



**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 2021**

### **Versione aggregata**

#### **12° Congresso Nazionale SIMMESN**

#### **Bari, 9-11 Novembre 2022**

**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*

---

*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 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.

## ABBREVIAZIONI ED ACRONIMI

<b>2MBG</b>	Difetto di 2-metilbutiril-CoA deidrogenasi	<b>HPA</b>	Iperfenilalaninemia(e)
<b>HMG</b>	Acidemia 3-idrossi 3-metilglutarica	<b>IBG</b>	Difetti di isobutiril-CoA deidrogenasi
<b>3MCC</b>	Difetto di 3-metilcrotonil-CoA carbossilasi	<b>KREC</b>	Kappa-Deleting Recombination Excision Circles
<b>AA</b>	Amminocidopatie	<b>IC</b>	Ipotiroidismo congenito
<b>AC</b>	Acilcarnitine	<b>ID</b>	Immunodeficienze
<b>ADA-SCID</b>	Immunodeficienza combinata severa da difetto di Adenosina deaminasi	<b>IVA</b>	Isovalerico acidemia
<b>ARG</b>	Argininemia	<b>LCHAD</b>	Difetto di idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena lunga
<b>ASA</b>	Acidemia argininosuccinico	<b>LPI</b>	Intolleranza alle proteine con lisinuria
<b>BIA</b>	Test di inibizione batterica (test di Guthrie)	<b>LSD</b>	Malattie da accumulo lisosomiale
<b>BKT</b>	Difetto di beta-chetotilasi	<b>LSN</b>	Laboratorio di Screening Neonatale
<b>BTD</b>	Deficit di biotinidasi	<b>MADD</b>	Difetto multiplo di acil-CoA deidrogenasi
<b>β-ox</b>	Difetti di β-ossidazione degli acidi grassi	<b>MAT</b>	Difetto di metionina-adenosiltransferasi
<b>CAH-ISC</b>	Iperplasia surrenalica congenita	<b>MCAD</b>	Difetto di acil-CoA deidrogenasi a catena media
<b>CbIA/B</b>	Acidemia Metilmalonica da difetto di cobalamina A/B	<b>MCD</b>	Deficit multiplo di carbossilasi
<b>CbIC/D</b>	Acidemia Metilmalonica da difetto di cobalamina C/D	<b>MET</b>	Ipermetiononemia(e)
<b>CBS</b>	Difetto di cistationina β-sintasi	<b>MMA Sec.</b>	Acidemia metilmalonica secondaria
<b>CIT I</b>	Citrullinemia tipo I	<b>MMA-MUT</b>	Acidemia metilmalonica da difetto di mutasi
<b>CIT II</b>	Citrullinemia tipo II (deficit di Citrina)	<b>MS/MS</b>	Spettrometria di massa tandem
<b>CPT I</b>	Difetto di carnitina palmitoil transferasi I	<b>MSUD</b>	Malattia delle urine a sciroppo d'acero Leucinosi
<b>CPT II</b>	Difetto di carnitina palmitoil transferasi II	<b>MTHFR</b>	Difetto di metionina tetraidrofolato reductasi
<b>CUD</b>	Difetto di trasporto della carnitina	<b>OA</b>	Acidemie - acidurie organiche
<b>Enz</b>	Test enzimatico	<b>OTC</b>	Difetto di Ornitina transcarbamilasi
<b>FA</b>	Fumarico aciduria	<b>PA</b>	Acidemia propionica
<b>FAO</b>	Difetto di ossidazione acidi grassi	<b>PKU</b>	Fenilchetonuria (classica)
<b>FC</b>	Fibrosi Cistica	<b>PRO</b>	Iperprolinemia
<b>FIGLU</b>	Formimino glutammico aciduria	<b>SCAD</b>	Difetto di acil-CoA deidrogenasi a catena corta
<b>Fluo</b>	Test fluorimetrico	<b>SCID</b>	Immunodeficienze combinate severe
<b>G6PD</b>	Deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi	<b>SNE</b>	Screening esteso alle malattie metaboliche ereditarie
<b>GA</b>	Glutaricoacidemia tipo I	<b>TGAL</b>	Galattosio totale
<b>GAL</b>	Galattosemia	<b>TREC</b>	T-cell Receptors Excision Circles
<b>GALE</b>	Galattosio epimerasi	<b>TYR</b>	Tirosinemia (tipo I o II)
<b>GALT</b>	Galattosio 1-fosfato uridil transferasi	<b>UCD</b>	Difetti del Ciclo dell'Urea
<b>GK</b>	Difetto di galattokinasi	<b>VLCAD</b>	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 2021 era pari a 19, distribuiti in 15 Regioni.



**Figura 1.** Distribuzione territoriale dei Centri Screening in Italia al 31 dicembre 2021  
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
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 (PD)	Veneto (VR)	Veneto (PD)	Veneto (PD)	Veneto (PD)
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 2021

REGIONE	LABORATORI DI SCREENING NEONATALE	LABORATORI DI CONFERMA DIAGNOSTICA BIOCHIMICA	LABORATORI DI CONFERMA DIAGNOSTICA MOLECOLARE	CENTRI CLINICI DI RIFERIMENTO
Abruzzo	<p><b>Centro Regionale Screening Neonatale</b>  <b>Laboratorio di Biochimica Analitica-Proteomica – Endocrinologia, CAST</b>  <b>Università "G. D'Annunzio" Chieti-Pescara</b>            Via Luigi Polacchi 12            66013 Chieti (Chieti)            Resp Prof. Vincenzo De Laurenzi            Referente: Dr. Ines Bucci</p>	<p><b>Laboratorio Malattie Metaboliche, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS,</b>            Viale Baldelli 38,            00146 Roma            Resp. Dr. Carlo Dionisi Vici</p>	<p><b>Laboratorio di Genetica Molecolare, Università G. D'Annunzio Chieti-Pescara</b>            CeSI -MeT Via Luigi Polacchi 11 66100 Chieti (Chieti)            Resp. Prof. Liborio Stuppia</p>	<p><b>Centro Regionale per la Fibrosi Cistica - Abruzzo</b>  <b>Ospedale San Liberatore Atri</b>            Indirizzo Viale Risorgimento – 64032 Atri (TE)            Resp. Dr. Elisabetta Modestini</p>
			<p><b>UOC Laboratorio Di Genetica Medica Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS</b>            Viale Baldelli 38, 00146 Roma            Resp. Dr. Antonio Novelli</p>	<p><b>UOC Malattie Metaboliche, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS,</b>            Piazza S. Onofrio 4, 00165 Roma            Resp. Dr. Carlo Dionisi Vici</p> <p><b>UOC Pediatria Ospedale S. Spirito, Pescara</b>  <b>Coordinamento SNE Regione Abruzzo</b>            Indirizzo Via Fonte Romana, 65100 Pescara (Pescara)            Resp. Dr Silvia Di Michele</p>
Basilicata	<p><b>Centro Regionale Screening Neonatali, Ospedale Pediatrico 'Giovanni XXIII'</b>            Via Amendola 207-70126-Bari            Resp. Dr. Simonetta Simonetti</p>	<p><b>U.O.S. Centro Regionale Screening Neonatali</b>            Via Amendola 207- Cap 70126-Bari            Resp. Dr. Simonetta Simonetti</p>	<p><b>U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica-Settore Fibrosi Cistica - Az. Ospedaliera Consorziale Universitaria Policlinico</b>            Piazza G. Cesare 70124 Bari            Resp. Prof.ssa Nicoletta Resta</p>	<p><b>Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII</b>  <b>Reparto Malattie Metaboliche</b>            Indirizzo: Via Amendola 207 70126, Bari (Bari)            Referente: Dr. Albina Tummolo</p>
				<p><b>Ospedale San carlo di Potenza, U.O. Neonatologia-UTIN</b></p> <p><b>Ipotiroidismo Congenito</b>  <b>Via Potito Petrone 85100, Potenza</b>            Resp. Dr. Giambattista Gallicchio</p> <p><b>Ospedale San carlo di Potenza, U.O. Pediatria Fibrosi Cistica</b></p> <p><b>Via Potito Petrone 85100, Potenza</b>            Resp. Dr. Donatello Salvatore</p>
Calabria	<p><b>Centro Regionale di Screening Neonatale, A.O. Policlinico "Mater Domini"</b>            Via Tommaso Campanella, 115. 88100 Catanzaro            Resp. Prof. Nicola Perrotti            Referenti: Dr Onorina Marasco, Dr. Giovanna Scozzafava</p>	<p><b>U.O. Pediatria Universitaria AO Pugliese-Ciaccio</b>            Viale Pio X 88100, Catanzaro            Resp. Prof.ssa Daniela Concolino</p>	<p><b>U.O. Genetica Medica, AOU Mater Domini</b>            Via Tommaso Campanella 115 88100, Catanzaro            Resp. Prof. Nicola Perrotti</p>	<p><b>Centro Regionale di Riferimento per la Fibrosi Cistica, U.O. Pediatria, Lamezia Terme</b>            Via senatore A. Perugini 88046, Lamezia Terme (Catanzaro)            Resp. Dr. Mimma Caloiero</p>

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

				<p><b>Centro Regionale Diagnosi e Cura Fibrosi Cistica Centro Hub Ospedale Bufalini di Cesena</b> Viale Ghirotti 286 47521 Cesena (Forlì) Resp. Dr. Fiorella Battistini</p> <p><b>Struttura Semplice di Fibrosi Cistica U.O. di Clinica Pediatrica Parma</b> Indirizzo: Via Gramsci, 14 43126 Parma Resp. Dr. Giovanna Pisi</p>	
<b>Friuli Venezia Giulia</b>	<p><b>UOC Malattie Metaboliche Ereditarie Centro Regionale Screening Neonatale Allargato Azienda Ospedaliera-Università di Padova</b> Via Giuseppe Orus 2/c 35131 Padova Resp e referente: Dr. Alberto Burlina</p>	<p><b>UOC Malattie Metaboliche Ereditarie Centro Regionale Screening Neonatale Allargato Azienda Ospedaliera Università di Padova</b> Via Giuseppe Orus 2/c Padova Resp. Dr. Alberto Burlina</p>	<p><b>UOC Genetica ed Epidemiologia Clinica- Azienda Ospedaliera Università di Padova</b> Via Giustiniani 3 35128 Padova Resp: Dr. Salviati</p>	<p><b>UOC Malattie Metaboliche Ereditarie Centro Regionale Screening Neonatale Allargato Azienda Ospedaliera-Università di Padova</b> Via Giustiniani 3 35128 Padova Resp. Dr. Alberto Burlina</p>	
<b>Lazio</b>	<p><b>Laboratorio di Screening Neonatale e Conferma Diagnostica- UOC Patologia Clinica, Policlinico Umberto1, Sapienza-Università Di Roma</b> Viale del Policlinico 155, 00161 ROMA Resp. Prof Antonio Angeloni</p>	<p><b>Laboratorio di Screening Neonatale e Conferma Diagnostica- UOC Patologia Clinica, Policlinico Umberto1, Sapienza-Università Di Roma</b> Viale del Policlinico 155, 00161 ROMA Resp. Prof Antonio Angeloni</p>	<p><b>Laboratorio di Screening Neonatale e Conferma Diagnostica- UOC Patologia Clinica, Policlinico Umberto1, Sapienza-Università Di Roma</b> Viale del Policlinico 155, 00161 ROMA Resp. Prof Antonio Angeloni</p>	<p><b>UOC Neuropsichiatria Infantile, Policlinico Umberto 1, Sapienza Università di Roma</b> Via Dei Sabelli 108, 00165 Roma Resp. Prof. Vincenzo Leuzzi</p>	
		<p><b>Laboratorio Malattie Metaboliche, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS,</b> Viale Baldelli 38, 00146 Roma Resp. Dr. Carlo Dionisi Vici</p>	<p><b>UOC Laboratorio Di Genetica Medica- Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS</b> Viale Baldelli 38, 00146 Roma Resp. Dr. Antonio Novelli</p>	<p><b>UOC Malattie Metaboliche, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS,</b> Piazza S. Onofrio 4, 00165 Roma Resp. Dr. Carlo Dionisi Vici</p>	<p><b>Centro Riferimento Regionale Di Fibrosi Cistica, Policlinico Umberto1, Sapienza Università Di Roma</b> Viale Del Policlinico 155, 00161 Roma Resp. Dr. Giuseppe Cimino</p>
			<p><b>Laboratorio di Genetica Medica, Fondazione Policlinico Universitario IRCCS "A. Gemelli"</b> Indirizzo: Via della Pineta Sacchetti 217 00168, Roma (Roma) Responsabile: Prof. Danilo Tiziano Email: FrancescoDanilo.Tiziano@unicatt.it Telefono: 0630156732</p>	<p><b>UOC Neonatologia, Patologia E Terapia Intensiva Neonatale, Centro Di Riferimento Regionale Per l'ipotiroidismo Congenito. Policlinico Umberto1, Sapienza Università Di Roma</b> Viale del Policlinico 155, 00161 Roma Resp. Prof. Gianluca Terrin</p>	<p><b>Servizio di Neuropsichiatria Infantile, Fondazione Policlinico Universitario IRCCS "A. Gemelli"</b> Via della Pineta Sacchetti 217 00168, Roma Resp.: Prof. Eugenio Maria Mercuri Email: eugeniomaria.mercuri@policlinicogemelli.it Telefono: 0630155340</p>
				<p><b>UOC Malattie Muscolari e Neurovegetative, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù</b></p>	

				Piazza di Sant'Onofrio 4 00165, Roma Responsabile: Dott. Enrico Bertini Email:enricosilvio.bertini@opbg.net Telefono: 0658592105
Liguria	<b>LABSIEM: Laboratorio per lo studio degli Errori Congeniti del Metabolismo e Screening Neonatale- UOC Clinica Pediatrica- Istituto G.Gaslini.</b> Largo G. Gaslini 5 16147, Genova Resp. Prof. Mohamad Maghnie Referente Dr. Michela Cassanello	<b>LABSIEM: Laboratorio per lo studio degli Errori Congeniti del Metabolismo e Screening Neonatale- UOC Clinica Pediatrica- Istituto G.Gaslini.</b> Largo G. Gaslini 5 16147, Genova Resp. Prof. Mohamad Maghnie	<b>LABSIEM: Laboratorio per lo studio degli Errori Congeniti del Metabolismo e Screening Neonatale- UOC Clinica Pediatrica- Istituto G.Gaslini.</b> Largo G. Gaslini 5 16147, Genova Resp. Prof. Mohamad Maghnie	<b>UOC Clinica Pediatrica e Endocrinologica – IRCCS G. Gaslini</b> Via G. Gaslini 5 16147, Genova Resp. Prof. Mohamad Maghnie
				<b>UOSD Centro Fibrosi Cistica, Istituto G. Gaslini</b> Via G. Gaslini 5, 16147 Genova Resp. Dr. Carlo Castellani
Lombardia	<b>U.O.C. Laboratorio di Riferimento Regionale per lo Screening Neonatale – Ospedale dei Bambini "Vittore Buzzi"</b> Padiglione Guaita, Via Castelvetro, 24, 20154 Milano Resp: Dr. Cristina Cereda	<b>U.O.C. Laboratorio di Riferimento Regionale per lo Screening Neonatale – Ospedale dei Bambini "Vittore Buzzi"</b> Padiglione Guaita, Via Castelvetro, 24, 20154 Milano Resp: Dr. Cristina Cereda	<b>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</b> Indirizzo Via di Rudini 8 20142	<b>Fondazione MBBM ONLUS Clinica Pediatrica dell'Università di Milano – Bicocca</b> Via Pergolesi 33 20900 Monza (Monza e Della Brianza) Resp: Dr. Serena Gasperini
			<b>Dipartimento dei servizi e della medicina preventiva UOC Laboratorio Analisi UOS Laboratorio Genetica Medica</b> Indirizzo: Via Francesco Sforza 28 20122 Milano Resp: Dr. Manuela Seia	<b>Clinica Pediatrica Fondazione IRCCS Cà Grande Ospedale Maggiore Policlinico di Milano</b> Via della Commenda 9 20100 Milano Resp: Dr. F. Menni e Dr. F. Furlan
			<b>Laboratorio di Biologia Molecolare delle malattie neurometaboliche</b> Indirizzo: Viale Pieraccini 32 50100 Firenze Resp: Prof.ssa Amelia Morrone	<b>Clinica Pediatrica dell'università di Milano Ospedale San Paolo ASST Santi Paolo e Carlo Di Milano</b> Via Antonio di Rudini 8 20100 Milano Resp: Dr. Banderali
			<b>Laboratorio di citogenetica e genetica medica</b> Indirizzo: Via Pegolesi 33 20900 Monza (Monza e della Brianza) Resp: Dr. Alberto Piperno	<b>Centro Regionale di Supporto per la Fibrosi Cistica</b> ASST-Ospedali Civili di Brescia Resp. Prof. Raffaele Badolato
				<b>Centro di Riferimento Regionale per la Fibrosi Cistica</b>  Clinica Pediatrica de Marchi F.ne Ospedale Maggiore Policlinico Mangiagalli Regina Elena Milano Resp. Prof. Colombo
Marche	<b>Fano-Centro Screening Neonatale Regione Marche UOC Neuropsichiatria Infantile - A.O. Ospedali Riuniti Marche Nord</b> Via Vittorio Veneto N.2, Presidio Di Fano Resp. Dr. Elisabetta Tarsi Referente: Dott. Renzo Ciatti	<b>Centro Screening Neonatale Regione Marche UOC Neuropsichiatria Infantile - A.O. Ospedali Riuniti Marche Nord,</b> Indirizzo: Presidio Ospedaliero Santa Croce Viale Veneto N.2 – Fano (Pesaro-Urbino) Resp. Dr.Renzo Ciatti	<b>UOSD Diagnostica Ad Alta Complessita' - Dip.To Diagnostica Clinica- A.O. Ospedali Riuniti Marche Nord Presidio Ospedaliero San Salvatore</b> Piazzale Cinelli N.4 61121 Pesaro (Pesaro e Urbino) Resp. Dott. Massimo Valentini	<b>Centro Screening Neonatale Regione Marche UOC Neuropsichiatria Infantile - A.O. Ospedali Riuniti Marche Nord, Presidio Ospedaliero Santa Croce</b> Viale Vittorio Veneto N.2, 61032 Fano (Pesaro e Urbino) Resp. Dr. Elisabetta Tarsi
			<b>UOC Patologia Clinica-Laboratorio Di Screening Neonatale E Malattie Gentiche Metaboliche- Dipartimento di Medicina Sperimentale</b> Policlinico Umberto I Viale del Policlinico 155, 00161 ROMA Resp. Prof Antonio Angeloni	<b>SOD Clinica Pediatrica ad Indirizzo Genetico-Metabolico e Gastro-Nefrologico</b> Via Conca N.71 Torrette, Ancona Resp. Dr. Carlo Catassi
			<b>Laboratorio Di Genetica Medica- , Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS</b> Viale di San Paolo, 15 00146 Roma Resp. Dr. Antonio Novelli	<b>SOSD Fibrosi Cistica – Centro Regionale Fibrosi Cistica – AOU Ospedali Riuniti di Ancona</b> Via Conca N.71 Torrette Ancona Resp. Dr. Benedetta Fabrizzi



<b>Molise</b>	<p><b>Laboratorio di Screening Neonatale e Conferma Diagnostica- UOC Patologia Clinica, Policlinico Umberto1, Sapienza-Università Di Roma</b> Viale del Policlinico 155, 00161 ROMA Resp. Prof Antonio Angeloni</p>	<p><b>Laboratorio di Screening Neonatale e Conferma Diagnostica- UOC Patologia Clinica, Policlinico Umberto1, Sapienza-Università Di Roma</b> Viale del Policlinico 155, 00161 ROMA Resp. Prof Antonio Angeloni</p>	<p><b>Laboratorio di Screening Neonatale e Conferma Diagnostica- UOC Patologia Clinica, Policlinico Umberto1, Sapienza-Università Di Roma</b> Viale del Policlinico 155, 00161 ROMA Resp. Prof Antonio Angeloni</p> <hr/> <p><b>UOC Laboratorio Di Genetica Medica- Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS</b> Viale Baldelli 38, 00146 Roma Resp. Dr. Antonio Novelli</p>	<p><b>UOC Neuropsichiatria Infantile, Policlinico Umberto 1, Sapienza Università di Roma</b> Via Dei Sabelli 108, 00165 Roma Resp. Prof. Vincenzo Leuzzi</p> <hr/> <p><b>Centro Riferimento Regionale Di Fibrosi Cistica, Policlinico Umberto1, Sapienza Università Di Roma</b> Viale Del Policlinico 155, 00161 Roma Resp. Dr. Giuseppe Cimino</p> <hr/> <p><b>UOC Neonatologia, Patologia E Terapia Intensiva Neonatale, Centro Di Riferimento Regionale Per l'ipotiroidismo Congenito. Policlinico Umberto1, Sapienza Università Di Roma</b> Viale del Policlinico 155, 00161 Roma Resp. Prof. Mario De Curtis</p>
<b>Piemonte</b>	<p><b>Torino- Centro Screening Neonatali, Ospedale Infantile Regina Margherita Città della Salute e della Scienza, Torino</b> Piazza Polonia 94 10126 Torino Resp. Dr. Enza Pavanello Referente: Dr. Varvara Elena Guaraldo</p>	<p><b>Settore malattie metaboliche Sc Biochimica Clinica</b> Corso Bramante 88, 10126 Torino Resp. Dott.ssa Paola Puccinelli, Dr. Giulio Mengozzi</p>	<p><b>Laboratorio di Genetica Medica UOIRM</b> Piazza Polonia, 94 10126 Torino Resp: Dr. Barbara Pasini</p> <hr/> <p><b>Lab Screening Neonatale e Conferma Diagnostica</b> Dip. Medicina Sperimentale Indirizzo Policlinico Umberto I Roma Viale del Policlinico 155 00161 Roma Resp: Prof. Antonio Angeloni</p> <hr/> <p><b>UOC Genetica Clinica e Epidemiologica</b> Via Giustiniani, 2 35128 Padova Resp: Prof. Leonardo Salviati</p>	<p><b>SC Pediatria AOU Città della salute Torino</b> Piazza Polonia 94, 10126 TORINO Resp. Dr Marco Spada</p>
<b>Provincia Autonoma Bolzano</b>	<p><b>Centro Regionale per gli screening neonatali, la diagnosi e cura delle malattie metaboliche ed endocrinologiche congenite – Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona</b> P.le L.A. Scuro, 10 37134 Verona Resp. Dr Marta Camilot</p> <hr/> <p><b>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</b> Piazzale Stefani,1 37126 Verona Resp. Prof. Giuseppe Lippi</p>	<p><b>Centro Regionale per gli screening neonatali, la diagnosi e cura delle malattie metaboliche ed endocrinologiche congenite – Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona</b> P.le L.A. Scuro, 10 37134 Verona Resp. Dr. Marta Camilot</p> <hr/> <p><b>UOC di Laboratorio Analisi, sede di Borgo Trento – Sezione di Patologia Molecolare Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona</b> Piazzale Stefani, 1 37126 Verona</p>	<p><b>Zentrum Medizinische Genetik Innsbruck, Medizinische Universität Innsbruck</b> Peter-Mayr Str. 1/ 1.OG A-6020 Innsbruck Resp. Prof. Dr. J. Zschocke</p> <hr/> <p><b>UOC di Laboratorio Analisi, sede di Borgo Trento – Sezione di Patologia Molecolare Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona</b> Piazzale Stefani, 1 37126 Verona Resp. Prof. Giuseppe Lippi</p>	<p><b>UOS Malattie Metaboliche Ereditarie - Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona</b> P.le A. Stefani 1, 37126 Verona Resp. Dr. Andrea Bordugo</p> <hr/> <p><b>Centro Regionale per la cura e la diagnosi della Fibrosi Cistica</b> Piazzale Aristide Stefani, 1 – 37126 Verona Resp: Dr. Marco Cipolli</p>

		Resp. Prof. Giuseppe Lippi		
<b>Provincia Autonoma Trento</b>	<b>UOC Malattie Metaboliche Ereditarie Centro Regionale Screening Neonatale Allargato Azienda Ospedaliera-Università di Padova</b> Via Giuseppe Orus 2/c 35131 Padova Resp e referente: Dr. Alberto Burlina	<b>UOC Malattie Metaboliche Ereditarie Centro Regionale Screening Neonatale Allargato Azienda Ospedaliera Università di Padova</b> Via Giuseppe Orus 2/c Padova Resp. Dr. Alberto Burlina	<b>UOC Genetica ed Epidemiologia Clinica- Azienda Ospedaliera Università di Padova</b> Via Giustiniani 3 35128 Padova Resp: Dr. Salviati	<b>UOC Malattie Metaboliche Ereditarie Centro Regionale Screening Neonatale Allargato Azienda Ospedaliera-Università di Padova</b> Via Giustiniani 3 35128 Padova Resp. Dr. Alberto Burlina
<b>Puglia</b>	<b>Centro Regionale Screening Neonatali, Ospedale Pediatrico 'Giovanni XXIII'</b> Via Amendola 207-70126-Bari Resp. Dr. Simonetta Simonetti	<b>U.O.S. Centro Regionale Screening Neonatali</b> Via Amendola 207-Cap 70126-Bari Resp. Dr. Simonetta Simonetti	<b>U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica- Settore Fibrosi Cistica - Az. Ospedaliera Consorziale Universitaria Policlinico</b> Piazza G. Cesare 70124 Bari Resp. Prof.ssa Nicoletta Resta	<b>Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII Reparto Malattie Metaboliche e Genetiche</b> Indirizzo: Via Amendola 207 70126, Bari (Bari) Referente Dr. Albina Tummolo  <b>Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII Pediatria Trambusti Ipotiroidismo congenito</b> Indirizzo: Via Amendola 207 70126, Bari (Bari) Resp: Prof. Ssa Maria Felicia Faienza  <b>Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII Reparto Malattie Metaboliche Ipotiroidismo congenito</b> Indirizzo: Via Amendola 207 70126, Bari (Bari) Resp: Dr. Sabino Pesce  <b>A.O.U. Consorziale Policlinico di Bari Fibrosi Cistica</b> Piazza Giulio Cesare 11, 70124 bari Resp. Dr. Antonio Manca
<b>Sardegna</b>	<b>Cagliari- SSD Endocrinologia Pediatrica e Centro Screening Neonatale Ospedale Pediatrico Microcitemico "Antonio Cao"- ARNAS G. BROTTU</b> Via Jenner 09121 Cagliari (CA) Resp: Dr.Patrizia Civolani Referente: dr.Sandro Loche	<b>Centro Screening Neonatale - Ospedale Pediatrico Microcitemico "Antonio Cao"- ARNAS G. BROTTU</b> Via Jenner s/n, 09121 Cagliari Resp. Dr. Sandro Loche	<b>Laboratorio Genetica e Genomica – Ospedale Microcitemico ARNAS G.BROTTU</b> Via Jenner s/n, 09121 Cagliari Resp: Dr. Stefania Murru	<b>Centro Screening Neonatale - Ospedale Pediatrico A. Cao,</b> Via Jenner s/n, 09121 Cagliari Resp. Dr.. Sandro Loche
<b>Sicilia</b>	<b>Laboratorio di Screening Neonatale Esteso A.O.U. Policlinico "G. Rodolico – San Marco", PO Gaspare Rodolico</b> Via Santa Sofia 78 95123 Catania (CT) Resp. Dr. Concetta Meli,	<b>Laboratorio Malattie Metaboliche - AOU Policlinico Presidio "G. Rodolico"</b> Via Santa Sofia 78 95123 Catania (CT) Resp. Dr. Concetta Meli  Laboratorio Malattie Metaboliche	<b>Laboratorio di Biologia Molecolare delle Malattie Neurometaboliche Universitaria Meyer</b> Viale G. Pieraccini 24 – 50139 Firenze Resp. Prof. Amelia Morrone  <b>U.O.S. di Genetica Molecolare dell'Eta' Evolutiva – ARNAS CDB PALERMO</b> Piazzale Leotta 2° - 90127 Palermo Resp. Dr. Caterina Di Girgenti	<b>A.O.U. Policlinico Presidio "G. Rodolico" Endocrinologia Pediatrica</b> Via Santa Sofia 78 95123 Catania Resp. Prof.ssa M. Caruso  <b>AOU Policlinico G. Martino – Ambulatorio di Endocrinologia Pediatrica</b> Via Consolare Valeria 98125 Messina Resp: Dr.Tommaso Aversa

	Referente: Dr. Marianna Messina, Dr. Anna Cardillo	Ereditarie AOU di Padova-Conferma Iperphe Indirizzo: Via Orus 2/c 35129 Padova Resp: Dr. Alberto Burlina		<b>AOU Policlinico G. Martino – Gastroenterologia Pediatrica e Fibrosi Cistica- Centro Regionale Per la Fibrosi Cistica</b> Via Consolare Valeria 98125 Messina Resp: Dr. C. Lucanto  <b>AOU Policlinico G. Rodolico San Marco- Centro di Broncopneumologia Pediatrica E Fibrosi Cistica</b> Viale Ciampi 95100 Catania Resp: Prof: S. Leonardi  <b>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</b> Via Santa Sofia 78, 95123 Catania Resp: Prof.ssa Agata Fiumara
	<b>U.O.S. Screening Neonatale Estesio, Centro di riferimento Sicilia occidentale</b> <b>U.O.C. Patologia Clinica Neonatale e Pediatrica</b> <b>P.O. “G. DI CRISTINA” ISMEP – ARNAS CDB PALERMO</b> Via Dei Benedettini 1 – cap 90134 Palermo Resp Dr. Tommaso Silvano Aronica Referenti: Dr. Laura Santoro	<b>U.O.C. Patologia Clinica Neonatale e Pediatrica</b> <b>P.O. “G. DI CRISTINA” ISMEP – ARNAS CDB PALERMO</b> Via Dei Benedettini 1 – cap 90134 Palermo Resp Dr. Tommaso Silvano Aronica	<b>Laboratorio Genetica Medica – Ospedale Pediatrico Bambin Gesù Sede</b> Roma San Paolo 00146 Resp: prof. A. Novelli	<b>ARNAS Civico Ismep Di Cristina di reparto Malattie Metaboliche rare</b> Via dei Benedettini 1 – 90134 Palermo Resp. Dr. Francesca Cardella Referenti: Dr.ssa Cinzia Castana, Dr. Marina Caserta
			<b>UOC Patologia Clinica- Policlinico Umberto I</b> Viale del Policlinico Umberto I 155, 00161 Roma Resp: prof. A. Angeloni  <b>Ospedale San Gerardo – Laboratorio di Citogenetica e Genetica Medica</b> Viale Pergolesi 33 20900 Monza (Monza e della Brianza) Resp: Dr. A. Piperno Referenti: Dr. Lisa Termini	<b>Centro Regionale per la Fibrosi Cistica</b> Via dei Benedettini 1 – 90134 Palermo Resp. Dr. Mirella Collura Referente: Dr. Lisa Termini
			<b>Laboratorio di Genetica Medica – Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer</b> Viale G. Pieraccini 24 – 50139 Firenze Resp. Dr. Sabrina Giglio	<b>Pediatria Generale, Endocrinologia Ped. Clinica Pediatrica. P.O. “G. Di Cristina” ISMEP – ARNAS CDB PALERMO</b> Via Dei Benedettini 1 cap 90134 Palermo Resp. Dr. Francesca Cardella Referente: Dr.ssa Maria Cristina Maggio
<b>Toscana</b>	<b>Laboratorio Screening Neonatale, Biochimica E Farmacologia – AOU Meyer</b> Viale Pieraccini, 24 – 50139 Firenze Resp. Prof. Giancarlo la Marca	<b>Laboratorio Screening Neonatale, Biochimica E Farmacologia – AOU Meyer</b> Viale Pieraccini, 24 – 50139 Firenze Resp. Prof. Giancarlo La Marca	<b>Laboratorio Biologia Molecolare delle Malattie Neurometaboliche – AOU Meyer</b> Viale Pieraccini 24 – 50139 – Firenze Resp. Prof.ssa Amelia Morrone	<b>Unità malattie Metaboliche e Neuromuscolari AOU Meyer</b> Viale Pieraccini 24 – 50139 – Firenze Resp: Maria Alice Donati

	<p><b>Laboratorio del centro di Riferimento Toscano per la cura e la diagnosi della Fibrosi Cistica – AOU Meyer</b> Viale Pieraccini 24, Firenze Resp. Dr. Giovanni Taccetti</p>	<p><b>Laboratorio del Centro regionale di Riferimento toscano per la cura e la diagnosi della FC – AOU Meyer</b> Via Pieraccini 24 50139 Firenze Resp. Dr. Giovanni Taccetti</p>	<p><b>Diagnostica Genetica – Piastra servizi – Padiglione 15 AOU Careggi- (per Fibrosi cistica)</b> Largo Piero Palagi 1, 50139 Firenze Resp: Dr.Claudia Centrone</p>	<p><b>Centro Regionale di Riferimento Toscano per la cura e la diagnosi della FC – AOU Meyer</b> Viale Pieraccini 24, 50139 Firenze Resp. Dr. Giovanni Taccetti</p>
Umbria	<p><b>Laboratorio Screening Neonatale, Biochimica E Farmacologia – AOU Meyer</b> Viale Pieraccini, 24 – 50139 Firenze Resp. Prof. Giancarlo la Marca</p> <p><b>Laboratorio del centro di Riferimento Toscano per la cura e la diagnosi della Fibrosi Cistica – AOU Meyer</b> Viale Pieraccini 24, Firenze Resp. Dr. Giovanni Taccetti</p>	<p><b>Laboratorio Screening Neonatale, Biochimica E Farmacologia – AOU Meyer</b> Viale Pieraccini, 24 – 50139 Firenze Resp. Prof. Giancarlo La Marca</p> <p><b>Laboratorio del Centro regionale di Riferimento toscano per la cura e la diagnosi della FC – AOU Meyer</b> Via Pieraccini 24 50139 Firenze Resp. Dr. Giovanni Taccetti</p>	<p><b>Laboratorio Biologia Molecolare delle Malattie Neurometaboliche – AOU Meyer</b> Viale Pieraccini 24 – 50139 – Firenze Resp. Prof.ssa Amelia Morrone</p> <p><b>Diagnostica Genetica – Piastra servizi – Padiglione 15 AOU Careggi- (per Fibrosi cistica)</b> Largo Piero Palagi 1, 50139 Firenze Resp: Dr.Claudia Centrone</p>	<p><b>Unità malattie Metaboliche e Neuromuscolari AOU Meyer</b> Viale Pieraccini 24 – 50139 – Firenze Resp: Dr.Maria Alice Donati</p> <p><b>Centro Regionale di Riferimento Toscano per la cura e la diagnosi della FC – AOU Meyer</b> Viale Pieraccini 24, 50139 Firenze Resp. Dr. Giovanni Taccetti</p>
Valle d'Aosta	<p><b>Torino- Centro Screening Neonatali, Ospedale Infantile Regina Margherita Città della Salute e della Scienza, Torino</b> Piazza Polonia 94 100126 Torino Resp. Dr. Enza Pavanello Referente: Dr. Varvara Elena Guaraldo</p>	<p><b>Settore malattie metaboliche Sc Biochimica Clinica</b> Corso Bramante 88, Torino Resp. Dr. Paola Puccinelli, Dr. Giulio Mengozzi</p>	<p><b>Laboratorio di Genetica Medica UOIRM</b> Piazza Polonia, 94 10126 Torino Resp: Dr. Barbara Pasini</p> <p><b>Lab Screening Neonatale e Conferma Diagnostica</b> Dip. Medicina Sperimentale Indirizzo Policlinico Umberto I Roma Viale del Policlinico 155 00161 Roma Resp: Prof. Antonio Angeloni</p> <p><b>UOC Genetica Clinica e Epidemiologica</b> Via Giustiniani, 2 35128 Padova Resp: Prof. Leonardo Salviati</p>	<p><b>SC Pediatria AOU Città della salute Torino</b> Piazza Polonia 94, 10126 TORINO Resp. Dr Marco Spada</p>
Veneto	<p><b>UOC Malattie Metaboliche Ereditarie Centro Regionale Screening Neonatale Allargato Azienda Ospedaliera-Università di Padova</b> Via Giuseppe Orus 2/c Padova Resp. Dr.. Alberto Burlina</p>	<p><b>UOC Malattie Metaboliche Ereditarie Centro Regionale Screening Neonatale Allargato Azienda Ospedaliera Università di Padova</b> Via Giuseppe Orus 2/c Padova Resp. Dr. Alberto Burlina</p>	<p><b>U.O.C. Genetica ed Epidemiologia Clinica - Azienda Ospedaliera di Padova</b> Via Giustiniani, 3; 35128 Padova Resp. Prof Leonardo Salviati</p>	<p><b>UOC Malattie Metaboliche Ereditarie Centro Regionale Screening Neonatale Allargato Azienda Ospedaliera-Università di Padova</b> Via Giustiniani 3 35128 Padova Resp. Dott. Alberto Burlina</p>

	<p><b>Centro Regionale per gli screening neonatali, la diagnosi e cura delle malattie metaboliche ed endocrinologiche congenite – Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona</b> P.le L.A. Scuro, 10 37134 Verona Resp. Dr. Marta Camilot</p>	<p><b>Centro Regionale per gli screening neonatali, la diagnosi e cura delle malattie metaboliche ed endocrinologiche congenite – Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona</b> P.le L.A. Scuro, 10 37134 Verona Resp. Dr. Marta Camilot</p>	<p><b>Centro Regionale per gli screening neonatali, la diagnosi e cura delle malattie metaboliche ed endocrinologiche congenite – Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona</b> P.le L.A. Scuro, 10 37134 Verona Resp. Dr. Francesca Teofoli</p> <hr/> <p><b>UOC Genetica ed Epidemiologia Clinica Azienda Ospedaliera Università di Padova</b> Via Giustiniani 3 35128 Padova Resp: Dr. Salviati</p> <hr/> <p><b>Zentrum Medizinische Genetik Innsbruck, Medizinische Universität Innsbruck</b> Indirizzo: Peter-Mayr Str. 1/1. OG 6020, Innsbruck (Estero) Resp: Dr. J. Zschocke</p>	<p><b>UOS Malattie Metaboliche Ereditarie – UOC Pediatria - Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona</b> P.le A. Stefani 1, 37126 Verona Resp. Dr.. Andrea Bordugo</p>
	<p><b>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</b> Piazzale Stefani,1 37126 Verona Resp. Prof. Giuseppe Lippi</p>	<p><b>UOC di Laboratorio Analisi, sede di Borgo Trento – Sezione di Patologia Molecolare Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona</b> Piazzale Stefani, 1 37126 Verona Resp. Prof. Giuseppe Lippi</p>	<p><b>UOC di Laboratorio Analisi, sede di Borgo Trento – Sezione di Patologia Molecolare Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona</b> Piazzale Stefani, 1 37126 Verona Resp. Prof. Giuseppe Lippi</p>	<p><b>Centro Regionale per la cura e la diagnosi della Fibrosi Cistica Piazzale Aristide Stefani, 1 – 37126 Verona</b> Resp: Dr. Cipolli</p>

**Tabella 3A - Neonati nati nel 2021, 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	GAL	BTD
<b>Totale Italia</b>	399431	404478	395972	404495	388669	388669
<b>% copertura</b>		101,3	99,1	101,3	97,3	97,3
<b>REPUBBLICA DI SAN MARINO</b>		197	197	197	197	197

\* dati ISTAT "provvisori" riferiti ai nati residenti

**Tabella 3B - Neonati nati nel 2021, esaminati per patologie non incluse nel DM 16 ottobre 2016 e normative precedenti**

Regione	Nati vivi*	ESAMINATI							
		LSD	CAH	SMA	X-ALD	AADC	ID (TREC/KREK)	ID (ADA/PNP)	G6PD
<b>Totale Italia</b>	399431	53383	170062	41270	47882	30295	26058	128067	37778
<b>% copertura</b>		13,4	42,6	10,3	12,0	7,6	6,5	32,1	9,5
<b>REPUBBLICA DI SAN MARINO</b>			197						

\* dati ISTAT "provvisori" riferiti ai nati residenti

Tabella 4 IPOTIROIDISMO CONGENITO anno 2021

Area geografica	attività di screening		casi confermati											
ITALIA	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								
Totale	404675	7998	1,98	74	98	155	11	58	7	25	26	2	144	600
<b>INCIDENZA (1/X nati) X = 674</b>														

Tabella 5. FIBROSI CISTICA anno 2021: dati attività di screening e di conferma

Esaminati	Positivi allo screening (inviati al Centro Clinico)	Recall Rate (medio per gli inviati al Centro Clinico)	FC	ppv % (diagnosi FC)	Incidenza	CFSPID	TOT (CF+CFSPID)	IN CORSO
396164	2212	0,56%	83	3,8	1/4773	68	151	7



Tabella 6A- Screening SNE: AA, AO, UCD, FAO. Anno 2021

	Esaminati	N° richiami	neonati inviati ai centri clinici di riferimento regionali	Recall rate %	Numero diagnosi	PPV%	Ente controllo di qualità
<b>TOTALE</b>	<b>392075</b>	<b>4869</b>	<b>878</b>	<b>1,24</b>	<b>274</b>	<b>5,6</b>	Simmesn, CDC Atlanta, Erndim

Tabella 6B- Screening SNE: AA, AO, UCD, FAO. Anno 2021				
Gruppo		TOTALE	TOTALE CASI	INCIDENZA (1/X) X=
	Esaminati	404692		
Amminoacidemie	PKU	34	131	3089
	IperPhe	88		
	Deficit biosintesi del cofat. bioterina	0		
	Deficit rigenerazione del cofat. bioterina	0		
	TYR I	0		
	TYR II	2		
	MSUD	3		
	CBS	3		
	MTHFR	1		
Acidemie Organiche	GA I	4	29	13955
	IVA	0		
	BKT	1		
	HMG	0		
	PA	1		
	MMA-MUT	6		
	CblA/B	1		
	CblC/D	3		
	2MBG	13		
	Malonico Ac.	0		
	MCD	0		
UCD	CIT I	8	10	40469
	CIT II	0		
	ASA	2		
	ARG	0		
FAO	CUD	5	46	8798
	CPT I	2		
	CACT	0		
	CPT II	4		
	VLCAD	9		
	TFP	2		
	LCHAD	2		
	MCAD	18		
	M/SCHAD	0		
	GA2/ MADD	4		
Malattie in diagnosi differenziale	TYR III	1	50	8094
	GNMT	0		
	MAT	10		
	SAHH	0		
	3MGCA	0		
	3MCC	28		
	2M3HBA	0		
	IBG	2		
	SCAD	8		
CPS	1			
altre diagnosi	maleilacetoacetato isomerasi	1	8	50587
	CPS	1		
	CblG	1		
	OTC	1		
	ATPase6	1		
	Iper valinemia	1		
	IperProlinemia	1		
Etilmalonico aciduria	1			
TOTALE		274		
Incidenza 1/x		1477		

**6C- Screening SNE: AA, AO, UCD, FAO. Patologie materne. Anno 2021**

	TOTALE
CUD materna	7
GA I materna	1
3MCC materna	6
Dif. B12 materno	129
Dif. Riboflavina (B2) materno	1
<b>TOT. Patologia materna</b>	<b>144</b>

Tabella 7A - Screening per Galattosemia. Anno 2021

	esaminati	Riesaminati		neonati sottoposti esami di conferma	Difetto totale di GALT	Difetto parziale di GALT	Difetto GALE	Difetto GALK	Difetto GALM	DIAGNOSI CONFERMATE	PPV %	INCIDENZA Difetto totale di GALT	INCIDENZA Difetto parziale di GALT	INCIDENZA Difetto GALE	INCIDENZA Difetto GALK	INCIDENZA Difetto GALM
		N	%													
<b>Totale</b>	<b>388866</b>	<b>781</b>	<b>0,20</b>	<b>155</b>	<b>3</b>	<b>16</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>1</b>	<b>25</b>	<b>3,2</b>	<b>129622</b>	<b>24304</b>	<b>14433</b>	<b>129622</b>	<b>388866</b>

Tabella 7B - molecolare per Galattosemia. Anno 2021

	DIFETTO PARZIALE					DIFETTO TOTALE		GALE	GALK	GALM	Totale
	M/M	M/D2	Del-Dup/Del-Dup	Del-Dup/D2	D2/D2	M/M	M/VUS	VUS/VUS	M/M	M/M	
<b>DIAGNOSI TOTALI</b>	<b>1</b>	<b>10</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>3</b>	<b>2</b>	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>1</b>	<b>25</b>

Tabella 8A. Deficit di Biotinidasi anno 2021:  
dati attività di screening

Esaminati	Riesaminati		Positivi allo screening (N)
	N	%	
388866	1074	0,28	146

Tabella 8B- Deficit di Biotinidasi  
anno 2021: casi confermati

Incidenza	Diagnosi confermate		
	Difetto totale	Difetto parziale	Totale
	6	83	89
	1/64811	1/4685	1/4369

Tabella 8C- Deficit di Biotinidasi anno 2021: dati delle conferme enzimatiche e molecolari

CONFERMA ENZIMATICA		CONFERMA MOLECOLARE										
ATTIVITA' ENZ. SANGUE/PLASMA	ATTIVITA' ENZ. DBS	DEFICIT TOTALE	DEFICIT PARZIALE									
		M/M	M/D444H	D444H/Del-Dup	AV/D444H	VUS/D444H	M/M	VUS/M	VUS/?	M/ IN CORSO	D444H/D444H	IN CORSO
23	49	6	43	2	1	3	10	1	1	2	13	7

Tabella 9 Iperplasia congenita del surrene anno 2021

Area geografica	attività di screening		casi confermati						incidenza			
	Esaminati	Richiamati		Difetti di 21-idrossilasi			Non da difetto di 21-idrossilasi	In corso di definizione diagnostica	Totale	Totale casi 1:8512 nati	forma classica severa 1:15478 nati	forma non classica 1:42565 nati
N.		%	Forma classica severa		Forma non classica							
			A	B								
Veneto P.A. di Trento P.A. di Bolzano Lombardia Piemonte Valle d'Aosta Emilia Romagna Repubblica di S. Marino												
<b>Totale</b>	<b>170259</b>	<b>741</b>	<b>0,44</b>	<b>6</b>	<b>5</b>	<b>4</b>	<b>1</b>	<b>4</b>	<b>20</b>			

A= con perdita di sale  
 B = forma virilizante semplice

Tabella 10A- Screening per malattie lisosomiali. Anno 2021

	Patologia	Esaminati	Metodo	Controllo Qualità	Riesaminati		positivi allo screening	PPV%	Pseudodeficit	Diagnosi confermate	Incidenza (1/X) X=
					N	%					
	Pompe	53383	MS/MS (NeoLSD Kit PE)	CDC- Atlanta	25	0,05	15	24	6	6	8.897
	MPS I	53383			25	0,05	9	8	2	2	26.692
	Fabry	53383			32	0,06	7	19	0	6	8.897
	Gaucher	30295			5	0,02	2	40	0	2	26.692

Tabella 10B - molecolare per Lisosomiali. Anno 2021

	MPSI			FABRY		POMPE				GAUCHER	Totale
	M/?	VUS/VUS	PSEUDODEFICIT	M	VUS	M/M	M/AV	AV/AV	PSEUDODEFICIT	M/M	
	1	2	2	5	4	2	1	1	7	2	
<b>DIAGNOSI TOTALI</b>	<b>3</b>	<b>2</b>	<b>2</b>	<b>9</b>	<b>4</b>	<b>4</b>	<b>7</b>	<b>2</b>	<b>27</b>		

Tabella 11- Screening per ID. Anno 2021

Patologia	Esaminati	Metodo	Riesaminati		positivi allo screening	PPV%	Diagnosi confermate
			N	%			
SCIDs	26058	TREC/KREC	21	0,081	1	5	1
ADA-SCID	128067	MS/MS	1	0,001	1	1	1
PNP-SCID	28691	MS/MS	0	0	0	0	0

\*SCID da deficit RMR \*\*ADA-SCID late onset

Tabella 12 Deficit di G6PD anno 2021

Area geografica	Esaminati	Richiamati	Diagnosi confermate
Veneto P.A. di Bolzano	37778	378	286

Tabella 13- Screening per SMA. Anno 2021

Biomarker	Esaminati	Metodo	Riesaminati		positivi allo screening	PPV%	Diagnosi confermate
			N	%			
SMN1	41270	PCR Real Time	5	0,012	5	100	5

Tabella 14- Screening per Adrenoleucodistrofia X-linked. Anno 2021

Biomarker	Metodo	Esaminati	Riesaminati		positivi allo screening	PPV%	Diagnosi confermate
			N	%			
C26-LPC	neobase 2 PE	47882	4	0,008	3	75	3



Tabella 15- Screening per AADC Deficit di decarbossilasi degli L aminoacidi aromatici. Anno 2021

Biomarker	metodo	Esaminati	Riesaminati		positivi allo screening	PPV%	Diagnosi confermate
			N	%			
3-OMD	Pe neobase 2 kit	30295	0	0,000	0	0	0

Tabella 16 - Second Tier Test - Anno 2021

2nd tier-test	N° Laboratori
Methylmalonic acid	15
3-OH-propionic acid	6
2-methylcitric acid	5
Propionylglycine	4
Ethylmalonic acid	8
Homocysteine	10
Orotic acid	1
Ile/Leu/Allo	10
C5-isomers	6
Succinylacetone	4

Tabella 17A - VEQ e Proficiency test per first tier test - Anno 2021

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

Tabella 17B - Partecipazione a VEQ per second tier test - Anno 2021

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