



SISN - Società Italiana per gli Screening Neonatali

Costituita il 28 marzo 1995

GENOVA

2006

SCREENING

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

Pesaro, 12 Ottobre 2006

GENOVA
2006
SCREENING

**RAPPORTO TECNICO SUI PROGRAMMI
DI SCREENING NEONATALE IN ITALIA
ANNO 2005**

**15^a Conferenza Nazionale sui Programmi di
Screening Neonatale in Italia
Pesaro, 12 Ottobre 2006**

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 15° rapporto tecnico propone una sintesi critica dei dati relativi ai programmi di screening neonatale in Italia per l'anno 2005.

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 14° 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 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.

Tabella 1. Centri ufficiali di Screening Neonatale attivi in Italia (giugno 2006)			
REGIONE	CENTRO	RESPONSABILE	ATTIVITÀ
		COLLABORATORI / REFERENTI	
ABRUZZO	CHIETI Centro Reg. Screening Malattie Endocrino-Metaboliche Congenite Università G. D'Annunzio Via dei Vestini 66100 Chieti	Dott. Ines Bucci	HPA-IC
		Dr. Dominique Cerrone Dr. Vittorio Petrella Dr. Barbara Di Nenno	
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 Ipotiroidismo Congenito A.O. Osp.S.Carlo Contr. Macchia Romana 85100 Potenza	
CALABRIA	CATANZARO Centro Regionale di Screening Neonatale Facoltà di Medicina e Chirurgia A.O.Policlinico MaterDomini Via T. Campanella 115 88100 Catanzaro	Prof. Giuseppe Parlato	HPA-IC-FC
		Dr. Onorina Marasco Dr. Giovanna Scozzafava Sig. Giuseppe Caruso Sig. Luisa Martino Sig. Sabrina Sartoris	
CAMPANIA	NAPOLI 1 Centro Screening Neonatale Osp. SS Annunziata Via Egiziaca a Forcella 18 80129 Napoli	Dr. Domenico Scognamiglio	HPA-IC
		Sig. Giovanni Castellano Sig. Maria Palladino Sig. Ciro Cropano Sig. Maria D'Onofrio Sig. Rosalba Peluso Sig. Giovanna Masi Sig. Vincenza Pinto	
	NAPOLI 2 Centro Screening Neonatale - Distretto n.47 -ASL NA1 Via S.Gennaro ad Antignano 42 80129 Napoli	Dr. Domenico Lojodice	HPA-IC
		Dr. Anna Coppola Sig. Mario Ferraro Sig. Cristina Prencipe Sig. Anna Maria Manfrecola Sig. Adelina Addo	

EMILIA ROMAGNA	BOLOGNA Centro Reg. per lo Screening Neonatale delle Malattie Endocrino-Metaboliche - U.O. Laboratorio Centralizzato-S.Orsola Malpighi Via Massarenti 9 40138 Bologna	Dr. Paola Boni Prof. A. Cicognani	HPA-IC-FC-CAH- GAL
		Dr. Sandro Piazzi Dr. Alessandra Vitali Sig. Vittoria Bernagozzi	
LAZIO	ROMA 1 Servizio Malattie Genetico-Metaboliche - Azienda Policlinico Umberto I 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	
	ROMA 2 Laboratorio Centrale Croce Rossa Italiana Via B. Ramazzini 15 00151 Roma	Dr. Alessandra Lelli Sig. Giovanni Cicio Sig. Paolo Nunziati Sig. Davide Crispino Sig. Tiziana Magrini Sig. Alessio Brun	HPA-IC-FC- MSUD-MET-GAL
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. Laura Farioli Sig. Alessandra Vitali Sig. Claudio Tiranti Sig. Emanuela Manzoni Sig. Tiziana Mariani Sig. Angela Arenzi Sig. Cristina Zanin Sig. Catia Zanin	
MARCHE	FANO Centro Reg. Screening Neonatale (Fenilchetonuria, Ipotiroidismo Congenito e Fibrosi Cistica) U.O. di Neuropsichiatria Infantile-ASL3 Via Vittorio Veneto 2 61032 Fano	Dr. Massimo Burroni	HPA-IC-FC
		Dr. Vera Stoppioni Dr. Patrizia Geronzi Dr. Elisabetta Tarsi 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	HPA-IC-FC-BtD- CAH-GAL-m.Fabry - m.Gaucher -
		Sig. Teodora Errico Sig. Veronica Battista	

PUGLIA	BARI 1 Centro Regionale di Riferimento per Malattie Metaboliche e di Screening Neonatale per PKU Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII Via Amendola 207 70126 Bari	Prof. Franco Carnevale 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 Ospedali Riuniti - Azienda Universitaria Viale L. Pinto 71100 Foggia	Dr. Raffaele Antonetti Dr. Pasquale Narducci Sig. Loredana Iacuzio Sig. Marinella De Laurentiis	IC
	TARANTO Stabilimento Ospedaliero SS Annunziata Laboratorio Analisi - Sezione Endocrinologia Osp. SS. Annunziata Via Bruno 7 74100 Taranto	Dr. Rocco Conserva Dr. Giovanni Manente Sig. Angelo Calciandro Sig. Giuseppe Giordano Sig. Incoronata Summa	IC
	BRINDISI A.U.S.L. BR 1 - Sezione di Immunoallergologia Laboratorio di Patologia Clinica Presidio Ospedaliero "A. Perrino" 72100 Brindisi	Dr. Albertina Altamura	IC
	LECCE Laboratorio di Microbiologia Ospedale Multizonale V. Fazzi Via Moscati - 73100 Lecce	Dr. Maria Pizzolante	IC
	ACQUAVIVA DELLE FONTI Laboratorio Patologia Clinica - Sez. Immunometria Ospedale Ecclesiastico Regionale Miulli Via Maselli Campagna 70021 Acquaviva delle Fonti (BA)	Dr. Rocco Milano	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	Dr. Sandro Loche Dr. M. Rosaria Casini Dr. Patrizia Civolani Sig. M. Grazia Contini Sig. Danilo Mosino Sig. Teresa Trogu	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. Maria Miceli	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. Maria Miceli	IC
	PALERMO Centro Regionale Screening Neonatale per la diagnosi precoce per Fenilchetonuria, Ipotiroidismo Congenito e Fibrosi Cistica Osp. G. Di Cristina - Via Benedettini 1 90134 Palermo	Dr. Letizia Palillo Sig. Vincenzo Bellavia Sig. Giuseppina Calcagna Sig. Andrea D'Agostino Dr. Patrizia Iona	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. Lidia Nicoletti 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. Rosalba 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 Dr. Giancarlo La Marca Dr. Sabrina Malvagia Dr. Serena Gasperini	HPA-IC MS-MS
	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 T. Repetto Sig. Gianfranco Mergni Sig. Lucia Zavataro	FC
	TIRRENIA Dipartimento di Endocrinologia Università di Pisa Viale del Tirreno 64 56018 Tirrenia Pi	Prof. Aldo Pinchera Prof. Massimo Tonacchera Dr. Mariella Ciampi Dr.ssa K. Di Cosmo	IC
	SIENA Lab. Screening Neonatale ed Endocrinologia Pediatria - A.O. Universitaria Senese Policlinico "Le Scotte" Viale Bracci 53100 Sienna	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	HPA-IC-GAL- G6PD - MSUD BtD - CAH
	VERONA 2 Laboratorio Patologia Molecolare Centro Regionale per la Fibrosi Cistica Policlinico Borgo Roma 37100 Verona	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 2006)**

L'identificazione dei Centri corrisponde a quella della Tabella 1

REGIONE	RESPONSABILI / COLLABORATORI ACCERTAMENTO DIAGNOSTICO	RESPONSABILI / COLLABORATORI FOLLOW-UP	ATTIVITA'
ABRUZZO	CHIETI Dr. Massimo Burroni Prof. Francesco Chiarelli	Dr. Massimo Burroni Prof. Francesco Chiarelli	HPA IC
BASILICATA	POTENZA 1 Dr. Giuseppe Pugliese Dr. Giuseppe Pugliese	Prof. Andria (Napoli)	HPA MSUD
	POTENZA 2 Dr. Giambattista Gallicchio	Dr. Giambattista Gallicchio	IC
CALABRIA	CATANZARO Prof. Pietro Strisciuglio Prof. Mariangiola Baserga Dr. Ettore Provenzano	Prof. Pietro Strisciuglio Prof. Mariangiola Baserga Dr. Ettore Provenzano	HPA IC FC
CAMPANIA	NAPOLI 1 Dr. Domenico Scognamiglio Dr. Domenico Scognamiglio	Dr. A. Correrà - Dr. M.T. Carbone Dr. A. Correrà - Dr. D. Sala	HPA IC
	NAPOLI 2 Dr. Domenico Scognamiglio Dr. C. Salerno - Dr. S. Di Maio	Dr. M.T. Carbone Dr. C. Salerno - Dr. S. Di Maio	HPA IC
EMILIA ROMAGNA	BOLOGNA Prof. Silvana Salardi Dr. Alessandra Cassio Dr. Antonio Balsamo Prof. F. Bernardi Dr. G.L. Griznicich	Prof. Silvana Salardi Dr. Alessandra Cassio Dr. Antonio Balsamo Dr. A. Miano (Centro FC Cesena) Prof. G. Grzincich (Centro FC Parma)	HPA - GAL IC CAH FC
LAZIO	ROMA 1 Prof. Vincenzo Leuzzi Prof. Vincenzo Leuzzi Dr. P. Costa Prof. Serena Quattrucci Prof. Vincenzo Leuzzi	Prof. Vincenzo Leuzzi Dr. C. Dionisi-Vici Dr. P. Costa Prof. Serena Quattrucci Prof. Vincenzo Leuzzi	HPA GAL IC FC MS-MS
	ROMA 2 Dr. Giovanna Cotugno Dr. Paola Cambiaso Prof. Serena Quattrucci	Dr. Giovanna Cotugno Dr. Marco Cappa Prof. Serena Quattrucci	HPA IC FC GAL-MSUD- MET
LIGURIA	GENOVA Prof. R. Cerone / Dr. M.C. Schiaffino Dr. Roberto Gastaldi Prof. Laura Minicucci - Dr. Alessandra De Alessandri - Dr. Rosaria Casciaro	Prof. R. Cerone / Dr. M.C. Schiaffino Dr. Roberto Gastaldi Prof. Laura Minicucci - Dr. Alessandra De Alessandri - Dr. Rosaria Casciaro	HPA - MS-MS IC FC

LOMBARDIA	MILANO Dr. C. Corbetta / Prof. M. Giovannini Centri Regionali: H.S.Raffaele MI, H. S. Matteo PV, Spedali Civili BS, H. di Circolo-Macchi VA, Div. Ped. Ospedaliere	Prof. M. Giovannini Centri Regionali: H.S.Raffaele MI, H. S. Matteo PV, Spedali Civili BS, H. di Circolo-Macchi VA, Div. Ped. Ospedaliere	HPA IC
	Lab. Screening, Lab. Genetica, MI H. S. Raffaele MI, Spedali Civili BS	Centro Regionale FC, De Marchi, MI H. S. Raffaele MI, Spedali Civili BS	FC CAH
MARCHE	FANO Dr. Massimo Burroni Dr. Nicola Oggiano (da ago'05 Dr. Cherubini) Dr. Rolando Gagliardini	Dr. Massimo Burroni Dr. Vera Stoppioni Dr. Rolando Gagliardini	HPA IC FC
PIEMONTE - VALLE D'AOSTA	TORINO Dr. Marco Spada Professori G.Bona, C.De Santis,G.Mussa Prof. C. De Santis Dr. Elisabetta Bignamini Dr. Marco Spada	Dr. Marco Spada Professori G.Bona, C.De Santis,G.Mussa Prof. C. De Santis Dr. Elisabetta Bignamini Dr. Marco Spada	HPA-BTD IC CAH FC GAL- M.FABRY- M.GAUCHER
PUGLIA	BARI 1 Dr. Simona Simonetti	Dr. Vincenza Lillo	HPA
	BARI 2 Dr. F. Dammacco, Dr. D. Griseta	Dr. F. Dammacco	IC
	FOGGIA Dr. Pasquale Narducci	Dr. Pasquale Narducci	IC
	TARANTO Prof. Cavallo	Dr. Manente	IC
	BRINDISI Prof. Cavallo	Prof. Cavallo	IC
	LECCE Dr. Adriana Rizzo	Pediatrati dei Punti nascita	IC
	ACQUAVIVA DELLE FONTI A.O. Giovanni XXIII - Bari	A.O. Giovanni XXIII - Bari	IC
SARDEGNA	CAGLIARI 1 Dr. Franco Lilliu	Dr. Franco Lilliu	HPA
	CAGLIARI 2 Dr. Sandro Loche Dr. Maria Rosaria Casini	Dr. Sandro Loche Dr. Maria Rosaria Casini	IC

SICILIA	CATANIA 1 Dr. Cettina Meli Dr. Concetta Sciuto	Dr. Cettina Meli Dr. Concetta Sciuto	HPA FC
	CATANIA 2 Dr.ssa Sava Dr.ssa Calaciura	Dr.ssa Sava Dr.ssa Calaciura	IC
	PALERMO Dr. Letizia Palillo Dr. Letizia Palillo Dr. Letizia Palillo	Dr. Luciana Iapichino Dr. Saverio Indovina Dr. Francesca Pardo	HPA IC FC
	CALTANISSETTA Dr. Gianfranco Grasso Dr. Gianfranco Grasso Dr. Gianfranco Grasso	Dr. Cettina Meli Dr. Lidia Sava	HPA IC FC
	MESSINA Dr. Maria Pia Ciccìò Dr. Maria Pia Ciccìò Dr. Maria Pia Ciccìò Dr. Maria Pia Ciccìò	Dr. Cettina Meli Prof. De Luca Prof. Magazzù Dr. Lina Silvestro	HPA IC FC G6PD
TOSCANA	FIRENZE 1 Dr. G. La Marca Dr. E. Pasquini Dr. G. La Marca	Dr. E. Pasquini, Dr. E. Procopio Prof. R. Salti Dr. E. Pasquini	HPA IC MS-MS
	FIRENZE 2 Dr. Teresa Repetto Dr. Giovanni Taccetti	Dr. Teresa Repetto Dr. Giovanni Taccetti	FC
	TIRRENIA Dr. Mariella Ciampi	Prof. Massimo Tonacchera	IC
	SIENA Dr. Maria Antonietta Musarò	Prof. Rosario Berardi	IC
TRIVENETO (*)	VERONA 1 Prof. Luciano Tatò	Prof. Luciano Tatò	HPA-IC-GAL- G6PD-MSUD- BtD-CAH
	VERONA 2 Dr. A. Tamanini, Dr. C. Dehecchi	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 2005

Regione	Nati vivi	Esaminati			Copertura %		
		HPA	IC	FC	HPA	IC	FC
Abruzzo	11200	11317	11317		101.0	101.0	
Basilicata	4908	4895	4890		99.7	99.6	
Calabria	18228	18258	18258	18258	100.2	100.2	100.2
Campania	62599	66660	66660		106.5	106.5	
Emilia R.	38518	39685	39685	39685	103.0	103.0	103.0
Lazio	50833	64481	64481	64481	126.8	126.8	126.8
Liguria	11957	12115	12115	12115	101.3	101.3	101.3
Lombardia	92480	94244	94244	94244	101.9	101.9	101.9
Marche	15551	14220	14220	14220	91.4	91.4	91.4
Molise	2527	esaminati da Centri di altre Regioni					
Piemonte - Valle d' Aosta	38412	37580	37580	37580	97.8	97.8	97.8
Puglia *	38715	39971	29600		103.2	76.5	
Sardegna	13226	13105	13194		99.1	99.8	
Sicilia	50791	57338	57338	57338	112.9	112.9	112.9
Toscana	31390	31835	31776	31835	101.4	101.2	101.4
Triveneto	63066	67126	67126	56391	106.4	106.4	89.4
Umbria	7732	esaminati da Centri di altre Regioni					
Totale Italia	552133	572830	562484	426147	103.7	101.9	77.2

* Mancano i dati di Acquaviva delle Fonti e Lecce (relativamente allo screening per IC).

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 è ottimale per le regioni in cui questo è attivato (in Sardegna lo screening per FC è stato sospeso nel Settembre 2004)

SCREENING PER LE IPERFENILALANINEMIE

Dei 34 Centri operanti, 20 eseguono lo screening per HPA. Nella Regione Toscana lo screening per HPA è stato centralizzato presso il Centro di Firenze.

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.

Tabella 3: Positività al test di screening per HPA e diagnosi accertate. Anno 2005

Centro	Esaminati	Metodo	Riesaminati		Tipo I	Tipo II	Tipo III	BH4 responsiva	Dif. Cofattore
			N.	%					
Bari	39971	BIA	46	0.12	6				
Bologna	39685	FLUO	14	0.04		1	7		
Cagliari	13105	ENZ	126	0.96			3		
Caltanissetta	8093	BIA	321	3.97	3		2		
Catania	22967	BIA/ENZ	275	1.20	3		6		
Catanzaro	18258	FLUO	28	0.15	1	4	4		
Chieti	11317	FLUO	28	0.25					
Fano	14220	FLUO	18	0.13	1	1	5		
Firenze	31835	MS-MS	46	0.14	1	1	4		1
Genova	12115	MS-MS	41	0.34			1		
Messina	5578	ENZ	53	0.95	2	1	2		
Milano	94244	ENZ	630	0.67		2	17		
Napoli Annunziata	24910	MS-MS	79	0.32		2	6	1	
Napoli ASL 1	41750	ENZ	58	0.14	3	1	4		
Palermo	20700	BIA	225	1.09	3	2	10		
Potenza	4895	BIA	18	0.37					
Roma CRI	36890	BIA	51	0.14	2	2	3		
Roma Sapienza	27591	FLUO /MS	105	0.38		1	5		1
Torino	37580	FLUO	85	0.23	1		5		
Verona	67126	FLUO	62	0.09	2	6	2		
TOTALE	572830		2309	0.40	28	24	86	1	2

Per quanto riguarda le diagnosi accertate, sono stati individuati nell'anno 2005 28 soggetti con PKU classica (Tipo I), 24 soggetti con HPA tipo II e 86 con HPA tipo III. Sono stati individuati, inoltre, 2 soggetti con difetto di cofattore e 1 uno con difetto di Phe-idrossilasi responsiva alla BH4. L'incidenza delle tre forme principali di HPA risulta quindi (relativamente agli esaminati):

	Incidenza (1: X)
Tipo I	20458
Tipo II	23868
Tipo III	6661

L'attività di screening nell'anno 2005 ha individuato in Italia un neonato affetto da una qualsiasi forma di HPA ogni 4063 nati vivi (uno ogni 10415 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 2005

Centro	Analiti dosati	Metodo	Esaminati	Riesaminati		Diagnosi accertate							
				N.	%	Tiroide in sede / Disormonogenesi	Agenesia tiroidea	Disgenesia / ipoplasia	Ectopia tiroidea	dif. di tireoglobulina	Non classificato	Totale diagnosi	Incidenza 1 / x
Acq. D. Fonti	Dati non pervenuti												
Bari	TSH + T4	RIA	15554	0	0.00	7	1		2			10	1555
Bologna	TSH	FIA	39685	70	0.18	17	3		7			27	1470
Brindisi	TSH	FIA	3224	106	3.29	dati non comunicati							
Cagliari	TSH + T4	RIA	13194	30	0.23	2	2					4	3299
Caltanissetta	TSH	FIA	8093	79	0.98						3	3	2698
Catania	TSH	FIA	22967	155	0.67	4	2	7	7			20	1148
Catanzaro	TSH + T4	FIA	18268	297	1.63	15	1	2			10	28	652
Chieti	TSH	FIA	11317	177	1.56							0	
Fano	TSH	FIA	14220	209	1.47	5			3			8	1778
Firenze	TSH + T4	FIA	13813	141	1.02	1	1	6	2			10	1381
Foggia	TSH	CL	5425	5	0.09						4	4	
Genova	TSH	FIA	12115	376	3.10	6			1		1	8	1514
Lecce	Dati non pervenuti												
Messina	TSH	FIA	5578	152	2.72	3	2		1			6	930
Milano	TSH	FIA	94244	1058	1.12	76	12	1	9			98	962
Napoli Annunziata	TSH + T4	FIA	24910	420	1.69						25	25	996
Napoli ASL 1	TSH + T4	FIA	41750	369	0.88					9	24	33	1265
Palermo	TSH	FIA	20700	234	1.13	1	7	5	4	2		19	1089
Pisa	TSH	FIA	10782	5	0.05	dati non comunicati							
Potenza	TSH + T4	RIA	4890	165	3.37						2	2	2445
Roma CRI	TSH + T4	RIA	36890	924	2.50	2	3		1			6	6148
Roma Sapienza	TSH	FIA	27591	76	0.28	3			8			11	2508
Siena	TSH + T4	FIA	7181	70	0.97	3		1				4	1795
Taranto	TSH	RIA	5397	21	0.39						1	1	5397
Torino	TSH	FIA	37580	176	0.47	7	5	4	1			17	2211
Verona	TSH + T4	FIA	67126	1467	2.19	4	3		5		9	21	3196
Totale Italia			562494	6782	1.21	156	42	26	51	11	79	365	1541

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: 652 a 1:6148.

L'incidenza dell'IC nel suo complesso, sulla base delle positività confermate, risulta per l'anno in oggetto pari a 1:1541 nati vivi.

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

SCREENING PER FIBROSI CISTICA

14 Centri hanno eseguito nell'anno 2005 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 2005

Centro	Esaminati	Analita	Riesaminati		Diagn.	Metodo	Indagine molec.	incidenza (1: X)
			N.	%				
Bologna	39685	IRT	461	1.16	4	FIA	NO	9921
Caltanissetta	8093	IRT	56	0.69	-	FIA	NO	
Catania	22697	IRT	314	1.38	5	FIA	NO	4539
Catanzaro	18258	IRT	326	1.79	4	FIA	NO	4565
Fano	14220	IRT	198	1.39	2	FIA	SI	7110
Firenze	31835	IRT + lattasi	225	0.71	6	FIA	NO	5306
Genova	12115	IRT	81	0.67	2	FIA	NO	6058
Messina	5578	IRT	115	2.06	-	FIA	NO	
Milano	94244	IRT	1610	1.71	27	FIA	SI	3491
Palermo	20700	IRT	244	1.18	4	FIA	SI	5175
Roma CRI	36980	IRT	883	2.39	9 *	RIA	SI	4109
Roma Sapienza	27591	IRT	360 ?	1.30	7	FIA	SI	3942
Torino	37580	IRT	109	0.29	12	FIA	SI	3132
Verona	56391	IRT	666	1.18	10	FIA	SI	5639
TOTALE	425967		5648	1.33	92		7/14	4630

(*) più 3 in valutazione.

Screening esteso mediante spettrometria di massa tandem

Nel 2005 il Centro di Firenze ha effettuato lo screening esteso mediante MS-MS in base a Legge Regionale.

Il Centro di Roma - La Sapienza aveva attivato già dal 2004 un progetto pilota.

Dal 13 giugno 2005 il Centro di Genova ha attivato, di concerto con l'Autorità Sanitaria Regionale, un progetto pilota per lo screening esteso, con copertura di tutto il territorio ligure.

La Tabella 6 riporta i dati relativi a queste tre esperienze.

Tabella 6. Risultati screening esteso

Centro	Esaminati	Riesaminati		AApatie	Acidosi organiche	β -ossidazione	TOTALE
		N.	%				
Firenze	31835	471	1.48	4	4	1	9
Genova	6911	52	0.75			2	2
Roma Sapienza	5075	137	2.70		1		1
TOTALE	43821	660	1.51	4	5	3	12
Incidenza (1: X)				10955	8764	14607	3651

Si sottolinea l'incidenza complessiva delle patologie metaboliche, pur se su dati parziali, 1: 3651 nati vivi (con esclusione delle HPA i cui dati sono riportati nell'apposita sezione).

ALTRE ATTIVITA' DI SCREENING

La Tabella 7 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 2005 attività di screening per tali patologie, come dichiarato dai Centri e riportato nella Tabella 1.

Tabella 7		Esaminati	Riesaminati	Diagnosi	incidenza 1: X
CAH21	Bologna	39685	411	-	
	Milano	23264	572	2	11632
	Torino	37580	178	3	12527
	Verona	51903	399	3	17301
	TOTALE	152432	1560	8	19054
GAL	Bologna	39685	3	-	
	Roma CRI	36890	12	-	
	Roma La Sapienza	27591	584	1	27591
	Torino	37580	86	2	18790
	Verona	67126	15	1	67126
	TOTALE	208872	700	4	52218
MSUD	Potenza	4895	25	-	
	Roma CRI	36890	2	-	
	Verona	67126	16	3	22375
	TOTALE	108911	43	3	36304
Btd	Torino	37580	53	-	
	Verona	67126	2	1	67126
	TOTALE	104706	55	1	104706
MET	Roma CRI	36890	3	-	
	Fabry	Torino	37580	18	5
Gaucher	Torino	37580	93	-	
G6PD	Verona	46275		192	241

Dall'Ottobre 2005 il Centro di Messina ha avviato uno studio epidemiologico sull'incidenza del deficit di G6PD nei neonati afferenti all'U.O. di Neonatologia dell'Azienda Ospedaliera Papardo (neonati esaminati 301, diagnosi confermate 2).