

**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**  
**2014**  
**SCREENING**

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

**Milano, 22 novembre 2014**

**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.

**GENOVA**  
**2014**  
**SCREENING**

**RAPPORTO TECNICO SUI PROGRAMMI  
DI SCREENING NEONATALE IN ITALIA  
ANNO 2013**

**23<sup>a</sup> Conferenza Nazionale sui Programmi di  
Screening Neonatale in Italia  
Milano, 22 novembre 2014**

---

A cura di: R. Cerone, U. Caruso, M. Cassanello, C. Corbetta



**INTRODUZIONE**

Questo 23° rapporto tecnico propone una sintesi critica dei dati relativi ai programmi di screening neonatale in Italia per l'anno 2013.

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 22° 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 che sarà pubblicato sul sito web della Società.

**ABBREVIAZIONI UTILIZZATE NEL TESTO**

<b>3MCC</b>	Difetto di 3-metilcrotonil-CoA carbossilasi	<b>HPA</b>	Iperfenilalaninemia(e)
<b>AA</b>	Aminoacidopatie	<b>IBG</b>	Difetto di isobutirril-CoA deidrogenasi
<b>AC</b>	Acilcarnitine	<b>IC</b>	Ipotiroidismo congenito
<b>ASAL</b>	Difetto di argininosuccinico liasi	<b>IVA</b>	Isovalerico acidemia
<b>ASAS</b>	Difetto di argininosuccinico sintetasi	<b>LPI</b>	Intolleranza alle proteine con lisinuria
<b>BIA</b>	Test di inibizione batterica (test di Guthrie)	<b>MADD</b>	Difetto multiplo di acil-CoA deidrogenasi
<b>BKT</b>	Difetto di beta-chetotiolasi	<b>MAT1</b>	Dif di Metionina-adenosintrasferasi
<b>BTD</b>	Deficit di biotinidasi	<b>MCAD</b>	Difetto di acilCoA deidrogenasi a catena media
<b>CAH</b>	Iperplasia surrenalica	<b>MET</b>	Ipermetioninemia(e)
<b>CblA/B</b>	Difetto del metabolismo della cobalamina A/B	<b>MMA Sec.</b>	Acidemia metilmalonica secondaria
<b>CblC/D</b>	Difetto del metabolismo della cobalamina C/D	<b>MMA-MUT</b>	Acidemia metilmalonica da difetto di mutasi
<b>CIT</b>	Citrullinemia (tipo I o II)	<b>MS/MS</b>	Spettrometria di Massa Tandem
<b>CPT I</b>	Difetto di carnitina palmitoil transferasi I	<b>MSUD</b>	Leucinosi
<b>CUD</b>	Difetto di trasporto della carnitina	<b>OA</b>	Acidosi organiche
<b>Enz</b>	Test enzimatico	<b>OCT</b>	Difetto di ornitin carbamil transferasi
<b>EXP</b>	Screening esteso alle malattie metaboliche ereditarie	<b>PA</b>	Propionico acidemia
<b>FA</b>	Fumarico aciduria	<b>PKU</b>	Fenilchetonuria (classica)
<b>FC</b>	Fibrosi Cistica	<b>PRO</b>	Iperprolinemia
<b>FIGLU</b>	Formimino glutammico aciduria	<b>2MBG</b>	Difetto di 2-metil butirril-CoA deidrogenasi
<b>Fluo</b>	Test fluorimetrico	<b>SCAD</b>	Difetto di acil-CoA deidrogenasi a catena corta
<b>G6PD</b>	Deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi	<b>β-ox</b>	Difetti di beta-ossidazione degli acidi grassi
<b>GA I</b>	Glutarico acidemia tipo I	<b>TYR</b>	Tirosinemia(e)
<b>GALT</b>	Galattosemia	<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 2013 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.

3 Centri non hanno inviato i dati relativi all'attività di screening.

Nella Tabella 1 sono elencati, per Regione, i Centri di Screening Neonatale attivi nell'anno 2013, con l'indicazione dei Responsabili e del tipo d'attività di ciascun Centro, secondo le risultanze dei questionari inviati.

I dati riportati nella Tabella 1 per i tre Centri che non hanno inviato dati sono quelli già riportati nel precedente rapporto tecnico.



Figura 1. Distribuzione territoriale dei Centri Screening in Italia al 31 dicembre 2013.

## **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 in Trentino-Alto Adige 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 al 30 % per lo Screening esteso alle Malattie Metaboliche. Le due figure mostrano la copertura territoriale rispettivamente per FC e per EXP.

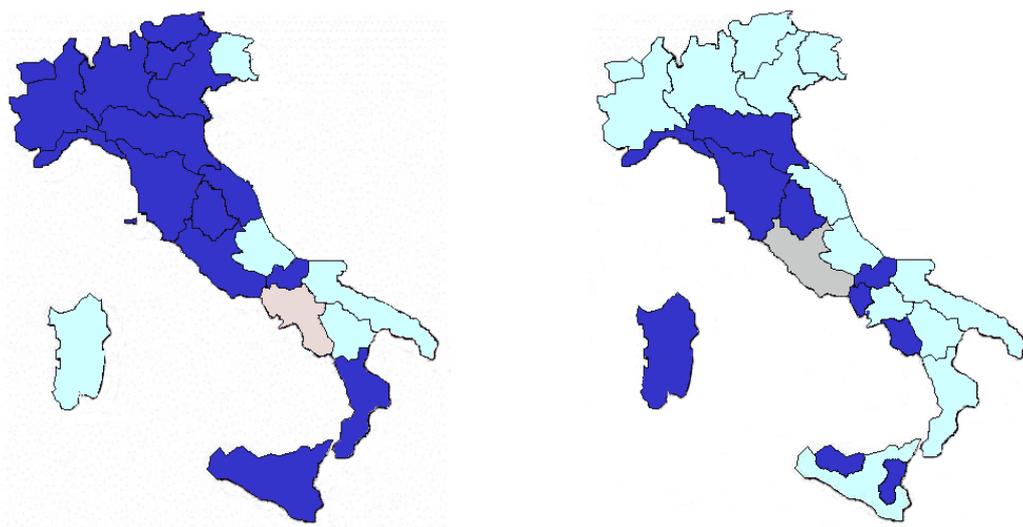


Figura 2. Copertura territoriale al 31 dicembre 2013 per lo screening per FC (a sinistra) e per lo screening esteso (a destra).

N.B.: Le coperture della Campania per lo screening per FC e come quella del Lazio per EXP sono parziali.

## **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 2013 142 neonati con HPA, così ripartiti:

25 soggetti con PKU classica (Tipo I), 29 soggetti con HPA tipo II, 81 con HPA tipo III, nessuno con difetto di Phe-idrossilasi responsiva alla BH4 o con difetto di cofattore. In 7 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>	20983
<b>Tipo II</b>	18089
<b>Tipo III</b>	6476

L'attività di screening nell'anno 2013 ha individuato in Italia un neonato affetto da una qualsiasi forma di HPA ogni 3694 nati vivi (uno ogni 9714 affetto da forme di HPA che richiedono trattamento specifico).

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

## **SCREENING PER IPOTIROIDISMO CONGENITO**

Dei 25 Centri che nel 2013 hanno eseguito lo screening per l'ipotiroidismo congenito tre Centri non hanno inviato i dati, uno non ha 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: 206 a 1:2473. Tali cifre non sono congrue con quelle degli anni precedenti.

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 : 988 nati vivi.

Tutti i Centri partecipano al programma di verifica esterna di qualità organizzato dalla SIMMESN, 17/25 Centri partecipano almeno ad un altro programma (13 nel 2012).

E' stato effettuato, in collaborazione con il Registro Nazionale degli Ipotiroidi Congeniti dell'Istituto Superiore di Sanità, un rilevamento dati (cut-off modulati per età, procedure di re-screening per categorie particolari di neonati) in merito all'adeguamento delle procedure di screening per l'ipotiroidismo congenito alle linee guida dell'European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE)\* e al documento SIMMESN/SIEDP/ISS \*\*.

20 Centri su 25 hanno risposto al questionario. I risultati saranno presentati in occasione del Convegno "L'ipotiroidismo Congenito in Italia" tenuto dall'Istituto Superiore di Sanità il 5 novembre 2014.

\*[European Society for Paediatric Endocrinology consensus guidelines on screening, diagnosis, and management of congenital hypothyroidism.](#) Léger J, Olivieri A, Donaldson M, Torresani T, Krude H, van Vliet G, Polak M, Butler G; ESPE-PES-SLEP-JSPE-APEG-APPES-ISPAAE; Congenital Hypothyroidism Consensus Conference Group. J Clin Endocrinol Metab. 2014 Feb;99(2):363-84. Epub 2014 Jan 21.

\*\*[The Italian screening program for primary congenital hypothyroidism: actions to improve screening, diagnosis, follow-up, and surveillance.](#) Cassio A, Corbetta C, Antonozzi I, Calaciura F, Caruso U, Cesaretti G, Gastaldi R, Medda E, Mosca F, Pasquini E, Salerno MC, Stoppioni V, Tonacchera M, Weber G, Olivieri A; Italian Society for Pediatric Endocrinology and Diabetology; Italian Society for the Study of Metabolic Diseases and Neonatal Screening; Italian National Institute of Health; Italian National Coordinating Group for Congenital Hypothyroidism; Italian Thyroid Association; Italian Society of Pediatrics; Italian Society of Neonatology; Italian Society of Endocrinology; Associazione Medici Endocrinologi. J Endocrinol Invest. 2013 Mar;36(3):195-203. doi: 10.3275/8849. Epub 2013 Feb 12.

## **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.

Un Centro non ha inviato dati.

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

Dei 14 Centri che eseguono lo Screening Neonatale per FC ed hanno inviato i loro dati, 9 utilizzano lo studio molecolare all'interno del loro protocollo.

11 Centri partecipano ad almeno un programma di controllo di qualità esterno (erano 9 nel 2012). I restanti 3 non attuano nessun programma di controllo qualità esterno per lo Screening neonatale della FC.

La SIMMESN ha attivato nel 2014 un programma nazionale di verifica esterna di qualità con il coinvolgimento di tutti i Centri.

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

Come già nello scorso anno Centri di Bologna, Cagliari-1, Catania-3, Firenze-1, Genova, Napoli-2, Palermo e Roma-1 hanno proseguito i relativi programmi di screening esteso mediante MS/MS.

La Tabella 6 riporta i dati relativi per l'anno 2013.

Si sottolinea l'incidenza complessiva delle patologie metaboliche pari a, pur se su dati parziali, 1: 2740 nati vivi (con esclusione delle HPA i cui dati sono riportati nell'apposita sezione) in crescita moderata rispetto all'anno precedente (1:2851).

Con riguardo ai tre gruppi di patologie le incidenze relative risultano aminoacidopatie 1:14445 (19956 nel 2012),  $\beta$ -ossidazione 1:5126 (9391) e acidosi organiche 1:9931 (5150).

Da sottolineare l'elevata prevalenza riportata di casi di patologia materna:

- 2 casi di CUD materna
- 3 casi di 3MCC materna
- 20 casi di metilmalonico aciduria secondario a deficit di vitamina B12 materno.

Tutti i Centri, partecipano al programma SIMMESN di proficiency testing e, tranne uno, anche ad almeno un altro programma di verifica esterna di qualità.

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

La Tabella 7 riassume i dati complessivi per altre attività di screening eseguite nell'anno 2013 con metodi tradizionali, come dichiarato dai Centri e riportato nella Tabella 1.

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, 4 partecipano ad un programma di controllo qualità esterno;
- il Centro di Milano che effettua lo screening per TYR mediante MS/MS partecipa ad un programma di controllo qualità esterno;
- nessuno dei Centri che eseguono lo screening per MSUD e MET (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: 3 novembre 2014

**GENOVA**  
**2014**  
**SCREENING**

**RAPPORTO TECNICO SUI PROGRAMMI  
DI SCREENING NEONATALE IN ITALIA  
ANNO 2013**

**TABELLE DATI**



<b>Tabella 1. Centri ufficiali di Screening Neonatale attivi in Italia – anno 2013</b>			
<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 13 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 (fino a Luglio 2013)</b>  <b>Dr. Vito Pafundi</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
	<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>GALT</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-GALT 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 GALT 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 GALT
<b>LIGURIA</b>	<b>GENOVA</b> Lab.per lo Studio degli Errori Congeniti del Metabolismo - 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- GALT

<b>PUGLIA</b>	<b>BARI</b> U.O.C. Malattie Metaboliche, Genetica Clinica 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. Anna Maria Rosa</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 **</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</b> (BA)	<b>Dr. Edmondo Ceci</b>	IC

<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> SSD 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 GALT-G6PD 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

**\*\* Dati non inviati, sono riportati i dati del precedente rapporto tecnico.**



**Tabella 2 – Neonati esaminati per HPA, IC, FC e screening esteso e relativa copertura  
Anno 2013**

Regione	Nati vivi	Esaminati				Copertura %			
		HPA	IC	FC	EXP	HPA	IC	FC	EXP
<b>Abruzzo</b>	10791	11419	11419			105.8	105.8		
<b>Basilicata</b>	4101	4122				100.5	0.0		
<b>Calabria</b>	16696	16231	16231	16231		97.2	97.2	97.2	
<b>Campania</b>	52785	58887	58887	26641	6948	111.6	111.6	50.5	13.2
<b>Emilia R.</b>	38057	41000	41000	41000	41000	107.7	107.7	107.7	107.7
<b>Friuli V. Giulia *</b>	9408	9470	9470			100.7	100.7		
<b>Lazio</b>	52187	52099	52099	52099	21296	99.8	99.8	99.8	40.8
<b>Liguria</b>	10992	10803	10803	10803	10803	98.3	98.3	98.3	98.3
<b>Lombardia</b>	88410	92907	92907	92907		105.1	105.1	105.1	
<b>Marche</b>	12333	12972	12972	12972		105.2	105.2	105.2	
<b>Molise*</b>	2269	2034	2034	2034	2034	89.6	89.6	89.6	89.6
<b>Piemonte - V. Aosta</b>	36713	38709	38709	38709		105.4	105.4	105.4	
<b>Puglia</b>	33679	34309	22425			101.9	66.6		
<b>Sardegna</b>	11872	11848	11061		11838	99.8	93.2		99.7
<b>Sicilia</b>	44494	43750	43750	43750	27189	98.3	98.3	98.3	61.1
<b>Toscana</b>	29479	30030	30055	29682	30030	101.9	102.0	100.7	101.9
<b>Trentino A. Adige*</b>	10394	4696	4696	10100		45.2	45.2	97.2	
<b>Umbria*</b>	7375	7755	7755	7668	7755	105.2	105.2	104.0	105.2
<b>Veneto</b>	41973	41541	41541	41508		99.0	99.0	98.9	
<b>Totale Italia</b>	<b>514008</b>	<b>524582</b>	<b>507814</b>	<b>426104</b>	<b>158893</b>	<b>102.1</b>	<b>98.8</b>	<b>82.9</b>	<b>30.9</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 2013**

Centro	Esaminati	Metodo	Riesaminati		Tipo I	Tipo II	Tipo III	BH4 responsiva	Dif. Cofattore	Non classif.	Totale	Incidenza 1:x
			N.	%								
<b>Bari</b>	34309	BIA	71	0.21	5	9					14	2451
<b>Bologna</b>	41000	MS-MS	11	0.03	1	1	4				6	6833
<b>Cagliari</b>	11848	ENZ	89	0.75			1				1	11848
<b>Caltanissetta</b>	Dati non pervenuti											
<b>Catania</b>	21201	ENZ	132	0.62	4	2	3				9	2356
<b>Catanzaro</b>	16231	FLUO	30	0.18	2	1	7				10	1623
<b>Chieti</b>	11419	FLUO	35	0.31	1	3					4	2855
<b>Fano</b>	12972	FLUO	22	0.17		1	2				3	4324
<b>Firenze</b>	37785	MS-MS	12	0.03	3	2	5				10	3779
<b>Genova</b>	10803	MS-MS	17	0.16	1		2				3	3601
<b>Messina</b>	5077	ENZ	111	2.19	1		1				2	2539
<b>Milano</b>	92907	MS-MS	501	0.54	1	2	18				21	4424
<b>Napoli</b>	58887	MS-MS	1260	2.14	2	6	21				29	2031
<b>Palermo</b>	17472	FLUO	63	0.36			3				3	5824
<b>Potenza</b>	4122	FLUO	7	0.17							0	
<b>Roma CRI</b>	30803	BIA	144	0.47	1		4				5	6161
<b>Roma Sapienza</b>	23330	MS-MS	41	0.18	1	2	5				8	2916
<b>Torino</b>	38709	FLUO	82	0.21	1		5				6	6452
<b>Verona</b>	55707	FLUO	91	0.16	1					7	8	6963
<b>ITALIA</b>	<b>524582</b>		<b>2719</b>	<b>0.52</b>	<b>25</b>	<b>29</b>	<b>81</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>7</b>	<b>142</b>	<b>3694</b>

Tabella 4: Positività al test di screening per IC e diagnosi accertate. Anno 2013

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	1660	5	0.30									
Bari	TSH	RIA	5	12974	?	?		2	5		4			11	1179
Bologna	TSH	FIA	10	41000	178	0.43	21		7	9	2			39	1051
Brindisi	TSH	FIA	5	3355	235	7.00									
Cagliari	TSH + T4	RIA	12	11061	10	0.09	2			1				3	3687
Caltanissetta	Dati non pervenuti														
Catania	TSH	FIA	10	21201	221	1.04	8	3	2	2			2	17	1247
Catanzaro	TSH + T4	FIA	7	16231	740	4.56	1		12		2		8	23	706
Chieti	TSH	FIA	7	11419	193	1.69	11	1	2		1	2	8	25	457
Fano	TSH	FIA	7	12972	273	2.10	19		1	1	3			24	541
Firenze	TSH + T4	FIA	10	27920	77	0.28	5		4	3	2	1		15	1861
Foggia	TSH	FIA	10	4436	3	0.07								0	
Genova	TSH	FIA	7	10803	664	6.15	9		1		3			13	831
Lecce	Dati non pervenuti														
Messina	TSH	FIA	7	5077	123	2.42	8			1	1			10	508
Milano	TSH	FIA	10	92907	415	0.45	34	2	8	12	10		20	86	1080
Napoli	TSH + T4	FIA	7	58887	1954	3.32							105	105	561
Palermo	TSH	FIA	6	17472	941	5.39	10		4	1	2		14	31	564
Pisa	TSH	FIA	15	9890	7	0.07							4	4	2473
Potenza	TSH + T4	RIA	7	4124	106	2.57	12		2	3		3		20	206
Roma CRI	TSH	FIA	8	30803	650	2.11	8		1	6	3	3		21	1467
Roma Sapienza	TSH	FIA	9	23330	957	4.10	13		4	2	2			21	1111
Taranto	Dati non pervenuti														
Torino	TSH	FIA	10	38709	211	0.55	5		4	2	4	5	2	22	1760
Verona	TSH	FIA	9	55707	486	0.87	10	2	4	2	1	1	8	28	1990
<b>Totale Italia</b>				<b>511938</b>	<b>8449</b>	<b>1.65</b>	<b>176</b>	<b>10</b>	<b>61</b>	<b>45</b>	<b>40</b>	<b>15</b>	<b>171</b>	<b>518</b>	<b>988</b>

**Tabella 5. Sintesi dell'attività di screening neonatale per FC - Anno 2013**

Centro	esaminati	Riesaminati			% Test sudore	Diagnosi			Incidenza (1: X)
		Test molecolari	Secondo controllo	Test sudore		FC Classica	FC Atipica	Totale	
Bologna	41000	13	438	117	0.29	4		5	8200
Caltanissetta	Dati non pervenuti								
Catania	21201	<b>NO</b>	333	64	0.30	3	1	4	5300
Catanzaro	16231	<b>NO</b>	264	141	0.87			5	3246
Fano	12972	438	179	56	0.43	2		2	6486
Firenze	37350	216	284	72	0.19	5	3	8	4669
Genova	10803	<b>NO</b>	106	106	0.98	4		4	2701
Messina	5077	<b>NO</b>	140	18	0.35	1		1	5077
Milano	92907	1628	355	520	0.56	24	14	38	2445
Napoli	26641	194	622	46	0.17	4	4	8	3330
Palermo	17472	<b>NO</b>	201	10	0.06	5		5	3494
Roma CRI	30803	559	742	69	0.22	7	3	10	3080
Roma Sapienza	23330	318	1183	318	1.36	4		4	5833
Torino	38709	263	116	42	0.11			12	3226
Verona	51608	442	50	76	0.15	15	5	20	2580
<b>TOTALE</b>	<b>426104</b>	<b>4071</b>	<b>5013</b>	<b>1655</b>	<b>0.39</b>	<b>78</b>	<b>30</b>	<b>126</b>	<b>3382</b>

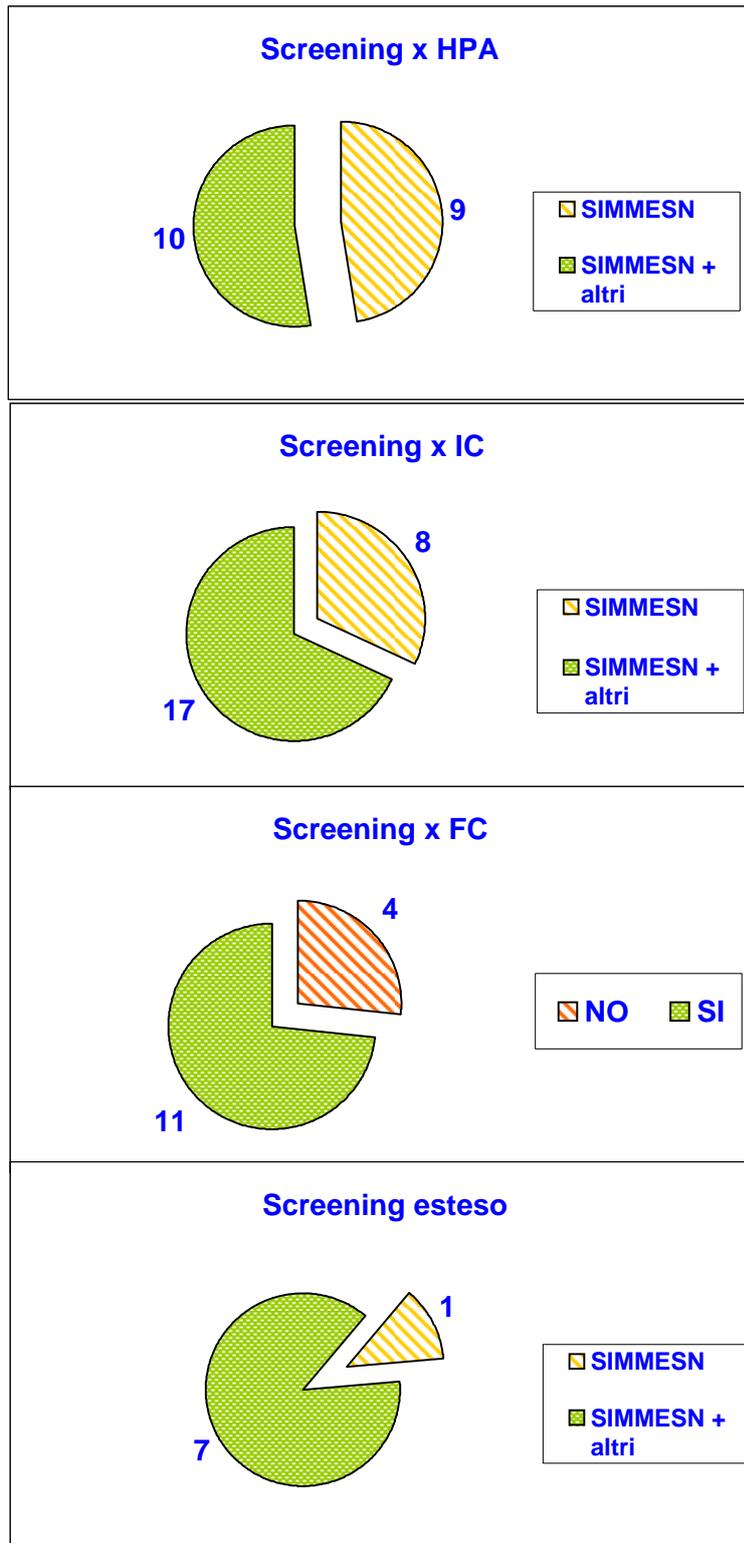
**Tabella 6. Risultati screening esteso - Anno 2013**

Gruppo	Centro	Firenze	Genova	Roma Sapienza	Napoli CEINGE	Bologna	Catania	Cagliari	Palermo	TOTALE	
	<b>Esaminati</b>	37785	10803	23330	6948	41000	9717	11838	17472	<b>158893</b>	
	<b>riesaminati</b>	140	153	676	98	145	34	39	878	<b>2163</b>	
	<b>%</b>	0.37	1.42	2.90	1.41	0.35	0.35	0.33	5.03	<b>1.36</b>	
AA	ASAL							1		1	
	ASAS/CIT I	1								1	
	CIT II			1						1	
	FIGLU		2							2	
	LPI			1						1	
	MAT1		1							1	
	MSUD								1	1	
	OCT	1								1	
	PRO					1				1	
	TYR I	1								1	
OA	3MCC	1			1	1		1		4	
	B-KT	1								1	
	Cb1A/B		1							1	
	Cb1C/D	1							1	2	
	FA								1	1	
	GA I			1						1	
	IBG		1							1	
	IVA	1								1	
	MMA - MUT	1		1		1				3	
	PA						1			1	
β-OX	CUD	1		1						2	
	MADD	1								1	
	MCAD	2	1	1	2	1		1		8	
	SCAD	2	1	3	2	10				16	
	vLCAD	2				2				4	
	<b>TOTALE</b>	<b>16</b>	<b>7</b>	<b>9</b>	<b>3</b>	<b>16</b>	<b>1</b>	<b>3</b>	<b>3</b>	<b>58</b>	
	<b>Incidenza 1/x</b>	<b>2362</b>	<b>1543</b>	<b>2592</b>	<b>2316</b>	<b>2563</b>	<b>9717</b>	<b>3946</b>	<b>5824</b>	<b>2740</b>	
CUD materna											2
3MCC materna											3
Dif. B12 materno											20
TOT. Patologia materna											25

**Tabella 7 - Altri programmi di screening - Anno 2013**

<b>PROG.</b>	<b>Centro</b>	<b>Esaminati</b>	<b>Riesaminati</b>	<b>Diagnosi</b>	<b>Incidenza 1: X</b>
<b>CAH</b>	Bologna	41000	333	2	<b>20500</b>
	Milano	92907	825	3	<b>30969</b>
	Torino	38709	345	3	<b>12903</b>
	Verona	41541	389	-	-
	<b>TOTALE</b>	<b>214157</b>	<b>1892</b>	<b>8</b>	<b>26770</b>
<b>GALT</b>	Bologna	41000	21	2	<b>20500</b>
	Roma CRI	30803	109	4	<b>7701</b>
	Roma Sap	23330	99	4	<b>5833</b>
	Torino	38709	144	2	<b>19355</b>
	Verona	55707	34	3	<b>18569</b>
	<b>TOTALE</b>	<b>189549</b>	<b>407</b>	<b>15</b>	<b>12637</b>
<b>MSUD</b>	Potenza	4122	26	-	-
	Roma CRI	30803	72	-	-
	<b>TOTALE</b>	<b>34925</b>	<b>98</b>	-	-
<b>BTD</b>	Torino	38709	3	-	-
	Firenze	37785	187	17	<b>2223</b>
	Verona	55707	34	2	<b>27854</b>
	<b>TOTALE</b>	<b>132201</b>	<b>224</b>	<b>19</b>	<b>6958</b>
<b>MET</b>	Roma CRI	30803	11	-	-
<b>G6PD</b>	Verona	46810	344	249	<b>188</b>
<b>TYR</b>	Milano	92907	212	2	<b>46454</b>

**PARTECIPAZIONE A PROGRAMMI DI CONTROLLO ESTERNO DI QUALITA'**



Screening per GALT	4/5
Screening per MSUD:	NO
Screening per G6PD:	NO
Screening per CAH	SI
Screening per BTB	SI
Screening per TYR	SI