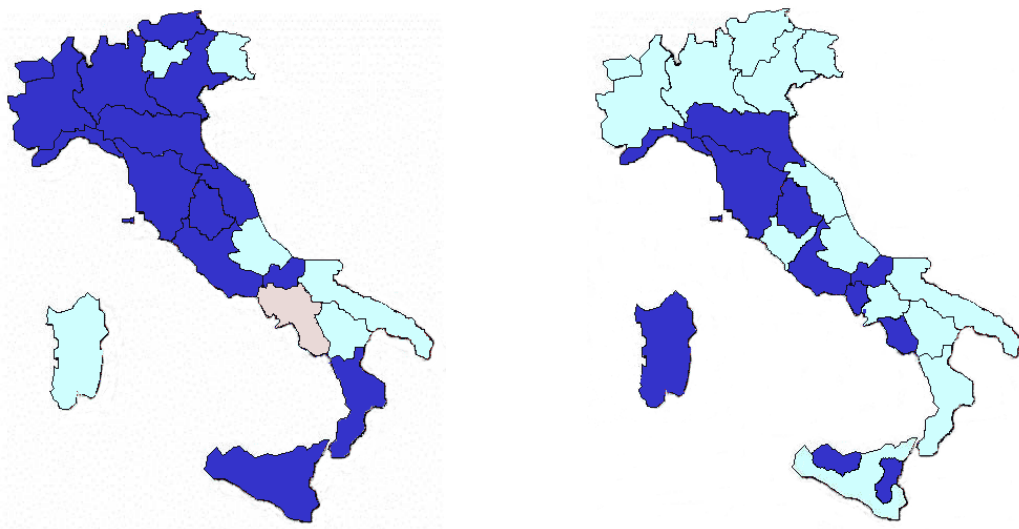


Figura 2. Copertura territoriale al 31 dicembre 2012 per lo screening per FC (a sinistra) e per lo screening esteso (a destra).

N.B.: La copertura della Campania per lo screening per FC è parziale. La suddivisione territoriale del Lazio per lo screening EXP è arbitraria.

## **SCREENING PER LE IPERFENILALANINEMIE**

Dei 32 Centri operanti, 19 eseguono lo screening per iperfenilalaninemie.

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.

Per quanto riguarda le diagnosi accertate, sono stati individuati nell'anno 2012 179 neonati con HPA, così ripartiti:

28 soggetti con PKU classica (Tipo I), 32 soggetti con HPA tipo II, 109 con HPA tipo III, 1 con difetto di Phe-idrossilasi responsiva alla BH4 e 6 con difetto di cofattore. In 6 casi non è disponibile la classificazione nosografica.

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

	<b>Incidenza (1: X)</b>
<b>Tipo I</b>	19584
<b>Tipo II</b>	17136
<b>Tipo III</b>	5031
<b>Dif. cofattore</b>	182787

L'attività di screening nell'anno 2012 ha individuato in Italia un neonato affetto da una qualsiasi forma di HPA ogni 3063 nati vivi (uno ogni 8568 affetto da forme di HPA che richiedono trattamento specifico).

Tutti i Centri partecipano al programma di controllo qualità esterno organizzato dalla SIMMESN, 10/19 Centri partecipano almeno ad un altro programma.



## **SCREENING PER IPOTIROIDISMO CONGENITO**

Dei 25 Centri che nel 2012 hanno eseguito lo screening per l'ipotiroidismo congenito, in totale analogia con lo scorso anno, un Centro non ha inviato i dati, due non hanno comunicato il numero di diagnosi confermate e altri due la loro classificazione

La Tabella 4 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: 446 a 1:4513.

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 : 1141 nati vivi.

Tutti i Centri partecipano al programma di controllo qualità esterno organizzato dalla SIMMESN, 13/25 Centri partecipano almeno ad un altro programma.

## **SCREENING PER 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.

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

Un Centro non ha individuato nel 2012 alcun caso di FC.

Dei 15 Centri che eseguono lo Screening Neonatale per FC, 8 utilizzano lo studio molecolare all'interno del loro protocollo, uno in meno rispetto a quanto riportato nel Rapporto tecnico 2011.

9 Centri partecipano ad almeno un programma di controllo di qualità esterno. I restanti 6 non attuano nessun programma di controllo qualità esterno per lo Screening neonatale della FC.

## **SCREENING ESTESO MEDIANTE SPETTROMETRIA DI MASSA TANDEM**

Come già negli anni precedenti i Centri di Firenze, Genova, Roma-1, Napoli-2, Catania-3 e Bologna hanno proseguito i relativi programmi di screening esteso mediante MS-MS.

Il Centro di Catania-3 ha esteso la copertura all'intera provincia di Catania dal luglio 2012.

Il Centro di Palermo ha attivato il programma di screening esteso nel novembre del 2011.

Il Centro di Cagliari-1 ha attivato, nel corso del 2012, un progetto pilota per lo screening esteso con copertura totale del territorio regionale.

La Tabella 6 riporta i dati relativi per l'anno 2012.

Si sottolinea l'incidenza complessiva delle patologie metaboliche pari a, pur se su dati parziali, 1: 2851 nati vivi (con esclusione delle HPA i cui dati sono riportati nell'apposita sezione) in crescita rispetto all'anno precedente (1:3586).

Con riguardo ai tre gruppi di patologie le incidenze relative risultano aminoacidopatie 1:19956 (10757 nel 2011),  $\beta$ -ossidazione 1:9391 (11833) e acidosi organiche 1:5150 (10757).

Da sottolineare l'aumento significativo delle acidosi organiche, in parte dovuto all'individuazione di 10 casi di metilmalonico aciduria secondario a deficit materno di vitamina B12 (MMA sec.)

Tutti i Centri, tranne il Centro di Palermo, partecipano al programma SIMMESN di proficiency testing. 5 Centri partecipano anche ad almeno un altro programma di controllo esterno di qualità.

### **ALTRE ATTIVITA' DI SCREENING**

La Tabella 7 riassume i dati complessivi per altre attività di screening eseguite nell'anno 2012 con metodi tradizionali, come dichiarato dai Centri e riportato nella Tabella 1.

Il Centro di Firenze esegue lo screening neonatale per il difetto di biotinidasi con metodo tradizionale.

Per quanto riguarda la partecipazione a programmi di controllo qualità esterni, risulta:

- tutti i 4 Centri che eseguono lo screening per CAH21 e tutti i 3 Centri che effettuano lo screening per Btd partecipano ad un programma di controllo qualità esterno;
- dei 5 Centri che eseguono lo screening per GAL, solo 3 partecipano ad un programma di controllo qualità esterno;
- nessuno dei Centri che eseguono lo screening per MSUD (BIA) e lo screening per G6PD partecipa ad un programma di controllo qualità esterno.

---

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

Ultima revisione: 11 novembre 2013

**GENOVA**  
**2013**  
**SCREENING**

**RAPPORTO TECNICO SUI PROGRAMMI  
DI SCREENING NEONATALE IN ITALIA  
ANNO 2012**

**TABELLE DATI**



**Tabella 1. Centri ufficiali di Screening Neonatale attivi in Italia – anno 2012**

<b>REGIONE</b>	<b>CENTRO</b>	<b>RESPONSABILE</b>	<b>PROGRAMMI</b>
<b>ABRUZZO</b>	<b>CHIETI</b> Centro Reg. Screening Malattie Endocrino- Metaboliche Congenite Università G. D'Annunzio C.E.S.I. Campus Universitario Via Luigi Polacchi (ex Via Colle Dell'Ara) 66013 <b>Chieti Scalo</b>	<b>Prof. Giorgio Napolitano</b>	HPA-IC
<b>BASILICATA</b>	<b>POTENZA 1</b> Centro Regionale Screening Neonatale Fenilchetonuria e Leucinosi – Laboratorio Analisi A.O. Ospedale "S. Carlo" Via Potito Petrone 85100 <b>Potenza</b>	<b>Dr. Giuseppe Pugliese</b>	HPA MSUD
	<b>POTENZA 2</b> Centro Regionale Screening Ipotiroidismo Congenito - Laboratorio Analisi A.O. Ospedale "S. Carlo" Via Potito Petrone 85100 <b>Potenza</b>	<b>Dr. Rita Alfonsa Cordova</b>	IC
<b>CALABRIA</b>	<b>CATANZARO</b> Centro Regionale di Screening Neonatale A.O. Policlinico "Mater Domini" Via T. Campanella 115 88100 <b>Catanzaro</b>	<b>Prof. Giuseppe Parlato</b>	HPA-IC-FC
<b>CAMPANIA</b>	<b>NAPOLI 1</b> Centro Screening delle Malattie Metaboliche Ospedale SS Annunziata Via Egiziaca a Forcella 18 80139 <b>Napoli</b>	<b>Dr. Domenico Scognamiglio</b>	HPA-IC FC(sperimentale)
	<b>NAPOLI 2</b> Laboratorio di Screening Malattie Metaboliche - CEINGE Via Pansini, 5 80131 <b>Napoli</b>	<b>Prof. Margherita Ruoppolo</b>	EXP

<b>Legenda abbreviazioni programmi di screening</b>	
<b>BtD</b>	Deficit di biotinidasi
<b>CAH</b>	Iperplasia surrenalica
<b>EXP</b>	Screening esteso alle malattie metaboliche ereditarie
<b>FC</b>	Fibrosi Cistica
<b>G6PD</b>	Deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi
<b>GAL</b>	Galattosemia
<b>HPA</b>	Iperfenilalaninemia(e)
<b>IC</b>	Ipotiroidismo congenito
<b>MSUD</b>	Leucinosi
<b>TYR</b>	Tirosinemia(e)

<b>EMILIA ROMAGNA</b>	<b>BOLOGNA</b> <i>Centro Reg. per lo Screening Neonatale delle Malattie Endocrino-Metaboliche</i> A.O. S. Orsola Malpighi <i>Centro Esecutivo: Laboratorio Centralizzato</i> Via Massarenti 9 40138 Bologna <i>Centro Clinico U.O. Pediatria:</i> Via Massarenti 11 40138 <b>Bologna</b>	<b>Direttore: Dr. R. Motta</b> <b>Responsabile: Dr. F. Righetti</b>	HPA-IC-FC CAH-GAL EXP
		<b>Direttore: Prof. A. Pession</b> <b>Responsabile: Dr. A. Cassio</b>	
<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. Antonio Angeloni</b>	HPA-IC-FC GAL EXP
	<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-LABSIEM U.O.C. Clinica Pediatrica - IRCCS G. Gaslini Largo G. Gaslini 5 16147 <b>Genova</b>	<b>Prof. Roberto Cerone</b>	HPA-IC-FC EXP
<b>LOMBARDIA</b>	<b>MILANO</b> U.O.C. Laboratorio di Riferimento Regionale per lo Screening Neonatale A.O. Istituti Clinici di Perfezionamento Via L. Castelvetro 32 20154 <b>Milano</b>	<b>Dr. Carlo Corbetta</b>	HPA-IC-FC CAH-TYR
<b>MARCHE</b>	<b>FANO</b> Centro Screening Neonatale Regione Marche U.O.C. Neuropsichiatria Infantile Azienda Ospedali Riuniti Marche Nord Via Vittorio Veneto 2 61032 <b>Fano (PU)</b>	<b>Dr. Vera Stoppioni</b> <b>Dr. Renzo Ciatti</b>	HPA-IC-FC
<b>PIEMONTE - VALLE D'AOSTA</b>	<b>TORINO</b> Centro Screening Neonatali Regione Piemonte e Valle d'Aosta Azienda Ospedaliera Città Della Salute e della Scienza di Torino Piazza Polonia 94 10126 <b>Torino</b>	<b>Dr. Severo Pagliardini</b>	HPA-IC-FC BtD-CAH- GAL

<b>PUGLIA</b>	<b>BARI</b> U.O.C. Malattie Metaboliche, Genetica Medica AOU Consorziale Policlinico P.O. "Giovanni XXIII" Via Amendola 207 70125 <b>Bari</b>	<b>Dr. Francesco Papadia</b>	HPA - IC
	<b>FOGGIA</b> II Laboratorio Analisi Azienda mista Ospedaliero-Universitaria Viale L. Pinto, 1 71100 <b>Foggia</b>	<b>Dr. Raffaele Antonetti</b> <b>Dr. Pasquale Narducci</b>	IC
	<b>TARANTO</b> Struttura Complessa di Patologia Clinica Ospedale S.S. Annunziata Via Bruno 7 74100 <b>Taranto</b>	<b>Dr. Rocco Conserva</b>	IC
	<b>BRINDISI</b> Laboratorio di Patologia Clinica Ospedale "A. Perrino" S.S. 7 per Mesagne 72100 <b>Brindisi</b>	<b>Dr. Angelo Santoro</b>	IC
	<b>LECCE (dati non pervenuti)</b> Laboratorio di Microbiologia e Virologia Presidio Ospedaliero V. Fazzi Via Moscati 73100 <b>Lecce</b>	<b>Dr. Maria Pizzolante</b>	IC
	<b>ACQUAVIVA DELLE FONTI</b> Ospedale Generale Regionale – Ente Ecclesiastico "F. Miulli" Strada per Santeramo Km 4,100 70021 <b>Acquaviva delle Fonti (BA)</b>	<b>Dr. Edmondo Ceci</b>	IC-G6PD

<b>SARDEGNA</b>	<b>CAGLIARI 1</b> U.O. Malattie del Metabolismo e Screening Neonatale Via Jenner s/n 09121 Cagliari	<b>Dr. Franco Lilliu</b>	HPA- EXP
	<b>CAGLIARI 2</b> Servizio di Endocrinologia Pediatrica Ospedale Regionale per le Microcitemie Via Jenner SNC 09121 <b>Cagliari</b>	<b>Dr. Sandro Loche</b>	IC
<b>SICILIA</b>	<b>CATANIA 1</b> Centro Screening Neonatale per la diagnosi di Ipotiroidismo Congenito, Fenilchetonuria e Fibrosi Cistica P.O. Garibaldi Nesima Via Palermo, 636 95123 <b>Catania</b>	<b>Dr. Caterina Patanè</b>	HPA-FC
	<b>CATANIA 2</b> Centro Screening Neonatale c/o U.O. Endocrinologia P.O. Garibaldi Nesima Via Palermo, 636 95123 <b>Catania</b>	<b>Dr. Damiano Gullo</b>	IC
	<b>CATANIA 3</b> 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 <b>Catania</b>	<b>Prof. Giovanni Sorge</b>	EXP
	<b>PALERMO</b> U.O.S. " Screening Neonatale e Metabolico allargato" – U.O.C. Patologia Clinica Pediatrica (Direttore Dr. T. Aronica) P.O. Di Cristina – ARNAS-Civico di Palermo Via dei Benedettini 1 90134 <b>Palermo</b>	<b>Dr. Rosa Maria Trapani</b>	HPA-IC-FC EXP
	<b>CALTANISSETTA</b> U.O. Patologia Clinica - Settore Screening Neonatale – Ospedale S.Elia Via L. Russo, 6 93100 <b>Caltanissetta</b>	<b>Dr. Gianfranco Grasso</b>	HPA-IC-FC
	<b>MESSINA</b> U.O.C. Patologia Clinica e Virologia Centro Screening Neonatale A.O. Ospedali Riuniti Papardo Piemonte Contrada Papardo 98158 <b>Messina</b>	<b>Dr. Giuseppe Falliti</b>	HPA-IC-FC G6PD



<b>TOSCANA</b>	<b>FIRENZE 1</b> Centro Clinico Screening Neonatale Laboratorio Diagnostica Malattie del Sistema Nervoso e del Metabolismo, Screening, Biochimica e Farmacologia (Responsabile Dr. G. La Marca) A.O.U. "A. Meyer" Viale Pieraccini, 24 50139 <b>Firenze</b>	<b>Dr. Elisabetta Pasquini</b>	HPA-IC-BtD EXP
	<b>FIRENZE 2</b> Laboratorio Screening FC Centro Regionale Toscano di riferimento per la Fibrosi Cistica A.O.U. "A. Meyer" Viale Pieraccini, 24 50139 <b>Firenze</b>	<b>Dr. Teresa Repetto</b>	FC
	<b>PISA</b> Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale Via Paradisa 2 56124 <b>Pisa</b>	<b>Prof. Massimo Tonacchera</b>	IC
<b>VENETO</b>	<b>VERONA 1</b> Centro Malattie Metaboliche Neonatali A.O.U. Integrata di Verona Policlinico "G.B. Rossi" Piazzale Ludovico Scuro, 10 Palazzina Sud LURM, lato Est 37134 Verona	<b>Prof. Attilio Boner</b>	HPA-IC GAL-G6PD MSUD-BtD CAH
	<b>VERONA 2</b> U.O.C. Laboratorio Analisi - Laboratorio Patologia Molecolare in collaborazione con il Centro Regionale per la Fibrosi Cistica di Verona A.O.U. Integrata di Verona Piazzale Stefani, 1 37136 Verona	<b>Prof. Gian Cesare Guidi</b>	FC

**Tabella 2 – Neonati esaminati per HPA, IC, FC e screening esteso e relativa copertura  
Anno 2012**

Regione	Nati vivi	Esaminati				Copertura %			
		HPA	IC	FC	EXP	HPA	IC	FC	EXP
<b>Abruzzo</b>	11188	11350	11350			101.4	101.4		
<b>Basilicata</b>	4480	4542	4686			101.4	104.6		
<b>Calabria</b>	17030	16845	16845	16845		98.9	98.9	98.9	
<b>Campania</b>	54839	57319	57319	8863	7373	104.5	104.5	16.2	13.4
<b>Emilia R.</b>	39337	41756	41756	41756	41756	106.1	106.1	106.1	106.1
<b>Friuli V. Giulia *</b>	9824	9902	9902			100.8	100.8		
<b>Lazio</b>	53033	54732	54732	54732	22705	103.2	103.2	103.2	42.8
<b>Liguria</b>	11583	11432	11432	11432	11432	98.7	98.7	98.7	98.7
<b>Lombardia</b>	91798	96360	96360	96360		105.0	105.0	105.0	
<b>Marche</b>	13196	13531	13531	13531		102.5	102.5	102.5	
<b>Molise*</b>	2332	2043	2043	2043	2043	87.6	87.6	87.6	87.6
<b>Piemonte - V. Aosta</b>	38244	41031	41031	41031		107.3	107.3	107.3	
<b>Puglia</b>	34852	33880	28606			97.2	82.1		
<b>Sardegna</b>	12444	12420	11301		7220	99.8	90.8		
<b>Sicilia</b>	46314	52090	52090	52090	26946	112.5	112.5	112.5	58.2
<b>Toscana</b>	31126	31893	33957	31894	31893	102.5	109.1	102.5	102.5
<b>Trentino A. Adige*</b>	10567	4905	4905	10484		46.4	46.4	99.2	
<b>Umbria*</b>	7596	8279	8279	8279	8279	109.0	109.0	109.0	109.0
<b>Veneto</b>	44403	44051	44051	44336		99.2	99.2	99.8	
<b>Totale Italia</b>	<b>534186</b>	<b>548361</b>	<b>544176</b>	<b>433676</b>	<b>159647</b>	<b>102.7</b>	<b>101.9</b>	<b>81.2</b>	<b>29.9</b>

\* I nati in Friuli Venezia Giulia sono esaminati dal Centro di Verona. I nati in Molise dal Centro di Roma-La Sapienza ed i nati in Umbria dal Centro di Firenze.

**Tabella 3: Positività al test di screening per HPA e diagnosi accertate. Anno 2012**

Centro	Esaminati	Metodo	Riesaminati		Tipo I	Tipo II	Tipo III	BH4 responsiva	Dif. Cofattore	Non classif.	Totale	Incidenza 1:x
			N.	%								
<b>Bari</b>	33880	BIA	343	1.01	4	16	8				28	1210
<b>Bologna</b>	41756	MS-MS	31	0.07	2	2	9		1		14	2983
<b>Cagliari</b>	12420	ENZ	110	0.89			2				2	6210
<b>Caltanissetta</b>	6715	FLUO	20	0.30	1						1	6715
<b>Catania</b>	21689	ENZ	148	0.68	1	2	4				7	3098
<b>Catanzaro</b>	16845	FLUO	30	0.18		3	5				8	2106
<b>Chieti</b>	11350	FLUO	65	0.57		2	1		1		4	2838
<b>Fano</b>	13531	FLUO	23	0.17	2		5				7	1933
<b>Firenze</b>	40172	MS-MS	7	0.02	1	2	3				6	6695
<b>Genova</b>	11432	MS-MS	21	0.18	1		2				3	3811
<b>Messina</b>	5350	ENZ	165	3.08	1		1				2	2675
<b>Milano</b>	96360	MS-MS	366	0.38	4	4	20				28	3441
<b>Napoli</b>	57319	MS-MS	1091	1.90	3	1	18		1	2	25	2293
<b>Palermo</b>	18336	FLUO	67	0.37	1		7				8	2292
<b>Potenza</b>	4542	BIA	18	0.40						2	2	2271
<b>Roma CRI</b>	32027	BIA	98	0.31	1		4				5	6405
<b>Roma Sapienza</b>	24748	MS-MS	68	0.27			9				9	2750
<b>Torino</b>	41031	FLUO	156	0.38	4		7				11	3730
<b>Verona</b>	58858	FLUO	105	0.18	2		4	1		2	9	6540
<b>ITALIA</b>	<b>548361</b>		<b>2932</b>	<b>0.53</b>	<b>28</b>	<b>32</b>	<b>109</b>	<b>1</b>	<b>3</b>	<b>6</b>	<b>179</b>	<b>3063</b>

**Tabella 4: Positività al test di screening per IC e diagnosi accertate. Anno 2012**

Centro	Analiti dosati	Metodo	cut-off - TSH	Esaminati	Riesaminati		Tiroide in sede			Disgenesie		al tro	non classificate	Totale	Incidenza 1 / x
					N.	%	volume normale	gozzo	ipoplasia	ectopia	agenesia				
Acq. D. Fonti	TSH	RIA	15	1788	150	8.39	Dati non disponibili								
Bari	TSH	RIA	12	14060	1886	13.41	3		1	2	1			7	2009
Bologna	TSH	FIA	10	41756	259	0.62	37	2	7	9	3		1	59	708
Brindisi	TSH	FIA	5	3310	214	6.47	Dati non disponibili								
Cagliari	TSH + T4	RIA	10	11301	26	0.23		1		2				3	3767
Caltanissetta	TSH	FIA	6	6715	82	1.22							7	7	959
Catania	TSH	FIA	10	21689	168	0.77	7	6	1	1		2	2	19	1142
Catanzaro	TSH + T4	FIA	7	16845	584	3.47	7		13			1	10	31	543
Chieti	TSH	FIA	7	11350	181	1.59	7		1		3	1		12	946
Fano	TSH	FIA	7	13531	365	2.70	20		2	1	2			25	541
Firenze	TSH + T4	FIA	10	31592	97	0.31	5		2					7	4513
Foggia	TSH	FIA	10	4696											
Genova	TSH	FIA	7	11432	615	5.38	9			2	1			12	953
Lecce	Dati non pervenuti														
Messina	TSH	FIA	7	5350	200	3.74	11	1						12	446
Milano	TSH	FIA	10	96360	540	0.56	43	10	6	12	7		13	91	1059
Napoli	TSH + T4	FIA	6	57319	1774	3.09							64	64	896
Palermo	TSH	FIA	6	18336	840	4.58							34	34	539
Pisa	TSH	FIA	15	10644	2	0.02									
Potenza	TSH + T4	RIA	7	4686	148	3.16	6		1	1			1	9	521
Roma CRI	TSH + T4	FIA	7.5	32027	578	1.80	3	2		2	1		2	10	3203
Roma Sapienza	TSH	FIA	9	24748	276	1.12	11		2	4	3		3	23	1076
Taranto	TSH	RIA	10	4752	125	2.63	4		1	1				6	792
Torino	TSH	FIA	10	41031	262	0.64	13			6	3			22	1865
Verona	TSH	FIA	9	58858	691	1.17	10	2	1	1	1	1	8	24	2452
<b>Totale Italia</b>				<b>544176</b>	<b>10063</b>	<b>1.85</b>	<b>196</b>	<b>24</b>	<b>38</b>	<b>44</b>	<b>25</b>	<b>5</b>	<b>145</b>	<b>477</b>	<b>1141</b>

**Tabella 5. Sintesi dell'attività di screening neonatale per FC - Anno 2012**

Centro	esaminati	Riesaminati			% Test sudore	Diagnosi			Incidenza (1: X)
		Test molecolari	Secondo controllo	Test sudore		FC Classica	FC Atipica	Totale	
Bologna	41576	<b>NO</b>	762	125	0.30	8	3	11	3780
Caltanissetta	6715	<b>NO</b>	48	9	0.13	3		3	2238
Catania	21689	<b>NO</b>	364	58	0.27	4		4	5422
Catanzaro	16845	<b>NO</b>	248	97	0.58			0	
Fano	13531	410	161	61	0.45	4		4	3383
Firenze	31894	300	300	68	0.21	8	2	10	3189
Genova	11428	<b>NO</b>	127	127	1.11	1		1	11428
Messina	5350	<b>NO</b>	138	17	0.32		1	1	5350
Milano	96360	1470	1182	386	0.40	26	9	35	2753
Napoli	8863	55	214	8	0.09	2		2	4432
Palermo	18336	<b>NO</b>	165	26	0.14	5		5	3667
Roma CRI	32027	598	743	63	0.20			7	4575
Roma Sapienza	24748	209	1041	209	0.84	2		2	12374
Torino	41031	274	117	46	0.11			12	3419
Verona	54920	536	49	68	0.12	6	3	9	6102
<b>TOTALE</b>	<b>425313</b>	<b>3852</b>	<b>5659</b>	<b>1368</b>	<b>0.32</b>	<b>69</b>	<b>18</b>	<b>106</b>	<b>6164</b>

**Tabella 6. Risultati screening esteso - Anno 2012**

Gruppo	Centro	Firenze	Genova	Roma Sapienza	Napoli CEINGE	Bologna	Catania	Cagliari	Palermo	TOTALE
	<b>Esaminati</b>	40172	11432	24748	7373	41756	8610	7220	18336	<b>159647</b>
	<b>riesaminati</b>	160	89	713	41	152	20	75	1622	<b>2872</b>
	<b>%</b>	0.40	0.78	2.88	0.56	0.36	0.23	1.04	8.85	<b>1.80</b>
AA	OCT		1							1
	ASAS/CIT I	1								1
	CIT II			1						1
	ASAL		1							1
	MET	1								1
	TYR I					1				1
	FIGLU		1		1					2
OA	MMA - MUT	1			1					2
	MMA sec.	6						1	3	10
	MMA-CblC/D	2					2		1	5
	3MCC	3	1	2	1					7
	IVA							1	1	2
	IBD	1		2						3
	GA I	1					1			2
β-OX	SCAD	1		1		1				3
	CPT I	1								1
	CUD								1	1
	MCAD	3		3	1	2				9
	vLCAD	1				2				3
	<b>TOTALE</b>	<b>22</b>	<b>4</b>	<b>9</b>	<b>4</b>	<b>6</b>	<b>3</b>	<b>2</b>	<b>6</b>	<b>56</b>
	<b>Incidenza 1/x</b>	<b>1826</b>	<b>2858</b>	<b>2750</b>	<b>1843</b>	<b>6959</b>	<b>2870</b>	<b>3610</b>	<b>3056</b>	<b>2851</b>
Patologia Materna *				3						3

\* N. 3 CUD

**Tabella 7 - Altri programmi di screening - Anno 2012**

<b>PROG.</b>	<b>Centro</b>	<b>Esaminati</b>	<b>Riesaminati</b>	<b>Diagnosi</b>	<b>Incidenza 1: X</b>
<b>CAH21</b>	Bologna	41756	458	3	13919
	Milano	96360	861	11	8760
	Torino	41031	157	2	20516
	Verona	44051	355	3	14684
	<b>TOTALE</b>	<b>223198</b>	<b>1831</b>	<b>19</b>	<b>11747</b>
<b>GAL</b>	Bologna	41756	30	4	10439
	Roma CRI	32027	117	2	16014
	Roma Sap	24748	31	3	8249
	Torino	41031	48	0	-
	Verona	58058	18	4	-
	<b>TOTALE</b>	<b>197620</b>	<b>244</b>	<b>13</b>	<b>15202</b>
<b>MSUD</b>	Potenza	4542	22	0	-
	Roma CRI	32027	17	0	-
	Verona	58858	18	0	-
	<b>TOTALE</b>	<b>95427</b>	<b>57</b>	<b>0</b>	<b>-</b>
<b>Btd</b>	Torino	41031	13	0	-
	Firenze	40172	162	8	5022
	Verona	58858	11	1	-
	<b>TOTALE</b>	<b>140061</b>	<b>186</b>	<b>9</b>	<b>15562</b>
<b>MET</b>	Roma CRI	32027	25	0	-
<b>G6PD</b>	Ac. d. Fonti	1788	40	-	-
	Messina	527	4	2	264
	Verona	44051	279	208	212
	<b>TOTALE</b>	<b>44578</b>	<b>283</b>	<b>210</b>	<b>212</b>
<b>TYR</b>	Milano	96360	280	2	<b>48180</b>

