



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)

Rilevamento dati sui programmi di screening neonatale

Rapporto tecnico sui Programmi di Screening Neonatale in Italia anno 2018

10° Congresso Nazionale SIMMESN

Torino, 22-25 Ottobre 2019

Gruppo di lavoro Rapporto Tecnico

Coordinatore: Margherita Ruoppolo

Componenti: Sara Boenzi, Alberto Burlina, Carla Carducci, Carlo Dionisi-Vici, Sabrina Malvagia, Francesca Teofoli
rapportotecnico@simmesn.it

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 sono consentiti previa autorizzazione della Società.

- I dati riportati nel presente testo sono conformi a quanto indicato nel questionario di raccolta inviato ai Responsabili dei Laboratori di Screening Neonatale censiti (come risulta dalla Tabella 2) che hanno potuto verificarne, in accordo con i Laboratori di Conferma Diagnostica e i Centri Clinici di Riferimento, 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.
- I dati relativi alla copertura dei programmi di screening, riportati nella Tabella 3, 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.

I dati sono stati raccolti ed elaborati dal Gruppo di Lavoro Rapporto Tecnico:

Coordinatore: Margherita Ruoppolo
Componenti: Sara Boenzi, Alberto Burlina, Carla Carducci, Carlo Dionisi Vici, Sabrina Malvagia, Francesca Teofoli

ABBREVIAZIONI ED ACRONIMI

2MBG	Difetto di 2-metilbutiril-CoA deidrogenasi	HPA	Iperfenilalaninemia(e)
HMG	Acidemia 3-idrossi 3-metilglutarica	IBG	Difetti di isobutiril-CoA deidrogenasi
3MCC	Difetto di 3-metilcrotonil-CoA carbossilasi	KREC	Kappa-Deleting Recombination Excision Circles
AA	Amminocidopatie	IC	Ipotiroidismo congenito
AC	Acilcarnitine	ID	Immunodeficenze
ADA-SCID	Immunodeficienza combinata severa da difetto di Adenosina deaminasi	IVA	Isovalerico acidemia
ARG	Argininemia	LCHAD	Difetto di idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena lunga
ASA	Acidemia argininosuccinico	LPI	Intolleranza alle proteine con lisinuria
BIA	Test di inibizione batterica (test di Guthrie)	LSD	Malattie da accumulo lisosomiale
BKT	Difetto di beta-chetotilasi	LSN	Laboratorio di Screening Neonatale
BTD	Deficit di biotinidasi	MADD	Difetto multiplo di acil-CoA deidrogenasi
β-ox	Difetti di β-ossidazione degli acidi grassi	MAT	Difetto di metionina-adenosiltransferasi
CAH-ISC	Iperplasia surrenalica congenita	MCAD	Difetto di acil-CoA deidrogenasi a catena media
CbIA/B	Acidemia Metilmalonica da difetto di cobalamina A/B	MCD	Deficit multiplo di carbossilasi
CbIC/D	Acidemia Metilmalonica da difetto di cobalamina C/D	MET	Ipermetiononemia(e)
CBS	Difetto di cistationina β-sintasi	MMA Sec.	Acidemia metilmalonica secondaria
CIT I	Citrullinemia tipo I	MMA-MUT	Acidemia metilmalonica da difetto di mutasi
CIT II	Citrullinemia tipo II (deficit di Citrina)	MS/MS	Spettrometria di massa tandem
CPT I	Difetto di carnitina palmitoil transferasi I	MSUD	Malattia delle urine a sciroppo d'acero Leucinosi
CPT II	Difetto di carnitina palmitoil transferasi II	MTHFR	Difetto di metionina tetraidrofolato reduttasi
CUD	Difetto di trasporto della carnitina	OA	Acidemie - acidurie organiche
Enz	Test enzimatico	OTC	Difetto di Ornitina transcarbamilasi
FA	Fumarico aciduria	PA	Acidemia propionica
FAO	Difetto di ossidazione acidi grassi	PKU	Fenilchetonuria (classica)
FC	Fibrosi Cistica	PRO	Iperprolinemia
FIGLU	Formimino glutammico aciduria	SCAD	Difetto di acil-CoA deidrogenasi a catena corta
Fluo	Test fluorimetrico	SCID	Immunodeficenze combinate severe
G6PD	Deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi	SNE	Screening esteso alle malattie metaboliche ereditarie
GA	Glutaricoacidemia tipo I	TGAL	Galattosio totale
GAL	Galattosemia	TREC	T-cell Receptors Excision Circles
GALE	Galattosio epimerasi	TYR	Tirosinemia (tipo I o II)
GALT	Galattosio 1-fosfato uridil transferasi	UCD	Difetti del Ciclo dell'Urea
GK	Difetto di galattokinasi	VLCAD	Difetto di acil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga

LABORATORI DI SCREENING NEONATALE

Il numero dei laboratori di Screening Neonatale operativi in Italia nell'anno 2018 era pari a 19, distribuiti in 15 Regioni.



Figura 1. Distribuzione territoriale dei Centri Screening in Italia al 31 dicembre 2018

	PKU/HPA	IC	FC	SNE (AA,FAO, OA)	SNE-GAL	SNE-BTD
Friuli	Veneto (PD)	Veneto (PD)		Veneto (PD)	Veneto (PD)	Veneto (PD)
Molise	Lazio	Lazio	Lazio	Lazio	Lazio	Lazio
TAA (Bolzano)	Veneto (VR)	Veneto (VR)	Veneto (VR)	Veneto (VR)	Veneto (VR)	Veneto (VR)
TAA (Trento)	Veneto (PD)	Veneto (PD)	Veneto (VR)	Veneto (PD)	Veneto (PD)	Veneto (PD)
Umbria	Toscana	Toscana	Toscana	Toscana	Toscana	Toscana
Valle d'Aosta	Piemonte	Piemonte	Piemonte	Piemonte	Piemonte	Piemonte

Tabella 1. Le 5 regioni senza Laboratorio di Screening Neonatale (LSN) inviano in altre regioni secondo lo schema indicato in tabella.

Il LSN della Lombardia non ha inviato i dati.

Tabella 2. Laboratori di screening neonatale, laboratori di conferma diagnostica e centri clinici di riferimento, attivi nell'anno 2018

REGIONE	LABORATORI DI SCREENING NEONATALE	LABORATORI DI CONFERMA DIAGNOSTICA BIOCHIMICA	LABORATORI DI CONFERMA DIAGNOSTICA MOLECOLARE	CENTRI CLINICI DI RIFERIMENTO
Abruzzo	Centro Regionale Screening Malattie Endocrino-Metaboliche Congenite Endocrinologia, Università "G. D'Annunzio" –Chieti-Pescara CeSI -MeT Via Luigi Polacchi 13 66100 Chieti Scalo CHIETI Resp. Prof. Giorgio Napolitano	Lab Conferma Diagnostica Biochimica, Centro screening neonatale Regione Marche UOC Neuropsichiatria Infantile, Osp. Riuniti Marche Nord Via Vittorio Veneto 2, 61032 FANO (PU) Resp Dott.ssa Stoppioni e Dott. Ciatti	Laboratorio di Genetica Molecolare, Università G. D'Annunzio Chieti-Pescara CeSI -MeT Via Luigi Polacchi 13 66100 Chieti Scalo CHIETI Resp. Prof. Liborio Stuppia	Centro Regionale per lo Screening Neonatale delle Aminoacidopatie e per l'Ipotiroidismo Congenito/ Servizio autonomo di Neuropsichiatria Infantile Via Vittorio Veneto 2, 61032 FANO (PU) Resp. Dott.ssa Stoppioni e Dott. Ciatti
	Centro Integrato dal Laboratorio di Biochimica Analitica e Proteomica - Università "G. D'annunzio" – Chieti- Pescara CeSI -MeT Via Luigi Polacchi 13 66100 Chieti Scalo CHIETI Resp Prof. Vincenzo De Laurenzi	Laboratorio Di Patologia Metabolica, UOC Patologia Metabolica, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS Viale Baldelli 38, 00146 Roma Resp. Dott. Carlo Dionisi Vici	UOC Laboratorio Di Genetica Medica- , Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS Viale Baldelli 38, 00146 Roma Resp. Dott. Antonio Novelli	Centro Regionale per la Fibrosi Cistica - Abruzzo Ospedale San Liberatore Indirizzo Viale Risorgimento – 64032 Atri (TE) Resp. Dott. Paolo Moretti
				Unità Operativa Complessa Patologia Metabolica Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Indirizzo Roma S. Onofrio Resp. Dott. Carlo Dionisi Vici
Basilicata	Azienda Ospedaliera Ospedale S. Carlo Via Potito Petrone, POTENZA Resp. Dr Pafundi Vito	Laboratorio di Patologia Clinica, Azienda Ospedaliera Ospedale "S.Carlo" Via_Potito Petrone POTENZA Resp Dr. Pafundi Vito	Non indicato	Non indicato
Calabria	U.O. Genetica Medica. Centro Regionale Screening Neonatale. AOU Mater Domini Via Tommaso Campanella, 115. Catanzaro Resp. Prof. Nicola Perrotti	U.O. Pediatria Universitaria Università degli Studi Magna Grecia, AO Pugliese-Ciaccio Viale Pio X, Catanzaro Resp. Prof.ssa Daniela Concolino	U.O. Genetica Medica, AOU Mater Domini Via Tommaso Campanella 115, Catanzaro Resp. Prof. Nicola Perrotti	Centro Regionale di Riferimento per la Fibrosi Cistica. Via senatore A. Perugini, Catanzaro Resp. Dott.ssa Mimma Caloiero
				Centro di Riferimento Regionale per l'Ipotiroidismo Congenito, U.O. Pediatria Universitaria Università degli Studi Magna Grecia, AO Pugliese-Ciaccio Viale Pio X, Catanzaro Resp. Prof.ssa Daniela Concolino
Campania	Centro Screening Neonatale Regionale AORN Santobono Pausillipon Via Egiziaca a Forcella, Napoli Resp. Dott. Domenico Scognamiglio	U.O.S. Malattie Metaboliche e Rare AORN Santobono Pausillipon via Mario Fiore 6, Napoli Resp. Dott.ssa Maria Teresa Carbone	Diagnostica: CEINGE _ Biotecnologie Avanzate Via Gaetano Salvatore 486 – 80145 Napoli Resp. Prof. Giuseppe Castaldo/Prof.ssa Giulia Frisso	UOC di Pediatria Generale dell'AOU Federico II, UOS di Malattie Metaboliche Via Pansini 5- 80131 Napoli Resp. Prof. Giancarlo Parenti

	<p>Centro Unico Regionale Screening Neonatale-CEINGE Via Gaetano Salvatore 486 – 80145 Napoli Resp. Prof.ssa Margherita Ruoppolo</p>	<p>Centro Unico Regionale Screening Neonatale-CEINGE Via Gaetano Salvatore 486 – 80145 Napoli Resp. Prof.ssa Margherita Ruoppolo</p>		<p>UOS di Malattie Metaboliche e Rare dell'AORN Santobono Pausillipon Resp. Dott.ssa Maria Teresa Carbone</p> <p>La UOC di Pediatria Specialistica, UOS di Endocrinologia Pediatrica, DAI Materno-Infantile, AOU Federico II Resp Dr. Maria Carolina Salerno</p> <p>UO di endocrinologia dell'AORN Santobono Pausillipon Resp Dr. Antonella Klein</p> <p>Centro di Riferimento Regionale per La Fibrosi Cistica nei vari soggetti, presso la UOC di Pediatria Specialistica del DAI Materno-Infantile dell'AOU Federico I Resp Prof. Giuseppe Castaldo, Riccardo Troncone, Valeria Raia</p>
Emilia-Romagna	<p>Centro Laboratoristico Regionale di Riferimento per lo Screening Neonatale e Malattie Endocrino-Metaboliche (U.O.Neonatologia) Via Massarenti , 9 AOU S.Orsola-Malpighi, 40138 Bologna Resp. Dott.ssa Francesca Righetti</p>	<p>Centro Laboratoristico Regionale di Riferimento per lo Screening Neonatale e Malattie Endocrino – Metaboliche Via Massarenti, 9 AOU S.Orsola-Malpighi, 40138 Bologna Resp. Dott.ssa Francesca Righetti</p>	<p>Laboratorio di Genetica Medica Via Massarenti,9 40138 Bologna Resp. Dott. Cesare Rossi</p>	<p>Centro Regionale di Screening Neonatale per le Malattie Endocrine e Centro Hub Area Vasta Centro e Area Vasta Romagna solo per le Metaboliche SNE Via Massarenti,9 40138 Bologna Resp. Prof. Alessandra Cassio</p> <p>Azienda USL di Piacenza (U.O. di Pediatria e Neonatologia) Centro Hub solo per lo SNE Area Vasta Emilia Nord Via Canton del Cristo, 50 29121 Piacenza Resp. Dott. Giacomo Biasucci</p> <p>Centro Regionale Diagnosi e Cura Fibrosi Cistica Centro Hub Ospedale Bufalini di Cesena Viale Ghirotti 286 Cesena Resp. Dott.ssa Fiorella Battistini</p> <p>Struttura Semplice di U.O. Fibrosi Cistica U.O. di Clinica Pediatrica Parma Via Gramsci, 14 Parma Resp. Dott.ssa Giovanna Pisi</p>
Friuli Venezia Giulia	<p>UOC Malattie Metaboliche Ereditarie Centro Regionale Screening Neonatale Allargato Azienda Ospedaliera-Università di Padova Via Giuseppe Orus 2/c Padova Resp. Dott. Alberto Burlina</p>	<p>UOC Malattie Metaboliche Ereditarie Centro Regionale Screening Neonatale Allargato Azienda Ospedaliera-Università di Padova Via Giuseppe Orus 2/c Padova Resp. Dott. Alberto Burlina</p>	<p>U.O.C. Genetica ed Epidemiologia Clinica - Azienda Ospedaliera di Padova Dipartimento Salute della Donna e del Bambino Via Giustiniani, 3; 35128 Padova Resp. Prof Maurizio Clementi</p>	<p>UOC Malattie Metaboliche Ereditarie Centro Regionale Screening Neonatale Allargato Azienda Ospedaliera-Università di Padova Via Giuseppe Orus 2/c Padova Resp. Dott. Alberto Burlina</p>

Lazio	Laboratorio di Screening Neonatale e Conferma Diagnostica- UOC Patologia Clinica, Policlinico Umberto1, Sapienza-Università Di Roma Viale del Policlinico 155, 00161 ROMA Resp. Prof Antonio Angeloni	Laboratorio di Screening Neonatale e Conferma Diagnostica- UOC Patologia Clinica, Policlinico Umberto1, Sapienza-Università Di Roma Viale del Policlinico 155, 00161 ROMA Resp. Prof Antonio Angeloni	Laboratorio di Screening Neonatale e Conferma Diagnostica- UOC Patologia Clinica, Policlinico Umberto1, Sapienza-Università Di Roma Viale del Policlinico 155, 00161 ROMA Resp. Prof Antonio Angeloni	UOC Neuropsichiatria Infantile, Policlinico Umberto 1, Sapienza Università di Roma Via Dei Sabelli 108, 00161 Roma Resp. Prof. Vincenzo Leuzzi
		Laboratorio Di Patologia Metabolica, UOC Patologia Metabolica, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS Viale Baldelli 38, 00146 Roma Resp. Dott. Carlo Dionisi Vici	UOC Laboratorio Di Genetica Medica- , Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS Viale Baldelli 38, 00146 Roma Resp. Dott. Antonio Novelli	UOC Patologia Metabolica, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS Piazza S. Onofrio 4, 00165 Roma Resp. Dott. Carlo Dionisi Vici
				Centro Riferimento Regionale Di Fibrosi Cistica, Policlinico Umberto1, Sapienza Università Di Roma Viale Del Policlinico 155, 00161 Roma Resp. Dott.ssa Serenella Bertasi
Liguria	LABSIEM: Laboratorio per lo studio degli Errori Congeniti del Metabolismo e Screening Neonatale- UOC Clinica Pediatrica- Istituto G.Gaslini. Largo G. Gaslini 5 16147, Genova Resp. Prof. Mohamad Maghnie	LABSIEM: Laboratorio per lo studio degli Errori Congeniti del Metabolismo e Screening Neonatale- UOC Clinica Pediatrica- Istituto G.Gaslini. Largo G. Gaslini 5 16147, Genova Resp. Prof. Mohamad Maghnie	Non indicato	LABSIEM: Laboratorio per lo studio degli Errori Congeniti del Metabolismo e Screening Neonatale- UOC Clinica Pediatrica- Istituto G.Gaslini. Largo G. Gaslini 5 16147, Genova Resp. Prof. Mohamad Maghnie
				UOSD Centro Fibrosi Cistica, Istituto G. Gaslini Largo G. Gaslini 5, 16147 Genova Resp. Dott. Carlo Castellani
Lombardia	Dati non forniti			
Marche	Centro Screening Neonatale Regione Marche UOC Neuropsichiatria Infantile - A.O. Ospedali Riuniti Marche Nord Via Vittorio Veneto N.2, Presidio Di Fano Resp. Dott.ssa Vera Stoppioni , Dott. Renzo Ciatti	Centro Screening Neonatale Regione Marche UOC Neuropsichiatria Infantile - A.O. Ospedali Riuniti Marche Nord, Presidio Ospedaliero Santa Croce Via Vittorio Veneto N.2 – Presidio Di Fano Resp. Dott.ssa Vera Stoppioni, Dott. Renzo Ciatti	UOSD Diagnostica Ad Alta Complessita' - Dip.To Diagnostica Clinica- A.O. Ospedali Riuniti Marche Nord Presidio Ospedaliero San Salvatore Piazzale Cinelli N.4 Pesaro Resp. Dott. Massimo Valentini	Centro Screening Neonatale Regione Marche UOC Neuropsichiatria Infantile - A.O. Ospedali Riuniti Marche Nord, Presidio Ospedaliero Santa Croce Via Vittorio Veneto N.2, Presidio Di Fano Resp. Dott.ssa Vera Stoppioni

		<p>Laboratorio Di Patologia Metabolica, UOC Patologia Metabolica, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS Viale Baldelli 38, 00146 Roma Resp. Dott. Carlo Dionisi Vici</p>	<p>Laboratorio Di Screening Neonatale E Conferma Diagnostica- UOC Patologia Clinica, Policlinico Umberto1, Sapienza-Università Di Roma Viale del Policlinico 155, 00161 ROMA Resp. Prof Antonio Angeloni</p>	<p>SOD Clinica Pediatrica ad Indirizzo Genetico-Metabolico e Gastro-Nefrologico Via Conca N.71 Torrette, Ancona Resp. Dr. Carlo Catassi</p>
			<p>UOC Laboratorio Di Genetica Medica- , Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS Viale Baldelli 38, 00146 Roma Resp. Dott. Antonio Novelli</p>	<p>SOSD Fibrosi Cistica – Centro Regionale Fibrosi Cistica – AOU Ospedali Riuniti di Ancona Via Conca N.71 Torrette Ancona Resp. Dr. Marco Cipolli</p>
				<p>UOC Patologia Metabolica, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS Piazza S. Onofrio 4, 00165 Roma Resp. Dott. Carlo Dionisi Vici</p>
Molise	<p>Laboratorio di Screening Neonatale e Conferma Diagnostica- UOC Patologia Clinica, Policlinico Umberto1, Sapienza-Università Di Roma Viale del Policlinico 155, 00161 ROMA Resp. Prof Antonio Angeloni</p>	<p>Laboratorio di Screening Neonatale e Conferma Diagnostica- UOC Patologia Clinica, Policlinico Umberto1, Sapienza-Università Di Roma Viale del Policlinico 155, 00161 ROMA Resp. Prof Antonio Angeloni</p>	<p>Laboratorio di Screening Neonatale e Conferma Diagnostica- UOC Patologia Clinica, Policlinico Umberto1, Sapienza-Università Di Roma Viale del Policlinico 155, 00161 ROMA Resp. Prof Antonio Angeloni</p>	<p>UOC Neonatologia Tin Nido - Ospedale A. Cardarelli, Campobasso Contrada Tappino 86100 CB Resp. Dr. Vincenzo Santillo</p>
				<p>Centro territoriale di riferimento aziendale per la fibrosi cistica – Ospedale A. Cardarelli, Campobasso Contrada Tappino 86100 CB Resp. Annamaria Macchiaroli</p>
Piemonte	<p>Laboratorio Screening Neonatale e Prenatale di Piemonte e Valle d’Aosta Piazza Polonia, 94, 10126, Torino Resp. Dott.ssa Enza Pavanello</p>	<p>Settore malattie metaboliche Sc Biochimica Clinica Corso Bramante 88, Torino Resp. Dott.ssa Paola Puccinelli, Dott. Giulio Mengozzi</p>	<p>Laboratorio di Genetica Medica UOIRM Piazza Polonia, 94 10126 Torino Città della Salute di Torino Resp: Dr.ssa Barbara Pasini</p>	<p>SC Pediatria AOU Città della salute Torino Piazza Polonia 94 TORINO Resp. Dr Marco Spada</p>
			<p>Lab Screening Neonatale e Conferma Diagnostica Dip. Medicina Sperimentale Policlinico Umberto I Roma Viale del Policlinico 155 00161Roma Resp:Prof. Antonio Angeloni</p>	<p>SC Pneumologia pediatrica AOU Città della salute Torino Piazza Polonia 94 Torino Resp. Dott.ssa Elisabetta Bignamini</p>
			<p>UOC Genetica Clinica e Epidemiologica Azienda Ospedaliera di Padova Via Giustiniani, 2 35128 Padova Resp: Prof. Leonardo Salviati</p>	<p>Endocrinologia pediatrica AOU Città della salute Torino Piazza Polonia 94 TORINO Resp. Dr.ssa Luisa De Sanctis</p>
Valle d’ Aosta	<p>Laboratorio Screening Neonatale e Prenatale di Piemonte e Valle d’Aosta Piazza Polonia, 94, 10126, Torino Resp. Dott.ssa Enza Pavanello</p>	<p>Settore malattie metaboliche Sc Biochimica Clinica Corso Bramante 88, Torino Resp. Dott.ssa Paola Puccinelli, Dott. Giulio Mengozzi</p>	<p>Non indicato</p>	<p>SC Pediatria AOU Città della salute Torino Piazza Polonia 94 TORINO Resp. Dr Marco Spada</p>
				<p>SC Pneumologia pediatrica AOU Città della salute Torino Piazza Polonia 94 Torino Resp. Dott.ssa Elisabetta Bignamini</p>

				Endocrinologia pediatrica AOU Città della salute Torino Piazza Polonia 94 TORINO Resp. Dr.ssa Luisa De Sanctis
Puglia	Centro Regionale Screening Neonatali Via Amendola 207-Cap 70126-Bari Resp. Dott.ssa Simonetta Simonetti	U.O.S. Centro Regionale Screening Neonatali Via Amendola 207-Cap 70126-Bari Resp. Dott.ssa Simonetta Simonetti	U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica- Settore Fibrosi Cistica - Az. Ospedaliera Consorziale Universitaria Policlinico Piazza G. Cesare 70124 Bari Resp. Prof.ssa Nicoletta Resta	U.O.C. Malattie Metaboliche e Genetiche Via Amendola 207 – 70126 - Bari Resp. Dott.ssa Albina Tummolo
			Laboratorio Diagnostica delle Malattie del Sistema Nervoso e del Metabolismo Biologia Molecolare e Cellulare Viale Pieraccini 24 – 50139 – Firenze Resp. Prof.ssa Amelia Morrone	U.O.C. Malattie Metaboliche - Endocrinologia Via Amendola 207 – 70126 - Bari Resp. Dott. Sabino Pesce
				U.O.C. Pediatrica generale (Bruno Trambusti) Via Amendola 207 – 70126 - Bari Resp. Prof.ssa Maria Licia Faienza Centro Regionale Specializzato di Riferimento Pugliese per la Fibrosi Cistica - Az. Ospedaliera Consorziale Universitaria Policlinico Piazza G. Cesare 70124 Bari Resp. Dott. Antonio Manca
Sardegna	Centro Screening Neonatale - Ospedale Pediatrico A. Cao, Via Jenner s/n, 09121 Cagliari Resp. Dott. Sandro Loche	Centro Screening Neonatale - Ospedale Pediatrico A. Cao, Via Jenner s/n, 09121 Cagliari Resp. Dott. Sandro Loche	non indicato	Centro Screening Neonatale - Ospedale Pediatrico A. Cao, Via Jenner s/n, 09121 Cagliari Resp. Dott. Sandro Loche
Sicilia	Laboratorio di Screening Neonatale UO Clinica Pediatrica – Centro di Riferimento Regionale per la diagnosi, la cura ed il controllo delle Malattie Metaboliche Ereditarie – A.O.U. Policlinico Presidio “G. Rodolico Via Santa >Sofia 78 95123 Catania (CT) Resp. Prof.ssa Agata Fiumara	Laboratorio Analisi – Settore Malattie Metaboliche - AOU Policlinico Presidio “G. Rodolico Via Santa Sofia 78 95123 Catania (CT) Resp. Dott. Concetta Meli	Ircss Oasi Maria Santissima Via Conte Ruggero 73 CAP 94018 Troina (EN) Resp. Dott. Franco Cali	Clinica Pediatrica – Centro di Riferimento Regionale per la diagnosi, la cura ed il controllo delle malattie Metaboliche Ereditarie – A.O.U. Policlinico Presidio “G. Rodolico Via Santa Sofia 78 95123 Catania Resp. Prof.ssa Agata Fiumara
	U.O.S. Screening Neonatale Estesio, Centro di riferimento Sicilia occidentale U.O.C. Patologia Clinica Neonatale e Pediatrica P.O. “G. DI CRISTINA” ISMEP – ARNAS CDB PALERMO Via Dei Benedettini 1 – cap 90134 Palermo Resp. Dott. Tommaso Silvano Aronica	U.O.C. Patologia Clinica Neonatale e Pediatrica P.O. “G. DI CRISTINA” ISMEP – ARNAS CDB PALERMO Via Dei Benedettini 1 – cap 90134 Palermo Resp. Dott. Tommaso Silvano Aronica	U.O.S. di Genetica Molecolare dell’Eta’ Evolutiva – ARNAS CDB PALERMO Piazza N. Leotta 4° - 90127 Palermo Resp. Dott.ssa Caterina Di Girgenti	Centro di Riferimento per la prevenzione, diagnosi e cura delle Malattie Rare e del Metabolismo dell’Infanzia - U.O.C. Clinica Pediatrica P.O. “G. Di Cristina” Via dei Benedettini 1 – 90134 Palermo Resp. Dott.ssa Francesca Cardella
		Laboratorio Di Patologia Metabolica, UOC Patologia Metabolica, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS Viale Baldelli 38, 00146 Roma	Laboratorio di Citogenetica – Azienda Ospedaliera San Gerardo Via pergolesi 33 – 20900 Monza Resp.Dott. Alberto Piperno	Centro Regionale per la Fibrosi Cistica U.O.C. Fibrosi Cistica e Malattie respiratorie Via dei Benedettini 1 – 90134 Palermo

		Resp. Dott. Carlo Dionisi Vici		Resp. Dott.ssa Mirella Collura
			Laboratorio di Genetica Medica – Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer Viale G. Pieraccini 24 – 50139 Firenze Resp. Dott.ssa Sabrina Giglio	
			UOC Laboratorio Di Genetica Medica, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS Viale Baldelli 38, 00146 Roma Resp. Dott. Antonio Novelli	
			UOC Patologia Clinica, Policlinico Umberto1, Sapienza-Università Di Roma Viale del Policlinico 155, 00161 ROMA Resp. Prof. Antonio Angeloni	
Toscana	Laboratorio Screening Neonatale, Biochimica E Farmacologia – AOU Meyer Viale Pieraccini, 24 – 50139 Firenze Resp. Prof. Giancarlo la Marca	Laboratorio Screening Neonatale, Biochimica E Farmacologia – AOU Meyer Viale Pieraccini, 24 – 50139 Firenze Resp. Prof. Giancarlo la Marca	Laboratorio Biologia Molecolare delle Malattie Neurometaboliche – AOU Meyer Viale Pieraccini 24 – 50139 – Firenze Resp. Prof.ssa Amelia Morrone	Centro Clinico di Riferimento per il Trattamento dell'lipotiroidismo Congenito dell'Area Vasta Nord-Ovest Toscana Via Paradisa, 2 56124 Pisa Resp. Prof. Massimo Tonacchera
	S.D. Laboratorio di Chimica ed Endocrinologia AOU Pisana Via Paradisa, 2 - 56124 Pisa Resp. dott.ssa Maria Rita Sessa	S.D. Laboratorio di Chimica ed Endocrinologia AOU Pisana Via Paradisa, 2 - 56124 Pisa Resp. dott.ssa Maria Rita Sessa	Diagnostica Genetica – Piastra servizi – Padiglione 15 AOU Careggi- (per Fibrosi cistica) Largo Brambilla 3, - 50139 Firenze RESP. Dott.ssa Elisabetta Pelo	Sezione Malattie Metaboliche– AOU Meyer Viale Pieraccini, 24 – 50133 Firenze Dott.ssa Maria Alice Donati
	Laboratorio del centro di Riferimento Toscano per la cura e la diagnosi della FC – AOU Meyer Viale Pieraccini 24, Firenze Resp. Dott. Giovanni Taccetti	Laboratorio del Centro regionale di Riferimento toscano per la cura e la diagnosi della FC – AOU Meyer Via Pieraccini 24 50139 Firenze Resp. Dott. Giovanni Taccetti		Centro Regionale di Riferimento Toscano per la cura e la diagnosi della FC – AOU Meyer Viale Pieraccini 24, Firenze Resp. Dott. Giovanni Taccetti
Provincia Autonoma Trento	UOC Malattie Metaboliche Ereditarie Centro Regionale Screening Neonatale Allargato Azienda Ospedaliera-Università di Padova Via Giuseppe Orus 2/c Padova Resp. Dott. Alberto Burlina	UOC Malattie Metaboliche Ereditarie Centro Regionale Screening Neonatale Allargato Azienda Ospedaliera-Università di Padova Via Giuseppe Orus 2/c Resp. Dott. Alberto Burlina	UOC Malattie Metaboliche Ereditarie Centro Regionale Screening Neonatale Allargato Azienda Ospedaliera-Università di Padova Via Giuseppe Orus 2/c Resp. Dott. Alberto Burlina	UOC Malattie Metaboliche Ereditarie Centro Regionale Screening Neonatale Allargato Azienda Ospedaliera-Università di Padova Via Giuseppe Orus 2/c Resp. Dott. Alberto Burlina
	UOC di Laboratorio Analisi, sede di Borgo Trento – Sezione di Patologia Molecolare in collaborazione con il Centro Fibrosi Cistica di Verona – Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona Piazzale Stefani,1 37126 Verona Resp. Prof. Giuseppe Lippi	UOC di Laboratorio Analisi, sede di Borgo Trento – Sezione di Patologia Molecolare Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona Piazzale Stefani, 1 37126 Verona Resp. Prof. Giuseppe Lippi	UOC di Laboratorio Analisi, sede di Borgo Trento – Sezione di Patologia Molecolare Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona Piazzale Stefani, 1 37126 Verona Resp. Prof. Giuseppe Lippi	Centro Regionale per la cura e la diagnosi della Fibrosi Cistica Piazzale Aristide Stefani, 1 – 37126 Verona Resp: Dr. Carlo Castellani, Dr. Ciro D'Orazio, Dr.ssa Sonia Volpi

Provincia Autonoma Bolzano	<p>Centro Regionale per gli screening neonatali, la diagnosi e cura delle malattie metaboliche ed endocrinologiche congenite – Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona P.le L.A. Scuro, 10 37134 Verona Resp. Dott.ssa Marta Camilot</p> <p>UOC di Laboratorio Analisi, sede di Borgo Trento – Sezione di Patologia Molecolare in collaborazione con il Centro Fibrosi Cistica di Verona – Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona Piazzale Stefani, 1 37126 Verona Resp. Prof. Giuseppe Lippi</p>	<p>Centro Regionale per gli screening neonatali, la diagnosi e cura delle malattie metaboliche ed endocrinologiche congenite – Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona P.le L.A. Scuro, 10 37134 Verona Resp. Dott.ssa Marta Camilot</p> <p>UOC di Laboratorio Analisi, sede di Borgo Trento – Sezione di Patologia Molecolare Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona Piazzale Stefani, 1 37126 Verona Resp. Prof. Giuseppe Lippi</p>	<p>Centro Regionale per gli screening neonatali, la diagnosi e cura delle malattie metaboliche ed endocrinologiche congenite – Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona P.le L.A. Scuro, 10 37134 Verona Resp. Dott.ssa Francesca Teofoli</p> <p>UOC di Laboratorio Analisi, sede di Borgo Trento – Sezione di Patologia Molecolare Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona Piazzale Stefani, 1 37126 Verona Resp. Prof. Giuseppe Lippi</p>	<p>UOS Malattie Metaboliche Ereditarie – UOC Pediatria - Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona P.le A. Stefani 1, 37126 Verona Resp. Dott. Andrea Bordugo</p> <p>Centro Regionale per la cura e la diagnosi della Fibrosi Cistica Piazzale Aristide Stefani, 1 – 37126 Verona Resp: Dr. Carlo Castellani, Dr. Ciro D’Orazio, Dr.ssa Sonia Volpi</p>
			<p>Zentrum Medizinische Genetik Innsbruck, Medizinische Universität Innsbruck Peter-Mayr Str. 1/ 1.OG A-6020 Innsbruck Resp. Prof. Dr. J. Zschocke</p>	<p>Terapia Intensiva Neonatale, Ospedale di Bolzano in stretta collaborazione con l’UOS Malattie Metaboliche Ereditarie di Verona V. L. Boehler 5, 39100 Bolzano Resp. Dr. A. Staffler</p>
Umbria	<p>Laboratorio Screening Neonatale, Biochimica E Farmacologia – AOU Meyer Viale Pieraccini, 24 – 50139 Firenze Resp. Prof. Giancarlo la Marca</p>	<p>Laboratorio Screening Neonatale, Biochimica E Farmacologia – AOU Meyer Viale Pieraccini, 24 – 50139 Firenze Resp. Prof. Giancarlo la Marca</p>	<p>Laboratorio Biologia Molecolare delle Malattie Neurometaboliche – AOU Meyer Viale Pieraccini 24 – 50139 – Firenze Resp. Prof.ssa Amelia Morrone</p>	<p>Sezione Malattie Metaboliche Viale Pieraccini, 24 – 50139 Firenze Dott.ssa Maria Alice Donati</p>
	<p>Laboratorio del centro di Riferimento Toscano per la cura e la diagnosi della FC – AOU Meyer Viale Pieraccini 24, 50139 Firenze Resp. Dott. Giovanni Taccetti</p>	<p>Unità di Pediatria di Fibrosi Cistica-Ospedale di Branca-Largo Unità di Italia, 1 Loc. Branca, Gubbio (Perugia) Dott. Guido Pennoni</p>		<p>Unità di Pediatria di Fibrosi Cistica-Ospedale di Branca-Largo Unità di Italia, 1 Loc. Branca, Gubbio (Perugia) Dott. Guido Pennoni</p>
Veneto	<p>UOC Malattie Metaboliche Ereditarie Centro Regionale Screening Neonatale Allargato Azienda Ospedaliera-Università di Padova Via Giuseppe Orus 2/c Padova Resp. Dott. Alberto Burlina</p>	<p>UOC Malattie Metaboliche Ereditarie Centro Regionale Screening Neonatale Allargato Azienda Ospedaliera-Università di Padova Via Giuseppe Orus 2/c Resp. Dott. Alberto Burlina</p>	<p>U.O.C. Genetica ed Epidemiologia Clinica - Azienda Ospedaliera di Padova Dipartimento Salute della Donna e del Bambino Via Giustiniani, 3; 35128 Padova Resp. Prof. Maurizio Clementi</p>	<p>UOC Malattie Metaboliche Ereditarie Centro Regionale Screening Neonatale Allargato Azienda Ospedaliera-Università di Padova Via Giuseppe Orus 2/c Padova Resp. Dott. Alberto Burlina</p>

	<p>Centro Regionale per gli screening neonatali, la diagnosi e cura delle malattie metaboliche ed endocrinologiche congenite – Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona P.le L.A. Scuro, 10 37134 Verona Resp. Dott.ssa Marta Camilot</p>	<p>Centro Regionale per gli screening neonatali, la diagnosi e cura delle malattie metaboliche ed endocrinologiche congenite – Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona P.le L.A. Scuro, 10 37134 Verona Resp. Dott.ssa Marta Camilot</p>	<p>Centro Regionale per gli screening neonatali, la diagnosi e cura delle malattie metaboliche ed endocrinologiche congenite – Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona P.le L.A. Scuro, 10 37134 Verona Resp. Dott.ssa Francesca Teofoli</p>	<p>UOS Malattie Metaboliche Ereditarie – UOC Pediatria - Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona P.le A. Stefani 1, 37126 Verona Resp. Dott. Andrea Bordugo</p>
	<p>UOC di Laboratorio Analisi, sede di Borgo Trento – Sezione di Patologia Molecolare in collaborazione con il Centro Fibrosi Cistica di Verona – Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona Piazzale Stefani,1 37126 Verona Resp. Prof. Giuseppe Lippi</p>	<p>UOC di Laboratorio Analisi, sede di Borgo Trento – Sezione di Patologia Molecolare Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona Piazzale Stefani, 1 37126 Verona Resp. Prof. Giuseppe Lippi</p>	<p>UOC di Laboratorio Analisi, sede di Borgo Trento – Sezione di Patologia Molecolare Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona Piazzale Stefani, 1 37126 Verona Resp. Prof. Giuseppe Lippi</p>	<p>Centro Regionale per la cura e la diagnosi della Fibrosi Cistica Piazzale Aristide Stefani, 1 – 37126 Verona Resp: Dr. Carlo Castellani, Dr. Ciro D’Orazio, Dr.ssa Sonia Volpi</p>

Tabella 3A - Neonati nati nel 2018, esaminati per IC, FC, SNE (AA, FAO, UCD, OA, GAL, BTD) e relativa copertura

Regione	Nati vivi*	ESAMINATI					
		IC	FC	SNE			
				AA/FAO/OA/UCD	PKU/HPA	GAL	BTD
Abruzzo	8937	9089	9089	1076	8013 #	1076	1076
Basilicata	3717	4100	X	X	4100 #	X	X
Calabria	15177	14610	14610	X	14610 #	X	X
Campania	48066	49840	49840	44983 §	49840	X	X
Emilia Romagna	32400	33628	33628	33628	33628	33628	33628
Friuli V. Giulia	7829	8263	X	8263	8263	8263	8263
Lazio	42150	43286	43286	43286	43286	43286	X
Liguria	9043	8850	8850	8850	8850	X	X
Lombardia	75693	NON INVIA DATI					
Marche	10171	10104	10104	10104	10104	X	X
Molise	1895	1711	1711	1711	1711	1711	X
Piemonte	29072	33642	33642	33642	33642	33642	33642
V. Aosta	904	1062	1062	1062	1062	1062	1062
Puglia	28921	28871	28871	28871	28871	28871	28871
Sardegna	9438	9216	X	9216	9216	X	9216
Sicilia	40649	40827	40827	40827	40827	40827	40827
Toscana	24863	25629	25431	25431	25431	25431	25431
P.A. Trento	9637	4051	9629	4051	4051	4051	4051
P.A. Bolzano	9637	5514		5514	5514	5514	5514
Umbria	5792	6170	6170	6170	6170	6170	6170
Veneto	35393	35004	34596	35098	35098	35004	35004
Totale Italia	439747						
Totale Italia con esclusione della Lombardia	364054	373467	351346	296800	345564	268536	232755
% Copertura		102.59	96.51	81.53	98.35	73.76	63.93
REPUBBLICA SAN MARINO		218	218	218	218	218	218

* dati ISTAT "provvisori" riferiti ai nati residenti

§ copertura totale da luglio 2018

In queste regioni lo screening per PKU è stato eseguito al di fuori del programma SNE non ancora attuato nel periodo oggetto di rilevazione

■ Dati già inclusi nella colonna AA, FAO, AO, UCD per i centri che nel 2018 eseguivano il programma SNE

Tabella 3B - Neonati nati nel 2018 esaminati per patologie non incluse nel DM 16 ottobre 2016 e normative precedenti

Regione	Nati vivi*	ESAMINATI				
		LSD	CAH	ID (TREC/KREK)	ID (ADA, PNP)	G6PD
Abruzzo	8937					
Basilicata	3717					
Calabria	15177					
Campania	48066				10000	
Emilia Romagna	32400		33628			
Friuli V. Giulia	7829	8263				
Lazio	42150					
Liguria	9043					
Lombardia	75693	NON INVIA DATI				
Marche	10171					
Molise	1895					
Piemonte	29072		33642			
V. Aosta	904		1062			
Puglia	28921					
Sardegna	9438					
Sicilia	40649					
Toscana	24863	9464		10600	25431	
P.A. Trento	9637	4051	4051			
P.A. Bolzano	9637		5510			5510
Umbria	5792	451			6170	
Veneto	35393	20091	34988			34988
Totale Italia	439747					
Totale Italia con esclusione della Lombardia	364054	42320	112881	10600	41601	40498
% Copertura		11.62	31.01	2.91	11.43	11.12
REPUBBLICA SAN MARINO			218			

Tabella 4A. IPOTIROIDISMO CONGENITO anno 2018:- dati attività di screening

Laboratorio (area geografica di competenza)	Analiti dosati *	Esaminati	Cut-off b-TSH (mU/L)	Cut-off T4 (µg/dL)	Richiamati		Positivi allo screening
					N.	%	N.
					BARI (Puglia)	TSH	28871
BOLOGNA (Emilia-Romagna+ San Marino)	TSH	33846	9		120	0.35	24
CAGLIARI (Sardegna)	TSH + T4	9216	5.45	6	458	4.97	12
CATANIA (Sicilia Orientale)	TSH	22106	7		349	1.58	56
CATANZARO (Calabria)	TSH +T4	14610	7	7	547	3.74	191
CHIETI (Abruzzo)	TSH	9089	7		116	1.28	29
FANO (Marche)	TSH	10104	7		233	2.31	35
FIRENZE (Umbria+ Toscana (escluse province LU, LI, PI, MC))	TSH +T4	23326	9	4	78	0.33	39
GENOVA (Liguria)	TSH	8850	7		521	5.89	32
MILANO (Lombardia)	dati non inviati						
NAPOLI (Campania)	TSH +T4	49840	6	2.1	2490	5.00	371
PADOVA (Friuli V.G. + P.A. Trento)	TSH	12314	9		101	0.82	101
PALERMO (Sicilia occidentale)	TSH	18721	6		968	5.17	48
PISA (Toscana: province di LU, LI, PI, MC)	TSH	8473	9		60	0.71	60
POTENZA (Basilicata)	TSH +T4	4100	7	5.6	97	2.37	2
ROMA (Lazio + Molise)	TSH	44997	7.4		689	1.53	60
TORINO (Piemonte + V.d'Aosta)	TSH	34704	8		206	0.59	46
VERONA (Veneto + P.A. Bolzano)	TSH	40518	10.5		298	0.74	298
Totale Italia (con esclusione della Lombardia)		373,685			8366	2.24	1404

Tabella 4B. IPOTIROIDISMO CONGENITO anno 2018: casi confermati

Laboratorio (area geografica di competenza)	Tiroide in sede				Disgenesie				Altro	Non classificate	Totale
	Volume normale			Gozzo	Ipoplasia	Emiagenesia	Ectopia	Agenesia			
	T4 < r.r.	6 < TSH < 20	TSH ≥ 20								
BARI (Puglia)	5	4	3	1	4		1		4 ghiandola presente		22
BOLOGNA (Emilia-Romagna+ San Marino)			3	5	5		1	3			17
CAGLIARI (Sardegna)	4		3		2		2	1			12
CATANIA (Sicilia Orientale)	25							2			27
CATANZARO (Calabria)					2		2		5 ghiandola in sede	29	38
CHIETI (Abruzzo)	1	11	3		1						16
FANO (Marche)	3	5	4				1	1			14
FIRENZE (Umbria+ Toscana (escluse province LU, LI, PI, MC))	7	6	5		4			2	1 centrale		25
GENOVA (Liguria)	2				2			1	1 difetto organizzazione	4	10
MILANO (Lombardia)	dati non inviati										
NAPOLI (Campania)										84	84
PADOVA (Friuli V.G. + P.A. Trento)	2	2	2					2		3	11
PALERMO (Sicilia occidentale)	5	8	6	2	5	1		3		8	38
PISA (Toscana: province di LU, LI, PI, MC)		12	6	1						5	24
POTENZA (Basilicata)					2						2
ROMA (Lazio + Molise)	15	1	6		8	2	1	2	1 displasia	3	39
TORINO (Piemonte + V.d'Aosta)	10			1	1		3	3	6 disormonogenesi		24
VERONA (Veneto + P.A. Bolzano)	2	2	16		1		2			2	25
Totale Italia (con esclusione della Lombardia)	81	51	57	10	37	3	13	20	18	138	428
INCIDENZA (1/X) X = 873											

* con metodo TR-FIA (immunofluorimetrico a tempo risolto)

n.r. = non riportato

Tabella 5. FIBROSI CISTICA anno 2018: dati attività di screening e di conferma

Basilicata	SCREENING NON ANCORA ATTIVATO NELL'ANNO 2018
Friuli V.G.	SCREENING NON ANCORA ATTIVATO NELL'ANNO 2018
Sardegna	SCREENING NON ANCORA ATTIVATO NELL'ANNO 2018
Lombardia	NON INVIA DATI

PROTOCOLLO #1 : bIRT

Laboratorio (area geografica di competenza)	Metodo	TEST SCREENING			
		Esaminati	Cut off (ng/ml)		Richiamati (pos. screening)
GENOVA (Liguria)	FIA-GSP	8850	70		114

TEST CONFERMA		DIAGNOSI				
Test sudore	Test molecolari	FC classica	FC atipica	CFSPID 1	CFSPID 2	TOT
114	4	4				4

PROTOCOLLO #2: bIRT->bIRT

Laboratorio (area geografica di competenza)	Metodo	TEST SCREENING			TEST RICHIAMO	
		Esaminati	Cut off (ng/ml)	Richiamati-1 (pos. screening)	Cut off (ng/ml)	Richiamati-2 (pos. screening)
BOLOGNA (Emilia-Romagna+ San Marino)	FIA-GSP	33846	55	205	35	55
CATANIA (Sicilia Orientale)	FIA-GSP	22106	50	474	40	47
CATANZARO (Calabria)	FIA-AD	14610	50	381	35	134
NAPOLI (Campania)	FIA-AD	49840	48	910	37	288
PALERMO (Sicilia occidentale)	FIA-GSP	18721	53,2	212	40	41
ROMA (Lazio + Molise)	FIA-GSP	44997	47	1519	32	912

TEST CONFERMA		DIAGNOSI				
Test sudore	Test molecolari	FC classica	FC mild	CFSPID 1	CFSPID 2	TOT
55	53	2	2	3		7
47	n.r.	2				2
134	84	4			1	5
288	288	6	1	9		16
41	15	3				3
912	912	6	4		3	13

PROTOCOLLO #3: bIRT/DNA->bIRT

Laboratorio (area geografica di competenza)	Metodo	TEST SCREENING			TEST RICHIAMO		
		Esaminati	Cut off (ng/ml)	STT DNA	DNA NEG-> FAIL SAFE CUT OFF	Richiamati 20-30gg	CUT OFF (ng/ml) invio conferma
TORINO (Piemonte + V.d'Aosta)	FIA-GSP	34704	60	364	79	94	45
FANO (Marche)	FIA-AD	10104	50	351	65	139	40
CHIETI (Abruzzo)	FIA-GSP	9089	50	105	65	31	40
BARI (Puglia)	FIA-AD	28871	59	373	n.r.	24	35

TEST CONF		DIAGNOSI				
Test sudore (pos. screening)		FC classica	FC mild	CFSPID 1	CFSPID 2	TOT
52		15		2	1	18
68		1		1	8	10
25		5				5
120		8	3			11

PROTOCOLLO #4: bIRT/LM->bIRT

Laboratorio (area geografica di competenza)	Metodo	TEST SCREENING			TEST RICHIAMO		
		Esaminati	Cut off (ng/ml)	STT LATTASI	DNA NEG-> FAIL SAFE CUT OFF	Richiamati 20-30gg	CUT OFF (ng/ml) invio conferma
FIRENZE (Umbria)	FIA-GSP	6170	50	84	57	37	23

TEST CONF		DIAGNOSI				
Test sudore (pos. screening)		FC classica	FC mild	CFSPID 1	CFSPID 2	TOT
14		0	0	0	0	0

PROTOCOLLO #5: bIRT/DNA+LM->bIRT

Laboratorio (area geografica di competenza)	Metodo	TEST SCREENING			TEST RICHIAMO		
		Esaminati	Cut off (ng/ml)	STT DNA/STT LATTASI	DNA NEG-> FAIL SAFE CUT OFF	Richiamati 20-30gg	CUT OFF (ng/ml) invio conferma
FIRENZE (Toscana)	FIA-GSP	25431	50	231	57	106	23
VERONA (Veneto + P.A. Bolzano+ Trentino)	FIA-AD	44225	62	419	n.r.	124	120
Totale Italia (con esclusione della Lombardia)		351564					

TEST CONF		DIAGNOSI				
Test sudore (pos. screening)		FC classica	FC mild	CFSPID 1	CFSPID 2	TOT
69		4		2	8	14
96		7	5	2	0	14
2035		67	10	19	21	122

n.r. = non riportato

INCIDENZA TOTALE (1/X) X=	5.247	35.156	18.503	16.741	2.882
INCIDENZA (ESCLUSE CFSPID) X=					4.561

Tabella 6B. Screening SNE: SGALATTOSEMIE anno 2018: dati attività di screening

Laboratorio (area geografica di competenza)	Esaminati	Dosaggio	Metodo	Cut-off mg/dL	percentile %	Riesaminati		2TT	Metodo	Cut-off (2TT) U/dL	Positivi allo screening (N)
						N	%				
						BARI (Puglia)	28871				
BOLOGNA (Emilia-Romagna+ San Marino)	33846	TGAL	GSP	10	99,8	48	0,14	NO		/	3
CAGLIARI (Sardegna)	centro non attivo										
CATANIA (Sicilia Orientale)	22106	TGAL	GSP	6.0	99,5	142	0,64	NO		/	10
CATANZARO (Calabria)	centro non attivo										
CHIETI (Abruzzo)	1076	TGAL	GSP	8.5	99	6	0,56	GALT	GSP	5.5	1
FANO (Marche)	centro non attivo										
FIRENZE (Umbria+ Toscana)	31601	TGAL	GSP	10	99,9	21	0,07	NO		/	4
GENOVA (Liguria)	centro non attivo										
MILANO (Lombardia)	dati non inviati										
NAPOLI (Campania)	centro non attivo										
PADOVA (Friuli V.G. + P.A. Trento)	12314	TGAL	GSP	8.5	99,8	17	0,14	GALT	LC-MS/MS	n.r.	0
PALERMO (Sicilia occidentale)	18721	TGAL	GSP	7.5	99,5	161	0,86	GALT	GSP	6.7	11
POTENZA (Basilicata)	centro non attivo										
ROMA (Lazio + Molise)	44997	TGAL	GSP	8.7	99	317	0,70	GALT	Victor	3.5	22
TORINO (Piemonte + V.d'Aosta)	34704	TGAL	GSP	12	99,2	113	0,33	GALT	Victor	3.5	16
VERONA (Veneto + P.A. Bolzano)	40518	TGAL	GSP	12	99,8	44	0,11	GALT	GSP	5.5	8
Totale Italia centri attivi (con esclusione della Lombardia)	268754					899	0,33				81

Tabella 6C. Screening SNE: GALATTOSEMIE anno 2018: casi confermati

Laboratorio (area geografica di competenza)	Diagnosi confermate					
	Difetto totale GALT	Difetto parziale GALT	GK	GALE	Altro	Totale
BARI (Puglia)	1	0	1	0	0	2
BOLOGNA (Emilia-Romagna+ San Marino)	0	3	0	0	0	3
CAGLIARI (Sardegna)	centro non attivo					
CATANIA (Sicilia Orientale)	0	5	0	0	0	5
CATANZARO (Calabria)	centro non attivo					
CHIETI (Abruzzo)	0	0	0	0	0	0
FANO (Marche)	centro non attivo					
FIRENZE (Umbria+ Toscana)	1	0	0	1	0	2
GENOVA (Liguria)	centro non attivo					
MILANO (Lombardia)	dati non inviati					
NAPOLI (Campania)	centro non attivo					
PADOVA (Friuli V.G. + P.A. Trento)	0	0	0	0	0	0
PALERMO (Sicilia occidentale)	2	3	0	0	0	5
POTENZA (Basilicata)	centro non attivo					
ROMA (Lazio + Molise)	0	10	0	0	2	10
TORINO (Piemonte + V.d'Aosta)	0	2	0	0	0	2
VERONA (Veneto + P.A. Bolzano)	3	2	0	0	0	5
Totale Italia (con esclusione della Lombardia)	7	25	1	1	2*	34
INCIDENZA (1/X) X=	38.393	10.750	268.754	268.754		7.905

n.r. = non riportato

* Emangiomasosi epatica, lesione cistica epatica

**Tabella 6D. Screening SNE: Deficit di Biotinidasi anno 2018:
dati attività di screening**

Laboratorio (area geografica di competenza)	Esaminati	Metodo	Cut-off U/dL	Riesaminati		Positivi allo screening (N)	
				percentile %	N		%
BARI (Puglia)	28871	GSP	70	1	39	0,14	6
BOLOGNA (Emilia-Romagna+ San Marino)	33846	GSP	107	2,9	289	0,85	16
CAGLIARI (Sardegna)	9216	manuale colocolorimetri co			12	0,13	0
CATANIA (Sicilia Orientale)	22106	GSP	70	1	12	0,05	2
CATANZARO (Calabria)	centro non attivo						
CHIETI (Abruzzo)	1076	GSP	85	0,5	1	0,09	1
FANO (Marche)	centro non attivo						
FIRENZE (Umbria+ Toscana)	31601	manuale colocolorimetri co			95	0,30	8
GENOVA (Liguria)	centro non attivo						
MILANO (Lombardia)	dati non inviati						
NAPOLI (Campania)	centro non attivo						
PADOVA (Friuli V.G. + P.A. Trento)	12314	GSP	65	0,24	26	0,21	4
PALERMO (Sicilia occidentale)	18721	GSP	63,36	0,3	313	1,67	5
POTENZA (Basilicata)	centro non attivo						
ROMA (Lazio + Molise)	centro non attivo						
TORINO (Piemonte + V.d'Aosta)	34704	GSP	80	0,3	28	0,08	8
VERONA (Veneto + P.A. Bolzano)	40518	GSP	69	0,07	19	0,05	12
Totale Italia centri attivi (con esclusione della Lombardia)	232973				834	0,36	62

Tabella 6E- Screening SNE: Deficit di Biotinidasi anno 2018: casi confermati

Laboratorio (area geografica di competenza)	Diagnosi confermate		
	Difetto totale	Difetto parziale	Totale
BARI (Puglia)	0	6	6
BOLOGNA (Emilia-Romagna+ San Marino)	0	16	16
CAGLIARI (Sardegna)	0	0	0
CATANIA (Sicilia Orientale)	0	2	2
CATANZARO (Calabria)	centro non attivo		
CHIETI (Abruzzo)	0	1	1
FANO (Marche)	centro non attivo		
FIRENZE (Umbria+ Toscana)	0	7	7
GENOVA (Liguria)	centro non attivo		
MILANO (Lombardia)	dati non inviati		
NAPOLI (Campania)	centro non attivo		
PADOVA (Friuli V.G. + P.A. Trento)	0	3	3
PALERMO (Sicilia occidentale)	1	3	4
POTENZA (Basilicata)	centro non attivo		
ROMA (Lazio + Molise)	centro non attivo		
TORINO (Piemonte + V.d'Aosta)	1	6	7
VERONA (Veneto + P.A. Bolzano)	0	9	9
Totale Italia centri attivi (con esclusione della Lombardia)	2	53	55
INCIDENZA (1/X) X=	116.487	4.396	4.236

n.r. = non riportato

Tabella 7A_1. CAH anno 2018: dati attività di screening

Laboratorio (area geografica di competenza)	Esaminati	Metodo	Cut-off			Richiamati		N neonati positivi allo screening
			in funzione di	17OHP (nmol/L)	percentile	N.	%	
BOLOGNA (Emilia Romagna + Rep. di S. Marino)	33846	TR-FIA	EG ≥ 36	18	99.6	194	0.57	3
MILANO (Lombardia)	dati non inviati							
TORINO (Piemonte e Valle d'Aosta)	34704	TR-FIA	EG < 35	70	98.7	109	0.31	18
			EG > 35+1	12	98.9			
PADOVA (P.A. di Trento)	4051	TR-FIA	PN < 1250g	123.3	96.6	29	0.72	29
			PN 1251g < PN < 2249g	82.2	99.7			
			PN > 2250g	24.66	99.8			
VERONA (Veneto e P.A. di Bolzano)	40498	TR-FIA	EG ≥ 37	23.2*	98.13	69	0.17	69
TOTALE	113099					401	0.35	119

Tabella 7A_2 . CAH anno 2018: dati attività di conferma diagnostica

Laboratorio (area geografica di competenza)	Difetti di 21-idrossilasi						Totale	
	Forma classica severa*				Forma non classica	non da difetto di 21-OH		In corso di definizione diagnostica
	A	genotipo 1 M/1 M/allele complesso	B	genotipo				
BOLOGNA (Emilia Romagna + Rep. di S. Marino)	2		1				3	
MILANO (Lombardia)	dati non inviati							
TORINO (Piemonte e Valle d'Aosta)							0	
PADOVA (P.A. di Trento)							0	
VERONA (Veneto e P.A. di Bolzano)			2	1 M/del			2	
TOTALE	2		3		0	0	5	
INCIDENZA (1/X) X= 56,550		37,700		22,620				

EG età gestazionale – PN peso neonatale

TR-FIA immunofluorimetrico a tempo risolto

*valore decisionale per procedere con il 2nd tier test

A = con perdita di sali

B = virilizzante semplice

Tabella 7B. Malattie Lisosomiali anno 2018: attività di screening e conferme diagnostiche

Laboratorio	Patologia	Esaminati	Metodo	Riesaminati		Diagnosi confermate	Incidenza (1/X) X=
				N	%		
Firenze	Pompe	9464	MS/MS	5	0,05	0	
	MPS I			6	0,06	0	
	Fabry			10	0,11	7	1.352
Padova	Pompe	32405	MS/MS	11	0,03	5	6.481
	MPS I			21	0,06	0	
	Fabry			6	0,02	0	
	Gaucher			10	0,03	3	10.802
Totale		41869		69	0,37	15	2.791

Tabella 7C. ID e deficit G6PD anno 2018: dati attività di screening e conferme diagnostiche

Laboratorio	Patologia	Esaminati	Metodo	Riesaminati		Diagnosi confermate
				N	%	
Napoli (Campania)	ADA-SCID	10000	MS/MS	non riportate		0
Firenze (Toscana+Umbria)	ADA-SCID	31601	MS/MS	0	0,00	0
	PNP-SCID			2	0,01	0
Firenze (Area Fiorentina+ Toscana dopo DR 08/2018)	ID	10600	TREC/KREC	3	0,01	1*
Verona (VENETO + P.A. BOLSANO)	G6PD	40498	GSP	429	1,36	289

*NBAS (Fever associated acute infantile liver failure syndrome)

Tabella 8 - Second tier test. Anno 2018

Laboratorio	galattosio totale	Attività GALT	DNA (FC)	Lattasi meconiale	Allo-isoleucina	Acido metilmalonico	Acido 3-OH-propionico	Acido 2-metilcitrico	Omocisteina totale	Isomeri C5	Acido Etilmalonico	Succinilacetone	Orotico	Propioniglicina	17 α -idrossiprogesterone	Δ -4-androstenedione	cortisolo	11-deossicortisolo	21-deossicortisolo
BARI			X		X	X	X				X	X							
BOLOGNA					X	X	X				X		X						
CAGLIARI						X			X			X							
CATANIA																			
CATANZARO																			
CHIETI		X	X		X	X		X	X	X		X							
FANO			X																
FIRENZE			X	X	X	X	X		X	X	X	X		X					
GENOVA													X						
MILANO	DATI NON INVIATI																		
NAPOLI						X	X												
PADOVA					X	X	X	X	X	X	X								
PALERMO		X																	
POTENZA																			
ROMA		X			X	X		X	X		X	X							
TORINO		X	X			X	X	X	X		X								
VERONA		X	X	X	X	X		X	X		X				X	X	X	X	X

Tabella 9A. Partecipazione a VEQ per first tier test. Anno 2018

	VEQ – FIRST TIER																		
	TSH e/o T4			IRT			Analisi molecolare CFTR				Attività biotinidasica	Galattosio totale	Aminoacidi - Acilcarnitini			Enzimi lisosomiali	17OHP		Attività G6PD
	Simmesn	CDC	RfB	Simmesn	CDC	RfB	CFTR Network	ISS	GenQA	CDC	CDC	CDC	Simmesn	CDC	ERNDIM	CDC	CDC	RfB	CDC
Bari	✓			✓			✓												
Bologna	✓	✓	✓	✓	✓	✓					✓		✓					✓	✓
Cagliari	✓												✓	✓					
Catania	✓			✓											✓				
Catanzaro	✓	✓		✓	✓						✓								
Chieti	✓	✓	✓	✓	✓										✓	✓			
Fano	✓	✓	✓	✓	✓						✓		✓		✓	✓	✓		
Firenze	✓	✓		✓	✓		✓				✓		✓		✓	✓	✓		✓
Genova	✓	✓		✓	✓								✓	✓	✓	✓			
Napoli	✓	✓	✓	✓	✓	✓			✓				✓	✓	✓				
Padova	✓	✓									✓		✓	✓	✓	✓		✓	
Palermo	✓	✓		✓	✓						✓		✓		✓				
Pisa	✓		✓																
Potenza	✓																		
Roma	✓	✓		✓	✓		✓	✓		✓			✓	✓	✓	✓			
Torino	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓				✓		✓	✓	✓	✓		✓	✓
Verona	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓			✓		✓	✓	✓	✓		✓	✓

Tabella 9B. Partecipazione a VEQ per second tier test. Anno 2018

	VEQ - SECOND TIER																
	Allo-Ile		MMA		MCA		t-HCY		EMA		SUAC		17OHP	4AD	CORT	11D	21D
	CDC	ERNDIM	CDC	ERNDIM	CDC	ERNDIM	CDC	ERNDIM	CDC	ERNDIM	CDC	ERNDIM	CDC	CDC	CDC	CDC	CDC
Bari																	
Bologna			✓				✓										
Cagliari			✓	✓			✓	✓			✓	✓					
Catania																	
Catanzaro																	
Chieti																	
Fano																	
Firenze	✓	✓	✓	✓			✓	✓	✓	✓	✓	✓					
Genova																	
Napoli																	
Padova	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓									
Palermo																	
Pisa																	
Potenza																	
Roma	✓		✓		✓		✓		✓		✓						
Torino																	
Verona	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓		✓	✓	✓	✓	✓	✓

Tabella 10. Protocolli Speciali. Anno 2018

Laboratorio	Basso peso (g)	controllo dopo giorni	età gestazionale (sett)	controllo dopo giorni	Post exsang/ trasfus/ emoderiv	controllo dopo giorni	Post NPT	controllo dopo giorni	ALTRI PROTOCOLLI	Screening in cui applicati
BARI (PUGLIA)	< 2000	15-30	<34	15-30	SI	15	SI	15	ileo da meconio, gemelli, tireopatia materna, cortisone, cromosomopatie, ricoveri TIN	IC, FC, SNE
BOLOGNA (EMILIA ROMAGNA + SAN MARINO)	< 1800	14-30	NO	/	SI	7	SI	2	ileo da meconio	IC, FC, SNE, BTD, GALT, ISC
CAGLIARI (SARDEGNA)	<2500; <1800	15; 15-30	<37	15	SI	7	SI	2	gemelli, ricoveri TIN	IC, BTD, SNE
CATANIA (SICILIA ORIENTALE)	<2400; <1800	15; 15-30	<37; <32	15; 15-30	SI	7	SI	2	ileo da meconio	IC, FC, SNE, BTD, GALT
CATANZARO (CALABRIA)	<2000	30	<37	30	SI	20	SI	2	ileo da meconio	IC, FC, HPE
CHIETI (ABRUZZO)	<2500; <1800	15; 15-30	<33	15-30	SI	7	SI	3	ileo da meconio, gemelli, tireopatia materna, malformazioni, cortisone, dopamina, ricoveri TIN (15g)	IC, FC, SNE, BTD, GALT
FANO (MARCHE)	<1800	15-30	NO	/	SI	7	SI	2	ileo da meconio, gemelli, tireopatia materna, cardiopatie, cromosomopatie, gravi	IC, FC, SNE, BTD, GALT
FIRENZE (TOSCANA + UMBRIA)	<1800	15-30	NO	/	SI	7	SI	3	ileo da meconio	IC, SNE, FC, GALT
GENOVA (LIGURIA)	<1800	15-30	NO	/	SI	15-30	SI	15-30	ileo da meconio	IC, SNE, FC
MILANO (LOMBARDIA)	Dati non inviati									
NAPOLI (CAMPANIA)	<1800	15-30	NO	/	SI	7	SI	2	post carnitene (3g), post glucosata (2g)	IC, SNE
PADOVA (FRIULI VENEZIA GIULIA + P.A. TRENTO)	<2000	15	<34	15	SI	7	SI	2	gemellarità (15g)	IC, SNE, BTD, GALT, LSD
PALERMO (SICILIA OCCIDENTALE)	< 2000	15	NO	/	SI	7	SI	2	NO	IC, FC, GALT, BTD, SNE
POTENZA (BASILICATA)	<2000	15	<37	15	SI	7	SI	3	NO	IC, HPE
ROMA (LAZIO + MOLISE)	<1800	15-30	NO	/	SI	15-30	SI	non riportata	ileo da meconio	IC, FC, GALT, BTD, SNE
TORINO (PIEMONTE + VALLE D'AOSTA)	<1800	30	<37	15	SI	7	SI	3	ileo da meconio, cortisone (15g), screening <48h (30g)	IC, FC, GALT, BTD, SNE, CAH
VERONA (VENETO + P.A. BOLZANO)	<2500	14-30	<37	14-30	SI	7	SI	2	ileo da meconio, gemellarità (14-30g)	IC, SNE

FIGURA 2 . Andamento dei cut-off in 14 centri (acilcarnitine e aminoacidi in MS/MS) per singolo metabolita.

