

**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**  
**2018**  
**SCREENING**

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

**Catania, 22 novembre 2018**



**NOTA EDITORIALE:**

**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 e la divulgazione, anche parziale, del Rapporto Tecnico e dei dati in questo riportati non sono consentiti a meno 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 o revocarla.**

**Fanno eccezione soggetti istituzionali quali Ministero della Salute, Istituto Superiore di Sanità (CNMR e RINC), Assessorati Regionali alla Salute e Centro di Coordinamento sugli screening neonatali (istituito con la legge 19 agosto 2016 N.167).**

- I dati riportati nel presente testo sono conformi a quanto indicato nel questionario di raccolta inviato ai Responsabili dei singoli Laboratori di Screening Neonatale censiti (come risulta dalla tabella 1) che hanno potuto verificarne l'esattezza dei dati riportati prima della stesura definitiva di questo Rapporto.
- I dati presentati nelle tabelle sono parte integrante del Rapporto nel suo complesso e all'interno di questo contesto devono essere letti ed interpretati. **La singola tabella non è estrapolabile.**
- Nel caso uno o più Laboratori non abbiano risposto al questionario, questi Laboratori sono comunque censiti (Tabella 1) riportando i dati del Rapporto Tecnico relativo all'anno precedente.
- La veridicità dei dati riportati è in carico ai Responsabili dei Laboratori di Screening censiti nel Rapporto. Il Comitato di Redazione si assume la sola responsabilità della corrispondenza fra dati ricevuti e dati contenuti nel Rapporto.
- I dati relativi alla copertura dei programmi di screening, riportati nella tabella 2, sono presentati su **base regionale**, indipendentemente dall'ubicazione del Laboratorio che effettua lo screening neonatale. I dati relativi ai singoli programmi di screening sono relativi, invece all'attività del **singolo Laboratorio**, indipendentemente dall'area geografica di riferimento.

**GENOVA**  
**2018**  
**SCREENING**

**RAPPORTO TECNICO SUI PROGRAMMI  
DI SCREENING NEONATALE IN ITALIA  
ANNO 2017**

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

**Catania, 22 novembre 2018**

---

I dati sono stati raccolti ed elaborati dal Comitato di Redazione:  
R. Cerone, U. Caruso, M. Cassanello, G. la Marca

## **INTRODUZIONE**

Questo 27° Rapporto Tecnico propone una sintesi critica dei dati relativi ai programmi di screening neonatale effettuati in Italia nell'anno 2017.

I dati relativi all'attività di screening per l'anno in oggetto sono stati richiesti nell'estate 2018 ai Responsabili dei Laboratori di screening attivi alla stesura del precedente 26° Rapporto Tecnico.

Come negli anni precedenti, secondo quanto indicato nel questionario inviato, la SIMMESN metterà a disposizione del Ministero della Salute, dell'Istituto Superiore di Sanità (Centro Nazionale Malattie Rare - CNMR, Registro Nazionale per l'Ipotiroidismo Congenito - RNIC) e degli Assessorati regionali alla Salute i dati provenienti dal rilevamento e contenuti nel presente Rapporto, che sarà pubblicato sul sito web della Società.

### **Nota del Consiglio Direttivo della SIMMESN:**

I dati contenuti nel rapporto tecnico dell'anno 2018 sono pubblicati senza testo esplicativo ma solo come report grafico e tabellare utilizzando le stesse modalità di rappresentazione proprie dei report pubblicati negli anni precedenti.

I dati inviati alla SIMMESN per l'anno 2018 rappresentano i programmi di screening di tutte le regioni italiane fatta eccezione per le regioni Puglia e Lombardia che li hanno inviati in modo parziale.

**ABBREVIAZIONI ED ACRONIMI**

<b>2MBG</b>	Difetto di 2-metil butirril-CoA deidrogenasi	<b>HLCS</b>	Difetto di olocarbossilasi sintetasi
<b>3HMGA</b>	3-OH metilglutarico aciduria	<b>HPA</b>	Iperfenilalaninemia(e)
<b>3MCC</b>	Difetto di 3-metilcrotonil-CoA carbossilasi	<b>IBG</b>	Difetto di isobutirril-CoA deidrogenasi
<b>AA</b>	Aminoacidopatie	<b>KREC</b>	kappa-deleting element recombination circe
<b>AC</b>	Acilcarnitine	<b>IC</b>	Ipotiroidismo congenito
<b>ADA-SCID</b>	Immunodeficienza combinata severa da difetto di Adenosina deaminasi	<b>IVA</b>	Isovalerico acidemia
<b>ARG</b>	Argininemia	<b>LCHAD</b>	Difetto di OH-acil-CoA deidrogenasi a catena lunga
<b>ASAL</b>	Difetto di argininosuccinico liasi	<b>LPI</b>	Intolleranza alle proteine con lisinuria
<b>ASAS</b>	Difetto di argininosuccinico sintetasi	<b>LSD</b>	Malattie da accumulo lisosomiale
<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-chetotilasi	<b>MAT</b>	Dif di Metionina-adenosintrasferasi
<b>BTD</b>	Deficit di biotinidasi	<b>MCAD</b>	Difetto di acilCoA deidrogenasi a catena media
<b>β-ox</b>	Difetti di beta-ossidazione degli acidi grassi	<b>MET</b>	Ipermetioninemia(e)
<b>CAH-ISC</b>	Iperplasia surrenalica congenita	<b>MMA Sec.</b>	Acidemia metilmalonica secondaria
<b>CblA/B</b>	Difetto del metabolismo della cobalamina A/B	<b>MMA-MUT</b>	Acidemia metilmalonica da difetto di mutasi
<b>CblC/D</b>	Difetto del metabolismo della cobalamina C/D	<b>MS/MS</b>	Spettrometria di Massa Tandem
<b>CBS</b>	Difetto di Cistationina beta-sintasi	<b>MSUD</b>	Malattia delle Urine a Sciroppo d'Acero - Leucinosi
<b>CIT</b>	Citrullinemia (tipo I o II)	<b>MTHFR</b>	Difetto. di metionina tetraidrofolato redattasi
<b>CPT I</b>	Difetto di carnitina palmitoil transferasi I	<b>OA</b>	Acidemie -acidurie organiche
<b>CPT II</b>	Difetto di carnitina palmitoil transferasi II	<b>OCT</b>	Difetto di ornitin carbamil transferasi
<b>CUD</b>	Difetto di trasporto della carnitina	<b>PA</b>	Propionico acidemia
<b>Enz</b>	Test enzimatico	<b>PKU</b>	Fenilchetonuria (classica)
<b>FA</b>	Fumarico aciduria	<b>PNP</b>	Purine nucleoside Phosphorylase deficiency
<b>FC</b>	Fibrosi Cistica	<b>PRO</b>	Iperprolinemia
<b>FIGLU</b>	Formimino glutammico aciduria	<b>SCAD</b>	Difetto di acil-CoA deidrogenasi a catena corta
<b>Fluo</b>	Test fluorimetrico	<b>SCID</b>	Immunodeficienze Combinate Severe
<b>G6PD</b>	Deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi	<b>SNE</b>	Screening esteso alle malattie metaboliche ereditarie
<b>GA I</b>	Glutarico acidemia tipo I	<b>TGAL</b>	Galattosio totale
<b>GAL</b>	Galattosemie	<b>TREC</b>	T-cell receptors excision circles
<b>GALE</b>	Galattosio epimerasi	<b>TYR</b>	Tirosinemia(e)
<b>GALT</b>	Galattosio 1-fosfato uridil transferasi	<b>v-LCAD</b>	Difetto di acil-CoA deidrogenasi a catena lunga

## LABORATORI DI SCREENING NEONATALE

Il numero dei Laboratori di Screening Neonatale operativi in Italia al 1 gennaio 2017 era pari a 25, distribuiti in 15 Regioni. Nel corso del 2017, a seguito della centralizzazione dell'attività di screening neonatale in alcune Regioni, 5 laboratori hanno cessato la loro attività. Al **31 dicembre 2017** in Italia erano, quindi, attivi **20 Laboratori**, come indicato in figura.

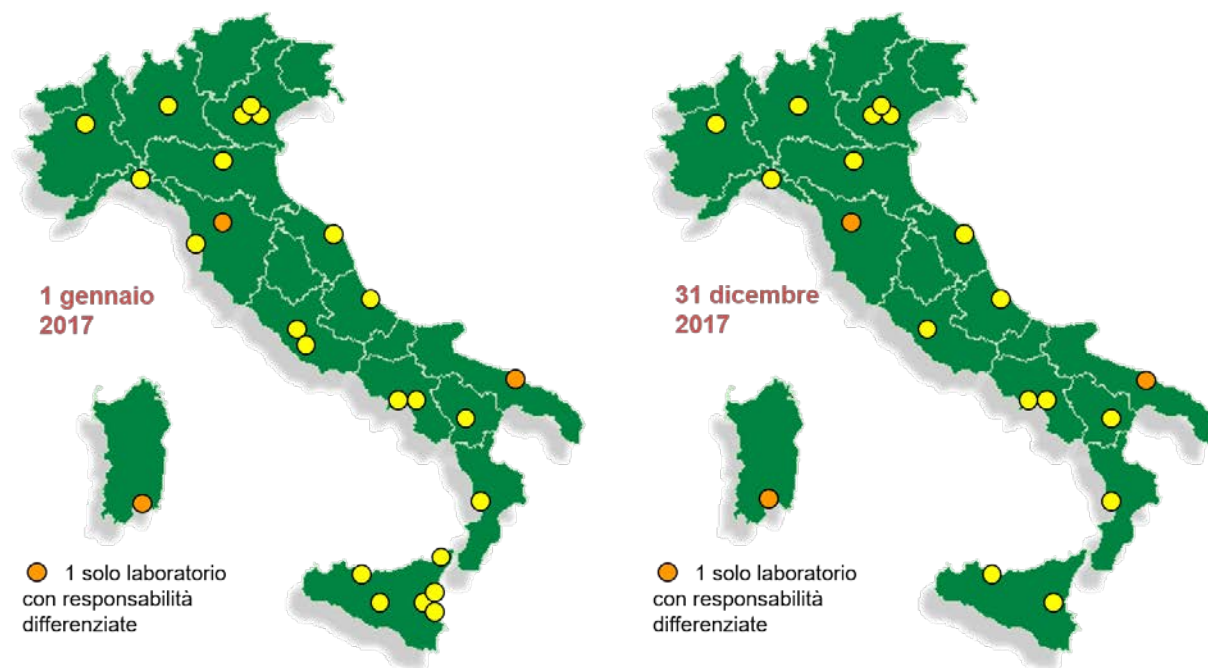


Figura 1. Distribuzione territoriale dei Centri Screening in Italia al 1 gennaio ed al 31 dicembre 2017.

I neonati nelle 5 Regioni ove non sono presenti Laboratori di screening neonatale sono analizzati da Laboratori in altre Regioni, come riportato nella tabella seguente.

	HPA	IC	FC	SNE	ISC	GAL	Btd
<a href="#">P.A.Bolzano</a>	VR1	VR1	VR2	VR1	VR1	VR1	VR1
<a href="#">Friuli</a>	PD	PD		PD		PD	PD
<a href="#">Molise</a>	RM1	RM1	RM1	RM1		RM1	
<a href="#">Trento</a>	PD	PD	VR2	PD	PD	PD	PD
<a href="#">Umbria</a>	FI	FI	FI	FI		FI	FI

I Laboratori di Caltanissetta e Catania 2 non hanno inviato dati relativi all'attività svolta nel 2017; conseguentemente i dati relativi a HPA, IC e FC in Sicilia sono incompleti.

I Laboratori di Milano e di Bari hanno inviato dati in modo parziale.

**Tabella 1. Laboratori ufficiali di Screening Neonatale attivi in Italia  
al 1 gennaio 2017**

**ABRUZZO**

**CHIETI** - Centro Reg. Screening Malattie Endocrino-Metaboliche Congenite, Università G. D'Annunzio, C.e.S.I.-MeT Campus Universitario, Via Luigi Polacchi 13, 66013.Chieti Scalo.  
Responsabile: Prof. Giorgio Napolitano. **HPA-IC-FC**

**BASILICATA**

**POTENZA** - Centro Regionale Screening - Laboratorio Analisi, A.O. Ospedale "S.Carlo", Via Potito Petrone, 85100 Potenza.  
Responsabile: Dr. Vito Pafundi. **HPA-IC**

**CALABRIA**

**CATANZARO** - U.O. Genetica Medica. Centro Regionale di Screening Neonatale, A.O.U "Mater Domini", Via T. Campanella 115, 88100 Catanzaro. Responsabile: Prof. Nicola Perrotti. **HPA-IC-FC**

**CAMPANIA**

**NAPOLI 1** - Centro Screening delle Malattie Metaboliche - AORN Santobono-Pausilipon, P.O. SS Annunziata, Via Egiziaca a Forcella 18, 80139 Napoli.  
Responsabile: Dr. Domenico Scognamiglio. **HPA-IC-FC**

**NAPOLI 2** - Centro di Riferimento Regione Campania per la biologia molecolare clinica e la diagnostica di malattie congenite del metabolismo. Laboratorio di Screening Malattie Metaboliche - CEINGE, Via Pansini, 5, 80131 Napoli.  
Responsabile: Prof. Margherita Ruoppolo. **SNE**  
Responsabile per il programma Regionale di screening per la FC: Prof. Francesco Salvatore, CEINGE - Biotecnologie Avanzate, Via Pansini, 5, 80131 Napoli.

**EMILIA ROMAGNA**

**BOLOGNA** - Centro Laboratoristico Regionale di Riferimento per lo Screening Neonatale e Malattie endocrino-metaboliche. A.O.U. S. Orsola Malpighi. Via Massarenti 9, 40138 Bologna.  
Responsabile: Dr.ssa Francesca Righetti. **HPA-IC-FC-CAH-GAL-SNE**  
Centro Clinico: U.O. Pediatria, Via Massarenti 11, 40138 Bologna. Direttore: Prof. A. Pession,  
Responsabile: Prof. A. Cassio.

**LAZIO**

**ROMA 1** - U.O.C. Patologia Clinica, Servizio Malattie Genetico-Metaboliche, Università "La Sapienza", V.le del Policlinico 155, 00161 Roma.  
Responsabile: Prof. Antonio Angeloni. **HPA-IC-FC-GAL-SNE**  
**ROMA 2** - Laboratorio Centrale Croce Rossa Italiana, Via B. Ramazzini 15, 00151 Roma.  
Responsabile: Dr. Alessandra Lelli. **HPA-IC-FC-GAL**  
[Ha cessato l'attività il 31 dicembre 2017](#)

**LIGURIA**

**GENOVA** - Laboratorio per lo Studio degli Errori Congeniti del Metabolismo - LABSIEM, U.O.C. Clinica Pediatrica, IRCCS G. Gaslini, Largo G. Gaslini 5. 16147 Genova  
Responsabile: Prof. Roberto Cerone. **HPA-IC-FC-SNE**

**LOMBARDIA**

**MILANO** - S.C. Laboratorio di Riferimento Regionale per lo Screening Neonatale, Ospedale dei Bambini V. Buzzi, ASST Fatebenefratelli Sacco, Via L. Castelvetro 32, 20154, Milano.  
Responsabile: Dr. Carlo Corbetta. **HPA-IC-FC-CAH-SNE**

**MARCHE**

**FANO** - Centro Screening Neonatale Regione Marche, U.O.C. Neuropsichiatria Infantile, A.O. Ospedali Riuniti Marche Nord, Via Vittorio Veneto 2, 61032 Fano (PU).  
Dr. Vera Stoppioni (Responsabile), Dr. Renzo Ciatti. **HPA-IC-FC-SNE**



**PIEMONTE - VALLE D'AOSTA**

**TORINO** – Laboratorio di Screening Neonatale, S.C. Biochimica Clinica. Ospedale Infantile Regina Margherita, A.O.U. Città Della Salute e della Scienza di Torino, Piazza Polonia 94, 10126 Torino.  
Responsabile: Dr. Enza Pavanello. **HPA-IC-FC-BTD-CAH-GAL**

**PUGLIA**

**BARI** – Laboratorio di Riferimento Regionale Screening Neonatale, Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII", Via Amendola 207, 70125 Bari.  
Responsabile Dott. Simonetta Simonetti **HPA- IC-SNE-GAL-BIOT**  
Laboratorio Genetica Medica Settore FC, P.O. Policlinico Bari, Piazza Giulio Cesare 11 70125, Bari  
Responsabile Prof.ssa Nicoletta Resta. **FC**

**SARDEGNA**

**CAGLIARI** - U.O. Malattie del Metabolismo e Screening Neonatale, Azienda Sanitaria Brotzu **(1)**, e SSD Endocrinologia Pediatrica Centro Screening Neonatale, Ospedale Microcitemico **(2)**. AOB Cagliari. Via Jenner s/n. 09121 Cagliari.  
Responsabile: Dr. Sandro Loche. **HPA-IC-SNE**

**SICILIA**

**CALTANISSETTA** – U.O. Patologia Clinica, Sezione Screening Neonatale, Viale Russo, 93100 Caltanissetta. Responsabile: Dr. Anna Mancarella. **HPA-IC-FC**

[Ha cessato l'attività nel corso del 2017](#)

**CATANIA 1** - Centro Screening Neonatale per la diagnosi di Fenilchetonuria e Fibrosi Cistica, P.O. Garibaldi Nesima, Via Palermo, 636. 95123 Catania.

Responsabile: Dr. Caterina Patanè. **HPA-FC**

[Ha cessato l'attività nel corso del 2017](#)

**CATANIA 2** - Centro Screening Neonatale c/o U.O.C. Endocrinologia, P.O. Garibaldi Nesima, Via Palermo, 636. 95123 Catania

Responsabile: Dr. Damiano Gullo. **IC**

[Ha cessato l'attività nel corso del 2017](#)

**CATANIA 3** - Centro di Riferimento Regionale per la Prevenzione, Diagnosi e Cura delle Malattie Ereditarie dell'Infanzia. AOU Policlinico Vittorio Emanuele, PO Gaspare Rodolico, Via S. Sofia 78, 95123 Catania.

Responsabile: Dr. Concetta Meli. **HPA-IC-FC-SNE-GAL-BIOT**

**MESSINA**- U.O.C. Patologia Clinica, Centro Screening Neonatale, A.O. Ospedali Riuniti Papardo Piemonte, Contrada Papardo, 98158 Messina.

Responsabile: Dr. Giuseppe Falliti. **HPA-IC-FC**

[Ha cessato l'attività nel corso del 2017](#)

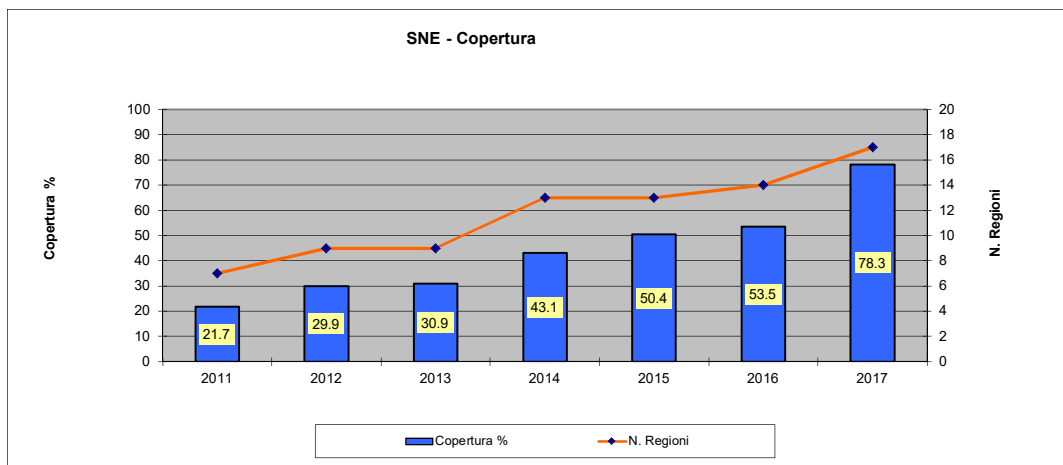
**PALERMO** - U.O.S. " Screening Neonatale e Metabolico Esteso", P.O. Di Cristina – ARNAS-Civico di Palermo, Via dei Benedettini 1, 90134 Palermo.

Responsabile: Dr. Orazia Maria Granata. **HPA-IC-FC-SNE**



**Tabella 2 – Neonati esaminati per HPA, IC, FC, SNE, ISC, GAL, BtD e relativa copertura  
Anno 2017**

Regione	Nati vivi	Esaminati							Copertura %						
		HPA	IC	FC	SNE	ISC	GAL	Btd	HPA	IC	FC	SNE	ISC	GAL	Btd
Abruzzo	9521	9542	9542	9542	9542				100.2	100.2	100.2				
Basilicata	4007	4094	4094						102.2	102.2	0.0				
Calabria	15679	15258	15258	15258					97.3	97.3	97.3				
Campania	49949	52500	52500	52500	25420				105.1	105.1	105.1	50.9			
Emilia R.	33011	34354	34354	34354	34354	34354	34354	34354	104.1	104.1	104.1	104.1	104.1	104.1	104.1
Friuli V. Giulia *	8123	8435	8435		8435		8435	8435	103.8	103.8	0.0	103.8		103.8	103.8
Lazio	44573	47072	47072	39072	19032		45258		105.6	105.6	87.7	42.7		101.5	
Liguria	9571	9336	9336	9336	9336				97.5	97.5	97.5	97.5			
Lombardia	78888	80295	80295	80295	79189	80295			101.8	101.8	101.8	100.4	101.8		
Marche	10669	10652	10652	10652	10652				99.8	99.8	99.8	99.8			
Molise*	2120	1814	1814	1814	1814		1814		85.6	85.6	85.6	85.6		85.6	
Piemonte - V. Aosta	31736	32952	32952	32952	24751	32952	32952	32952	103.8	103.8	103.8	78.0	103.8	103.8	103.8
Puglia	30033	30694	30694	30694	30694		18633	18633	102.2	102.2	102.2	102.2		62.0	62.0
Sardegna	10142	10039	10039		10039			10039	99.0	99.0				99.0	99.0
Sicilia	41479	39764	21322	34764	26539		2002	2002	95.9	51.4	83.8	64.0		4.8	4.8
Toscana	26092	26730	26840	26730	26730		15155	26730	102.4	102.9	102.4	102.4		58.1	102.4
P.A Trento *	4495	4341	4341	9687	4341	4341	4341	4341	96.6	96.6	98.38513	96.6	96.6	96.6	96.6
P.A. Bolzano*	5351	4360	4360		4360	4360	4360	4360	81.5	81.5		81.5	81.5	81.5	81.5
Umbria*	6116	6428	6428	6428	6428		3107	6428	105.1	105.1	105.1	105.1		50.8	105.1
Veneto	36596	36442	36397	36385	36437	36397	36397	36397	99.6	99.5	99.4	99.6	99.5	99.5	99.5
<b>Totale Italia</b>	<b>458151</b>	<b>465102</b>	<b>446725</b>	<b>430463</b>	<b>358551</b>	<b>192699</b>	<b>206808</b>	<b>184671</b>	<b>101.5</b>	<b>97.5</b>	<b>94.0</b>	<b>78.3</b>	<b>41.4</b>	<b>46.3</b>	<b>42.9</b>



**Tabella 3: Positività al test di screening per HPA e diagnosi accertate. Anno 2017**

Laboratorio	Esaminati	Metodo	Cut-off (mic	Riesaminati		Phe > 360 in dieterapi a	Phe < 360	BH4 respon	Dif. Cofatto	Non classif.	Totale	Incidenza 1
				N.	%							
<b>Bari</b>	30694	MS-MS		70	0.23							
<b>Bologna</b>	34354	MS-MS	120	20	0.06	1	3		1		5	6871
<b>Cagliari</b>	10039	MS-MS	100	6	0.06		2				2	5020
<b>Caltanissetta</b>												
<b>Catania</b>	20444	ENZ / MS-MS	121/79.2	122	0.60	4	6				10	2044
<b>Catanzaro</b>	15258	FLUO	96.8	25	0.16	3	2				5	3052
<b>Chieti</b>	9542	FLUO / GSP	103	38	0.40	1	2				3	3181
<b>Fano</b>	10652	MS-MS	80	15	0.14		3				3	3551
<b>Firenze</b>	33158	MS-MS *	120	11	0.03	3	4				7	4737
<b>Genova</b>	9336	MS-MS *	120	10	0.11		5				5	1867
<b>Messina</b>	4283	ENZ	115	124	2.90						0	-
<b>Milano</b>	80295	MS-MS *										
<b>Napoli 1</b>	52500	MS-MS *	90	647	1.23	6	15				21	2500
<b>Padova</b>	33796	MS-MS *	120	15	0.04	2	7	1			10	3380
<b>Palermo</b>	15037	MS-MS	81.84	46	0.31		9				9	1671
<b>Potenza</b>	4094	FLUO / GSP	120	14	0.34					5	5	819
<b>Roma 1</b>	19032	MS-MS	110	31	0.16	1	8				9	2115
<b>Roma 2</b>	28040	FLUO	121	42	0.15	3	10				13	2157
<b>Torino</b>	32952	MS-MS *	105	133	0.40	2	8				10	3295
<b>Verona 1</b>	19788	MS-MS *	110	80	0.40		4				4	4947
<b>ITALIA</b>	<b>463294</b>			<b>1449</b>	<b>0.31</b>	<b>26</b>	<b>88</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>5</b>	<b>121</b>	<b>2912</b>

dati non disponibili

I dati riportati in ultima riga (ITALIA) sono parziali

**Tabella 4: Positività al test di screening per IC e diagnosi accertate. Anno 2017**

Laboratorio	Analiti dosati	Metodo	cut-off - b-TSH	Esaminati	Riesaminati		Tiroide in sede			Disgenesie		al tro	non classificate	Totale	Incidenza 1 / x
					N.	%	volume normale	gozzo	ipoplasia	ectopia	agenesia				
Bari	TSH	FIA-GSP	6.5	30694	1333	4.34									
Bologna	TSH	FIA-GSP	9.0	34354	129	0.38	16	1	9	5	3			34	1010
Cagliari	TSH + T4	FIA-AD	12.0	10039	620	6.18	10		3	1	1		4	19	528
Caltanissetta															
Catania	TSH	FIA-GSP	7.0	2002	88	4.40							2	2	1001
Catania 2															
Catanzaro	TSH + T4	FIA-AD	7.0	15258	669	4.38	6		1		2	1	33	43	355
Chieti	TSH	FIA-AD/GSP	7.0	9542	154	1.61	11		2		3		3	19	502
Fano	TSH	FIA-AD	7.0	10652	38	0.36	15			4	1			20	533
Firenze 1	TSH + T4	FIA-GSP	9.0	24392	59	0.24	10		2		2	1		15	1626
Genova	TSH	FIA-AD	7.0	9336	739	7.92	11	1			1			13	718
Messina	TSH	FIA	7.0	4283	161	3.76	4							4	1071
Milano	TSH	FIA-GSP		80295											
Napoli 1	TSH + T4	FIA-GSP	6.0	52500	1747	3.33							73	73	719
Padova	TSH	FIA-GSP	9.0	12782	127	0.99	7		2	1	2		1	13	983
Palermo	TSH	FIA-GSP	6.0	15037	838	5.57	26		5	1				32	470
Pisa	TSH	FIA-AD	9.0	8876	41	0.46	1			1	2		4	8	1110
Potenza	TSH + T4	FIA-AD	7.0	4094	74	1.81	5							5	819
Roma 1	TSH	FIA-AD	6.7	19032	661	3.47	11		4				2	17	1120
Roma 2	TSH	FIA-AD	*	28040	701	2.50	15		3	1	1			20	1402
Torino	TSH	FIA-GSP	8.0	32952	157	0.48	13		3	8	5	3		32	1030
Verona 1	TSH	FIA-GSP	9.0	40757	273	0.67	3		2	3			2	10	4076
<b>Totale Italia</b>				<b>444917</b>	<b>8609</b>	<b>1.93</b>	<b>164</b>	<b>2</b>	<b>36</b>	<b>25</b>	<b>23</b>	<b>5</b>	<b>124</b>	<b>379</b>	<b>881</b>

FIA = Immunofluorescenza a tempo risolto. GSP ® = Genetic Screening Processor. AD = Autodelfia ®

\* 15 uU/mL di siero.

dati non disponibili

I dati riportati in ultima riga (ITALIA) sono parziali

**Tabella 5. Sintesi dell'attività di screening neonatale per FC - Anno 2017**

Laboratorio	Metodo	strategia	esaminati	Riesaminati						Diagnosi				Incidenza (1: X)
				cut-off	Test molecolari	Secondo controllo	% II controllo	Test sudore	% Test sudore	FC Classica	FC Atipica	Non classificate	Totale	
Bari	FIA-GSP	b-IRT/DNA/b-IRT	30694	59	388	171	0.56	143	0.47					
Bologna	FIA-GSP	b-IRT/b-IRT	34354	55	<b>NO</b>	300	0.87	49	0.14		1	5	6	5726
Caltanissetta														
Catania	FIA-AD/GSP	b-IRT/b-IRT	20444	50	<b>NO</b>	551	2.70	165	0.81	1			1	20444
Catanzaro	FIA-AD	b-IRT/b-IRT	15258	50	<b>NO</b>	428	2.81	122	0.80	6			6	2543
Chieti **	FIA-AD/GSP	b-IRT/DNA/b-IRT	9542	48	105	12	0.13	58	0.61	3			3	3181
Fano	FIA-AD	b-IRT/DNA/b-IRT	10652	65	455	15	0.14	74	0.69	2			2	5326
Firenze 2 Toscana	FIA-GSP	b-IRT + LATTASI MECONIALE/DNA e b-IRT retesting	26730	49	266	168	0.63	118	0.44	6	5		11	2430
Firenze 2 Umbria	FIA-GSP	b-IRT + LATTASI MECONIALE e b- IRT retesting	6428	49	<b>NO</b>	52	0.81	23	0.36	1	1		2	3214
Genova	FIA-AD	b-IRT/test sudore	9336	70	<b>NO</b>			121	1.30	7			7	1334
Messina	FIA-AD	b-IRT/b-IRT	4283	50	<b>NO</b>			10	0.23		1		1	4283
Milano	FIA-GSP	b-IRT/DNA/b-IRT	80295											
Napoli	FIA-GSP	b-IRT/b-IRT/DNA	52500	48	405	704	1.34	405	0.77	7	11		18	2917
Palermo	FIA-GSP	b-IRT/b-IRT	15037	58	<b>NO</b>	149	0.99	31	0.21	9	1		10	1504
Roma 1	FIA-AD	b-IRT/b-IRT/DNA	19032	43	<b>NO</b>	928	4.88	314	1.65	4	1		5	3806
Roma 2	FIA-AD	b-IRT/b-IRT/DNA	20040	50	382	641	3.20	19	0.09	2	7		9	2227
Torino	FIA-GSP	b-IRT/DNA/b-IRT	32952	79	316	102	0.31	45	0.14	12			12	2746
Verona 2	FIA-GSP	b-IRT/DNA + LATTASI MECONIALE	46072	62	540	41	0.09	81	0.18	6	3		9	5119
<b>TOTALE</b>			<b>402955</b>		<b>2469</b>	<b>4091</b>	<b>1.02</b>	<b>1635</b>	<b>0.41</b>	<b>66</b>	<b>31</b>	<b>5</b>	<b>102</b>	<b>2862</b>

FIA = Immunofluorescenza a tempo risolto - GSP ® = Genetic screening Processor - AD = Autodelfia ®  
 dati non disponibili

I dati riportati in ultima riga (ITALIA) sono parziali

Tabella 6. Risultati screening esteso - Anno 2017

Gruppo	Laboratorio	Bari	Bologna	Cagliari	Catania	Fano	Firenze 1	Genova	Milano	Napoli 2*	Padova	Palermo	Torino	Roma 1	Verona 1	TOTALE	
	<b>Esaminati</b>	30694	34354	10039	11502	10652	33158	9336	79189	25420	33779	15037	24751	19032	19788	<b>326037</b>	
	<b>riesaminati</b>	837	130	82	44	222	98	174		257	237	239	380	188	290	<b>2341</b>	
	<b>%</b>	2.73	0.38	0.82	0.38	2.08	0.30	1.86		1.01	0.70	1.59	1.54	0.99	1.47	<b>0.72</b>	
AA	ARG															0	
	ASA										2					2	
	CIT I						2					1	1	1	1	6	
	CIT II															0	
	FIGLU															0	
	HCY															0	
	iperMet															0	
	LPI															0	
	MAT I/III			1			1								1	1	4
	MSUD		1														1
	MTHFR																0
	OCT																0
	OAT																0
	PRO								2								2
TYR I																0	
TYR II						1										1	
TYR III																0	
OA	2MBG									2			1			3	
	3MCC					2	1			1					1	5	
	3MGLUT						1									1	
	BKT															0	
	Cb1A/B									1						1	
	Cb1C/D						2				1					3	
	FA															0	
	GA I												1			1	
	HMG															0	
	IBG															0	
	IVA										1					1	
	M/SCHAD															0	
	Malonico ac.															0	
	MCD															0	
	MGCA															0	
	MMA - MUT					1	1				2		1			5	
MMA n.c.															0		
PA															0		
FAO	CACT															0	
	CPT I										1					1	
	CPT II															0	
	CUD		1				1	1								3	
	GA2/ MADD										1					1	
	LCHAD / TFP													1		1	
	MCAD			1			2	2		1	1	2	3	3	1	16	
	SCAD		2			1	1			1				2		7	
vLCAD			1		1					1				1	4		
<b>TOTALE</b>		<b>8</b>	<b>3</b>	<b>0</b>	<b>6</b>	<b>12</b>	<b>5</b>		<b>8</b>	<b>8</b>	<b>4</b>	<b>6</b>	<b>8</b>	<b>5</b>	<b>69</b>		
<b>Incidenza 1/x</b>		<b>4294</b>	<b>3346</b>		<b>1775</b>	<b>2763</b>	<b>1867</b>		<b>3178</b>	<b>4222</b>	<b>3759</b>	<b>4125</b>	<b>2379</b>	<b>3958</b>	<b>3133</b>		
CUD materna			2									2			4		
GA I materna															0		
3MCC materna			3	1	1						1			1	7		
Dif. B12 materno			4	1			7	1		3	1			8	11	36	
TOT. Patologia materna			9	2	1	0	7	1	0	3	2	0	2	9	11	43	
MCAD paterna								1								1	

dati non disponibili

I dati complessivi (TOTALE) sono parziali

Tabella 7a - Screening per Iperplasia Surrenale Congenita- Anno 2017

Laboratorio	Esaminati	Metodo	Cut-off basato su	Riesaminati		Difetto di 21-OH				non da dif 21-OH	Totale	Incidenza 1: X
				N.	%	F.classifica severa *		Forma non classica	non classif.			
						A	B					
Bologna	34354	FIA-GSP		183	0.53	1					1	34354
Milano	80295	FIA-GSP										
Torino	32952	FIA-GSP	EG	172	0.52		4				4	8238
Padova	4341	FIA-GSP	PN	14	0.32						0	-
Verona 1	40757	FIA-GSP	EG	184	0.45	2					2	20379
<b>TOTALE</b>	<b>192699</b>			<b>553</b>	<b>0.29</b>	<b>3</b>	<b>4</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>7</b>	<b>16058</b>

\* A = Con perdita di Sali - B= Forma virilizzante semplice

EG= età gestazionale - PN = peso neonatale

Tabella 7b - Screening per Galattosemia- Anno 2016

Laboratorio	Esaminati	Dosaggio	Metodo	Cut-off mg/dl	Riesaminati		Diagnosi confermate					Incidenza 1: X		
					N.	%	Dif totale GALT	Dif parz. GALT	GK	GALE	Altro		TOTALE	
Bologna	34354	TGAL	FIA - GSP	10	49	0.14		6			2		8	4294
Bari	18633	TGAL	FIA - GSP	600uM	76	0.41								
Catania	2002	TGAL	FIA - GSP	6	17	0.85							-	-
Firenze 1	18856	TGAL	FIA - GSP	10	24	0.13		1					1	-
Padova	12770	TGAL	FIA - GSP	8.5	14	0.11							-	-
Torino	32952	TGAL	FIA - GSP	13	64	0.19	1	1					2	-
Roma 1	19032	TGAL	FLUO	6.5	51	0.27			1				1	19032
Roma 2	28040	TGAL	FLUO	7	106	0.38								-
Verona 1	40757	TGAL	FIA - GSP	10	42	0.10	1	3					4	10189
<b>TOTALE</b>	<b>207396</b>				<b>263</b>	<b>0.13</b>	<b>2</b>	<b>4</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>7</b>	<b>0</b>	

Tabella 7c - Screening per difetto di Biotinidasi- Anno 2016

Laboratorio	Esaminati	Metodo	Riesaminati			Diagnosi confermate			Incidenza 1: X
			II spot	Acc.D.	%	Dif totale	Dif parziale	TOTALE	
Bologna	34354	ENZ - GSP	360	115	1.38		8	8	4294
Bari	18633	ENZ - GSP	77		0.41				
Cagliari	10039	COL	9		0.09				
Catania	2002	ENZ - GSP	-	-	-	-	-	-	-
Firenze 1	33158	COL	81		0.24		3	3	11053
Padova	12770	ENZ - GSP	24		0.19		1	1	12770
Torino	32952	ENZ - GSP	22	6	0.07		3	3	10984
Verona 1	40757	ENZ - GSP	21		0.05	1	6	7	5822
<b>TOTALE</b>	<b>184665</b>		<b>594</b>	<b>121</b>	<b>0.39</b>	<b>1</b>	<b>21</b>	<b>22</b>	<b>0</b>

Acc.D. Pazienti inviati direttamente ad accertamento diagnostico

ENZ-GSP = Metodo enzimatico su piattaforma GSP. COL=- Metodo colorimetrico qualitativo

dati non disponibili

I dati complessivi (TOTALE) sono parziali



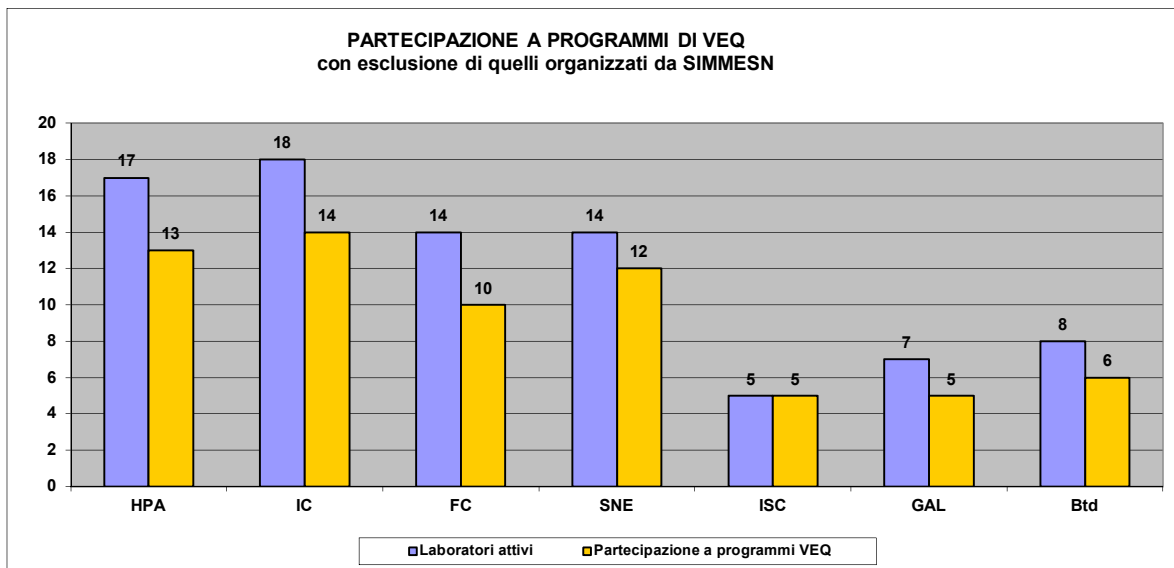
**Tabella 7d - Screening per Malattie Lisosomiali- Anno 2017**

Laboratorio	Malattia	Metodo	Esaminati	Riesaminati		Diagnosi confermate	Incidenza 1: X
				N.	%		
Firenze 1	<b>Pompe</b>	MS-MS	20184	16	0.08	2	<b>10092</b>
	<b>Fabry</b>			3	0.01	3	<b>6728</b>
	<b>MPS I</b>			4	0.02		-
Padova	<b>Pompe</b>	MS-MS	33779	12	0.04	1	<b>33779</b>
	<b>Fabry</b>			8	0.02	1	<b>33779</b>
	<b>MPS I</b>			13	0.04	2	<b>16890</b>
	<b>Gaucher</b>			6	0.02	2	<b>16890</b>
<b>TOTALE</b>			<b>53963</b>	<b>62</b>	<b>0.11</b>	<b>11</b>	<b>4906</b>

**Tabella 7e - Altri programmi di Screening - Anno 2017**

Laboratorio	Malattia	Metodo	Esaminati	Riesaminati		Diagnosi confermate	Incidenza 1: X
				N.	%		
Firenze 1	<b>ADA / PNP</b>	MS-MS	33158				
	<b>SCID</b>	Trec +Krec	6597	13	0.197	3	
Verona 1	<b>G6PD</b>	FIA - GSP	40757	416	1.021	233	<b>175</b>
<b>TOTALE</b>			<b>80512</b>	<b>429</b>	<b>0.533</b>		

Tabella 8 - Partecipazione a programmi di VEQ - Anno 2017



PROGRAMMA	HPA	IC	FC	SNE	ISC	GAL	Btd	VEQ
Bari								0/6
Bologna	x	x	x	x	x	x	x	7/7
Cagliari	x			x			x	3/4
Catania								0/6
Catanzaro	x	x	x					3/3
Chieti		x						1/3
Fano	x	x	x	x				4/4
Firenze	x	x	x	x			x	5/5
Genova	x	x	x	x				4/4
Milano	x	x	x	x	x			5/5
Napoli 1	x	x	x					3/3
Napoli 2				x				1/1
Padova	x	x		x	x	x	x	6/6
Palermo	x	x	x	x				4/4
Pisa		x						1/1
Potenza								0/2
Roma	x	x	x	x		x		5/5
Torino	x	x	x	x	x	x	x	7/7
Verona 1	x	x		x	x	x	x	6/6
Verona 2								0/1
	13/17	14/18	10/14	12/14	5/5	5/7	6/8	65/90