



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

---

Costituita il 28 marzo 1995

**GENOVA**  
**2005**  
**SCREENING**

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

**Pollenzo, 18 Ottobre 2005**



**GENOVA**  
**2005**  
**SCREENING**

**RAPPORTO TECNICO SUI PROGRAMMI  
DI SCREENING NEONATALE IN ITALIA  
ANNO 2004**

**14<sup>a</sup> Conferenza Nazionale sui Programmi di  
Screening Neonatale in Italia  
Pollenzo, 18 Ottobre 2005**

---

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 14° rapporto tecnico propone una sintesi critica dei dati relativi ai programmi di screening neonatale in Italia per l'anno 2004.

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 13° rapporto nel mese di giugno 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>	Spettrometria di massa Tandem
<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 2004 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 2004, con l'indicazione dei Responsabili e dei Referenti, secondo le risultanze dei questionari inviati e del tipo d'attività di ciascun Centro.

<b>Tabella 1. Centri ufficiali di Screening Neonatale attivi in Italia (giugno 2005)</b>			
REGIONE	CENTRO	RESPONSABILE	ATTIVITÀ
		COLLABORATORI / REFERENTI	
<b>ABRUZZO</b>	Centro Reg. Screening Malattie Endocrino-Metaboliche Congenite Università G. D'Annunzio Via dei Vestini 66100 <b>Chieti</b>	Prof. Fabrizio Monaco	HPA-IC
		Dr. Giorgio Napolitano Dr. Ines Bucci Dr. Dominique Cerrone Dr. Vittorio Petrella Dr. Barbara Di Nenno	
<b>BASILICATA</b>	<b>POTENZA 1</b> Centro Screening per fenilchetonuria e leucinosi - Lab. Analisi - A.O. Osp.S.Carlo Contr. Macchia Romana 85100 <b>Potenza</b>	Dr. Giuseppe Pugliese Sig. Lorenzo Antonio	HPA - MSUD
	<b>POTENZA 2</b> Centro Regionale Ipotiroidismo Cogenito Settore Endocrinologia Analitica A.O. Osp.S.Carlo Contr. Macchia Romana 85100 <b>Potenza</b>	Dr. Rita Cordova Sig. Margherita Medici Sig. Giuseppina Vignola Sig. Santino Giambersio	
<b>CALABRIA</b>	Centro Regionale di Screening Neonatale Facoltà di Medicina e Chirurgia A.O.Policlinico Mater Domini Via T. Campanella 115 88100 <b>Catanzaro</b>	Prof. Giuseppe Parlato	HPA-IC-FC
		Dr. Onorina Marasco Dr. Giovanna Scozzafava Sig. Giulio Cesare Antico Sig. Luisa Martino Sig. Sabrina Sartoris	
<b>CAMPANIA</b>	<b>NAPOLI 1</b> Centro Screening e Malattie Metaboliche Osp. SS Annunziata Via Egiziaca a Forcella 18 80129 <b>Napoli</b>	Dr. Domenico Scognamiglio Sig. Giovanni Castellano Sig. Ciro Cropano Sig. Maria D'Onofrio Sig. Rosalba Peluso Sig. Vincenza Pinto	HPA-IC
	<b>NAPOLI 2</b> Centro Screening Neonatale - Distretto n.47 -ASL NA1 Via S.Giacomo dei Capri 66 80131 <b>Napoli</b>	Dr. Domenico Lojodice Dr. Anna Coppola Sig. Mario Ferraro Sig. Cristina Prencipe Sig. Anna Manfrecola Sig. Adele Addo	





<b>PUGLIA</b>	<b>BARI 1</b> Centro Regionale di Riferimento per Malattie Metaboliche e di Screening Neonatale per PKU Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII - Via Amendola 207 70126 <b>Bari</b>	Prof. Franco Carnevale Dr. Francesco Papadia Dr. Vincenza Lillo Dr. Simonetta Simonetti	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	IC
	II Laboratorio Analisi Azienda Ospedaliero-Universitaria Viale Pinto 71100 <b>Foggia</b>	Dr. Raffaele Antonetti Dr. Pasquale Narducci Sig. Loredana Iacuzio Sig. Marinella De Laurentiis	IC
	Laboratorio Analisi - Sezione Endocrinologia Osp. SS. Annunziata Via Bruno 7 74100 <b>Taranto</b>	Dr. Giovanni Manente Sig. Angelo Caliendo Sig. Giuseppe Giordano Sig. Incoronata Summa	IC
	A.U.S.L. BR 1 - Sezione di Immunoallergologia Laboratorio di Patologia Clinica 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 Patologia Clinica - Sez. Immunometria Ospedale Ecclesiastico Regionale Miulli Via Maselli Campagna 70021 <b>Acquaviva delle Fonti (BA)</b>	Dr. Rocco Milano Sig. Domenico Nardelli Sig. Anna Pavone Sig. M. Pia Rizzo	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. Franco Lilliu Dr. Liliana Contini Sig. 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 Sig. M. Grazia Contini Sig. Danilo Mosino Sig. Teresa Trogu	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 Sig. Melania Scardavilla Sig. Maria Miceli	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 Sig. Alessandro Mirone Sig. Maria Miceli	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 Sig. Nunzia Barreca Sig. Teresa Civello Sig. Andrea D'Agostino	HPA - IC - FC
	U.O. Patologia Clinica - A.O. S. Elia Osp. S.Elia - USL 16 Via L. Monaco - 93100 <b>Caltanissetta</b>	Dr. Lidia Nicoletti Dr. Gianfranco Grasso Dr. Maria Rita Vetri	HPA - IC - FC
	Centro Screening Neonatale prov. di Messina presso U.O. Patologia Clinica Azienda Ospedaliera Papardo Viale della Liberta' 98122 <b>Messina</b>	Dr. Renato Caldarera Dr. Maria Pia Cicciò Sig. Rosalba Marino	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>	Dr. M.A. Donati Dr. Elisabetta Pasquini Dr. Giancarlo La Marca Dr. Sabrina Malvagia Dr. Serena Gasperini
<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 Dr.ssa Di Cosmo	IC
U.O. di Neonatologia Azienda Ospedaliera Universitaria Pisana 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. Marianonietta Musarò Sig. Luana Peruzzi	HPA-IC

<b>TRIVENETO*</b>	<b>VERONA 1</b> Centro Regionale Malattie Metaboliche Neonatali Policlinico G.B. Rossi 37145 <b>Verona</b>	Prof. Luciano Tatò Dr. Marco Zaffanello Dr. Rossella Gaudino	HPA-IC-GAL-G6PD MSUD-B†D-CAH
	<b>VERONA 2</b> Centro Regionale per la Fibrosi Cistica Policlinico Borgo Roma 37100 <b>Verona</b>	Dr. Giulio Cabrini Dr. Anna Tamanini Dr.ssa C. Dececchi Dr. A. Bonizzato Sig. Angela Bozzoli Sig. Albina Facchin Sig. Valentino Stanzial Sig. Gabriella Bertaso Sig. P. Faggianato Sig. Cristina Zampieri Sig.ra A.M. Capodaglio	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 giugno 2005)**

*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 Dr. Ettore provengano	Prof. Pietro Strisciuglio Prof. Mariangiola Baserga Dr. Ettore Provenzano	HPA IC FC
<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. Ilenia 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> Prof. Luciano Tatò	Prof. Luciano Tatò	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 (Provincie 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 ), 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 2004**

Regione	Nati vivi	Esaminati			Copertura %		
		HPA	IC	FC	HPA	IC	FC
<b>Abruzzo</b>	11101	11114	11114		100.1	100.1	
<b>Basilicata</b>	5297	4904	5200		92.6	98.2	
<b>Calabria</b>	18712	18480	18480	18480	98.8	98.8	98.8
<b>Campania</b>	65102	68722	68722		105.6	105.6	
<b>Emilia R.</b>	38075	38482	38482	38482	101.1	101.1	101.1
<b>Lazio **</b>	52032	64223	64223	64223	123.4	123.4	123.4
<b>Liguria</b>	12014	11852	11852	11852	98.7	98.7	98.7
<b>Lombardia</b>	92898	94035	94035	94035	101.2	101.2	101.2
<b>Marche</b>	13396	14179	14179	14179	105.8	105.8	105.8
<b>Molise</b>	2549	esaminati da Centri di altre Regioni					
<b>Piemonte - V. Aosta</b>	38590	38391	38391	38391	99.5	99.5	99.5
<b>Puglia</b>	40569	41171	38676		101.5	95.3	
<b>Sardegna</b>	13124	12947	13167	8666	98.7	100.3	66.0
<b>Sicilia</b>	51728	58326	58326	58326	112.7	112.7	112.7
<b>Toscana</b>	31695	33445	31386	31498	105.5	99.0	99.4
<b>Triveneto</b>	68100	67090	67090	55979	98.5	98.5	82.2
<b>Umbria</b>	7617	esaminati da Centri di altre Regioni					
<b>Totale Italia</b>	<b>562599</b>	<b>577361</b>	<b>573323</b>	<b>434111</b>	<b>102.6</b>	<b>101.9</b>	<b>77.2</b>
(**) I due Centri di Roma analizzano anche neonati di Umbria e Molise							

Come già negli anni precedenti la copertura per lo screening per HPA e IC risulta ottimale. Per quanto riguarda lo screening per FC, la copertura e' ottimale per le regioni in cui questo e' attivato (in Sardegna lo screening per FC è stato sospeso dopo otto mesi dal suo inizio, nel Settembre 2004) Si mantiene il trend positivo: la copertura nazionale per questo screening passa dal 74.0 % nel 2003 al 77.2% nel 2004 Da segnalare l'attivazione dello screening per FC presso il Centro di Catanzaro.

## 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 2004**

Centro	Esaminati	Metodo	Riesaminati		Tipo I	Tipo II	Tipo III	BH4 responsiva	Dif. Cofattore
			N.	%					
Bari	41171	BIA	41	0.1	3	3	5		
Bologna	38482	FLUO	48	0.12		4	1		
Cagliari	12947	BIA	115	0.88		1	3		
Caltanissetta	8686	BIA	424	4.88	1		1		
Catania	22927	BIA	183	0.79	1		3		1
Catanzaro	18480	FLUO	13	0.07	1		7		
Chieti	11114	FLUO	32	0.29	1		4		
Fano	14179	FLUO	12	0.08			1		
Firenze	16519	MS-MS	45	0.27	1	1	6		
Genova	11852	MS-MS	143	1.2	1		6		
Messina	5696	ENZ	145	2.54	2		3		
Milano	94035	ENZ	908	0.96	2	4	20		
Napoli Annunziata	26472	ENZ	106	0.40	2	3	11		
Napoli PMP	42250	ENZ	72	0.17	5	5			
Palermo	21017	BIA	104	0.49	1	2	3		
Pisa	10885	BIA	12	0.11	1				
Potenza	4904	BIA	16	0.32					
Roma CRI	37042	BIA	29	0.07	1		2		1
Roma Sapienza	27181	FLUO	111	0.40	4		15		
Siena	6041	BIA	12	0.19					
Torino	38381	FLUO	89	0.23	1	1	8		
Verona	67090	FLUO	45	0.1	2	3	2		1
<b>TOTALE</b>	<b>577351</b>		<b>2705</b>	<b>0.46</b>	<b>27</b>	<b>27</b>	<b>101</b>	<b>-</b>	<b>3</b>



Per quanto riguarda le diagnosi accertate, sono stati individuati nell'anno 2004 27 soggetti con PKU classica (Tipo I), 27 soggetti con HPA tipo II e 101 con HPA tipo III. Sono stati individuati, inoltre, 3 soggetti con difetto di cofattore. L'incidenza della tre forme principali di HPA risulta quindi (relativamente agli esaminati):

	<b>Incidenza</b>
<b>Tipo I</b>	<b>21383</b>
<b>Tipo II</b>	<b>21383</b>
<b>Tipo III</b>	<b>5716</b>

L'attività di screening nell'anno 2004 ha individuato in Italia un neonato affetto da una qualsiasi forma di HPA ogni 3724 nati vivi (uno ogni 10691 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 2004**

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	RIA	1411	39	2.76												
Bari	TSH + T4	RIA	16280			4	2		1				7	2325			
Bologna	TSH	FIA	38482	69	0.18	5	5		5		1	16	2405				
Brindisi	TSH	FIA	3344	139	4.1												
Cagliari	TSH + T4	RIA	13167	15	0.11	3	1		1			5	2633				
Caltanissetta	TSH	FIA	8686	61	0.70						2	2	4343				
Catania	TSH	FIA	22927	107	0.46	8		1	4		6	19	1206				
Catanzaro	TSH + T4	FIA	18480	411	2.22	18					7	25	739				
Chieti	TSH	FIA	11114	105	0.94	dati non disponibili					0						
Fano	TSH	FIA	14179	129	0.90	9	1		1			11	1289				
Firenze	TSH + T4	FIA	13358	104	0.77	6	1	4	2			13	1027				
Foggia	TSH	Da inse	5756	2	0.03	dati non disponibili					0						
Genova	TSH	FIA	11852	276	2.32	8	1		3			12	987				
Lecce	TSH + T4	FIA	6264	12	0.19												
Messina	TSH	Da inse	5696	114	2.01	8			1			9	632				
Milano	TSH	FIA	94035	1182	1.25	44	7	4	11		5	71	1324				
Napoli Annunziata	TSH + T4	FIA	26472	302	1.14	16	1				7	24	1103				
Napoli PMP	TSH + T4	FIA	42250	259	0.61		17		7	8		32	1320				
Palermo	TSH	FIA	21017	212	1.00	1	4	6	5	2		18	1167				
Pisa	TSH	FIA	10885	3	0.07	np											
Potenza	TSH + T4	RIA	5200	155	2.98	2		2	2			6	866				
Roma CRI	TSH + T4	RIA	37042	773	2.08							16	2315				
Roma Sapienza	TSH	FIA	27181	57	0.20	10	1		2			13	2090				
Siena	TSH + T4	FIA	7163	69	0.96	1		2	1			4	1790				
Taranto	TSH	RIA	5621	18	0.32							3	1873				
Torino	TSH	FIA	38381	146	0.38	5	3		10			18	2131				
Verona	TSH+T4	FIA	67090	902	1.34	2	3	3	1		6	14	4792				
<b>Totale Italia</b>			<b>573323</b>	<b>5661</b>	<b>0.98</b>	<b>150</b>	<b>47</b>	<b>22</b>	<b>57</b>	<b>10</b>	<b>34</b>	<b>328</b>	<b>1747</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, come nel precedente Rapporto tecnico, l'elevata variabilità dell'incidenza nei diversi Centri, da 1: 632 a 1:4343.

L'incidenza dell'IC nel suo complesso, sulla base delle positività confermate, risulta per l'anno in oggetto pari a 1:1747 nati vivi.

8 Centri non hanno indicato, o hanno indicato solo in maniera parziale, la classificazione fisiopatologica delle positività confermate.

## SCREENING PER FIBROSI CISTICA

15 Centri hanno eseguito nell'anno 2004 lo screening neonatale per la fibrosi cistica. Il Centro di Catanzaro ha attivato nel 2004 lo screening per FC, per contro dal settembre 2004 il Centro di Cagliari ha interrotto lo screening per FC

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 2004**

Centro	esaminati	Analita	Riesaminati		Diagn.	Metodo	Indagine molec.	incidenza (1: X)
			N.	%				
Bologna	38482	IRT	368	0.95	10	FIA	SI	3848
Caltanissetta	8686	IRT	93	1.07	1	FIA	NO	8686
Cagliari	8666	IRT	145	1.67	1	FIA	SI	8666
Catania	22927	IRT	183	0.79	6	FIA	NO	3821
Catanzaro	18480	IRT	329	1.78	1	FIA	NO	2310
Fano	14179	IRT	51	0.35	1	FIA	SI	14179
Firenze	31498	IRT	237	0.75	5	FIA	NO	6299
Genova	11852	IRT	113	0.95	1	FIA	NO	11852
Messina	5696	IRT	94	1.65	1	FIA	NO	5696
Milano	94035	IRT+	1690	1.79	26	FIA	SI	3616
Palermo	21017	IRT	203	0.96	6	FIA	SI	3502
Roma CRI	37042	IRT	916	2.47	8	RIA	SI	4630
Roma Sapienza	27181	IRT	1821	6.69	5 *	FIA	SI	5436
Torino	38381	IRT	217	0.56	10	FIA	SI	3838
Verona	55979	IRT	587	1.04	12	FIA	SI	4664
<b>TOTALE</b>	<b>434101</b>		<b>7047</b>	<b>1.62</b>	<b>94</b>		<b>9/15</b>	<b>4618</b>

(\*) più 13 in definizione.

## Screening esteso mediante spettrometria di massa tandem

Nel 2002 il Centro di Firenze ha attivato lo screening esteso mediante MS-MS inizialmente per le province di Firenze, Pistoia e Prato. Dal 1 novembre 2004, a seguito di una legge regionale tale screening e' stato esteso a tutta la regione Toscana.

Sono stati esaminati 16519 neonati e sono stati individuati:

- 1 caso di idrossiprolinemia
- 1 caso di 3-metil-crotonil glicinuria
- 1 caso di SCAD/IBD in corso di caratterizzazione

Il Centro di Roma Sapienza ha attivato un progetto di screening pilota, esaminando 3984 neonati ed individuando un caso di MCAD.

Il Centro di Genova, nel corso dello screening per HPA, eseguito mediante MS-MS dosando Phe e Tyr, ha individuato un caso di tirosinemia tipo II.

Non sono riportati in questa sezione i dati riguardanti lo screening per HPA anche se eseguito mediante MS-MS.

## **•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 2004 attività di screening per tali patologie, come dichiarato dai Centri e riportato nella tabella 1.

<b>Tabella 6</b>		<b>Esaminati</b>	<b>Riesaminati</b>	<b>Diagnosi</b>
<b>CAH21</b>	Bologna	38482	101	4
	Torino	38381	142	5
	Verona	52343	164	2
	<b>TOTALE</b>	<b>129206</b>	<b>407</b>	<b>11</b>
<b>GAL</b>	Bologna	6666	-	-
	Roma CRI	37042	15	-
	Roma Sap	27181	22	1
	Torino	38381	62	2
	Verona	67090	5	4
	<b>TOTALE</b>	<b>176360</b>	<b>104</b>	<b>6</b>
<b>MSUD</b>	Potenza	4904	20	-
	Roma CRI	37042	7	-
	<b>TOTALE</b>	<b>41946</b>	<b>27</b>	<b>0</b>
<b>Btd</b>	Torino	38381	35	-
	Verona	67090	1	1
	<b>TOTALE</b>	<b>105471</b>	<b>36</b>	<b>1</b>
<b>MET</b>	Roma CRI	37042	4	-
<b>Fabry</b>	Torino	38381	22	5
<b>Gaucher</b>	Torino	38381	33	-

Come segnalato nel precedente rapporto, si conferma una significativa incidenza della m. di Fabry, almeno per quanto riguarda la popolazione dei nati nella regione Piemonte.

## 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 hanno partecipato anche ad altri programmi internazionali di controllo di qualità.

Screening	N. Centri totale	QC
HPA	22	7
IC	27	14
FC	15	8
MS-MS	3	3

## **Indagine conoscitiva sui "falsi negativi" allo screening neonatale per HPA e IC.**

Come concordato in occasione dell'ultima Assemblea generale, nel questionario inviato quest'anno è stata inclusa una sezione con lo scopo di evidenziare il numero dei falsi negativi allo screening neonatale per HPA e IC dal 1994 (anno in cui si è raggiunta la piena copertura) al 2004.

Dei 34 Centri attivi, 24 hanno inviato risposta

I dati ricevuti evidenziano che su un totale di 4588179 neonati esaminati nel periodo 94-2004

Non sono stati individuati

- 9 soggetti affetti da HPA

- 9 soggetti affetti da IC

ovvero uno su 509798 per entrambe le patologie.

Va sottolineato che alcuni dati pervenuti sono in contrasto con quelli della precedente rilevazione effettuata nel 1998 e che i 10 Centri che non hanno risposto al questionario non avevano inviato risposte anche nel 1998.



---

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