



SISN - Società Italiana per gli Screening Neonatali

Costituita il 28 marzo 1995

GENOVA

2008

SCREENING

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

Palermo, 29 ottobre 2008

GENOVA
2008
SCREENING

**RAPPORTO TECNICO SUI PROGRAMMI
DI SCREENING NEONATALE IN ITALIA
ANNO 2007**

**17^a Conferenza Nazionale sui Programmi di
Screening Neonatale in Italia
Palermo, 29 ottobre 2008**

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 17° rapporto tecnico propone una sintesi critica dei dati relativi ai programmi di screening neonatale in Italia per l'anno 2007.

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 16° 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
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 2007 il numero totale dei Centri e' di 32. Il Centro di Siena ha cessato l'attività nell'ottobre 2007.

La distribuzione sul territorio italiano dei rimanenti Centri rimane immutata.

Nella Tabella 1 sono elencati, per Regione, i Centri attivi nell'anno 2007, 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 2007)			
REGIONE	CENTRO	RESPONSABILE	ATTIVITÀ
		REFERENTI / COLLABORATORI	
ABRUZZO	CHIETI Centro Reg. Screening Malattie Endocrino-Metaboliche Congenite Università G. D'Annunzio Via dei Vestini 66100 Chieti	Prof. Fabrizio Monaco	HPA-IC
		Dott. Ines Bucci Prof. Giorgio Napolitano Sig. Clementina Palandrani Sig. Maria Carpentieri Sig. Sandra Melanzi Sig. Alessa Sagazio	
BASILICATA	POTENZA 1 Centro Screening per Fenilchetonuria e Leucinosi - Lab. Analisi - A.O. Osp. S. Carlo Contr. Macchia Romana 85100 Potenza	Dr. Giuseppe Pugliese Sig. Lorenzo Antonio	HPA MSUD
	POTENZA 2 Centro Regionale Screening Ipotiroidismo Congenito - A.O. Osp. S. Carlo Contr. Macchia Romana 85100 Potenza	Dr. Rita Alfonsa Cordova Sig. Giuseppina Vignola Sig. Margherita Medici	IC
CALABRIA	CATANZARO Centro Regionale di Screening Neonatale Unità Operativa di Chimica Clinica A.O. Policlinico "Mater Domini" Via T. Campanella 115 88100 Catanzaro	Prof. Giuseppe Parlato	HPA-IC-FC
		Dr. Onorina Marasco Dr. Giovanna Scozzafava Sig. Luisa Martino Sig. Sabrina Sartoris	
CAMPANIA	NAPOLI 1 Centro Screening delle Malattie Metaboliche - Osp. SS Annunziata Via Egiziaca a Forcella 18 80129 Napoli	Dr. Domenico Scognamiglio Sig. Giovanni Castellano Sig. Maria Palladino Sig. Ciro Cropano Sig. Maria D'Onofrio Sig. Giovanna Masi Sig. Vincenza Pinto	HPA-IC
	NAPOLI 2 Centro Screening Neonatale - Distretto n.47 -ASL NA1 Via S. Gennaro ad Antignano 42 80129 Napoli	Dr. Anna Coppola Sig. Mario Ferraro Sig. Cristina Prencipe Sig. Adele Addo Sig. Anna Maria Manfrecola	HPA-IC

EMILIA ROMAGNA	BOLOGNA Centro Reg. per lo Screening Neonatale delle Malattie Endocrino-Metaboliche Laboratorio Centralizzato-S.Orsola Malpighi Via Massarenti 9 40138 Bologna	Dr. Maurizio Capelli Prof. Alessandro Cicognani	HPA-IC-FC CAH-GAL
		Dr. Alessandra Vitali Dr. Francesca Righetti Sig. Myriam Luongo Sig. Vittoria Bernagozzi Sig. Giuseppe Monti Sig. Federica Vasquez	
LAZIO	ROMA 1 U.O.C. Patologia clinica - Servizio Malattie Genetico-Metaboliche - Università "La Sapienza" V.le del Policlinico 155 00161 Roma	Prof. Italo Antonozzi	HPA-IC-FC GAL MS-MS
		Dr. Cristiana Ciocci Dr. Claudia Carducci Sig. Giuseppa Nigrelli Sig. Rita Calanca Sig. Stefania Pedullà Sig. Massimo Davoli	
	ROMA 2 Laboratorio Centrale Croce Rossa Italiana Via B. Ramazzini 15 00151 Roma	Dr. Alessandra Lelli	HPA-IC-FC MSUD-MET GAL
		Sig. Giovanni Cicio Sig. Antonietta Raso Sig. Marco Cesarini Sig. Luciano Delfino Sig. Alessio Brun	
LIGURIA	GENOVA Centro Regionale di riferimento per le Malattie Endocrine e Metaboliche U.O. Clinica Pediatrica - Istituto G. Gaslini - Largo G. Gaslini 5 16147 Genova	Prof. Renata Lorini	HPA-IC-FC MS-MS
		Prof. Roberto Cerone Dr. M. Cristina Schiaffino Sig. Ubaldo Caruso Dr. Maurizio Perfumo Sig. Paola Vannini Dr. Michela Cassanello Sig. 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
		n.1 laureato n.6 tecnici n.1 pers.inf. n.2 impiegati n.1 aus.tecnico	
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
		Dr. Patrizia Geronzi Dr. Elisabetta Tarsi Dr. Manuela Mancini Dr. Renzo Ciatti Sig. Tiziana Berti Sig. Antonella Prodi	
PIEMONTE - VALLE D'AOSTA	TORINO Centro Screening Neonatale Regione Piemonte e Valle d'Aosta Azienda Ospedaliera O.I.R.M. - S. Anna - Corso Spezia 60 10126 Torino	Dr. Severo Pagliardini	HPA-IC-FC BtD-CAH-GAL
		Sig. Teodora Errico Sig. Veronica Battista	

PUGLIA	BARI 1 Centro Malattie Metaboliche e Genetica Clinica - Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII Via Amendola 207 70126 Bari	Dr. Francesco Papadia Dr. Simonetta Simonetti	HPA
	BARI 2 U.O. Endocrinologia Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII Via Amendola 207 70126 Bari	Dr. Francesco Dammacco Dr. Antonio Dammacco Dr. Teresa Cavallo Dr. Domenico Griseta	IC
	FOGGIA II Laboratorio Analisi Azienda Ospedaliero-Universitaria Viale L. Pinto 71100 Foggia	Dr. Raffaele Antonetti Dr. Pasquale Narducci Sig. Loredana Iacuzio Sig. Marinella De Laurentiis	IC
	TARANTO Laboratorio Analisi Ospedale S.S. Annunziata Settore Immunometria Via Bruno 7 74100 Taranto	Dr. Rocco Conserva Dr. Giovanni Manente Sig. Angelo Caliandro Sig. Giuseppe Giordano Sig. Incoronata Summa	IC
	BRINDISI ASL BR 1 - Sezione di Immunoallergologia U.O. di Patologia Clinica Presidio Ospedaliero "A. Perrino" 72100 Brindisi	Dr. Albertina Altamura	IC
	LECCE Laboratorio di Microbiologia e Virologia Presidio Ospedaliero V. Fazzi Via Moscati 73100 Lecce	Dr. Maria Pizzolante Dr. Adriana Rizzo Dr. Letizia Faneschi Sig. Giuseppa De Matteis Sig. Fernando Colaci Sig. Luciana Corciulo	IC
	ACQUAVIVA DELLE FONTI Laboratorio Patologia Clinica Sez. Immunometria Ospedale Ecclesiastico Regionale "Miulli" Via Maselli Campagna 70021 Acquaviva delle Fonti (BA)	Dr. Sergio Tundo Sig. Domenico Nardelli Dr. Costantino Posa	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	Dott. 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 P.O. Garibaldi Nesima Via Palermo, 636 95123 Catania	Dr. Anna Impellizzeri Dr. Anna Cardillo Sig. Melania Scardavilla Sig. Adriana Finocchiaro	HPA-FC
	CATANIA 2 Centro Screening Neonatale per Ipotiroidismo Congenito, Fenilchetonuria e Fibrosi Cistica P.O. Garibaldi Nesima Via Palermo, 636 95123 Catania	Dr. Damiano Gullo Dr. Giuseppina Parrinello Sig. Alessandro Mirone Sig. Adriana Finocchiaro	IC
	PALERMO Centro per la diagnosi precoce di Fenilchetonuria, Ipotiroidismo Congenito e Fibrosi Cistica Osp. G. Di Cristina - Via Benedettini 1 90134 Palermo	Dr. Letizia Palillo Dr. Patrizia Iona Sig. Giuseppina Calagna Sig. Vincenzo Bellavia Sig. Andrea D'Agostino	HPA-IC-FC
	CALTANISSETTA Centro Screening Neonatale - U.O. Patologia Clinica - Osp. S.Elia - USL 16 Via L. Monaco - 93100 Caltanissetta	Dr. Gianfranco Grasso Dr.ssa A. Mancarella Dr. Maria Rita Vetri	HPA-IC-FC
	MESSINA U.O. Patologia Clinica e Virologia Azienda Ospedaliera Papardo Contrada Papardo 98158 Messina	Dr. Renato Caldarera Dr. Maria Pia Cicciò Sig. Rosalba Marino	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. M.A. Donati Dr. Elisabetta Pasquini	HPA-IC MS-MS
		Dr. Giancarlo La Marca Dr. Sabrina Malvagia Dr. Silvia Funghini Dr. Serena Gasperini Dr. Elena Procopio	
	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
	Sig. Gianfranco Mergni Sig. Lucia Zavataro Sig. Manuela Bonapace Sig. Valentina Bacci		
	PISA Dipartimento di Endocrinologia Università di Pisa Via Paradisa 2 56124 Pisa	Prof. Aldo Pinchera	IC
		Prof. Massimo Tonacchera Dr. Mariella Ciampi Dr.ssa L. Montanelli	
TRIVENETO*	VERONA 1 Centro Regionale Malattie Metaboliche Neonatali Piazzale Ludovico Scuro, 10 37134 Verona	Prof. Luciano Tatò	HPA-IC GAL-G6PD MSUD-BtD CAH
		Dr. Marta Camilot Dr. Paolo Cavaliere Dr. Banzato Claudia Dr. Erica Dal Bon Dr. Annalisa Bezzò Dr. Silvia Perlini Sig. Cristina Ragno Sig. Lorella Murosato Sig. Luisa Zaffanello Sig. Ernesto Marcolin	
	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. Paolo Rizzotti	FC
		Dr. Giulio Cabrini Dr. Anna Tamanini Dr.ssa M.Cristina Dehecchi Dr. Alberto Bonizzato Sig. Angela Bozzoli Sig. Albina Facchin Sig. Cristina Zampieri Sig. Valentino Stanzial Sig. Gabriella Bertaso Dr. Carlo Castellani Sig.ra Anna Maria Capodaglio	

* 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 2007

Tabella 2	Nati vivi	Esaminati			Copertura %		
		HPA	IC	FC	HPA	IC	FC
Abruzzo	11428	11628	11628		101.8	101.8	
Basilicata	4873	4763	4738		97.7	97.2	
Calabria	18107	17899	17899	17899	98.9	98.9	98.9
Campania	61800	66841	66841		108.2	108.2	
Emilia R.	40518	43984	43984	43984	108.6	108.6	108.6
Lazio	52445	66258	66258	66258	126.3	126.3	126.3
Liguria	12156	12190	12190	12190	100.3	100.3	100.3
Lombardia	96280	98069	98069	98069	101.9	101.9	101.9
Marche	14064	14752	14752	14752	104.9	104.9	104.9
Molise	2507	esaminati da Centri di altre Regioni					
Piemonte - V. Aosta	39806	39088	39088	39088	98.2	98.2	98.2
Puglia	38224	39298	36635		102.8	95.8	
Sardegna	13383	13354	13218		99.8	98.8	
Sicilia	49186	55072	55072	55072	112.0	112.0	112.0
Toscana	32258	34499	28773	34499	106.9	*	106.9
Triveneto	68890	63005	63005	57619	91.5	91.5	83.6
Umbria	8028	esaminati da Centri di altre Regioni					
Totale Italia	563953	580700	572150	439430	103.0	101.5	77.9

La copertura per lo screening per le tre patologie sopra riportate risulta sovrapponibile a quella del precedente anno.

SCREENING PER LE IPERFENILALANINEMIE

Dei 32 Centri operanti, 20 eseguono lo screening per HPA.

La Tabella 3 riporta, per ogni Centro che esegue lo screening per HPA, il metodo utilizzato, il numero di soggetti riesaminati con la relativa percentuale, ed il numero di diagnosi accertate .

Tabella 3: Positività al test di screening per HPA e diagnosi accertate. Anno 2007

Centro	Esaminati	Metodo	Riesaminati		Tipo I	Tipo II	Tipo III	BH4 responsiva	Dif. Cofattore	Non classif.	Totale
			N.	%							
Bari	39298	BIA	18	0.05	4	1					5
Bologna	43984	FLUO	28	0.06	1	1	10				12
Cagliari	13354	ENZ	145	1.09		1	1				2
Caltanissetta	7436	FLUO	31	0.42	2						2
Catania	22041	ENZ	33	0.15	1	1	3				5
Catanzaro	17899	FLUO	18	0.10	2		5				7
Chieti	11628	FLUO	24	0.21			5				5
Fano	14752	FLUO	22	0.15			6				6
Firenze	34499	MS-MS	11	0.03	1	1	3				5
Genova	12190	MS-MS	13	0.11			1	1			2
Messina	5724	ENZ	103	1.80		1	2				3
Milano	98069	ENZ	1454	1.48	4	4	18			2	28
Napoli Annunziata	36481	MS-MS	281	0.77	4	1	6				11
Napoli D. 47	30000	ENZ	99	0.33		2	4				6
Palermo	19871	FLUO	92	0.46	1		7				8
Potenza	4763	BIA	31	0.65	-	-	-	-	-	-	0
Roma CRI	38233	BIA	93	0.24	1		5				6
Roma Sapienza	28025	FLUO /MS	39	0.14	1	2	7				10
Torino	39088	FLUO	73	0.19		3	11				14
Verona	63005	FLUO	58	0.09		3	2			2	7
	580340		2666	0.46	22	21	96	1	0	4	144

Per quanto riguarda le diagnosi accertate, sono stati individuati nell'anno 2007 22 soggetti con PKU classica (Tipo I), 21 soggetti con HPA tipo II e 91 con HPA tipo III. E' stati individuati, inoltre, 1 solo soggetto con difetto di Phe-idrossilasi responsiva alla BH4. In 4 casi non è disponibile la classificazione nosografica.

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

	Incidenza (1: X)
Tipo I	26379
Tipo II	27635
Tipo III	6045

L'attività di screening nell'anno 2007 ha individuato in Italia un neonato affetto da una qualsiasi forma di HPA ogni 4030 nati vivi (uno ogni 13190 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.

Non sono riportati, in quanto non pervenuti i dati del Centro di Siena al 1 gennaio al 31 ottobre 2007. Dal 1 ottobre 2007 lo screening per l'ipotiroidismo congenito nell'area senese è effettuato dal Centro di Firenze.

Tabella 4: Positività al test di screening per IC e diagnosi accertate. Anno 2007

Centro	Analiti dosati	Metodo	Esaminati	Riesaminati		Diagnosi accertate								Totale	Incidenza 1 / x
						Tiroide in sede			disgenesie		altro	non classificate			
				volume normale	gozzo	ipoplasi	Ectopia	agenesia							
N.	%														
Acq. D. Fonti	TSH	RIA	1691	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0	
Bari	TSH	RIA	15184	270	1.78	1	1	3		4				9	1687
Bologna	TSH	FIA	43984	63	0.14	6	1		6	4	4	7	28	1571	
Brindisi	TSH	FIA	3543	220	6.21	non disponibile									
Cagliari	TSH + T4	RIA	13218	40	0.30	1			2	1			1	5	2644
Caltanissetta	TSH	FIA	7436	88	1.18	3	1	1	1					6	1239
Catania	TSH	FIA	22041	85	0.39	15			2	1			4	22	1002
Catanzaro	TSH + T4	FIA	17899	384	2.15	25		2	1	2			8	38	471
Chieti	TSH	FIA	11628	91	0.78	4				1				5	2326
Fano	TSH	FIA	14752	296	2.01	14			3	1				18	820
Firenze	TSH + T4	FIA	17642	104	0.59	4		4	5		1			14	1260
Foggia	TSH	FIA	5177	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0	
Genova	TSH	FIA	12190	465	3.81	4			2	2				8	1524
Lecce	TSH + T4	FIA	5847	11	0.19	-	-	-	-	-	-	-	-	0	
Messina	TSH	FIA	5724	136	2.38	6	2		1					9	636
Milano	TSH	FIA	98069	666	0.68	50	1	6	10	4			6	77	1274
Napoli Annunziata	TSH + T4	FIA	36481	613	1.68								34	34	1073
Napoli D. 47	TSH + T4	FIA	30000	390	1.30								21	21	1429
Palermo	TSH	FIA	19871	137	0.69	9		2	3	5			4	23	864
Pisa	TSH	FIA	11131	4	0.04	non disponibile									
Potenza	TSH + T4	RIA	4738	80	1.69	1	1							2	2369
Roma CRI	TSH + T4	RIA/FIA	38233	535	1.40	7	1		2	1			9	20	1912
Roma Sapienza	TSH	FIA	28025	106	0.38	7		2		1	3	3	16	1752	
Siena	1 gennaio - 31 ottobre: dati non disponibili														
Taranto	TSH	RIA	5193	280	5.39	1								1	5193
Torino	TSH	FIA	39088	90	0.23			1	5	4			4	14	2792
Verona	TSH + T4	FIA	60005	1252	2.09	6	1	3	4	4	3	18	39	1539	
Totale Italia			568790	6406	1.13	164	9	24	47	35	11	119	409	1391	

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: 471 a 1:5193.

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 1:1391 nati vivi.

2 Centri non hanno fornito dati relativi alle diagnosi accertate.

SCREENING PER FIBROSI CISTICA

Invariato nell'anno 2007 il numero dei Centri che hanno eseguito 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 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 2007

Centro	esaminati	Analita	Riesaminati				Diagnosi			Metodo	Indagine molecolare	incidenza (1 : X)
			Test molecolari	secondo controllo	Test sudore	% Test sudore	FC Classica	FC Atipica	Totale			
Bologna	43984	IRT	-	314	32	0.07	6		6	FIA	NO	7331
Caltanissetta	7436	IRT	-	39	5	0.07	1		1	FIA	NO	7436
Catania	22041	IRT	-	297	62	0.28	3		3	FIA	NO	7347
Catanzaro	17899	IRT	-	241	122	0.68	6		6	FIA	NO	2983
Fano	14752	IRT	424	154	78	0.53	4	1	5	FIA	SI	2950
Firenze	34499	IRT	-	189	74	0.21	11	1	12	FIA	NO	2875
Genova	12190	IRT	-	157	90	0.74	1		1	FIA	NO	12190
Messina	5724	IRT	-	157	40	0.70	1		1	FIA	SI	5724
Milano	98069	IRT	191 7	143 9	331	0.34	19	4	23	FIA	SI	4264
Palermo	19871	IRT	37	106	37	0.19	5	2	7	FIA	SI	2839
Roma CRI	38233	IRT	123 6	143 3	22	0.06	10		10	RIA/FIA	SI	3823
Roma Sapienza	28025	IRT	368	157 4	368	1.31	8	2	10	FIA	SI	2803
Torino	39088	IRT	188	68	29	0.07	13		13	FIA	SI	3007
Verona	57619	IRT	420	35	59	0.10	10	2	12	FIA	SI	4802
TOTALE	439430		459 0	620 3	134 9	0.31	98	12	11 0		7/14	4484

Screening esteso mediante spettrometria di massa tandem

Come già nel 2006 i Centri di Firenze, Genova e Roma hanno proseguito i relativi programmi di screening esteso mediante MS-MS. I programmi attivi in Liguria e in Lazio sono tuttora progetti pilota.

La Tabella 6 riporta i dati relativi per l'anno 2007.

Sono riportati anche i dati dello screening neonatale esteso eseguito dall'U.C. Malattie Metaboliche - Dipartimento di Pediatria di Padova, su una popolazione geograficamente selezionata e quelli inviati dal Centro di Riferimento regionale di genetica e di diagnostica delle malattie congenite del metabolismo di Napoli che ha avviato, dal 1 maggio 2007, un progetto pilota su finanziamento regionale.

Tabella 6. Risultati screening esteso

Centro	Esaminati	Riesaminati		AA-patie			OA			β-ox				TOTALE	Incidenza 1/x
		N.	%	ASAS	iperMet	FIGLU	IBDH	MMA-Cbl	GA I	SCAD	MCAD	LCHAD	VLCAD		
Firenze	34499	184	0.53	2	1	1	1	1		2	2		1	11	3136
Genova	12190	120	0.98						1					1	12190
Roma Sapienza	6522	98	1.50							1		1		2	3261
Padova	4055	4	0.10								1			1	4055
Napoli	1066	9	0.8								1			1	1066
TOTALE	58332	415	0.71	2	1	1	1	1	1	3	4	1	1	16	3646

Si sottolinea l'incidenza complessiva delle patologie metaboliche, pur se su dati parziali, 1: 3646 nati vivi (con esclusione delle HPA i cui dati sono riportati nell'apposita sezione). Dall'analisi dei dati si riscontra per l'anno 2007 una incidenza rilevante dei difetti di β-ossidazione individuati (1:6481) a fronte di 1: 14583 per le aminoacidopatie e 1: 19444 per le acidosi organiche. Una proiezione sulla totalità dei nati italiani di questa incidenza indicherebbe circa 150 neonati per anno affetti da patologia metabolica diversa da HPA in Italia.

ALTRE ATTIVITA' DI SCREENING

La Tabella 7 riassume i dati complessivi per altre attività di screening eseguite nell'anno 2007 con metodi tradizionali, come dichiarato dai Centri e riportato nella Tabella 1.

Tabella 7		Esaminati	Riesaminati	Diagnosi	Incidenza 1: X
CAH21	Bologna	43984	445	2	21992
	Milano	98069	1419	5	19614
	Torino	39088	114	2	19544
	Verona	47390	226	2	23695
	TOTALE	228531	2204	11	20776
GAL	Bologna	43984	2	-	
	Roma CRI	38233	15	1	38233
	Roma Sap	28025	1996	3	9342
	Torino	39088	20	3	13029
	Verona	63005	3	-	
	TOTALE	212335	2036	7	30334
MSUD	Potenza	4763	38	-	
	Roma CRI	38233	26	-	
	Verona	63005	12	-	
	TOTALE	106001	76	0	-
Btd	Torino	39088	29	-	
	Verona	63005	8	-	
	TOTALE	102093	37	0	
MET	Roma CRI	38233	34	-	-
G6PD	Verona	47390	316	204	232

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