

INDICAZIONI PER LA CORRETTA COMPILAZIONE RAPPORTO TECNICO ANNO 2025

Di seguito sono illustrate le principali novità e le relative istruzioni da seguire per la raccolta dei dati dell'anno **2025**. Si ricorda che la data di nascita rappresenta il criterio di inclusione per l'anno 2025, non la data di esecuzione del test.

Accesso alla piattaforma

<https://rapportotecnico.simmesn.it/>

Prestare particolare attenzione alla selezione dell'anno di riferimento. Una volta effettuato l'accesso, selezionare dal menù a tendina in alto l'anno corrispondente alla raccolta dati.



Sezione richiami per marcatori

Nel Screening Neonatale Esteso mediante spettrometria di massa è stata introdotta una nuova sezione con un menù a tendina dedicato agli analiti.

Per ciascun analita indicare:

- numero di richiami, ovvero il numero dei nati per i quali è stato richiesto un ulteriore campione biologico (spot, plasma, siero, etc) rispetto ai campioni

previsti (spot neonatale e spot successivi che rientrano nell'ambito dei protocolli).

- numero di neonati inviati al centro clinico,
- numero di diagnosi confermate.

Regole di conteggio:

- ☒ Ogni neonato richiamato deve essere conteggiato una sola volta, associandolo a un unico biomarcatore.
- ☒ In presenza di un second tier test, è importante evitare duplicazioni, registrando il richiamo una sola volta, ad esempio associandolo o al C3 o all'MMA.
- ☒ Il campo “altro” consente di aggiungere biomarcatori o rapporti di biomarcatori non presenti nel menù a tendina.

Sezione diagnosi in corso nell'anno precedente

In questa sezione devono essere inserite solo le diagnosi che, nell'anno precedente, erano state classificate con uno dei seguenti esiti:

- “in corso”
- “non eseguita”
- “non comunicato dal centro clinico di riferimento”
- “inconclusivo”

Questa sezione sarà visibile solo dopo la compilazione e il salvataggio della scheda dello screening corrispondente. Pertanto, una volta effettuato il salvataggio, sarà necessario riaprire la scheda per procedere con l'inserimento dei dati.

Nuova scheda per lo screening MLD - Leucodistrofia metacromatica

È stata inserita una nuova scheda dedicata alla raccolta dei dati dello screening MLD, che in precedenza veniva registrato nella sezione ‘Altri screening’

Diagnosi genetiche e biochimiche

È stata adottata una nuova nomenclatura per la caratterizzazione genetica. Sarà possibile visualizzare la legenda con le relative informazioni posizionando il cursore sul simbolo (i)

- **P/LP** = Allele con variante patogenetica o probabilmente patogena
- **VUS** = Variante di significato incerto
- **LB/B** = Benigna o probabilmente benigna
- **D424H** = solo per Biotinidasi
- **D2** = solo per Galattosemia
- **Emizigote** = Solo per un allele nelle forme X-linked
- **Inconclusivo** = Es. non identificate varianti di significato clinico compatibili con il fenotipo clinico e/o biochimico; possibili varianti non rilevabili con la metodica utilizzata
- **In corso**
- **Non eseguita**
- **Non comunicato CCR**

Note importanti:

- ☒ NON includere nelle diagnosi i casi eterozigoti, salvo la biochimica risulti fortemente suggestiva della presenza di una seconda variante patogenetica non ancora identificata. In tal caso, l'opzione "in corso" potrà essere utilizzata in associazione con la variante già identificata.
- ☒ I polimorfismi non devono essere inseriti tra le diagnosi.
- ☒ Non devono essere considerate diagnosi di SCAD i neonati che, alla conferma genetica, presentano esclusivamente il polimorfismo c.625G>A, sia in omozigosi sia in eterozigosi composta con un'altra variante (patogenetica, benigna o VUS).
- ☒ Non devono essere considerate diagnosi di deficit di MTHFR i neonati che, alla conferma genetica, presentano esclusivamente i polimorfismi c.665C>T o c.1286C>T, sia in omozigosi sia in eterozigosi composta con un'altra variante (patogenetica, benigna o VUS).

CONTATTI

Gruppo Tecnico Rapporto sugli screening neonatali in Italia

Coordinatore: Margherita Ruoppolo

Componenti: Sara Boenzi, Elena Porcu, Cristina Cereda, Teresa Giovanniello, Sabrina Malvagia, Francesca Teofoli
rapportotecnico@simmesn.it

In caso di dubbi o difficoltà nella compilazione delle diverse schede, è possibile contattare il Gruppo Rapporto Tecnico all'indirizzo e-mail rapportotecnico@simmesn.it per chiarimenti sulle modalità di inserimento dei dati o per eventuali richieste di approfondimento.

Per problematiche di natura tecnica relative alla piattaforma, si prega invece di contattare il webmaster all'indirizzo rthelp@simmesn.it.

Grazie della collaborazione

GT Rapporto tecnico