



SISN - Società Italiana per gli Screening Neonatali

Costituita il 28 marzo 1995

GENOVA

2007

SCREENING

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

Roma, 29 novembre 2007

GENOVA
2007
SCREENING

**RAPPORTO TECNICO SUI PROGRAMMI
DI SCREENING NEONATALE IN ITALIA
ANNO 2006**

**16^a Conferenza Nazionale sui Programmi di
Screening Neonatale in Italia
Roma, 29 novembre 2007**

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 16° rapporto tecnico propone una sintesi critica dei dati relativi ai programmi di screening neonatale in Italia per l'anno 2006.

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 15° 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 SISN metterà a disposizione dell'Istituto Superiore di Sanità i dati provenienti dal rilevamento e contenuti nel presente rapporto.

ABBREVIAZIONI UTILIZZATE NEL TESTO

AC	Acilcarnitine
AA	Aminoacidi
Bia	Test di inibizione batterica (test di Guthrie)
BtD	Deficit di biotinidasi
CAH	Iperplasia surrenalica
Enz	Test enzimatico
FC	Fibrosi Cistica
Fluo	Test fluorimetrico
GAL	Galattosemia
HPA	Iperfenilalaninemia(e)
G6PD	Deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi
IC	Ipotiroidismo congenito
MS-MS	Spettrometria di massa Tandem
MET	Ipermetioninemia(e)
MSUD	Leucinosi
PKU	Fenilchetonuria (classica)

CENTRI DI SCREENING

Per quanto concerne il numero dei Centri di Screening, al 31 dicembre 2006 il numero totale dei Centri e' di 33. La distribuzione sul territorio italiano rimane immutata.

Nella Tabella 1 sono elencati, per Regione, i Centri attivi nell'anno 2006, 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 (giugno 2006)			
REGIONE	CENTRO	RESPONSABILE	ATTIVITÀ
		REFERENTI / COLLABORATORI	
ABRUZZO	CHIETI Centro Reg. Screening Malattie Endocrino-Metaboliche Congenite Università G. D'Annunzio Via dei Vestini 66100 Chieti	Prof. Fabrizio Monaco Dott. Ines Bucci Prof. Giorgio Napolitano Dr. Rosa Maria Di Biagio Sig. Clementina Palandrani	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 Sig. Lorenzo Antonio	HPA MSUD
	POTENZA 2 Centro Regionale Screening Ipotiroidismo Congenito - A.O. Osp. S.Carlo Contr. Macchia Romana 85100 Potenza	Dr. Rita Alfonsa Cordova Sig. Giuseppina Vignola Sig. Margherita Medici	IC
CALABRIA	CATANZARO Centro Regionale di Screening Neonatale Unitò Operativa di Chimica Clinica A.O.Policlinico "Mater Domini" Via T. Campanella 115 88100 Catanzaro	Prof. Giuseppe Parlato Dr. Onorina Marasco Dr. Giovanna Scozzafava Sig. Luisa Martino Sig. Sabrina Sartoris	HPA-IC-FC
CAMPANIA	NAPOLI 1 Centro Screening delle Malattie Metaboliche - Osp. SS Annunziata Via Egiziaca a Forcella 18 80129 Napoli	Dr. Domenico Scognamiglio Sig. Giovanni Castellano Sig. Maria Paladino Sig. Ciro Cropano Sig. Maria D'Onofrio Sig. Giovanna Masi Sig. Vincenza Pinto	HPA-IC
	NAPOLI 2 Centro Screening Neonatale - Distretto n.47 -ASL NA1 Via S.Gennaro ad Antignano 42 80129 Napoli	Dr. Anna Coppola Sig. Mario Ferraro Sig. Cristina Prencipe Sig. Adelina Addo Sig. Anna Maria Manfrecola	HPA-IC

EMILIA ROMAGNA	BOLOGNA Centro Reg. per lo Screening Neonatale delle Malattie Endocrino-Metaboliche Laboratorio Centralizzato-S.Orsola Malpighi Via Massarenti 9 40138 Bologna	Dr. Paola Boni Prof. Alessandro Cicognani	HPA-IC-FC CAH-GAL
		Dr. Sandro Piazzì Dr. Alessandra Vitali Dr. Francesca Righetti Sig. Vittoria Bernagozzi Sig. Giuseppe Monti Sig. Federica Vasquez	
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 MS-MS
		Dr. Cristiana Ciocci Dr. Claudia Carducci Sig. Giuseppa Nigrelli Sig. Massimo Davoli Sig. Rita Calanca Sig. Stefania Pedullà	
	ROMA 2 Laboratorio Centrale Croce Rossa Italiana Via B. Ramazzini 15 00151 Roma	Dr. Alessandra Lelli	HPA-IC-FC MSUD-MET GAL
		Sig. Giovanni Cicio Sig. Paolo Nunziati Sig. Davide Crispino Sig. Tiziana Magrini Sig. Alessio Brun	
LIGURIA	GENOVA Centro Regionale di riferimento per le Malattie Endocrine e Metaboliche U.O. Clinica Pediatrica - Istituto G. Gaslini - Largo G. Gaslini 5 16147 Genova	Prof. Renata Lorini	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. Giuseppe Anselmi Sig. Stefania Bertoni	
LOMBARDIA	MILANO Laboratorio di Riferimento Regionale per lo Screening Neonatale - Ospedale dei Bambini "Vittore Buzzi" A.O. Istituti Clinici di Perfezionamento Via Castelvetro 24 20154 Milano	Dr. Carlo Corbetta	HPA-IC-FC CAH
		Dr. Paola Viganò Sig. Alessandra Vitali Sig. Emanuela Manzoni Sig. Tiziana Mariani	
MARCHE	FANO Centro Reg. Screening Neonatale per Fenilchetonuria, Ipotiroidismo Congenito e Fibrosi Cistica Ospedale di Fano Via Vittorio Veneto 2 61032 Fano	Dr. Massimo Burroni	HPA-IC-FC
		Dr. Vera Stoppioni Dr. Patrizia Geronzi Dr. Elisabetta Tarsi Dr. Manuela Mancini Dr. Renzo Ciatti Sig. Tiziana Berti Sig. Antonella Prodi	

PIEMONTE - VALLE D'AOSTA	TORINO Centro Screening Neonatale Regione Piemonte e Valle d'Aosta Azienda Ospedaliera O.I.R.M. - S. Anna - Corso Spezia 60 10126 Torino	Dr. Severo Pagliardini Sig. Teodora Errico Sig. Veronica Battista	HPA-IC-FC BtD-CAH-GAL
	PUGLIA		
	BARI 1 Centro Malattie Metaboliche e Genetica Clinica - Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII Via Amendola 207 70126 Bari	Dr. Francesco Papadia Dr. Vincenza Lillo Dr. Simonetta Simonetti	HPA
	BARI 2 U.O. Endocrinologia Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII Via Amendola 207 70126 Bari	Dr. Francesco Dammacco Dr. Antonio Dammacco Dr. Teresa Cavallo Dr. Domenico Griseta	IC
	FOGGIA II Laboratorio Analisi Azienda Ospedaliero-Universitaria Viale L. Pinto 71100 Foggia	Dr. Raffaele Antonetti Dr. Pasquale Narducci Sig. Loredana Iacuzio Sig. Marinella De Laurentiis	IC
	TARANTO Laboratorio Analisi Ospedale S.S. Annunziata Settore Immunometria Via Bruno 7 74100 Taranto	Dr. Rocco Conserva Dr. Giovanni Manente Sig. Angelo Caliendo Sig. Giuseppe Giordano Sig. Incoronata Summa	IC
	BRINDISI ASL BR 1 - Sezione di Immunoallergologia U.O. di Patologia Clinica Presidio Ospedaliero "A. Perrino" 72100 Brindisi	Dr. Albertina Altamura	IC
	LECCE Laboratorio di Microbiologia e Virologia Presidio Ospedaliero V. Fazzi Via Moscati 73100 Lecce	Dr. Maria Pizzolante Dr. Adriana Rizzo Dr. Letizia Faneschi	IC
	ACQUAVIVA DELLE FONTI Laboratorio Patologia Clinica Sez. Immunometria Ospedale Ecclesiastico Regionale "Miulli" Via Maselli Campagna 70021 Acquaviva delle Fonti (BA)	Dr. Rocco Milano Dr. Nardelli Sig. Anna Pavone Sig. M.Pia Rizzo	IC

SARDEGNA	CAGLIARI 1 Servizio Screening Malattie del Metabolismo del Bambino Ist. Clin. e Biologia età evolutiva Via Jenner 09121 Cagliari	Prof. S. De Virgiliis Dr. Franco Lilliu Dr. Liliana Contini Sig. Fabrizio Gaviano	HPA
	CAGLIARI 2 Servizio di Endocrinologia Pediatrica Ospedale Regionale per le Microcitemie Via Jenner 09121 Cagliari	<u>Dott. Sandro Loche</u> Dr. M. Rosaria Casini Dr. Patrizia Civolani Sig. M. Grazia Contini Sig. Danilo Mosino	IC
SICILIA	CATANIA 1 Centro Screening Neonatale per Ipotiroidismo Congenito, Fenilchetonuria e Fibrosi Cistica Osp. Garibaldi P.zza S.Maria di Gesù 95123 Catania	Dr. Anna Impellizzeri Dr. Anna Cardillo Sig. Melania Scardavilla Sig. Adriana Finocchiaro	HPA-FC
	CATANIA 2 Centro Screening Neonatale per Ipotiroidismo Congenito, Fenilchetonuria e Fibrosi Cistica Osp. Garibaldi P.zza S. Maria di Gesù 95123 Catania	Dr. Damiano Gullo Dr. Giuseppina Parrinello Sig. Alessandro Mirone Sig. Adriana Finocchiaro	IC
	PALERMO Centro per la diagnosi precoce di Fenilchetonuria, Ipotiroidismo Congenito e Fibrosi Cistica Osp. G. Di Cristina - Via Benedettini 1 90134 Palermo	Dr. Letizia Palillo Dr. Patrizia Iona Sig. Giuseppina Calagna Sig. Vincenzo Bellavia Sig. Andrea D'Agostino	HPA-IC-FC
	CALTANISSETTA Centro Screening Neonatale - U.O. Patologia Clinica - Osp. S.Elia - USL 16 Via L. Monaco - 93100 Caltanissetta	Dr. Gianfranco Grasso Dr. Maria Rita Vetri	HPA-IC-FC
	MESSINA Centro Screening Neonatale prov. di Messina presso U.O. Patologia Clinica Azienda Ospedaliera Papardo Viale della Liberta' 98122 Messina	Dr. Renato Caldarera Dr. Maria Pia Cicciò Sig. Rosa Alba Marino	HPA-IC-FC G6PD

TOSCANA	FIRENZE 1 Sez. Malattie Metaboliche e Neuromuscolari Ereditarie - Centro Screening Neonatale Ospedale "A. Meyer" Via Luca Giordano 13 50132 Firenze	Dr. M.A. Donati Dr. Elisabetta Pasquini	HPA-IC MS-MS
		Dr. Giancarlo La Marca Dr. Sabrina Malvagia Dr. Serena Gasperini Dr. Elena Procopio Dr. Silvia Funghini	
	FIRENZE 2 Centro Regionale Toscano di riferimento per la Fibrosi Cistica-Dipartimento di Pediatria Ospedale "A. Meyer" Via Luca Giordano 13 50132 Firenze	Dr.ssa Teresa Repetto Sig. Gianfranco Mergni Sig. Lucia Zavataro	FC
PISA Dipartimento di Endocrinologia Università di Pisa Viale del Tirreno 64 56018 Tirrenia Pi	Prof. Aldo Pinchera Prof. Massimo Tonacchera Dr. Mariella Ciampi Dr.ssa L. Montanelli	IC	
SIENA Lab. Screening Neonatale ed Endocrinologia Pediatria - A.O. Universitaria Senese Policlinico "Le Scotte" Viale Bracci 53100 Siena	Prof. Rosario Berardi Dr. Mariantonietta Musarò Sig. Luana Peruzzi	IC	

TRIVENETO*	VERONA 1 Centro Regionale Malattie Metaboliche Neonatali Policlinico G.B. Rossi 37145 Verona	Prof. Luciano Tatò Dr. Marco Zaffanello Dr. Marta Camilot Dr. Rossella Gaudino Dr. Elena Monti Dr. Silvia Perlini Dr. Paolo Cavaliere Dr. Anna Marostica Dr. Federica Basso Sig. Cristina Ragno Sig. Lorella Morosato Sig. Luca Zaffanello Sig. Ernesto Marcolin	HPA-IC GAL-G6PD MSUD-BtD CAH
	VERONA 2 Laboratorio Analisi Chimico-Cliniche ed Ematologiche - Laboratorio Patologia Molecolare - Centro Regionale per la Fibrosi Cistica Policlinico Borgo Roma 37100 Verona	Dr. Paolo Rizzotti Dr. Giulio Cabrini Dr. Anna Tamanini Dr.ssa C. Dehecchi Dr. Alberto Bonizzato Sig. Angela Bozzoli Sig. Albina Facchin Sig. Valentino Stanzial Sig. Gabriella Bertaso Sig. Cristina Zampieri Dr. Carlo Castellani 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 2006

Regione	Nati vivi	Esaminati			Copertura %		
		HPA	IC	FC	HPA	IC	FC
Abruzzo	11087	11467	11467		103.4	103.4	
Basilicata	4958	4946	4958		99.8	100.0	
Calabria	18328	18358	18358	18358	100.2	100.2	100.2
Campania	62279	67721	67721		108.7	108.7	
Emilia R.	39435	40124	40124	40124	101.7	101.7	101.7
Lazio	52913	65824	65824	65824	124.4	124.4	124.4
Liguria	12146	12299	12299	12299	101.3	101.3	101.3
Lombardia	95156	97854	97854	97854	102.8	102.8	102.8
Marche	13757	14541	14541	14541	105.7	105.7	105.7
Molise	2461	esaminati da Centri di altre Regioni					
Piemonte - V. Aosta	39101	39098	39098	39098	100.0	100.0	100.0
Puglia	37764	38896	36573		103.0	96.8	0.0
Sardegna	13256	13126	13177		99.0	99.4	0.0
Sicilia	49940	56063	56063	56063	112.3	112.3	112.3
Toscana	31595	33601	33628	33601	106.3	106.4	106.3
Triveneto	68012	66802	66802	56720	98.2	98.2	83.4
Umbria	7822	esaminati da Centri di altre Regioni					
Totale Italia	560010	580720	578487	434482	103.7	103.3	77.6

Come già negli anni precedenti la copertura per lo screening per HPA e IC risulta ottimale.

Si sottolinea come, già per gli anni precedenti, anche per il 2006, per quanto riguarda lo screening per FC, la copertura non è ottimale a livello nazionale.

SCREENING PER LE IPERFENILALANINEMIE

Dei 33 Centri operanti, 20 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 2006

Centro	Esaminati	Metodo	Riesaminati		Tipo I	Tipo II	Tipo III	BH4 responsiva	Dif. Cofattore	Non classif.	Totale
			N.	%							
Bari	38896	BIA	1070	2.75	3						3
Bologna	40124	FLUO	29	0.07	1	5	9				15
Cagliari	13126	ENZ	165	1.26			4				4
Caltanissetta	7552	BIA/FLUO	171	2.26			1				1
Catania	22822	ENZ	223	0.98	2	1	3				6
Catanzaro	18358	FLUO	10	0.05	1	2	2				5
Chieti	11467	FLUO	29	0.25							0
Fano	14541	FLUO	20	0.14			3				3
Firenze	33601	MS-MS	20	0.06	3	2	1				6
Genova	12299	MS-MS	23	0.19	1		4	1			6
Messina	5696	ENZ	55	0.97			3				3
Milano	97854	ENZ	1101	1.13	3	1	20			1	25
Napoli Annunziata	26471	MS-MS	171	0.65		1	10	1			12
Napoli ASL 1	41250	ENZ	85	0.21	1	1	6				8
Palermo	19993	FLUO	84	0.42	1		7				8
Potenza	4946	BIA	12	0.24							0
Roma CRI	37542	BIA	85	0.23	2	2					4
Roma Sapienza	28282	FLUO /MS	359	1.27	1	1	31				33
Torino	39098	FLUO	111	0.28	1		12		1		14
Verona	66802	FLUO	98	0.15	3						3
ITALIA	580720		3921	0.68	23	16	116	2	1	1	159

Per quanto riguarda le diagnosi accertate, sono stati individuati nell'anno 2006 23 soggetti con PKU classica (Tipo I), 16 soggetti con HPA tipo II e 116 con HPA tipo III. Sono stati individuati, inoltre, 2 soggetti con difetto di Phe-idrossilasi responsiva alla BH4 e 1 uno con difetto di cofattore. L'incidenza delle tre forme principali di HPA risulta quindi (relativamente agli esaminati):

	Incidenza (1: X)
Tipo I	25249
Tipo II	36295
Tipo III	5006

L'attività di screening nell'anno 2006 ha individuato in Italia un neonato affetto da una qualsiasi forma di HPA ogni 3652 nati vivi (uno ogni 13827 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 2006

Centro	Analiti dosati	Metodo	Esaminati	Riesaminati		Diagnosi accertate								
						Tiroide in sede			disgenesie		altro	non classificate	Totale	Incidenza 1 / x
				volume normale	gozzo	ipoplasia	Ectopia	agenesia						
N.	%													
Acq. D. Fonti	TSH	RIA	1423	43	3.02							3	3	474
Bari	TSH	RIA	15769	272	1.72		3	4	3	1			11	1434
Bologna	TSH	FIA	40124	117	0.29	10		2	7	1		5	25	1605
Brindisi	TSH	FIA	3231	189	5.85	dati non disponibili								
Cagliari	TSH + T4	RIA	13177	20	0.15				1	5			6	2196
Caltanissetta	TSH	FIA	7552	210	2.78		1		2				3	2517
Catania	TSH	FIA	22822	133	0.58	6	9	1	7				23	992
Catanzaro	TSH + T4	FIA	18358	229	1.25	8		3		5		7	23	798
Chieti	TSH	FIA	11467	220	1.92	dati non disponibili								
Fano	TSH	FIA	14541	249	1.71	8		1	2	2			13	1119
Firenze	TSH + T4	FIA	15686	118	0.75	5		3	2				10	1569
Foggia	TSH	FIA	5369	2	0.04							1	1	5369
Genova	TSH	FIA	12299	596	4.85	7		1	1		1		10	1230
Lecce	TSH + T4	FIA	5578	70	1.25	dati non disponibili								
Messina	TSH	FIA	5696	132	2.32	9	2	1	2				14	407
Milano	TSH	FIA	97854	829	0.85	65		7	11	6		8	97	1009
Napoli Annunziata	TSH + T4	FIA	26471	406	1.53							25	25	1059
Napoli ASL 1	TSH + T4	FIA	41250	352	0.85							24	24	1719
Palermo	TSH	FIA	19993	215	1.08	14			1	5		2	22	909
Pisa	TSH	FIA	10823	10	0.09	dati non disponibili								
Potenza	TSH + T4	RIA	4958	70	1.41	1							1	4958
Roma CRI	TSH + T4	RIA/FIA	37542	511	1.36	10			2	3		1	16	2346
Roma Sapienza	TSH	FIA	28282	129	0.46	5		3	9				17	1664
Siena	TSH + T4	FIA	7519	114	1.52					1		1	2	3760
Taranto	TSH	RIA	5203	6	0.12							2	2	2602
Torino	TSH	FIA	39098	108	0.28	5			2	1			8	4887
Verona	TSH + T4	FIA	66802	1262	1.89	5	2		4	2	15	9	37	1805
Totale Italia			578887	6612	1.14	158	17	26	56	32	16	88	393	1473

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.

Si sottolinea il persistere di una elevata variabilità dell'incidenza nei diversi Centri, da 1: 407 a 1:5369.

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 1:1473 nati vivi.

4 Centri non hanno fornito dati relativi alle diagnosi accertate.

SCREENING PER FIBROSI CISTICA

14 Centri hanno eseguito nell'anno 2006 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 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 2006

Centro	esaminati	Analita	Riesaminati		Diagn.	Metodo	Indagine molec.	incidenza (1: X)
			N.	%				
Bologna	40124	IRT	390	0.97	3	FIA	NO	13375
Caltanissetta	7552	IRT	124	1.64	1	FIA	NO	7552
Catania	22822	IRT	355	1.56	5	FIA	NO	4564
Catanzaro	18358	IRT	254	1.38	2	FIA	SI	9179
Fano	14541	IRT	206	1.42	6	FIA	SI	2424
Firenze	33901	IRT	235	0.69	7	FIA	NO	4843
Genova	12299	IRT	80	0.65	3	FIA	NO	4100
Messina	5696	IRT	135	2.37	1	FIA	NO	5696
Milano	97854	IRT	1483	1.52	24	FIA	SI	4077
Palermo	19993	IRT	115	0.58	3	FIA	SI	6664
Roma CRI	37542	IRT	1070	2.85	3	RIA/FIA	SI	12514
Roma Sapienza	28282	IRT	1660	5.87	2 + 5*	FIA	NO	
Torino	39098	IRT	93	0.24	11	FIA	SI	3554
Verona	56720	IRT	518	0.91	10	FIA	SI	5672
TOTALE	434782		6718	1.55	79		7/14	5504

(*) 5 in valutazione.

Screening esteso mediante spettrometria di massa tandem

Come già nel 2005 i Centri di Firenze, Genova e Roma hanno proseguito i relativi programmi di screening esteso mediante MS-MS. I programmi attivi in Liguria e in Lazio sono progetti pilota. La Tabella 6 riporta i dati relativi a queste tre esperienze.

Tabella 6. Risultati screening esteso

Centro	Esaminati	Riesaminati		AApatie (ASAL)	Acidosi organiche (MMA)	dif. di β -ossidazione					Incidenza 1/x
		N.	%			SCAD	SBCAD	MCAD	CPT II	TOTALE	
Firenze	33601	279	0.83		2			2		4	8400
Genova	12299	113	0.92	1		1			1	3	4100
Roma Sapienza	5312	275	5.18			1	1			2	2656
TOTALE	51212	667	1.30	1	2	2	1	2	1	9	5690

Si sottolinea l'incidenza complessiva delle patologie metaboliche, pur se su dati parziali, 1: 5690 nati vivi (con esclusione delle HPA i cui dati sono riportati nell'apposita sezione). Dall'analisi dei dati si riscontra per l'anno 2006 una incidenza complessiva dei difetti di β -ossidazione relativamente elevata (1:10242).

ALTRE ATTIVITA' DI SCREENING

La Tabella 7 riassume i dati complessivi per altre attività di screening eseguite nell'anno 2006 con metodi tradizionali, come dichiarato dai Centri e riportato nella Tabella 1.

Tabella 7		Esaminati	Riesaminati	Diagnosi	Incidenza 1: X
CAH21	Bologna	40124	595	3	
	Milano	97854	1686	7	13979
	Torino	39098	179	1	39098
	Verona	51340	266	2	25670
	TOTALE	228416	2726	13	17570
GAL	Bologna	40124	4	-	
	Roma CRI	37542	6	-	
	Roma Sap	28282	102	3	9427
	Torino	39098	69	2	19549
	Verona	66802	12	1	66802
	TOTALE	211848	193	6	35308
MSUD	Potenza	4946	20	-	
	Roma CRI	37542	24	2	18771
	Verona	66802	24	-	
	TOTALE	109290	68	2	54645
Btd	Torino	39098	65	-	
	Verona	66802	2	-	
	TOTALE	105900	67	0	
MET	Roma CRI	37542	11	-	
G6PD	Verona	46983	310	193	243

Il Centro di Messina prosegue lo studio epidemiologico, iniziato nell'ottobre 2005, sull'incidenza del deficit di G6PD nei neonati afferenti all'U.O. di Neonatologia dell'Azienda Ospedaliera Papardo (neonati esaminati nel 2006: 619, diagnosi confermate: 1).

IL progetto pilota, attivato presso il Centro di Torino, per lo screening di Fabry e Gaucher si è concluso alla fine del 2005.

Indagine sugli aspetti organizzativi

Un questionario riguardante gli aspetti organizzativi dei programmi di screening neonatale è stato inviato a tutti i Centri.

29/33 hanno fornito risposta.

13 Centri su 29 distribuiscono alle famiglie tramite i punti nascita materiale informativo sul programma di screening neonatale.

La maggior parte dei Centri di screening riceve i cartoncini sia mediante posta che corriere espresso o auto con personale dedicato. 5 Centri utilizzano in maniera esclusiva il servizio postale e 2 Centri (entrambi a Firenze) in maniera esclusiva il corriere espresso, verosimilmente in conseguenza delle necessità dello screening esteso.

I cartoncini vengono conservati in attesa dell'analisi a T ambiente in 13 Centri e in ambiente refrigerato, eventualmente con essiccatore, in 16.

Per quanto riguarda le modalità di comunicazione dei risultati, 18 (2 solamente in caso di positività) inviano referto al punto nascita con cadenza variabile da giornaliera a trimestrale. Non si conoscono dati circa la tipologia del referto. Si sottolinea come 11 Centri non comunicano ai punti nascita i risultati dei test di screening.

Per quanto riguarda la conservazione dei cartoncini dopo l'esame (la SISN aveva a suo tempo raccomandato la conservazione del materiale biologico per almeno 5 anni), i dati sono disponibili per 27 Centri. Un Centro elimina i cartoncini subito dopo l'esame, 4 conservano i cartoncini per un periodo da 1 a 2 anni; tale decisione deriva da disposizioni aziendale in 2 casi. 12 Centri conservano il materiale fino a 5 anni, 3 per 10 anni e 6 a tempo indeterminato.

I cartoncini vengono conservati in congelatore in un caso, in ambiente refrigerato in 2 e a temperatura ambiente nei restanti.

Nella maggior parte dei casi (22/29) il materiale biologico conservato può essere utilizzato per altre indagini (ricerca mutazioni, ricerca anticorpi, ...). 4 Centri su 22 non richiedono il consenso scritto per tale utilizzo.