

Rilevamento dati sui programmi di screening neonatale

Rapporto tecnico sui Programmi di Screening Neonatale in Italia Anno 2022

Versione aggregata

13° Congresso Nazionale SIMMESN

Verona, 15-17 Novembre 2023

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

Coordinatore: Margherita Ruoppolo

**Componenti: Sara Boenzi, Alberto Burlina, Cristina Cereda, Teresa
Giovanniello, Sabrina Malvagia, Francesca Teofoli**

Gruppo di lavoro Rapporto Tecnico

Coordinatore: Margherita Ruoppolo

Componenti: Sara Boenzi, Alberto Burlina, Cristina Cereda, Teresa Giovanniello, 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 dai 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.

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	Immunodeficienze
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 scioppo d'acero Leucinosi
CPT II	Difetto di carnitina palmitoil transferasi II	MTHFR	Difetto di metionina tetraidrofolato riduttasi
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	Immunodeficienze 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 2022 era pari a 19, distribuiti in 14 Regioni.



Figura 1. Distribuzione territoriale dei Centri Screening in Italia al 31 dicembre 2022
I pallini viola indicano i centri che eseguono esclusivamente lo screening per FC

	IC	FC	SNE (AA, FAO, OA)	SNE-GAL	SNE-BTD
Basilicata	Puglia	Puglia	Puglia	Puglia	Puglia
Calabria	Calabria	Calabria	Campania	Calabria	Calabria
Friuli	Veneto (PD)	no	Veneto (PD)	Veneto (PD)	Veneto (PD)
Molise	Lazio	Lazio	Lazio	Lazio	Lazio
TAA (Bolzano)	Veneto (VR)	Veneto (VR)	Veneto (VR)	Veneto (VR)	Veneto (VR)
TAA (Trento)	Veneto (VR)	Veneto (VR)	Veneto (VR)	Veneto (VR)	Veneto (VR)
Umbria	Toscana	Toscana	Toscana	Toscana	Toscana
Valle d'Aosta	Piemonte	Piemonte	Piemonte	Piemonte	Piemonte

Tabella 1. Le 6 regioni senza Laboratorio di Screening Neonatale (LSN) inviano in altre regioni secondo lo schema indicato in tabella.

Tabella 2. Laboratori di screening neonatale, laboratori di conferma diagnostica e centri clinici di riferimento, attivi nell'anno 2022

REGIONE	LABORATORI DI SCREENING NEONATALE	LABORATORI DI CONFERMA DIAGNOSTICA BIOCHIMICA	LABORATORI DI CONFERMA DIAGNOSTICA MOLECOLARE	CENTRI CLINICI DI RIFERIMENTO
Abruzzo	Centro Regionale Screening Neonatale Laboratorio di Biochimica Analitica-Proteomica – Endocrinologia, CAST Università "G. D'Annunzio" Chieti-Pescara Via Luigi Polacchi 11 66100 Chieti (Chieti) Resp Prof. Vincenzo De Laurenzi Referenti: Dr. Ines Bucci Dr. Claudia Rossi Prof. Damiana Pieragostino	Laboratorio Malattie Metaboliche, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Viale Baldelli 38, 00146 Roma Resp. Dr. Carlo Dionisi Vici	Laboratorio di Genetica Medica, CAST, Università "G. d'Annunzio" Chieti-Pescara Via Luigi Polacchi 11, 66100 Chieti Resp. Prof. Liborio Stuppia	UOSD Centro Regionale Fibrosi Cistica, Ospedale San Liberatore Viale Risorgimento – 64032 Atri (Te) Resp. Dr. Pietro Ripani
			UOC Laboratorio Di Genetica Medica Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS Viale Baldelli 38, 00146 Roma Resp. Dr. Antonio Novelli	UOC Malattie Metaboliche ed Epatologia, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù Piazza S. Onofrio 4, 00165 Roma Resp. Dr. Carlo Dionisi Vici
				UOC Pediatria Ospedale S. Spirito, Coordinamento SNE Regione Abruzzo Via Fonte Romana, 65100 Pescara Resp. Dott. Maurizio Aricò, Dr. Silvia Di Michele
				Clinica Pediatrica - UOSD Diabetologia Pediatrica Ospedale Ss Annunziata Via dei Vestini 66100 Chieti Resp. Prof. Francesco Chiarelli - Dott. Stefano Tumini
Basilicata	Centro Regionale Screening Neonatali, Ospedale Pediatrico 'Giovanni XXIII' Via Amendola 207-70126-Bari Resp. Dr. Simonetta Simonetti	U.O.S. Centro Regionale Screening Neonatali Via Amendola 207-Cap 70126-Bari Resp. Dr. 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	Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII Reparto Malattie Metaboliche Indirizzo: Via Amendola 207 70126, Bari (Bari) Referente: Dr. Albina Tummolo
				Ospedale San carlo di Potenza, U.O. Neonatologia-UTIN Ipotiroidismo Congenito Via Potito Petrone 85100, Potenza Resp. Dr. Giambattista Gallicchio Ospedale San carlo di Potenza, U.O. Pediatria Fibrosi Cistica Via Potito Petrone 85100, Potenza Resp. Dr. Donatello Salvatore
Calabria	Centro Regionale di Screening Neonatale, A.O. Policlinico "Mater Domini" Via Tommaso Campanella, 115. 88100 Catanzaro Resp. Prof. Nicola Perrotti Referenti: Dr Onorina Marasco, Dr. Giovanna Scozzafava	U.O. Pediatria Universitaria AO Pugliese-Ciaccio Viale Pio X 88100, Catanzaro Resp. Prof.ssa Daniela Concolino	U.O. Genetica Medica, AOU Mater Domini Via Tommaso Campanella 115 88100, Catanzaro Resp. Prof. Nicola Perrotti	Centro Regionale di Riferimento per la Fibrosi Cistica, U.O. Pediatria, Lamezia Terme Via senatore A. Perugini 88046, Lamezia Terme (Catanzaro) Resp. Dr. Mimma Caloiero

	Protocollo di intesa con la Regione Campania per lo screening SNE (AA, FAO, OA)			Centro di Riferimento Regionale per l'Ipotiroidismo Congenito, U.O. Pediatria Universitaria, AO Pugliese-Ciaccio Viale Pio X 88100, Catanzaro Resp. Prof.ssa Daniela Concolino
				Centro di riferimento per le Iperfenilalaninemie, Pediatria Universitaria, AO Pugliese-Ciaccio Viale Pio X 88100 Catanzaro (Catanzaro) Resp. Prof.ssa Daniela Concolino
Campania	Centro Unico Regionale Screening Neonatale-CEINGE Via Gaetano Salvatore 486 – 80145 Napoli Resp. Prof.ssa Margherita Ruoppolo Referenti: Dr. Lucia Albano, Dr.Daniela Crisci, Dr.Giovanna Gallo, Dr. Annunziata Tramontano e Dr. Maria Pia Ottaiano	Laboratorio regionale per lo SNE per le malattie metaboliche ereditarie-CEINGE Via Gaetano Salvatore 486 – 80145 Napoli Resp. Prof.ssa Margherita Ruoppolo Referenti: Dr. Lucia Albano, Dr.Daniela Crisci, Dr.Giovanna Gallo, Dr. Annunziata Tramontano e Dr. Maria Pia Ottaiano	Laboratorio di diagnostica molecolare-CEINGE Via Gaetano Salvatore 486 – 80145 Napoli Resp. Prof.ssa Giulia Frisso	UOS di malattie metaboliche- AOU Federico II, Via Pansini 5- 80131 Napoli Resp. Prof. Giancarlo Parenti
	Screening Neonatale Fibrosi Cistica CEINGE, Screening Neonatale Fibrosi Cistica. Via Gaetano Salvatore 486 – 80145 Napoli Resp. Prof. Giuseppe Castaldo Referente: Dr. Manuela Scorza		Screening Neonatale Fibrosi Cistica CEINGE, Screening Neonatale Fibrosi Cistica Via Gaetano Salvatore 486 – 80145 Napoli Resp. Prof. Giuseppe Castaldo Referente: Dr. Manuela Scorza	UOS di Malattie Metaboliche e Rare dell'AORN Santobono Pausillipon Indirizzo: Via Della Croce Rossa 8 80122 Napoli (NA) Resp. Dr. Maria Teresa Carbone
				UOS Endocrinologia Pediatrica- AOU Federico II Indirizzo: Via Pansini 5, 80131 Napoli (NA) Resp Prof. Maria Carolina Salerno
				Centro di Follow-up dell'Ipotiroidismo Congenito- AORN Santobono – Pausillipon Indirizzo: Via della Croce Rossa 8, 80122 Napoli (NA) Resp Dr. Antonella Klain
				Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali - Centro di Riferimento Regionale per la Cura della Fibrosi Cistica- Sezione Pediatrica Indirizzo: Via Pansini 5, 80131 Napoli (NA) Resp Prof.Riccardo Troncone
Emilia-Romagna	Centro Laboratoristico di Riferimento Regionale per lo Screening Neonatale e Malattie Endocrine-Metaboliche (UO Pediatria Dir. Prof. Andrea Pession) Indirizzo: Via Massarenti, 9 40138 Bologna Resp e referente: Dr. Francesca Righetti	Centro Laboratoristico di Riferimento regionale per lo Screening neonatale e Malattie Endocrino-Metaboliche (U.O. Pediatria Dir. Prof. Andrea Pession) Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna Policlinico S.Orsola-Malpighi Indirizzo: Via Massarenti, 9 40138 Bologna Resp e referente Dott.ssa Francesca Righetti	Laboratorio di Genetica Medica UO Genetica Medica Dir Marco Seri Indirizzo: Via Massarenti,9 40138 Bologna Resp. Dr.. Cesare Rossi	Centro Clinico di riferimento Regionale: Centro Regionale di Screening Neonatale per le malattie Endocrino-metaboliche U.O. Pediatria (Dir.Prof. Andrea Pession) Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna Policlinico S.Orsola-Malpighi Via Massarenti, 9 40138 Bologna Resp e referente Prof. Alessandra Cassio (per Programma Screening Neonatali) Resp. Dr. Giacomo Biasucci (per lo SNE) UO Pediatria e Neonatologia ASL di Piacenza) Ospedale Guglielmo da Saliceto Azienda USL di Piacenza Via Taverna, 49 29121 Piacenza

				Centro Regionale Diagnosi e Cura Fibrosi Cistica Centro Hub Ospedale Bufalini di Cesena Viale Ghirotti 286 47521 Cesena (Forlì) Resp. Dr. Fiorella Battistini Struttura Semplice di Fibrosi Cistica U.O. di Clinica Pediatrica Parma Indirizzo: Via Gramsci, 14 43126 Parma Resp. Dr. Giovanna Pisi
Friuli Venezia Giulia	UOC Malattie Metaboliche Ereditarie Centro Regionale Screening Neonatale Allargato Azienda Ospedaliera-Università di Padova Via Giuseppe Orus 2/c 35131 Padova Resp e referente: Dr. Alberto Burlina	UOC Malattie Metaboliche Ereditarie Centro Regionale Screening Neonatale Allargato Azienda Ospedaliera Università di Padova Via Giuseppe Orus 2/c Padova Resp. Dr. Alberto Burlina	UOC Genetica ed Epidemiologia Clinica- Azienda Ospedaliera Università di Padova Via Giustiniani 3 35128 Padova Resp: Dr. Salviati	UOC Malattie Metaboliche Ereditarie Centro Regionale Screening Neonatale Allargato Azienda Ospedaliera-Università di Padova Via Giustiniani 3 35128 Padova Resp. Dr. Alberto Burlina
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, 00165 Roma Resp. Prof. Pisani
		Laboratorio Malattie Metaboliche, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Viale Baldelli 38, 00146 Roma Resp. Dr. Carlo Dionisi Vici	UOC Laboratorio Di Genetica Medica- Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS Viale Baldelli 38, 00146 Roma Resp. Dr. Antonio Novelli	UOC Malattie Metaboliche, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Piazza S. Onofrio 4, 00165 Roma Resp. Dr. Carlo Dionisi Vici
			Laboratorio di Genetica Medica, Fondazione Policlinico Universitario IRCCS "A. Gemelli" Indirizzo: Via della Pineta Sacchetti 217 00168, Roma (Roma) Responsabile: Prof. Danilo Tiziano Email: Francesco.Danilo.Tiziano@unicatt.it Telefono: 0630156732	Centro Riferimento Regionale Di Fibrosi Cistica, Policlinico Umberto1, Sapienza Università Di Roma Viale Del Policlinico 155, 00161 Roma Resp. Dr. Giuseppe Cimino
				UOC Neonatologia, Patologia E Terapia Intensiva Neonatale, Centro Di Riferimento Regionale Per l'ipotiroidismo Congenito. Policlinico Umberto1, Sapienza Università Di Roma Viale del Policlinico 155, 00161 Roma Resp. Prof. Gianluca Terrin
				Servizio di Neuropsichiatria Infantile, Fondazione Policlinico Universitario IRCCS "A. Gemelli" Via della Pineta Sacchetti 217 00168, Roma Resp.: Prof. Eugenio Maria Mercuri Email: eugeniomaria.mercuri@policlinicogemelli.it Telefono: 0630155340
				UOC Malattie Muscolari e Neurovegetative, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù

				Piazza di Sant'Onofrio 4 00165, Roma Responsabile: Dott. Enrico Bertini Email: enricosilvio.bertini@opbg.net Telefono: 0658592105
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 Referente Dr. Michela Cassanello	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	UOC Clinica Pediatrica e Endocrinologica – IRCCS G. Gaslini Via G. Gaslini 5 16147, Genova Resp. Prof. Mohamad Maghnie UOSD Centro Fibrosi Cistica, Istituto G. Gaslini Via G. Gaslini 5, 16147 Genova Resp. Dr. Carlo Castellani
	U.O.C. Laboratorio di Riferimento Regionale per lo Screening Neonatale — Ospedale dei Bambini "Vittore Buzzi" Padiglione Guaita, Via Castelvetro, 24, 20154 Milano Resp: Dr. Cristina Cereda	U.O.C. Laboratorio di Riferimento Regionale per lo Screening Neonatale — Ospedale dei Bambini "Vittore Buzzi" Padiglione Guaita, Via Castelvetro, 24, 20154 Milano Resp: Dr. Cristina Cereda	Ospedale San Paolo – Polo Universitario ASSP Santi Paolo e Carlo Laboratorio di Genetica Medica UOC di Antomia Patologica Citogenetica e Patologia Molecolare – Blocco D piano T Indirizzo Via di Rudini 8 20142 Dipartimento dei servizi e della medicina preventiva UOC Laboratorio Analisi UOS Laboratorio Genetica Medica Indirizzo: Via Francesco Sforza 28 20122 Milano Resp: Dr. Manuela Seia	Fondazione MBBM ONLUS Clinica Pediatrica dell'Università di Milano – Bicocca Via Pergolesi 33 20900 Monza (Monza e Della Brianza) Resp: Dr. Serena Gasperini Clinica Pediatrica Fondazione IRCCS Cà Grande Ospedale Maggiore Policlinico di Milano Via della Commenda 9 20100 Milano Resp: Dr. F. Menni e Dr. F. Furlan Clinica Pediatrica dell'università di Milano Ospedale San Paolo ASST Santi Paolo e Carlo Di Milano Via Antonio di Rudini 8 20100 Milano Resp: Dr. Banderalli Centro Regionale di Supporto per la Fibrosi Cistica ASST-Ospedali Civili di Brescia Resp. Prof. Raffaele Badolato Centro di Riferimento Regionale per la Fibrosi Cistica Clinica Pediatrica de Marchi F.ne Ospedale Maggiore Policlinico Mangiagalli Regina Elena Milano Resp. Prof. Colombo
Lombardia			Laboratorio di Biologia Molecolare delle malattie neurometaboliche Indirizzo: Viale Pieraccini 32 50100 Firenze Resp: Prof.ssa Amelia Morrone	
			Laboratorio di citogenetica e genetica medica Indirizzo: Via Pegolesi 33 20900 Monza (Monza e della Brianza) Resp: Dr. Alberto Piperno	
Marche	Centro Screening Neonatale Regione Marche UOC Neuropsichiatria Infantile - AST. Pesaro Urbino Presidio Ospedaliero Santa Croce. Viale Vittorio Veneto N.2, 61032 Fano (Pesaro Urbino) Resp. Dr. Elisabetta Tarsi Referente: Dott. Renzo Ciatti	Centro Screening Neonatale Regione Marche UOC Neuropsichiatria Infantile - AST. Pesaro Urbino Presidio Ospedaliero Santa Croce. Viale Vittorio Veneto N.2, 61032 Fano (Pesaro Urbino) Resp. Dr. Elisabetta Tarsi Referente: Dott. Renzo Ciatti	UOSD Diagnostica Ad Alta Complessita' - Dip.To Diagnostica Clinica- AST. Pesaro Urbino Presidio Ospedaliero San Salvatore . Piazzale Cinelli N.4 61121 Pesaro (Pesaro e Urbino) Resp. Dott. Massimo Valentini	Centro Screening Neonatale Regione Marche UOC Neuropsichiatria Infantile - AST. Pesaro Urbino Presidio Ospedaliero Santa Croce. Viale Vittorio Veneto N.2, 61032 Fano (Pesaro Urbino) Resp. Dr. Elisabetta Tarsi SOD Clinica Pediatrica ad Indirizzo Genetico-Metabolico e Gastro-Nefrologico Via Conca N.71 Torrette, Ancona Resp. Prof. Carlo Catassi SOSD Fibrosi Cistica – Centro Regionale Fibrosi Cistica – AOU Ospedali Riuniti di Ancona Via Conca N.71 Torrette Ancona Resp. Dr. Benedetta Fabrizzi

Molise	Laboratorio di Screening Neonatale e Conferma Diagnostica- UOC Patologia Clinica, Policlinico Umberto1, Sapienza-Università Di Roma	Laboratorio di Screening Neonatale e Conferma Diagnostica- UOC Patologia Clinica, Policlinico Umberto1, Sapienza-Università Di Roma	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, 00165 Roma Resp. Prof. Francesco Pisani
	Viale del Policlinico 155, 00161 ROMA Resp. Prof. Antonio Angeloni	Università Di Roma Viale del Policlinico 155, 00161 ROMA Resp. Prof. Antonio Angeloni	UOC Laboratorio Di Genetica Medica- Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS Viale Baldelli 38, 00146 Roma Resp. Dr. Antonio Novelli	Centro Riferimento Regionale Di Fibrosi Cistica, Policlinico Umberto1, Sapienza Università Di Roma Viale Del Policlinico 155, 00161 Roma Resp. Dr. Giuseppe Cimino
				UOC Neonatologia, Patologia E Terapia Intensiva Neonatale, Centro Di Riferimento Regionale Per l'ipotiroidismo Congenito. Policlinico Umberto1, Sapienza Università Di Roma Viale del Policlinico 155, 00161 Roma Resp. Prof. Gianluca Terrin
Piemonte	Torino- Centro Screening Neonatali, Ospedale Infantile Regina Margherita Città della Salute e della Scienza, Torino Piazza Polonia 94 10126 Torino Resp. Dr. Enza Pavanello Referente: Dr. Varvara Elena Guaraldo	Settore malattie metaboliche Sc Biochimica Clinica Corso Bramante 88, 10126 Torino Resp. Dott.ssa Paola Puccinelli, Dr. Giulio Mengozzi	Laboratorio di Genetica Medica UOIRM Piazza Polonia, 94 10126 Torino Resp: Dr. Barbara Pasini	AOU Città della salute Torino Piazza Polonia 94, 10126 TORINO SC Pediatria Resp. Dr. Marco Spada SC Pneumologia Resp. Dr.ssa Elisabetta Bignamini
			Lab Screening Neonatale e Conferma Diagnostica Dip. Medicina Sperimentale Indirizzo Policlinico Umberto I Roma Viale del Policlinico 155 00161 Roma Resp: Prof. Antonio Angeloni	
			UOC Genetica Clinica e Epidemiologica Via Giustiniani, 2 35128 Padova Resp: Prof. Leonardo Salviati	
Provincia Autonoma Bolzano	Centro Regionale per gli screening neonatali, la diagnosi e cura delle malattie metaboliche ed endocrinologiche congenite – Azienda Ospedaliera	Centro Regionale per gli screening neonatali, la diagnosi e cura delle malattie metaboliche ed endocrinologiche	Zentrum Medizinische Genetik Innsbruck, Medizinische Universität Innsbruck Peter-Mayr Str. 1/ 1.OG A-6020 Innsbruck Resp. Prof. Dr. J. Zschocke	UOS Malattie Metaboliche Ereditarie - Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona P.le A. Stefani 1, 37126 Verona Resp. Dr. Andrea Bordugo
	Universitaria Integrata di Verona P.le L.A. Scuro, 10 37134 Verona Resp. Dr. Marta Camilot	congenite – Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona P.le L.A. Scuro, 10 37134 Verona Resp. Dr. Marta Camilot	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. Marco Cipolli
	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		

Provincia Autonoma Trento	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. Dr. Marta Camilot	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. Dr. Marta Camilot	Servizio Genetica Medica, U.O. Patologia Clinica, Azienda Provinciale per i Servizi Sanitari, via Paolo Orsi, 1, 38122 Trento – Resp. Adriano Anesi	U.O. Pediatria, Ospedale S. Chiara, Azienda Provinciale per i Servizi Sanitari, Largo Medaglie d'oro, 9, 38122 Trento – Resp. Massimo Soffiati
	UOC di Laboratorio Analisi, sede di Borgo Trento – Sezione di			UOS Malattie Metaboliche Ereditarie - Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona – P.le Stefani, 1 - 37126 Verona – Resp. Andrea Bordugo
Provincia Autonoma Trento	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		Centro Regionale per la cura e la diagnosi della Fibrosi Cistica – P.le Stefani, 1 – Resp. Marco Cipolli
	Centro Regionale Screening Neonatali, Ospedale Pediatrico 'Giovanni XXIII' Via Amendola 207-70126-Bari Resp. Dr. Simonetta Simonetti	U.O.S. Centro Regionale Screening Neonatali Via Amendola 207-Cap 70126-Bari Resp. Dr. 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	Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII Reparto Malattie Metaboliche e Genetiche Indirizzo: Via Amendola 207 70126, Bari (Bari) Referente Dr. Albina Tummolo
Puglia				Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII Pediatria Trambusti Ipotiroidismo congenito Indirizzo: Via Amendola 207 70126, Bari (Bari) Resp: Prof. Ssa Maria Felicia Faienza
				Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII Reparto Malattie Metaboliche Ipotiroidismo congenito Indirizzo: Via Amendola 207 70126, Bari (Bari) Resp: Dr. Sabino Pesce
Sardegna				A.O.U. Consorziale Policlinico di Bari Fibrosi Cistica Piazza Giulio Cesare 11, 70124 bari Resp. Dr. Antonio Manca
	Cagliari- SSD Endocrinologia Pediatrica e Centro Screening Neonatale Ospedale Pediatrico Microcitemico "Antonio Cao"- ASL Cagliari Via Jenner,18 09121 Cagliari Resp: Dr. Anna Paola Ucheddu Referente: dr. Angelico Lampis	Centro Screening Neonatale - Ospedale Pediatrico Microcitemico "Antonio Cao"- ASL Cagliari Via Jenner, 18 09121 Cagliari Resp. Dr. Angelico Lampis	Laboratorio Genetica e Genomica – Ospedale Microcitemico ASL Cagliari Via Jenner,18 09121 Cagliari Resp: Dr. Stefania Murru	Centro Screening Neonatale - Ospedale Pediatrico A. Cao, ASL Cagliari Via Jenner,18 09121 Cagliari Resp. Dr. Angelico Lampis

	Laboratorio di Screening Neonatale Esteso A.O.U. Policlinico "G. Rodolico – San Marco", PO Gaspare Rodolico	Laboratorio Malattie Metaboliche - AOU Policlinico Presidio "G. Rodolico" Via Santa Sofia 78 95123 Catania (CT)	Laboratorio di Biologia Molecolare delle Malattie Neurometaboliche Universitaria Meyer Viale G. Pieraccini 24 – 50139 Firenze Resp. Prof. Amelia Morrone	A.O.U. Policlinico Presidio "G. Rodolico" Endocrinologia Pediatrica Via Santa Sofia 78 95123 Catania Resp. Prof.ssa M. Caruso
	Via Santa Sofia 78 95123 Catania (CT) Resp. Dr. Concetta Meli	Resp. Dr. Concetta Meli	Laboratorio Genetica Medica – Ospedale Pediatrico Bambin Gesù Sede Roma	AOU Policlinico G. Martino – Ambulatorio di Endocrinologia Pediatrica Via Consolare Valeria 98125 Messina Resp: Dr. Tommaso Aversa
Sicilia	Referente: Dr. Marianna Messina, Dr. Anna Cardillo	Laboratorio Malattie Metaboliche Ereditarie AOU di Padova Indirizzo: Via Orus 2/c 35129 Padova Resp: Dr. Alberto Burlina	Viale di San Paolo 15, 00146 Resp: Dr. Francesca Romana Lepri	AOU Policlinico G. Martino – Gastroenterologia Pediatrica e Fibrosi Cistica- Centro Regionale Per la Fibrosi Cistica Via Consolare Valeria 98125 Messina Resp: Dr. C. Lucanto
				AOU Policlinico G. Rodolico San Marco- Centro di Broncopneumologia Pediatrica E Fibrosi Cistica Viale Ciampi 95100 Catania Resp: Prof: S. Leonardi
				Centro di riferimento Regionale per la prevenzione, la diagnosi e la cura delle malattie rare del metabolismo dell'infanzia –AOU Policlinico G. Rodolico San Marco Via Santa Sofia 78, 95123 Catania Resp: Prof. Martino Ruggieri
	U.O.S. Screening Neonatale Esteso, 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. Dr. Tommaso Silvano Aronica Referenti: Dr. Laura Santoro	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. Dr. Tommaso Silvano Aronica	Laboratorio Genetica Medica – Ospedale Pediatrico Bambin Gesù Sede Roma San Paolo 00146 Resp: prof. A. Novelli	ARNAS Civico Ismep Di Cristina di reparto Malattie Metaboliche rare Via dei Benedettini 1 – 90134 Palermo Resp. Dr. Francesca Cardella Referenti: Dr.ssa Cinzia Castana, Dr. Marina Caserta
			UOC Patologia Clinica- Policlinico Umberto I Viale del Policlinico Umberto I 155, 00161 Roma Resp: prof. A. Angeloni	Centro Regionale per la Fibrosi Cistica Via dei Benedettini 1 – 90134 Palermo Resp. Dr. Mirella Collura Referente: Dr. Lisa Termini
			Ospedale San Gerardo – Laboratorio di Citogenetica e Genetica Medica Viale Pergolesi 33 20900 Monza (Monza e della Brianza) Resp: Dr. A. Piperno Referenti: Dr. Lisa Termini	
			Laboratorio di Genetica Medica – Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer Viale G. Pieraccini 24 – 50139 Firenze Resp. Dr. Sabrina Giglio	Pediatria Generale, Endocrinologia Ped. Clinica Pediatrica. P.O. "G. Di Cristina" ISMEP – ARNAS CDB PALERMO Via Dei Benedettini 1 cap 90134 Palermo Resp. Dr. Francesca Cardella Referente: Dr.ssa Maria Cristina Maggio

Toscana	Laboratorio Screening Neonatale, Biochimica E Farmacologia – AOU Meyer IRCSS Viale Pieraccini, 24 – 50139 Firenze Resp. Prof. Giancarlo La Marca	Laboratorio Screening Neonatale, Biochimica E Farmacologia – AOU Meyer IRCSS Viale Pieraccini, 24 – 50139 Firenze Resp. Prof. Giancarlo La Marca	Laboratorio Biologia Molecolare delle Malattie Neurometaboliche – AOU Meyer IRCSS Viale Pieraccini 24 – 50139 – Firenze Resp. Prof.ssa Amelia Morrone	Unità malattie Metaboliche e Neuromuscolari AOU Meyer IRCSS Viale Pieraccini 24 – 50139 – Firenze Resp: Dr. Elena Procopio
	Laboratorio del centro di Riferimento Toscano per la cura e la diagnosi della Fibrosi Cistica – AOU Meyer IRCSS Viale Pieraccini 24, Firenze Resp. Dr. Giovanni Taccetti	Laboratorio del Centro regionale di Riferimento toscano per la cura e la diagnosi della FC – AOU Meyer IRCSS Via Pieraccini 24 50139 Firenze Resp. Dr. Giovanni Taccetti	Dipartimento dei Servizi - Area Diagnostica di Laboratorio SODc Diagnostica Genetica– Piastra servizi – Padiglione 15 AOU Careggi- (per Fibrosi cistica) Largo Piero Palagi 1, 50139 Firenze Resp: Dr. ssa Elisabetta Pelo Referente: Dr. ssa Claudia Centrone	Centro Regionale di Riferimento Toscano per la cura e la diagnosi della FC – AOU Meyer IRCSS Viale Pieraccini 24, 50139 Firenze Resp. Dr. Giovanni Taccetti
Umbria	Laboratorio Screening Neonatale, Biochimica E Farmacologia – AOU Meyer IRCSS Viale Pieraccini, 24 – 50139 Firenze Resp. Prof. Giancarlo La Marca	Laboratorio Screening Neonatale, Biochimica E Farmacologia – AOU Meyer IRCSS Viale Pieraccini, 24 – 50139 Firenze Resp. Prof. Giancarlo La Marca	Laboratorio Biologia Molecolare delle Malattie Neurometaboliche – AOU Meyer IRCSS Viale Pieraccini 24 – 50139 – Firenze Resp. Prof.ssa Amelia Morrone	Unità malattie Metaboliche e Neuromuscolari AOU Meyer IRCSS Viale Pieraccini 24 – 50139 – Firenze Resp: Dr. Elena Procopio
	Laboratorio del centro di Riferimento Toscano per la cura e la diagnosi della Fibrosi Cistica – AOU Meyer IRCSS Viale Pieraccini 24, Firenze Resp. Dr. Giovanni Taccetti	Laboratorio del Centro regionale di Riferimento toscano per la cura e la diagnosi della FC – AOU Meyer IRCSS Via Pieraccini 24 50139 Firenze Resp. Dr. Giovanni Taccetti		Centro Regionale per la Fibrosi Cistica, UO di Pediatria - USLUMBRIA1 Presidio Ospedaliero Gubbio-Gualdo Tadino, Largo Unità d'Italia 1, Loc. Branca - 06024 Gubbio (PG), Direttore Responsabile Dr. Guido Pennone, Referente Dr. Nicola Palladino
Valle d' Aosta	Torino- Centro Screening Neonatali, Ospedale Infantile Regina Margherita Città della Salute e della Scienza, Torino Piazza Polonia 94 100126 Torino Resp. Dr. Enza Pavanello Referente: Dr. Varvara Elena Guaraldo	Settore malattie metaboliche Sc Biochimica Clinica Corso Bramante 88, Torino Resp. Dr. Paola Puccinelli, Dr. Giulio Mengozzi	Laboratorio di Genetica Medica UOIRM Piazza Polonia, 94 10126 Torino Resp: Dr. Barbara Pasini	AOU Città della salute Torino Piazza Polonia 94, 10126 TORINO SC Pediatria Resp. Dr Marco Spada SC Pneumologia Resp. Dr.ssa Elisabetta Bignamini
			Lab Screening Neonatale e Conferma Diagnostica Dip. Medicina Sperimentale Indirizzo Policlinico Umberto I Roma Viale del Policlinico 155 00161 Roma Resp: Prof. Antonio Angeloni	
			UOC Genetica Clinica e Epidemiologica Via Giustiniani, 2 35128 Padova Resp: Prof. Leonardo Salviati	

Veneto	UOC Malattie Metaboliche Ereditarie Centro Regionale Screening Neonatale Allargato Azienda Ospedaliera-Università di Padova Via Giuseppe Orus 2/c Padova Resp. Dr.. Alberto Burlina	UOC Malattie Metaboliche Ereditarie Centro Regionale Screening Neonatale Allargato Azienda Ospedaliera Università di Padova Via Giuseppe Orus 2/c Padova Resp. Dr. Alberto Burlina	U.O.C. Genetica ed Epidemiologia Clinica - Azienda Ospedaliera di Padova Via Giustiniani, 3; 35128 Padova Resp. Prof. Leonardo Salviati	UOC Malattie Metaboliche Ereditarie Centro Regionale Screening Neonatale Allargato Azienda Ospedaliera-Università di Padova Via Giustiniani 3 35128 Padova Resp. Dott. Alberto Burlina
	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. Dr. Marta Camilot	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. Dr. Marta Camilot	UOC Genetica ed Epidemiologia Clinica Azienda Ospedaliera Università di Padova Via Giustiniani 3 35128 Padova Resp: Dr. Salviati	UOS Malattie Metaboliche Ereditarie – UOC Pediatria - Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona P.le A. Stefani 1, 37126 Verona Resp. Dr.. Andrea Bordugo
	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. Cipolli

Tabella 3A - Neonati nati nel 2022, esaminati per IC , FC, SNE (AA, FAO, UCD, OA, GAL, BTB) e relativa copertura

	Nati vivi*	ESAMINATI				
		IC	FC	SNE		
				AA/FAO/ OA/UCD	GAL	BTB
Totale Italia	392598	396173	387989	396590	397075	397075
% copertura		100,9	98,8	101,0	101,1	101,1
REPUBBLICA DI SAN MARINO	205	203	203	203	203	203

Tabella 3B - Neonati nati nel 2022, esaminati per patologie non incluse nel DM 16 ottobre 2016 e normative precedenti

	Nati vivi*	ESAMINATI							
		LSD	CAH	SMA	X-ALD	AADC	ID (TREC/KREK)	ID (ADA/PNP)	G6PD
Totale Italia	392598	56030	171308	91579	70741	43903	30400	124189	40436
% copertura		14,3	43,6	23,3	18,0	11,2	7,7	31,6	10,3
REPUBBLICA DI SAN MARINO	205		203						

* dati ISTAT "provvisori" riferiti ai nati residenti

Tabella 4. IPOTIROIDISMO CONGENITO anno 2022

Area geografica	attività di screening			casi confermati										
	Esaminati	Richiamati		Tiroide in sede				Disgenesie				Altro	Non classificate	Totale
		N.	%	Volume normale			Gozzo	Ipoplasia	Emiagenesia	Ectopia	Agenesia			
				T4 < r.r.	6 < TSH < 20	TSH ≥ 20								
ITALIA														
Totale	396372	6525	1,65	101	85	105	12	59	1	12	24	5	104	508
INCIDENZA (1/X nati) X = 780														

Area geografica	Tabella 5. FIBROSI CISTICA anno 2022: dati attività di screening e di conferma								
Italia	Esaminati	Positivi allo screening (inviati al CCR)	Recall Rate (inviati al CCR)	FC	ppv % (diagnosi FC)	Incidenza	CFSPID	TOT (CF+CFSPID)	IN CORSO
Totale	388188	2374	0,61%	92	3,8	1/4219	62	154	71

Tabella 6A- Screening SNE: AA, AO, UCD, FAO. Anno 2022

Area geografica	Esaminati	N° richiami	N° neonati inviati al centro clinico	Recall rate %	Numero diagnosi	PPV%
Italia						
TOTALE	396383	5181	913	1,31	279	5,4

Tabella 6B- Screening SNE: AA, AO, UCD, FAO. Anno 2022				
Gruppo			TOTALE CASI	INCIDENZA (1/X) X=
	esaminati	396459		
Amminoacidemie	PKU	35	129	3073
	IperPhe	89		
	Deficit biosintesi del cofat. bipterina	1		
	Deficit rigenerazione del cofat. bipterina	0		
	TYR I	1		
	TYR II	0		
	MSUD	1		
	CBS	2		
MTHFR	0			
Acidemie Organiche	GA I	1	34	11661
	IVA	3		
	BKT	0		
	HMG	0		
	PA	1		
	MMA-MUT	4		
	CblA/B	2		
	CblC/D	16		
	2MBG	7		
	Malonico Ac.	0		
	MCD	0		
UCD	CIT I	10	13	30497
	CIT II	0		
	ASA	2		
	ARG	1		
FAO	CUD	7	50	7929
	CPT I	3		
	CACT	0		
	CPT II	5		
	VLCAD	7		
	TFP	0		
	LCHAD	0		
	MCAD	26		
	M/SCHAD	0		
GA2/ MADD	2			
Malattie in diagnosi differenziale	TYR III	0	44	9010
	GNMT	0		
	MAT	2		
	SAHH	0		
	3MGCA	0		
	3MCC	24		
	2M3HBA	0		
	IBG	4		
SCAD	14			
altre diagnosi	encefalopatia etilmalonica	2	8	49557
	CPS	2		
	BCAT	1		
	NAGS	1		
	OTC	2		
	CMAMMA	1		
TOTALE		279		
Incidenza 1/x		1421		

Tabella 6C- Screening SNE: AA, AO, UCD, FAO		
Difetti materni Anno 2022		
area geografica		
Italia	CUD materna	7
	GA I materna	1
	3MCC materna	7
	Dif.B12 materno	173
	Dif. Riboflavina (B2) materno	0
Totale Patologie materne		188

Tabella 6D- Screening SNE: AA, AO, UCD, FAO. Conferma genetica Anno 2022														
		M/M	M/VUS	M/Del-dup	VUS/VUS	VUS/Del-Dup	Del-dup/Del-Dup	M/?	VUS/?	M/P	M/O	in corso	non effettuata	Totale
AMINOACIDOPATIE	Fenilchetonuria	27	1									7		35
	Iperfenilalanina benigna	64	4	2								10	9	89
	Deficit della biosintesi del cofattore bipterina	1												1
	TYR I-Tirosinemia di tipo I	1												1
	MSUD-Malattia delle urine a sciroppo d'acero-Leucinosi	1												1
	CBS-Omocistinuria da difetto di cistationina B - sintasi	2												2
ACIDEMIE ORGANICHE	GAI- Acidemia glutarica di tipo I	1												1
	IVA- Acidemia isovalerica				2							1		3
	PA-Acidemia Propionica	1												1
	MMA-MUT- Acidemia Metilmalonica	3	1											4
	CblA/B-Difetto di cobalamina A/B		1									1		2
	CblC/D-Difetto di cobalamina C/D	11		3			1					1		16
	2MBG-Difetto di 2-metilbutiril-CoA deidrogenasi	4	2		1									7
UCD	CIT I- difetto di Arginino succinicosintetasi - Citrullinemia I	8	1	1										10
	ASA-Difetto di Arginino succinico liasi	2												2
	ARG-Argininemia											1		1
FAO	CUD-Difetto di trasporto della carnitina	4	1									2		7
	CPT I-Difetto di carnitina-palmitoil trasferasi I	1			1							1		3
	CPT II - Difetto di Carnitina-palmitoiltrasferasi II	3	1		1									5
	VLCAD-Difetto di acil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga	4	1		1				1					7
	MCAD-Difetto di acil-CoA deidrogenasi a catena media	21	1	2								2		26
	GA2/MADD Acidemia glutarica tipo II			1								1		2
MALATTIE DA Diagnosi differenziale	MAT-Deficit di metionina-adenosiltransferasi	2												2
	3MCC-Deficit 3 meticrotonil-CoA carbossilasi	6	6	1				1				10		24
	IBG-Deficit di isobutiril-CoA-deidrogenasi	3	1											4
	SCAD-Difetto di acil-CoA deidrogenasi a catena corta	4	3							5		2		14
ALTRE DIAGNOSI	Encefalopatia Etilmalonica	2												2
	CPS1-Deficit di Carbamil Fosfato sintetasi	1							1					2
	BCAT											1		1
	CMAMMA	1												1
	NAGS						1							1
	OTC										1		1	2
TOTALE		178	24	10	6	0	2	1	2	5	1	40	10	279

Tabella 7A - Screening per Galattosemia. Anno 2022

area geografica	esaminati	Riesaminati		neonati sottoposti esami di conferma	Difetto totale di GALT	Difetto parziale di GALT	Difetto GALE	Difetto GALK	Difetto GALM	DIAGNOSI CONFERMATE	Difetto in corso di definizione	PPV %	INCIDENZA GALT TOTALE	INCIDENZA GALT PARZIALE	INCIDENZA GALE	INCIDENZA GALK	INCIDENZA GALM
Italia		N	%														
Totale	396372	918	0,23	152	1	18	1	3	0	23	8	2,5	396372	22021	396372	132124	N.D.

Tabella 7B - molecolare per Galattosemia. Anno 2022

	DIFETTO PARZIALE						DIFETTO TOTALE		GALE	GALK	Totale	molecolare in corso
	M/M	M/D2	Del-Dup/D2	D2/AV	M/?	D2/D2	M/M	M/VUS	VUS/VUS	M/M		
DIAGNOSI TOTALI	18						1		2		23	8

In questa Tabella, il totale delle diagnosi si riferisce a quelle con conferma molecolare.

**Tabella 8A. Deficit di Biotinidasi anno 2022:
attività di screening**

area geografica	Esaminati	Riesaminati		Positivi allo screening (N)
		N	%	
Italia				
Totale	396372	1288	0,32	174

**Tabella 8B- Deficit di Biotinidasi anno
2022: casi confermati**

area geografica	Diagnosi confermate			
	Difetto totale	Difetto parziale	Diagnosi in definizione	Totale
Italia				
	5	102	4	111
INCIDENZA (1/X)	1/79274	1/3886		1/3570

Tabella 8C- Deficit di Biotinidasi anno 2022: conferme

area geografica	CONFERMA ENZIMATICA		CONFERMA MOLECOLARE									
italia	ATTIVITA' ENZ. SANGUE/PLASMA	ATTIVITA' ENZ. DBS	DEFICIT TOTALE		DEFICIT PARZIALE							
			M/IN CORSO	M/M	M/D444H	D444H/Del-Dup	AV/D444H	VUS/D444H	M/M	VUS/M	DEL DUP/M	D444H/D444H
	37	66	1	4	54	4	0	3	12	1	1	23

Tabella 9 Iperplasia congenita del surrene anno 2022

Area geografica	attività di screening			casi confermati						incidenza		
Abruzzo Veneto P.A. di Trento P.A. di Bolzano Lombardia Piemonte Valle d'Aosta Emilia Romangna Repubblica di S. Marino	Esaminati	Richiamati		Difetti di 21-idrossilasi			Non da difetto di 21-idrossilasi	In corso di definizione diagnostica	Totale	Totale casi 1:21438 nati	forma classica severa 1:42877 nati	forma non classica 1:171507 nati
		N.	%	Forma classica severa		Forma non classica						
				A	B							
Totale	171507	705	0,41	4	1	1	0	2	8			

A= con perdita di sale
 B = forma virilizzante semplice

Tabella 10A-Screening per malattie lisosomiali Anno 2022

Area geografica	Patologia	Esaminati	Riesaminati		positivi allo screening	PPV%	Pseudodeficit	Diagnosi confermate	Incidenza (1/X) X=
			N	%					
Abbruzzo Veneto Friuli Venezia Giulia Toscana Campania	Pompe	51735	27	0,05	9	22	2	6	8.623
	MPS I	52056	23	0,04	6	9	3	2	25.868
	Fabry	52056	32	0,06	14	28	5	9	5.748
	Gaucher	29902	12	0,04	0	0	0	0	ND
	Niemann-Pick A/B	25764	1	0,00	0	0	0	0	ND
	Krabbe	25764	1	0,00	0	0	1	0	ND
Totale		52056							

Tabella 10B - Conferma Molecolare per malattie lisosomiali. Anno 2022

Area Geografica	MPSI		FABRY		POMPE			GAUCHER	KRABBE	NIEMANN PICK A/B	Totale
	M/M	VUS/VUS	M	VUS	M/M	M/VUS	molecolare in corso	M/M	M/M	M/M	
Abbruzzo Veneto Friuli Venezia Giulia Toscana Campania	2		9		7			0	0	0	17
									0	0	

Tabella 11- Screening per ID. Anno 2022

area geografica	Patologia	Esaminati	Metodo	Riesaminati		positivi allo screening	PPV%	Diagnosi confermate	INCIDENZA
				N	%				
TOSCANA LIGURIA	SCIDs		TREC/KREC						
Totale SCIDs		30400		26	0,086	18	0	0	ND
TOSCANA UMBRIA CAMPANIA VENETO P.A. TRENTO FRIULI VENEZIA GIULIA SICILIA OCCIDENTALE SICILIA ORIENTALE			MS/MS						
Totale ADA-SCID		134119		0	0,000	0	0	0	ND
Totale PNP-SCID		27335		0	0,000	0	0	0	ND

Tabella 12 Deficit di G6PD anno 2021

Area geografica	Esaminati	Richiamati	Diagnosi confermate
Veneto P.A. Bolzano P.A. Trento	40436	434	306

Tabella 13- Screening per SMA. Anno 2022							
Area geografica	Biomarker	Esaminati	Riesaminati		positivi allo screening	PPV%	Diagnosi confermate
			N	%			
Piemonte	SMN1	91579	7	0,008	5	100	7
Valle D'aosta							
lazio							
Abruzzo							
Puglia							
basilicata							
Toscana							
Liguria							

Tabella 14- Screening per Adrenoleucodistrofia X-linked. Anno 2022						
Area geografica	Esaminati	Riesaminati		positivi allo screening	PPV%	Diagnosi confermate
		N	%			
LOMBARDIA SICILIA ORIENTALE SICILIA OCCIDENTALE VENETO ORIENTALE FRIULI VENEZIA GIULIA						
Totale	90601	3	0,003	4	100	3

Tabella 15- Screening per AADC Deficit di decarbossilasi degli L aminoacidi aromatici. Anno 2022

Area geografica	Esaminati	Riesaminati		positivi allo screening	PPV%	Diagnosi confermate
		N	%			
ABRUZZO PUGLIA BASILICATA VENETO FRIULI VENEZIA GIULIA						
Totale	39929	0	0	0	nd	0

Tabella 16 - Second Tier Test - Anno 2022

2nd tier-test	N° Laboratori
Methylmalonic acid	15
3-OH-propionic acid	8
2-methylcitric acid	7
Propionylglycine	6
Ethylmalonic acid	13
Homocysteine	13
Ile/Leu/Allo	11
C5-isomers	9
Succinylacetone*	5
*Succinylacetone misurato in LC-MS/MS per confermare un valore positivo in FIA-MS/MS sul test di screening	

Tabella 17A - VEQ e Proficiency test per first tier test - Anno 2022

VEQ - FIRST TIER																										
TSH e/o T4			IRT			Analisi molecolare CFTR			Attività biotinidasi		Galattosio totale		Aminoacidi - Acilcarnitine			Enzimi lisosomiali		17OHP		Attività G6PD		X-ALD	ID TREC/ KREC	SMA		
Simmesn (VEQ)	CDC	RfB	Simmesn (VEQ)	CDC	RfB	CDC	GenQA	ISS	CF EQA	Simmesn	CDC	Simmesn	CDC	Simmesn (Proficiency Test)	CDC	ERNDIM	CDC	CDC	RfB	CDC	CDC	CDC	CDC	CDC	CDC	GenQA

Tabella 17B - Partecipazione a VEQ per second tier test - Anno 2022

VEQ - SECOND TIER														
Allo-Ile		MMA	MCA	t-HCY		EMA		SUAC		17OHP	4AD	CORT	11D	21D
CDC	ERNDIM	CDC	CDC	CDC	ERNDIM	CDC	ERNDIM	CDC	ERNDIM	CDC	CDC	CDC	CDC	CDC

Figura 2. Distribuzione dei cut off (acilcarnitine e amminoacidi in MS/MS) per singolo metabolita, metodo non derivatizzato. Anno 2022









