



**SISN - Società Italiana per gli Screening Neonatali**

Costituita il 28 marzo 1995

---

**GENOVA**

**2004**

**SCREENING**

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

**Catanzaro, 10 luglio 2004**



**GENOVA**  
**2004**  
**SCREENING**

**RAPPORTO TECNICO SUI PROGRAMMI  
DI SCREENING NEONATALE IN ITALIA  
ANNOI 2003**

**13<sup>a</sup> Conferenza Nazionale sui Programmi di  
Screening Neonatale in Italia  
Catanzaro, 10 luglio 2004**

---

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 13° rapporto tecnico propone una sintesi critica dei dati relativi ai programmi di screening neonatale in Italia per l'anno 2003.

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 12° rapporto nel mese di marzo 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 SISN 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>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>MS-MS</b>	Tandem massa
<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 2003 il numero totale dei Centri e' di 34. La distribuzione sul territorio italiano rimane immutata.

Nella Tabella 1 sono elencati, per Regione, i Centri attivi nell'anno 2003, con l'indicazione dei Responsabili e dei Referenti, secondo le risultanze dei questionari inviati e del tipo d'attività di ciascun Centro.

Tabella 1. Centri ufficiali di Screening Neonatale attivi in Italia (maggio 2004)			
REGIONE	CENTRO	RESPONSABILE	ATTIVITÀ
		COLLABORATORI / REFERENTI	
ABRUZZO	Centro Reg. Screening Malattie Endocrino-Metaboliche Congenite Università G. D'Annunzio Via dei Vestini 66100 Chieti	Prof. Fabrizio Monaco Dr. Giorgio Napolitano Dr. Ines Bucci Dr. Maria Natale Dr. Maria Cino Dr. Francesca Monaco	HPA-IC
BASILICATA	POTENZA 1 Centro Screening per fenilchetonuria e leucinosi - Lab. Analisi - A.O. Osp.S.Carlo Contr. Macchia Romana 85100 Potenza	Dr. Giuseppe Pugliese Lorenzo Antonio	HPA - MSUD
	POTENZA 2 Centro Regionale I.C. - Lab. Analisi - Settore Endocrinologia Analitica A.O. Osp.S.Carlo Contr. Macchia Romana 85100 Potenza	Dr. Rita Cordova Margherita Medici Giuseppina Vignola	
CALABRIA	Centro Regionale di Screening Neonatali Facoltà di Medicina e Chirurgia A. O. Policlinico Via T. Campanella 115 88100 Catanzaro	Prof. Giuseppe Parlato Dr. Onorina Marasco Dr. Giovanna Scozzafava Paola Pingitore Sabrina Sartoris	HPA-IC
CAMPANIA	NAPOLI 1 Centro Screening e Malattie Metaboliche Osp. SS Annunziata Via Egiziaca a Forcella 18 80129 Napoli	Dr. Domenico Scognamiglio Giovanni Castellano Maria D'Onofrio Ciro Cropano Concetta Del Prete	HPA-IC
	NAPOLI 2 Centro Screening Neonatale - Distretto 47 -ASL NA1 Via S.Giacomo dei Capri 66 80131 Napoli	Dr. Domenico Lojodice Dr. Anna Coppola Mario Ferraro Cristina Prencipe Annamaria Manfrecola Adele Addo	

<b>EMILIA ROMAGNA</b>	Centro Reg. esecutivo per lo screening neonatale delle malattie endocrino-metaboliche - U.O. Laboratorio Centralizzato-Boni Via Massarenti 9 40138 <b>Bologna</b>	Dr. Renato Callivà Dr. Sandro Piazzi ( <i>resp. Struttura semplice</i> )	HPA-IC-FC-CAH-GAL
		Dr. Gabriele Grossi Vittoria Bernagozzi Sonia Cavina Antonella Franceschini	
<b>LAZIO</b>	<b>ROMA 1</b> Servizio speciale Malattie genetico-metaboliche - Dipartimento Medicina Sperimentale - Policlinico Umberto I V.le del Policlinico 155 00161 <b>Roma</b>	Prof. Italo Antonozzi Donatella Bevilacqua Claudia Carducci Giuseppa Nigrelli Tiziana Sem Lorella Vestri	HPA-IC-FC-GAL
	<b>ROMA 2</b> Laboratorio Centrale Croce Rossa Italiana Via B. Ramazzini 15 00151 <b>Roma</b>	Dr. Alessandra Lelli Giovanni Cicio Davide Crispino Paolo Nunziati Tiziana Magrini Alessio Brun Enzo Zulli	HPA-IC-FC-MSUD-MET-GAL
<b>LIGURIA</b>	Centro Regionale di riferimento per le Malattie Endocrine e Metaboliche II Clinica Pediatrica - Istituto G. Gaslini - Largo G. Gaslini 5 16147 <b>Genova</b>	Prof. Renata Lorini	HPA -IC - FC
		Prof. Roberto Cerone Dr. M. Cristina Schiaffino Ubaldo Caruso Dr. Maurizio Perfumo Paola Vannini Giuseppe Anselmi Stefania Bertoni	
<b>LOMBARDIA</b>	Settore Specialistico "Screening Neonatale e Biochimica Malattie Ereditarie"- A.O. Istituti Clinici di Perfezionamento Via Commenda 12 20122 <b>Milano</b>	Dr. Carlo Corbetta	HPA-IC-FC
		Alessandra Vitali Tiziana Mariani Emanuela Manzoni Claudio Tiranti Cinzia Coltellaro	
<b>MARCHE</b>	Centro Reg. Screening Neonatale (Fenilchetonuria, Ipotiroidismo Congenito e Fibrosi Cistica) U.O. di Neuropsichiatria Infantile-ASL3 Fano Via Tazzoli 15 61032 <b>Fano</b>	Dr. Massimo Burroni	HPA-IC-FC
		Dr. Vera Stoppioni Dr. Patrizia Geronzi Dr. Lucilla Bonvini Dr. Renzo Ciatti Tiziana Berti Antonella Prodi	
<b>PIEMONTE - VALLE D'AOSTA</b>	Centro Screening Neonatali Regione Piemonte - Valle d'Aosta Azienda Ospedaliera O.I.R.M. - S. Anna - Corso Spezia 60 - 10126 <b>Torino</b>	Dr. Severo Pagliardini	HPA-IC-FC- BtD- CAH GAL- m. Fabry - Gaucher
		Teodora Errico Veronica Battista	

<b>PUGLIA</b>	<b>BARI 1</b> U.O. Malattie Metaboliche Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII - Via Amendola 207 70126 <b>Bari</b>	Prof. Franco Carnevale Dr. Francesco Papadia Dr. Vincenza Lillo Dr. Simonetta Simonetti Antonella Zaza	HPA
	<b>BARI 2</b> U.O. Mal. Endocrine e Diabete per l'Infanzia e l'Adolescenza Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII - Via Amendola 207 70126 <b>Bari</b>	Dr. Francesco Dammacco Dr. Antonio Dammacco Dr. Teresa Cavallo Dr. Loredana Lasciarrea Dr. Domenico Griseta Dr. Gaetano Favia	IC
	II Laboratorio Analisi Azienda Ospedaliero-Universitaria Viale Pinto 71100 <b>Foggia</b>	Dr. Raffaele Antonetti Dr. Pasquale Narducci Loredana Iacuzio	IC
	Laboratorio Analisi - Sezione Endocrinologia Osp. SS. Annunziata Via Bruno 7 74100 <b>Taranto</b>	Dr. Giovanni Manente Angelo Caliandro Giuseppe Giordano Incoronata Summa	IC
	Laboratorio Analisi - A.U.S.L. BR 1 Presidio Ospedaliero "A. Perrino" 72100 <b>Brindisi</b>	Dr. Albertina Altamura	IC
	Laboratorio di Microbiologia Ospedale Multizonale V. Fazzi Via Moscati - 73100 <b>Lecce</b>	Dr. Maria Pizzolante Dr. Adriana Rizzo	IC
	Laboratorio Analisi e Centro di Neonatologia Ospedale Ecclesiastico Regionale Miulli Via Maselli Campagna 70021 <b>Acquaviva delle Fonti (BA)</b>	Dr. Rocco Milano	IC
	<b>SARDEGNA</b>	<b>CAGLIARI 1</b> Servizio Screening Malattie del Metabolismo del Bambino Ist. Clin. e Biologia età evolutiva Via Jenner 09121 <b>Cagliari</b>	Prof. S. De Virgiliis Dr. F. Lilliu Dr. Liliana Contini Fabrizio Gaviano
<b>CAGLIARI 2</b> Servizio di Endocrinologia Pediatrica Ospedale Regionale per le Microcitemie Via Jenner 09121 <b>Cagliari</b>		Dr. Sandro Loche Dr. M. Rosaria Casini Dr. Patrizia Civolani Danilo Mosinu	IC



<b>SICILIA</b>	<b>CATANIA 1</b> Centro Screening Neonatale per Ipotiroidismo Congenito, Fenilchetonuria e Fibrosi Cistica Osp. Garibaldi P.zza S.Maria di Gesù 95123 <b>Catania</b>	Dr. Anna Impellizzeri Dr. Anna Cardillo Melania Scardavilla Maddalena Mondello	HPA - FC
	<b>CATANIA 2</b> Centro Screening Neonatale per Ipotiroidismo Congenito, Fenilchetonuria e Fibrosi Cistica Osp. Garibaldi P.zza S.Maria di Gesù 95123 <b>Catania</b>	Dr. Damiano Gullo Dr. Giuseppina Parrinello Alessandro Mirone Maddalena Mondello	IC
	Centro Regionale Screening Neonatale per la diagnosi precoce per Fenilchetonuria, Ipotiroidismo Congenito e Fibrosi Cistica Osp. G. Di Cristina - Via Benedettini 1 90134 <b>Palermo</b>	Dr. Letizia Palillo Nunzia Barreca Teresa Civello Andrea D'Agostino	HPA - IC - FC
	Centro Screening Neonatale U.O. Patologia Clinica A.O. S. Elia Osp. S.Elia - USL 16 Via L. Monaco - 93100 <b>Caltanissetta</b>	Dr. F. Santagati Dr. Gianfranco Grasso Dr. Maria Rita Vetri	HPA - IC - FC
	Centro Screening Neonatale prov. di Messina Lab. di Patologia Clinica Azienda Ospedaliera Papardo Viale della Liberta' 98122 <b>Messina</b>	Dr. R. Caldarera Dr. Maria Pia Cicciò	HPA - IC - FC
	<b>TOSCANA</b>	<b>FIRENZE 1</b> Sez. Malattie Metaboliche e Neuromuscolari Ereditarie - Centro Screening Neonatale Ospedale "A. Meyer" Via Luca Giordano 13 50132 <b>Firenze</b>	Dott. M.A. Donati Dr. Elisabetta Pasquini Dr. Giancarlo La Marca Dr. Sabrina Malvagia Dr. Serena Gasperini Dr. Elena Procopio
<b>FIRENZE 2</b> Centro Regionale Toscano di riferimento per la Fibrosi Cistica-Dipartimento di Pediatria Ospedale "A. Meyer" Via Luca Giordano 13 50132 <b>Firenze</b>		Dr.ssa T. Repetto	FC
Dipartimento di Endocrinologia Università di Pisa Viale del Tirreno 64 56018 <b>Tirrenia Pi</b>		Prof. Aldo Pinchera Prof. Massimo Tonacchera Dr. Mariella Ciampi	IC
U.O. di Neonatologia Azienda Ospedale Università Ospedale S. Chiara Via Roma 67 56100 <b>Pisa</b>		Prof. Antonio Boldrini Dr. Francesca Chesi	HPA
Lab. Screening Neonatale ed Endocrinologia Pediatria - A.O. Universitaria Senese Policlinico "Le Scotte" Viale Bracci 53100 <b>Siena</b>		Prof. Rosario Berardi Dr. M. Antonietta Musarò Luana Peruzzi	HPA-IC

<b>TRIVENETO*</b>	<b>VERONA 1</b> Centro Regionale Malattie Metaboliche del Neonato Policlinico G.B. Rossi 37145 <b>Verona</b>	Prof. Luciano Tatò Dr. Silvana Lauriola Dr. Marco Zaffanel Dr. Marta Camilot	HPA-IC-GAL-G6PD MSUD-BtD-CAH (da dati 2002)
	<b>VERONA 2</b> Centro Regionale per la Fibrosi Cistica Policlinico Borgo Roma 37100 <b>Verona</b>	Dr. Carlo Castellani Dr. Anna Tamanini Angela Bozzoli Albina Facchin Gabriella Bertaso Cristina Zampieri Valentino Stanzial Sara Altieri	FC
* Veneto, Friuli Venezia Giulia, Trentino-Alto Adige (province autonome di Trento e Bolzano)			

**Tabella 1 A - CENTRI DI ACCERTAMENTO DIAGNOSTICO E DI FOLLOW-UP  
(a maggio 2004)**

*L'identificazione dei Centri corrisponde a quella della Tabella 1*

REGIONE	RESPONSABILI / COLLABORATORI ACCERTAMENTO DIAGNOSTICO	RESPONSABILI / COLLABORATORI FOLLOW-UP	ATTIVITA'
<b>ABRUZZO</b>	<b>CHIETI</b> Dr. Massimo Burroni Prof. Francesco Chiarelli	Dr. Massimo Burroni Prof. Francesco Chiarelli	HPA IC
<b>BASILICATA</b>	<b>POTENZA 1</b> Dr. Giuseppe Pugliese	Dr. Giuseppe Pugliese	HPA - MSUD
	<b>POTENZA 2</b> Dr. Giambattista Gallicchio	Dr. Giambattista Gallicchio	IC
<b>CALABRIA</b>	<b>CATANZARO</b> Prof. Pietro Strisciuglio Prof. Mariangiola Baserga	Prof. Pietro Strisciuglio Prof. Mariangiola Baserga	HPA IC
<b>CAMPANIA</b>	<b>NAPOLI 1</b> Dr. Domenico Scognamiglio	Dr. Danielle Sala Dr. Maria Teresa Carbone	HPA - IC HPA
	<b>NAPOLI 2</b> Dr. Alberto Pignero Dr. Domenico Lojodice	Dr. Danielle Sala Dr. Salvatore Di Maio Dr. Carolina Salerno	HPA IC IC
<b>EMILIA ROMAGNA</b>	<b>BOLOGNA</b> Prof. A. Cicognani Prof. Silvana Salardi Dr. Alessandra Cassio Dr. Antonio Balsamo Prof. Filippo Bernardi  Dr. Milva Bal Dr. Micaela Bucci Dr. Ilaria Bettocchi	Prof. A. Cicognani Prof. Silvana Salardi Dr. Alessandra Cassio Dr. Antonio Balsamo Dr. A. Miamo (Centro FC Cesena) Prof. G. Grzincich (Centro FC Parma)	HPA - GAL IC CAH FC FC
<b>LAZIO</b>	<b>ROMA 1</b> Prof. Vincenzo Leuzzi Prof. Francesco Costa Prof. Serena Quattrucci Dr. Claudia Carducci	Prof. Vincenzo Leuzzi Prof. Francesco Costa Prof. Serena Quattrucci Prof. Vincenzo Leuzzi	HPA - GAL IC FC TANDEM M.
	<b>ROMA 2</b> Dr. Giovanna Cotugno Dr. Paola Cambiaso Prof. Serena Quattrucci Dott. Carlo Dionisi	Dr. Giovanna Cotugno Dr. Marco Cappa Prof. Serena Quattrucci Dott. Carlo Dionisi	HPA IC FC GAL-MSUD- MET
<b>LIGURIA</b>	<b>GENOVA</b> Prof. R.Cerone / Dr. M.C. Schiaffino Dr. Roberto Gastaldi Dr. Luca Romano	Prof. R.Cerone / Dr. M.C. Schiaffino Dr. Roberto Gastaldi Dr. Luca Romano	HPA IC FC

<b>LOMBARDIA</b>	<b>MILANO</b> Dr. C. Corbetta / Prof. M. Giovannini Dr. C. Corbetta Dr. C. Corbetta	Prof. M. Giovannini Prof. Notarangelo (BS)-Dr. La Rizza (PV) Prof. C. Colombo	HPA IC FC
<b>MARCHE</b>	<b>FANO</b> Dr. Massimo Burroni Dr. Nicola Oggiano Dr. Rolando Gagliardini	Dr. Massimo Burroni Dr. Vera Stoppioni Dr. Orlando Gagliardini	HPA IC FC
<b>PIEMONTE - VALLE D'AOSTA</b>	<b>TORINO</b> Dr. Marco Spada Prof. Carlo De Santis Dr. Elisabetta Bignamini Dr. Severo Pagliardini	Dr. Marco Spada Prof. Carlo De Santis Dr. Elisabetta Bignamini Dr. Marco Spada	HPA-BTD IC-CAH FC GAL- M.FABRY- M.GAUCHER
<b>PUGLIA</b>	<b>BARI 1</b> Dr. Simona Simonetti	Dr. Vincenza Lillo	HPA
	<b>BARI 2</b> U.O. Endocrinologia	U.O. Endocrinologia	IC
	<b>FOGGIA</b> Dr. Pasquale Narducci		IC
	<b>TARANTO</b> Dr. Giovanni Manente	Prof. Cavallo	IC
	<b>BRINDISI</b> Prof. Cavallo	Prof. Cavallo	IC
	<b>LECCE</b> Dr. Adriana Rizzo	Pediatri dei Punti nascita	IC
	<b>ACQUAVIVA DELLE FONTI</b> A.O. Giovanni XXIII - Bari	A.O. Giovanni XXIII - Bari	IC
<b>SARDEGNA</b>	<b>CAGLIARI 1</b> Dr. Franco Lilliu Dr. Franco Lilliu	Dr. Franco Lilliu Centro rif. Fibrosi Cistica - Cagliari	HPA FC
	<b>CAGLIARI 2</b> Dr. Sandro Loche Dr. Maria Rosaria Casini	Dr. Sandro Loche Dr. Maria Rosaria Casini	IC

<b>SICILIA</b>	<b>CATANIA 1</b> Dr. Cettina Meli Dr. Concetta Sciuto	Dr. Cettina Meli Dr. Concetta Sciuto	HPA FC
	<b>CATANIA 2</b> Dr.ssa Sava Dr.ssa Calaciura	Dr.ssa Sava Dr.ssa Calaciura	IC
	<b>PALERMO</b> Dr. Letizia Palillo Dr. Letizia Palillo Dr. Letizia Palillo	Dr. Marina Caserta Dr. Indovina Saverio Dr. Francesca Pardo	HPA IC FC
	<b>CALTANISSETTA</b> Dr. Gianfranco Grasso Dr. Gianfranco Grasso Dr. Gianfranco Grasso	Dr. Cettina Meli Dr. Lidia Sava /Prof. Liotta	HPA IC FC
	<b>MESSINA</b> Dr. Maria Pia Cicciò Dr. Maria Pia Cicciò Dr. Maria Pia Cicciò	Dr. Cettina Meli Prof. De Luca Prof. Magazzù	HPA IC FC
<b>TOSCANA</b>	<b>FIRENZE 1</b> Dr. E. Pasquini Dr. E. Pasquini Dr. E. Pasquini	Dr. E. Procopio Prof. Salti Dr. E. Pasquini	HPA IC TANDEM M.
	<b>FIRENZE 2</b> Centro Regionale Fibrosi Cistica	Centro Regionale Fibrosi Cistica	FC
	<b>TIRRENIA</b> Dr. Mariella Ciampi	Prof. Massimo Tonacchera	IC
	<b>PISA</b> Dr. Francesca Chesi	Ospedale Meyer - Firenze	HPA
	<b>SIENA</b> Dr. M. Molinelli Dr. Maria Antonietta Musarò	Dr. Maddalena Cioni Prof. Rosario Berardi	HPA IC
<b>TRIVENETO</b> (*)	<b>VERONA 1</b> dati non comunicati	dati non comunicati	HPA-IC-GAL- G6PD-MSUD- BtD-CAH
	<b>VERONA 2</b> Dr. Carlo Castellani	Dr. Carlo Castellani	FC
<i>(*) Veneto, Friuli Venezia Giulia, Trentino-Alto Adige (Province autonome di Trento e Bolzano)</i>			

## PROGRAMMI NAZIONALI DI SCREENING NEONATALE E RELATIVA COPERTURA

La tabella 2 riporta, per ogni regione, il numero dei nati vivi (fonte: ISTAT -anno 2002, dati 2003 non disponibili), 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 2003

Regione	Nati vivi	Esaminati			Copertura %		
		HPA	IC	FC	HPA	IC	FC
Abruzzo	10580	11092	11092		104.8	104.8	
Basilicata	5472	4850	4850		88.6	88.6	
Calabria	18451	18366	18366		99.5	99.5	
Campania	65068	69672	69672		107.1	107.1	
Emilia R.	35542	36941	36941	36941	103.9	103.9	103.9
Lazio **	48497	63333	63333	63333	130.6	130.6	130.6
Liguria	11492	11768	11768	11768	102.4	102.4	102.4
Lombardia	86633	92048	92048	92048	106.3	106.3	106.3
Marche	12742	13792	13792	13792	108.2	108.2	108.2
Molise	2600	esaminati da Centri di altre Regioni					
Piemonte - V. Aosta	35716	37197	37197	37197	104.1	104.1	104.1
Puglia	40145	41872	40583		104.3	101.1	
Sardegna	13155	14183	15000		107.8	114.0	
Sicilia	51234	57412	57448	57412	112.1	112.1	112.1
Toscana	29384	30354	30354	30296	103.3	103.3	103.1
Triveneto	63281	dati non perven.		54675			86.4
Umbria	7099	esaminati da Centri di altre Regioni					
<b>Totale Italia</b>	<b>537091</b>	<b>502880</b>	<b>502444</b>	<b>397462</b>	<b>93.6</b>	<b>93.5</b>	<b>74.0</b>
(*) Relativa ai nati nel 2002							
(**) I due Centri di Roma analizzano anche neonati di Umbria, Molise e provincia di Enna.							

Come già negli anni precedenti la copertura per lo screening per HPA e IC risulta ottimale pur tenendo conto della mancanza dei dati del Centro di Verona. Per quanto riguarda lo screening per FC, la copertura e' ottimale per le regioni in cui questo e' attivato. Si mantiene il trend positivo: la copertura nazionale per questo screening passa da 71.7% nel 2000 al 74.0 % nel 2003. Da segnalare l'attivazione dello screening per FC presso il Centro di Cagliari, i cui dati, parziali, non sono riportati.

## SCREENING PER LE IPERFENILALANINEMIE

Dei 34 Centri operanti, 22 eseguono lo screening per HPA.

Le Tabelle 3 e 3a riportano, 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 la classificazione si veda: *I Rapporto SISP, Riv Ital Pediatr 1997; 23:1040-1044*). Sulla base delle recenti acquisizioni scientifiche e' stata inserita nella classificazione l'iperfenilalaninemia da deficit di fenilalanina idrossilasi BH4 responsiva.

**Tabella 3: Positività al test di screening per HPA e diagnosi accertate. Anno 2003**

Centro	Esaminati	Metodo	Riesaminati		Tipo I	Tipo II	Tipo III	BH4 responsiva	Dif. Cofattore
			N.	%					
			Bari	41872					
Bologna	36941	FLUO	28	0.08	2	2	6		
Cagliari	14183	BIA	132	0.93		1	1		
Caltanissetta	7040	BIA	225	3.20			1		
Catania	22754	BIA	272	1.20	2		9		
Catanzaro	18366	FLUO	28	0.15	1	10			1
Chieti	11092	FLUO	32	0.29			2		
Fano	13792	FLUO	12	0.09			2		
Firenze	13301	MS-MS	8	0.06	1		3		
<b>Genova</b>	<b>11768</b>	<b>FLUO/MS</b>	<b>109</b>	<b>0.93</b>	<b>3</b>		<b>1</b>		
Messina	6338	ENZ	93	1.47	1		2		
Milano	92048	ENZ	1167	1.27	1	4	13		
Napoli Annunziata	42705	ENZ	80	0.19	3	7			
Napoli PMP	26967	ENZ	34	0.13	2	1	9		
Palermo	21280	BIA	138	0.65	2	2	12		
Pisa	10288	BIA	26	0.25					
Potenza	4850	BIA	25	0.52					
Roma CRI	36174	BIA	34	0.09	3	1	5		
Roma Sapienza	27159	FLUO ?	78	0.76		3	16		
Siena	6765	BIA	27	0.40	1		1		
Torino	37197	FLUO	26	0.07	5	1	3		
Verona	dati non pervenuti								
<b>TOTALE</b>	<b>502880</b>		<b>2599</b>	<b>0.52</b>	<b>28</b>	<b>35</b>	<b>89</b>	<b>-</b>	<b>1</b>

Per quanto riguarda le diagnosi accertate, sono stati individuati nell'anno 2003 28 soggetti con PKU classica (Tipo I), 35 soggetti con HPA tipo II e 89 con HPA tipo III. E' stato individuato, inoltre, 1 soggetto con difetto di cofattore. L'incidenza delle tre forme principali di HPA risulta quindi (relativamente agli esaminati):

	<b>Incidenza</b>
<b>Tipo I</b>	<b>17960</b>
<b>Tipo II</b>	<b>14368</b>
<b>Tipo III</b>	<b>5650</b>

L'attività di screening nell'anno 2003 ha individuato in Italia un neonato affetto da una qualsiasi forma di HPA ogni 3287 nati vivi (uno ogni 7982 affetto da forme di HPA che richiedono trattamento specifico).



## SCREENING PER IPOTIROIDISMO CONGENITO

L'attività dei 27 Centri che eseguono lo screening per IC è rimasta sostanzialmente invariata, per quanto riguarda distribuzione sul territorio e metodi utilizzati, rispetto al precedente rapporto.

**Tabella 4: Positività al test di screening per IC e diagnosi accertate. Anno 2003**

Centro	Analiti dosati	Metodo	Esaminati	Riesaminati		Diagnosi accertate							
				N.	%	Tiroide in sede / Disormonogenesi	Agenesia tiroidea	Disgenesia tiroidea	Ectopia tiroidea	dif. di tireoglobulina	Non classificato	Totale diagnosi	Incidenza 1 / x
Acq. D. Fonti	TSH	?	1465	45	3.07		5					5	293
Bari	TSH + T4	RIA	18421	322	1.75	1	2	1	2			6	3070
Bologna	TSH	FIA	36941	53	0.14	5	7		7	1	1	21	1759
Brindisi	TSH	FIA	3570	130	3.64	4			1			5	714
Cagliari	TSH + T4	RIA	15000	15	0.10		5					5	3000
Caltanissetta	TSH	FIA	7040	63	0.89						7	7	1006
Catania	TSH	FIA	22750	44	0.19	7	1	2	1		3	14	1625
Catanzaro	TSH + T4	FIA	18368	212	1.15	2		2	2		12	18	1020
Chieti	TSH	FIA	11092	39	0.35	dati non disponibili					0		
Fano	TSH	FIA	13797	78	0.57	3	1		2			6	2300
Firenze	TSH + T4	FIA	13301	194	1.46	9		1	4			14	950
Foggia	TSH	CL	5756	8	0.14	dati non disponibili					0		
Genova	TSH	FIA	11768	300	2.55	6	2		8			16	736
Lecce	TSH + T4	FIA	6055	53	0.88	1					1	2	3028
Messina	TSH	FIA	6338	107	1.69	3		1	1			5	1268
Milano	TSH	FIA	92048	938	1.02	57	8		15			80	1151
Napoli Annunziata	TSH + T4	FIA	26967	359	1.33	23			1			24	1124
Napoli PMP	TSH + T4	FIA	42705	194	0.45					5	21	26	1643
Palermo	TSH	FIA	21280	110	0.52	1	4	7	4	3		19	1120
Pisa	TSH	FIA	10288	7	0.07	1		1			1	3	3429
Potenza	TSH + T4	RIA	4416	110	2.49	1	1	1				3	1472
Roma CRI	TSH + T4	RIA	36174	725	2.00	5	1		4			10	3617
Roma Sapienza	TSH	FIA	27159	51	0.19				9			9	3018
Siena	TSH + T4	FIA	6765	29	0.43				2			2	3383
Taranto	TSH	RIA	5316	13	0.24		2				1	3	1772
Torino	TSH	FIA	37197	69	0.19	3	4	1	7			15	2480
Verona	dati non pervenuti												
<b>Totale Italia</b>			<b>501977</b>	<b>4268</b>	<b>0.85</b>	<b>132</b>	<b>43</b>	<b>17</b>	<b>70</b>	<b>9</b>	<b>47</b>	<b>318</b>	<b>1579</b>

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.

Merita di essere evidenziata l'elevata variabilità dell'incidenza nei diversi Centri, da 1: 293 a 1:3429.

L'incidenza dell'IC nel suo complesso, sulla base delle positività confermate, risulta per l'anno in oggetto pari a 1:1579 nati vivi.

Il Centro di Verona non ha inviato dati e 8 Centri e non hanno indicato, o hanno indicato solo in maniera parziale, la classificazione fisiopatologica delle positività confermate.

## SCREENING PER FIBROSI CISTICA

13 Centri hanno eseguito nell'anno 2003 lo screening neonatale per la fibrosi cistica. Da novembre 2003 il Centro di Cagliari ha attivato lo screening per FC dosando IRT con metodo FIA e conferma mediante test molecolare. I dati (parziali) non sono riportati.

La tabella 5 riferisce per ogni Centro il numero dei neonati esaminati, il metodo e il tipo di dosaggio, il numero e la percentuale dei soggetti riesaminati e il numero di diagnosi definitive di FC con la relativa incidenza.

**Tabella 5. Sintesi dell'attività di screening neonatale per FC. - Anno 2003**

Centro	esaminati	Analita	Riesaminati		Diagn.	Metodo	Indagine molec.	incidenza (1: X)
			N.	%				
Bologna	36941	IRT	165	0.45	9	FIA	SI	4105
Caltanissetta	7040	IRT	37	0.53	-	FIA	NO	
Catania	22754	IRT	240	1.05	9	FIA	NO	2528
Fano	13797	IRT	49	0.36	2	FIA	SI	6899
Firenze	30296	IRT + lattasi	196	0.65	10	FIA	NO	3030
Genova	11768	IRT	111	0.94	1	FIA	NO	11768
Messina	6338	IRT	99	1.56	4	FIA	NO	1585
Milano	92048	IRT	1616	1.76	26	FIA	SI	3540
Palermo	21280	IRT	168	0.79	7	FIA	SI	3040
Roma CRI	36174	IRT	637	1.76	6	RIA	SI	6029
Roma Sapienza	27159	IRT	1628	5.99	8 *	FIA	SI	3395
Torino	37197	IRT	183	0.49	12	FIA	SI	3100
Verona	54675	IRT	84	0.15	14	FIA	SI	3905
<b>TOTALE</b>	<b>397467</b>		<b>5213</b>	<b>1.31</b>	<b>108</b>		<b>8/13</b>	<b>3680</b>

(\*) più' 16 in definizione.

## ALTRE ATTIVITA' DI SCREENING

La Tabella 6 riassume i dati complessivi per ciascuna patologia non HPA, IC o FC e sottoposta a screening riguardanti tutti i Centri che hanno eseguito nell'anno 2003 attività di screening per tali patologie, come dichiarato dai Centri e riportato nella tabella 1.

Tabella 6		Esaminati	Riesaminati	Diagnosi
<b>CAH21</b>	Bologna	36941	153	4
	Torino	37197	80	
	<b>TOTALE</b>	<b>74138</b>	<b>233</b>	<b>4</b>
<b>GAL</b>	Bologna	36941	1	-
	Roma CRI	36174	5	-
	Roma Sap	27159	6	1
	Torino	37197	57	-
	<b>TOTALE</b>	<b>100530</b>	<b>68</b>	<b>1</b>
<b>MSUD</b>	Potenza	4850	44	-
	Roma CRI	36174	3	-
	<b>TOTALE</b>	<b>41024</b>	<b>47</b>	<b>0</b>
<b>Btd</b>	Torino	37197	22	-
	<b>TOTALE</b>	<b>37197</b>	<b>22</b>	<b>0</b>
<b>MET</b>	Roma CRI	36174	3	-
<b>Fabry</b>	Torino	19417	22	4
<b>Gaucher</b>	Torino	19417	13	-

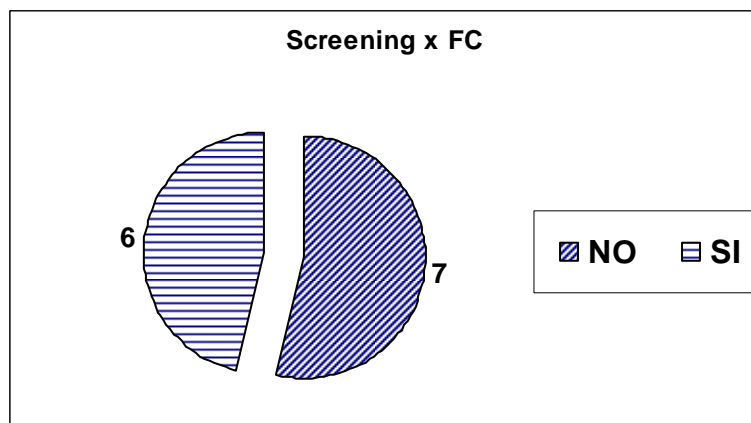
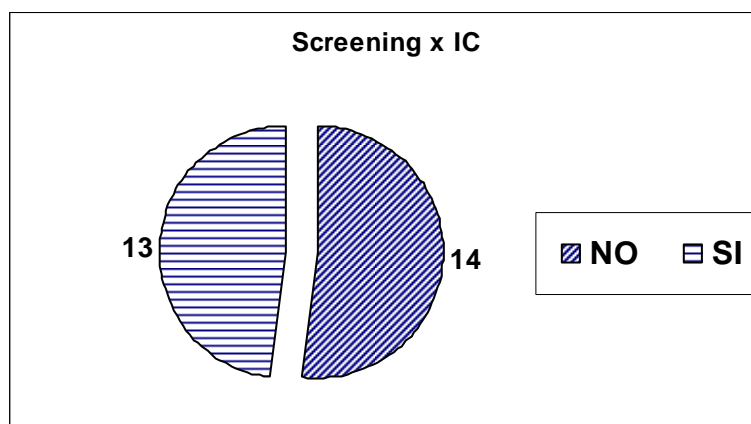
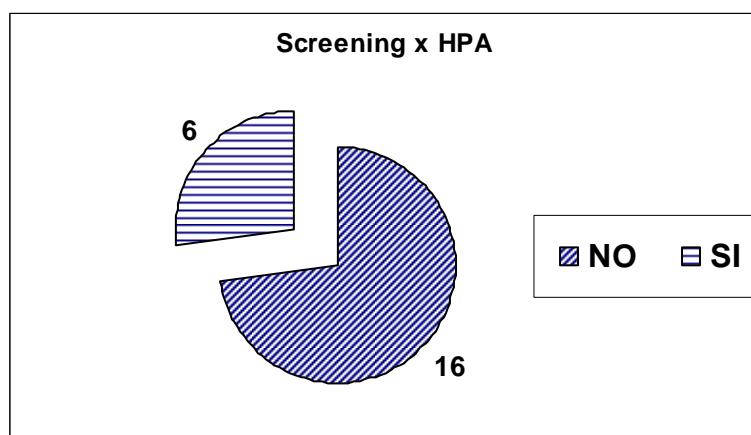
Da segnalare, da parte del Centro di Torino, l'attivazione dello screening per m. di Fabry e m. di Gaucher. I dati iniziali indicherebbero una significativa incidenza della m. di Fabry, almeno per quanto riguarda la popolazione dei nati nella regione Piemonte.

Non sono riportati dati sul Centro di Verona che, fino al precedente rapporto tecnico eseguiva lo screening per CAH21, GAL, MSUD, Btd e G6PD.

## Controllo di qualità.

Per quanto riguarda la partecipazione a programmi di controllo di qualità, tutti i Centri che eseguono lo screening per HPA hanno partecipato al programma organizzato dalla SISN con la collaborazione della Ditta Bio-Rad (vedi rapporto separato).

Alcuni Centri, come in fig. 1 hanno partecipato anche ad altri programmi internazionali di controllo di qualità.



---

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