



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

2011

SCREENING

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

Bologna, 28 ottobre 2011

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
2011
SCREENING

**RAPPORTO TECNICO SUI PROGRAMMI
DI SCREENING NEONATALE IN ITALIA
ANNO 2010**

**20^a Conferenza Nazionale sui Programmi di
Screening Neonatale in Italia
Bologna, 28 ottobre 2011**

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 19° rapporto tecnico propone una sintesi critica dei dati relativi ai programmi di screening neonatale in Italia per l'anno 2010.

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 19° rapporto nel mese di luglio di quest'anno.

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

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

ABBREVIAZIONI UTILIZZATE NEL TESTO

AC	Acilcarnitine
AA	Aminoacidi
β-ox	Difetti di beta-ossidazione degli acidi grassi
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
OA	Acidosi organiche
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 2010 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.

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

Nella Tabella 1 sono elencati, per Regione, i Centri di screening neonatale attivi nell'anno 2010, 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 (giugno 2010)			
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 Neonat 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	MS-MS

EMILIA ROMAGNA	BOLOGNA Centro Reg. per lo Screening Neonatale delle Malattie Endocrino-Metaboliche 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 Bologna	Dr. Roberto Motta	HPA-IC-FC CAH-GAL
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
	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. Clinica Pediatrica - Istituto G. Gaslini - Largo G. Gaslini 5 16147 Genova	Prof. Roberto Cerone	HPA-IC-FC MS-MS
LOMBARDIA	MILANO Laboratorio di Riferimento Regionale per lo Screening Neonatale - Ospedale dei Bambini "Vittore Buzzi" A.O. Istituti Clinici di Perfezionamento Via Castelvetro 32 20154 Milano	Dr. Carlo Corbetta	HPA-IC-FC CAH
MARCHE	FANO Centro Reg. Screening Neonatale per Fenilchetonuria, Ipotiroidismo Congenito e Fibrosi Cistica Ospedale di Fano Via Vittorio Veneto 2 61032 Fano	Dr. Vera Stoppioni	HPA-IC-FC
PIEMONTE - VALLE D'AOSTA	TORINO S.S. Centro Screening Neonatali Regione Piemonte e Valle d'Aosta Azienda Ospedaliera O.I.R.M. - S. Anna - P.zza Polonia 94 10126 Torino	Dr. Severo Pagliardini	HPA-IC-FC BtD-CAH-GAL

PUGLIA	BARI 1 U.O. Malattie Metaboliche - Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII Via Amendola 207 70126 Bari	Dr. Francesco Papadia	HPA
	FOGGIA II Laboratorio Analisi Azienda Ospedaliero-Universitaria Viale L. Pinto 71100 Foggia	Dr. Raffaele Antonetti Dr. Pasquale Narducci	IC
	TARANTO Laboratorio Analisi Ospedale S.S. Annunziata Settore Immunometria 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" Via Appia s.s. n. 7 72100 Brindisi	Dr. Angelo Santoro	IC
	LECCE 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	Dott. Sandro Lochè	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
	PALERMO Centro per la diagnosi precoce di Fenilchetonuria, Ipotiroidismo Congenito e Fibrosi Cistica Osp. G. Di Cristina - Via dei Benedettini 1 90134 Palermo	Dr. Letizia Palillo	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 U.O. Patologia Clinica e Virologia Azienda Ospedaliera Papardo Contrada Papardo 98158 Messina	Dr. Renato Caldarera	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. Elisabetta Pasquini	HPA-IC MS-MS
	FIRENZE 2 Centro Regionale Toscano di riferimento per la Fibrosi Cistica-Dipartimento di Pediatria - Ospedale "A. Meyer" Viale Pieraccini, 24 50139 Firenze	Dr.ssa Teresa Repetto	FC
	PISA Dipartimento di Endocrinologia Università di Pisa Via Paradisa 2 56124 Pisa	Prof. Aldo Pinchera	IC
TRIVENETO*	PADOVA U.O.C. Malattie Metaboliche Ereditarie Dipartimento di Pediatria Via Giustiniani, 3 Padova	Dr. Giuseppe Giordano Dr. A. Burlina	MS-MS
	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 Laboratorio Analisi Chimico-Cliniche ed Ematologiche Laboratorio Patologia Molecolare Centro Regionale per la Fibrosi Cistica A.O. Verona Piazzale Stefani, 1 37136 Verona	Dr. Maria Stella Graziani (f.f.)	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 2010

Tabella 2	Regione	Nati vivi	Esaminati			Copertura %		
			HPA	IC	FC	HPA	IC	FC
	Abruzzo	11737	12074	12074		102.9	102.9	
	Basilicata	4612	4712	4707		102.2	102.1	
	Calabria	17801	17608	17608	17608	98.9	98.9	98.9
	Campania	58212	64131	64131	10984	110.2	110.2	18.9
	Emilia R.	41817	42832	42832	42832	102.4	102.4	102.4
	Lazio	54277	58346	58346	58346	107.5	107.5	107.5
	Liguria	11983	11880	11880	11880	99.1	99.1	99.1
	Lombardia	97815	98690	98690	98690	100.9	100.9	100.9
	Marche	14085	14713	14713	14713	104.5	104.5	104.5
	Molise	2511	esaminati da Centri di altre Regioni					
	Piemonte - V. Aosta	39639	39324	39324	39324	99.2	99.2	99.2
	Puglia	37168	37665	35567		101.3	95.7	
	Sardegna	13538	13445	13362		99.3	98.7	
	Sicilia	48083	53492	53492	53492	111.2	111.2	111.2
	Toscana *	32636	41826	31609	41830	128.2	96.9	128.2
	Triveneto	68097	62206	62206	56849	91.3	91.3	83.5
	Umbria	7933	esaminati da Centri di altre Regioni					
	Totale Italia	561944	572944	560541	446548	102.0	99.8	79.5

* La regione Toscana esegue lo screening per HPA (all'interno del programma di screening esteso) e FC anche per la regione Umbria.

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 2010

Centro	Esaminati	Metodo	Riesaminati		Tipo I	Tipo II	Tipo III	BH4 responsiva	Dif. Cofattore	Non classif.	Totale	Incidenza 1 : x	
			N.	%									
Bari	37665	BIA	36	0.10	7	15					22	1712	
Bologna	42832	FLUO/MS	45	0.11	2	1	8				11	3894	
Cagliari	13445	ENZ	132	0.98			3				3	4482	
Caltanissetta	7051	FLUO	30	0.43							0	-	
Catania	22523	ENZ	369	1.64		1	3				4	5631	
Catanzaro	17608	FLUO	40	0.23	5	3	12				20	880	
Chieti	12074	FLUO	55	0.46		1	1			1	3	4025	
Fano	14713	FLUO	41	0.28			7				7	2102	
Firenze	41826	MS-MS	8	0.02	2	2	2				6	6971	
Genova	11880	MS-MS	13	0.11	1		1				2	5940	
Messina	5691	ENZ	N.P.		1				1		2	2846	
Milano	98690	ENZ/MS	1164	1.18	6	1	24				31	3184	
Napoli 1	64131	MS-MS	652	1.02	1	1	14				16	4008	
Palermo	18227	FLUO	65	0.36		4					4	4557	
Potenza	4712	BIA	20	0.42							0	-	
Roma CRI	32796	BIA	137	0.42	3	1	4				8	4100	
Roma Sapienza	25550	MS-MS	25	0.10	2	1	8				11	2323	
Torino	39324	FLUO	93	0.24	2	2	10				14	2809	
Verona	62206	FLUO	59	0.09	dati non pervenuti								
	572944		2984	0.52	32	33	97	0	1	1	164	3494	

Per quanto riguarda le diagnosi accertate, sono stati individuati nell'anno 2010 32 soggetti con PKU classica (Tipo I), 33 soggetti con HPA tipo II, 97 con HPA tipo III, nessuno con difetto di Phe-idrossilasi responsiva alla BH4 e 1 con difetto di cofattore. In 1 caso non è disponibile la classificazione nosografica.

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

	Incidenza (1: X)
Tipo I	17905
Tipo II	17362
Tipo III	5907

L'attività di screening nell'anno 2010 ha individuato in Italia un neonato affetto da una qualsiasi forma di HPA ogni 3494 nati vivi (uno ogni 8681 affetto da forme di HPA che richiedono trattamento specifico).

SCREENING PER IPOTIROIDISMO CONGENITO

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

Tabella 4: Positività al test di screening per IC e diagnosi accertate. Anno 2010

Centro	Analiti dosati	Metodo	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	1693	160	9.45							20	20	
Bari	TSH	RIA	14588	1438	9.86		5	3	5	3			16	912
Bologna	TSH	FIA	42832	228	0.53	36	6	6	9	4	*15	6	67	639
Brindisi	TSH	FIA	3603	196	5.44	dati non disponibili								
Cagliari	TSH + T4	RIA	13362	40	0.30	5				2			7	1909
Caltanissetta	TSH	FIA	7051	103	1.46							9	9	783
Catania	TSH	FIA	22523	121	0.54	14	2	1	5	1	3	1	27	834
Catanzaro	TSH + T4	FIA	17608	516	2.93	17		16			1	5	39	451
Chieti	TSH	FIA	12074	280	2.32	3	1			2		5	11	1098
Fano	TSH	FIA	14713	432	2.94	16			4	1			21	701
Firenze	TSH + T4	FIA	31609	108	0.34	6		2	2	2		2	14	2258
Foggia	TSH	FIA	5014	4	0.08							3	3	1671
Genova	TSH	FIA	11880	630	5.30	8				3			11	1080
Lecce	TSH + T4	FIA	5449	26	0.48							2	2	2725
Messina	TSH	FIA	5691	180	3.16	8			1	1			10	569
Milano	TSH	FIA	98690	611	0.62	48	13	14	14	6		11	106	931
Napoli	TSH + T4	FIA	64131	1538	2.40							61	61	1051
Palermo	TSH	FIA	18227	168	0.92	19	2	2	4				27	675
Pisa	TSH	FIA	11014	6	0.05							4	4	2754
Potenza	TSH + T4	RIA	4707	120	2.55	1						1	2	2354
Roma CRI	TSH + T4	FIA	32796	679	2.07	8	1	1	7	1	1		19	1726
Roma Sapienza	TSH	FIA	25550	203	0.79	12	1	5		2	1	3	24	1065
Taranto	TSH	RIA	5220	230	4.41	4		1					5	1044
Torino	TSH	FIA	39324	189	0.48	6		2	10	5		2	25	1573
Verona	TSH + T4	FIA	62206	912	1.47	12	1	5	4	3		17	42	1481
Totale Italia			571555	9118	1.60	223	32	58	65	36	21	15	58	973.7

* 15 soggetti con "ipertireotropinemia in follow-up" (non conteggiati nelle diagnosi accertate)

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: 451 a 1:2754.

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 : 973 nati vivi.

1 Centro non ha fornito dati relativi alle diagnosi accertate, mentre 5 Centri hanno fornito il numero delle diagnosi accertate ma non la loro classificazione.

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.

Tabella 5. Sintesi dell'attività di screening neonatale per FC - Anno 2010

Centro	esaminati	Riesaminati				Diagnosi			Indagine molec.	incidenza (1: X)
		Test molecolari	secondo controllo	Test sudore	% Test sudore	FC Classica	FC Atipica	Totale		
Bologna	42832	16	513	74	0.17	6		6	SI	7139
Caltanissetta	7051		53	9						
Catania	22523		533	110	0.49	4		4		5631
Catanzaro	17608		226	87	0.49	4		4		4402
Fano	14713	387	174	94	0.64	1		1	SI	14713
Firenze	41830		204	103	0.25	9	2	11		3803
Genova	11880		238	85	0.72	4		4		2970
Messina	5691		195	36	0.63	1	1	2		2846
Milano	98690	1366	1013	388	0.39	25	2	27	SI	3655
Napoli	10984	182	293	3	0.03	1	2	3	SI	3661
Palermo	18227	27	141	27	0.15	3		3	SI	6076
Roma CRI	32796	521	705	61	0.19	5	1	6	SI	5466
Roma Sapienza	25550	253	1100	253	0.99	3	1	4	SI	6388
Torino	39324	310	101	54	0.14	10		10	SI	3932
Verona	56849	538	50	77	0.14	14	1	15	SI	3790
TOTALE	446548	3600	5539	1461	0.33	90	10	100	9	4962

Tutti i Centri dosano IRT con metodo fluoroimmunometrico a tempo risolto.

La tabella 6 riporta, per ogni Centro la concentrazione dei singoli analiti utilizzata come soglia di cut-off per i tre screening HPA - IC - FC.

Centro	TSH μU/ml sangue	T4 μg/dl sangue	PHE mg / dl	IRT ng/ml
Acq. D. Fonti	N.P.			
Bari	> 14		2	
Bologna	10		2	60
Brindisi	>5			
Cagliari	> 20	< 6	?	
Caltanissetta	6		2	50
Catania	> 10		2	> 50
Catanzaro	7	< 2.5 percentile	2	55
Chieti	7		1.8	
Fano	7		1.7	70
Firenze	> 10	< 4	2	63
Foggia	> 10			
Genova	7		1.8	55
Lecce	>18	<20		
Messina	7		1.8	50
Milano	10		2	65
Napoli Annunziata	7	4.5	1.7	46
Palermo	6		2	55
Pisa	>15		2	
Potenza	7 - 10	< 30	2	
Roma CRI	15	< 5	2	50
Roma Sapienza	20		2	42
Taranto	>10			
Torino	10		2	75
Verona	10		2	65

Screening esteso mediante spettrometria di massa tandem

Come già nel 2009 i Centri di Firenze, Genova, Napoli, Padova e Roma hanno proseguito i relativi programmi di screening esteso mediante MS-MS.

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

Il Centro di Verona ha effettuato un progetto pilota della durata di un anno mirato principalmente all'individuazione dei range di riferimento.

La Tabella 7 riporta i dati relativi per l'anno 2010.

Tabella 7. Risultati screening esteso

	Centro	Firenze	Genova	Roma Sapienza	Padova	Napoli CEINGE	TOTALE
	Esaminati	41826	11880	25550	679	7545	87480
	riesaminati	221	74	488	4	143	930
	%	0.53	0.62	1.91	0.59	1.90	1.06
AA	TYR I	1					1
	FIGLU *	2					2
	ASAS	2					2
OA	MMA-CbIB	1					1
	MMA-CbIC	1		1		1	3
	IVA					1	1
	SBCAD			2			2
	3MCC	1		1			2
β-OX	SCAD	1		2			3
	CUD	3		1			
	MCAD	2		2			4
	vLCAD		2	1			3
	TOTALE	14	2	10	0	2	28
	Incidenza 1/x	2988	5940	2555	-	3773	3124

* non richiamati.

Si sottolinea l'incidenza complessiva delle patologie metaboliche, pur se su dati parziali, 1: 3124 nati vivi (con esclusione delle HPA i cui dati sono riportati nell'apposita sezione) confermando il dato dell'anno precedente (1:3187).

Dall'analisi dei dati si riscontra per l'anno 2010 una incidenza più rilevante dei difetti di β -ossidazione individuati (1:8748) e delle acidosi organiche (1:9720) a fronte di 1: 17496 per le aminoacidopatie, con esclusione dei due casi di FIGLU.

ALTRE ATTIVITA' DI SCREENING

La Tabella 8 riassume i dati complessivi per altre attività di screening eseguite nell'anno 2010 con metodi tradizionali, come dichiarato dai Centri e riportato nella Tabella 1.

	Tabella 8	Esaminati	Riesaminati	Diagnosi	Incidenza 1: X
CAH21	Bologna	42832	638	4	10708
	Milano	98690	1189	7	14099
	Torino	39324	131	3	13108
	Verona	46705	303	2	23353
	TOTALE	227551	2261	16	14222
GAL	Bologna	42832	6	0	-
	Roma CRI	32796	70	0	-
	Roma Sap	25550	107	3	8517
	Torino	39324	7	1	39324
	Verona	62206	8	2	31103
	TOTALE	202708	198	6	33785
MSUD	Potenza	4712	22	0	-
	Roma CRI	32796	43	0	-
	Verona	62206	6	0	-
	TOTALE	99714	71	0	-
Btd	Torino	39324	5	1	39324
	Firenze	41826	190	5	8365
	Verona	62206	3	2	31103
	TOTALE	143356	198	8	17920
MET	Roma CRI	32796	14	0	-
G6PD	Messina	522	5	1	522
	Verona	46705	234	141	331
	TOTALE	47830	239	142	337

Gestione informatica dei dati e comunicazione dei risultati

Quest'anno il questionario inviato ai Centri conteneva una sezione dedicata alla gestione informatica dei programmi di screening e alla comunicazione dei risultati.

Dei 32 Centri attivi al 31 dicembre 2010, 27 hanno risposto a questa sezione del questionario.

Secondo quanto riportato nelle risposte, solo 22 utilizzano una gestione informatizzata del programma di screening.

Con particolare riguardo alle domande specifiche presenti sul questionario:

- 11/22 utilizzano un database commerciale adattato alla necessità
- 7 utilizzano un programma commerciale specifico per lo screening neonatale
- i restanti utilizzano 5 un programma elaborato ad hoc per il Centro

il trasferimento dei dati avviene direttamente attraverso una connessione di rete in 10/22 casi, per trascrizione in 12 e in 2 casi si utilizza una altra applicazione intermedia (alcuni Centri utilizzano più di una modalità).

La tipologia dei dati (oltre a quelli anagrafici del neonato e dell'ospedale di nascita) registrati sui programmi di gestione di cui sopra è riassunta nella tabella 9.

Tabella 9. Tipologia dei dati registrati sul programma di gestione informatica (22 Centri).

data prelievo	21	cognome materno	5
ora prelievo	5	recapito telefonico	8
peso alla nascita	17	etnia	3
sett. di gestazione	12	risultati analitici	15
ittero	4	valutazione risultati	7
trasfusione	11	data richiamo	8
tipo alimentazione	9	eventuale diagnosi	8
data accettazione	16	altro	10
terapia	10		

15 Centri sui 27 che hanno fornito risposta comunicano i risultati anche in caso di negatività.