

Gentili colleghe e colleghi,

come ogni anno vi chiediamo cortesemente di inserire i dati relativi allo screening neonatale sulla piattaforma informatica predisposta per la nostra Società, finalizzata alla compilazione del **Rapporto Tecnico** per l'anno di riferimento.

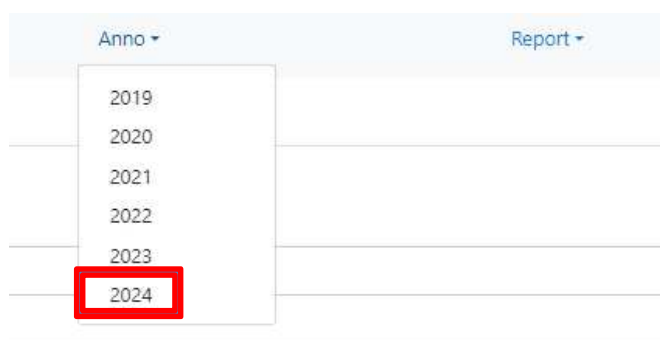
Vi ringraziamo fin da ora per l'impegno aggiuntivo che questo compito comporta.

INDICAZIONI PER LA CORRETTA COMPILAZIONE

Si raccomanda di seguire scrupolosamente le seguenti indicazioni:

Accesso alla piattaforma

- È possibile accedere alla piattaforma tramite il seguente link, disponibile anche sul sito della Società nella sezione dedicata al Rapporto Tecnico: <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.



Anno ▾	Report ▾
2019	
2020	
2021	
2022	
2023	
2024	

- La piattaforma resterà aperta per l'inserimento dei dati durante il periodo comunicato via e-mail dal Gruppo di Lavoro del Rapporto Tecnico. Si

invita a procedere con anticipo per risolvere eventuali criticità e rispettare le scadenze, permettendo l'elaborazione dei dati in tempo utile per il Congresso Nazionale.

- Le credenziali di accesso (username e password) sono le stesse dell'anno scorso. Per generarne di nuove o per segnalare un cambio di denominazione del laboratorio, contattare il webmaster all'indirizzo rthelp@simmesn.it. Il campo della denominazione del laboratorio è l'unico non modificabile direttamente dal compilatore.

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,
- 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.
- ☒ Ad esempio, in caso di richiamo al 2nd tier test, il neonato va conteggiato solo in corrispondenza del marker del 2nd tier test e non del 1st tier test.
- ☒ Il campo “altro” consente di aggiungere biomarcatori o rapporti di biomarcatori non presenti nel menù a tendina.

Sezione diagnosi in corso nell'anno precedente

- Per ciascuno screening è stata introdotta una sezione dedicata alla registrazione delle diagnosi ancora in corso nell'anno precedente.
- Inserire esclusivamente le diagnosi effettivamente pendenti nell'anno precedente.

Riferimento temporale dei dati

- Il Rapporto Tecnico si riferisce ai nati compresi tra il 1° gennaio e il 31 dicembre dell'anno di riferimento.
- Le voci numeriche nelle tabelle (neonati sottoposti a screening, secondi prelievi, diagnosi confermate, ecc.) devono riferirsi solo ai nati nell'anno di pertinenza, anche se gli esami sono stati eseguiti nei primi giorni dell'anno successivo.

Regole operative:

- ☒ Utilizzare la data di nascita come unico parametro di selezione, indipendentemente dalla data di esecuzione del test o di accettazione del campione. Includere anche neonati deceduti prima delle 48 ore se il test è stato eseguito e registrato.
- ☒ Non utilizzare altri parametri, come numero di neonati analizzati o campioni accettati nell'anno, perché non corrispondono necessariamente al numero di nati sottoposti a screening.
- ☒ Indicare le cifre esatte, senza arrotondamenti (esempio: 8548 $\neq$ 8500).

Riferimento geografico dei dati

- Il Rapporto Tecnico riporta i dati riferiti alle singole Regioni.
- I laboratori che eseguono test per aree geografiche al di fuori della propria Regione devono scorporare i dati e riportarli suddivisi, ove richiesto.

Esempio:

Area/Regione: TOSCANA – numero neonati sottoposti a screening: 31.732

Area/Regione: UMBRIA – numero neonati sottoposti a screening: 1.527

Laboratori cessati nell'anno di riferimento

I laboratori che hanno interrotto l'attività nel corso o alla fine dell'anno di riferimento devono comunque inviare il questionario compilato, indicando la data di cessazione e i dati relativi al periodo di attività.

Diagnosi genetiche e biochimiche

Si richiede di riportare le diagnosi con caratterizzazione genetica certa senza dettagliare le mutazioni. Non riportare nelle diagnosi i portatori.

Si allega una breve spiegazione delle sigle utilizzate per la descrizione genetica, visibile anche sulla scheda online posizionando il cursore

Casi con conferma molecolare:

- **M** = Allele con variante patogenetica
- **DEL/DUP** = delezioni o duplicazioni a livello intragenico
- **AV** = Genotipo complesso: (es. disomia uniparentale (UPD), grandi delezioni/duplicazioni, riarrangiamenti, inversioni)
- **VUS** = Allele con Variante di Significato Incerto
- **P** = Pseudodeficit nelle Malattie d'accumulo Lisosomiali (varianti benigne o i polimorfismi non devono essere considerate)
- **0** = Allele mancante (per secondo allele in caso di maschi con patologie X-linked)
- **WT** = wild type (da utilizzare solo per diagnosi con trasmissione autosomica dominante. es. MAT I. Non utilizzare per segnalare portatori.)
- **D444H/D424H** = Mutazione specifica per il gene *BTD*, nell'ambito dello screening per il deficit di Biotinidasi
- **D2** = Aplotipo Duarte per il gene *GALT*, nell'ambito dello screening Galattosemia

Note importanti:

- ☒ Varianti benigne o polimorfismi non devono essere considerate nelle diagnosi.
- ☒ Non si considerano diagnosi di SCAD i neonati che alla conferma genetica presentano solo il polimorfismo c.625G>A, sia in eterozigosi composta con un'altra variante (patogenetica/benigna/VUS), sia in omozigosi.
- ☒ Non si considerano diagnosi di MTHFR i neonati che alla conferma genetica presentano il polimorfismo c.665C>T o c.1286C>T, sia in eterozigosi composta con un'altra variante (patogenetica/benigna/VUS), sia in omozigosi.

Casi con conferma biochimica ma conferma molecolare non ancora disponibile

- **in corso** = da indicare quando la diagnosi molecolare è ancora in corso. Questi casi, se successivamente confermati, dovranno essere inseriti l'anno successivo nell'apposita sezione: "diagnosi anno precedente".
- **non eseguita** = da indicare quando la diagnosi molecolare non è stata eseguita, ma la diagnosi biochimica è confermata tramite accumulo di un marcatore specifico in analisi di secondo livello. (Esempio: succinilacetone urinario nella Tirosinemia di tipo I)
- **?** = da indicare in un caso clinicamente patologico, cioè quando sono presenti sintomi o marker biochimici specifici alterati, ma per il quale l'analisi molecolare non ha individuato la seconda mutazione. (Esempio: mucopolisaccaridi urinari alterati in MPS I).

CONTATTI

In caso di dubbi o problemi sulla compilazione delle varie schede, scrivere all'indirizzo rapportotecnico@simmesn.it oppure rivolgersi ai seguenti componenti del Gruppo di Lavoro:

IC e CAH:

Francesca Teofoli, e-mail: francesca.teofoli@aovr.veneto.it; Tel. 0458128440

Fibrosi cistica:

Teresa Giovannello, e-mail: T.Giovannello@policlinicoumberto1.it; Tel. 0649975817

SNE/BTD/GALT:

Margherita Ruoppolo, e-mail: margherita.ruoppolo@unina.it; Tel. 0813737850

Sabrina Malvagia, e-mail: sabrina.malvagia@meyer.it; Tel. 055 5662988

Altri screening (lisosomiali, ID etc.):

Sabrina Malvagia, e-mail: sabrina.malvagia@meyer.it; Tel. 055 5662988

Alberto Burlina, e-mail: alberto.burlina@unipd.it; Tel. 049 821 3569/7462

Grazie della collaborazione

GT Rapporto tecnico