



**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)**

---

**GENOVA**

***2010***

**SCREENING**

**19<sup>a</sup> Conferenza Nazionale sui  
Programmi di Screening Neonatale in  
Italia**

**Milano, 20 novembre 2010**

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 dei dati riportati in questo Rapporto Tecnico è consentito solo a seguito di autorizzazione scritta della Società nella persona del suo Presidente. Il Presidente ed il Consiglio Direttivo possono richiedere in qualsiasi momento l'esibizione di detta autorizzazione.

**GENOVA**  
**2010**  
**SCREENING**

**RAPPORTO TECNICO SUI PROGRAMMI  
DI SCREENING NEONATALE IN ITALIA  
ANNO 2009**

**19<sup>a</sup> Conferenza Nazionale sui Programmi di  
Screening Neonatale in Italia  
Milano, 20 novembre 2010**

---

A cura di: R Cerone e U Caruso

La documentazione è stata fornita dai responsabili dei Centri di  
Screening, come risulta dalla Tabella 1 del testo



## **INTRODUZIONE**

Questo 19° rapporto tecnico propone una sintesi critica dei dati relativi ai programmi di screening neonatale in Italia per l'anno 2009.

I dati relativi all'attività di screening per l'anno in oggetto sono stati richiesti ai Responsabili dei Centri di screening attivi alla stesura del 18° rapporto nel mese di luglio di quest'anno.

I dati raccolti sono riportati nel presente testo fedelmente a quanto indicato sul questionario dai Responsabili dei singoli Centri.

Come negli anni precedenti, secondo quanto indicato nel questionario inviato, la SIMMESN metterà a disposizione dell'Istituto Superiore di Sanità i dati provenienti dal rilevamento e contenuti nel presente rapporto.

## **ABBREVIAZIONI UTILIZZATE NEL TESTO**

<b>AC</b>	Acilcarnitine
<b>AA</b>	Aminoacidi
<b>β-ox</b>	Difetti di beta-ossidazione degli acidi grassi
<b>Bia</b>	Test di inibizione batterica (test di Guthrie)
<b>BtD</b>	Deficit di biotinidasi
<b>CAH</b>	Iperplasia surrenalica
<b>Enz</b>	Test enzimatico
<b>FC</b>	Fibrosi Cistica
<b>Fluo</b>	Test fluorimetrico
<b>GAL</b>	Galattosemia
<b>HPA</b>	Iperfenilalaninemia(e)
<b>G6PD</b>	Deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi
<b>IC</b>	Ipotiroidismo congenito
<b>OA</b>	Acidosi organiche
<b>MS-MS</b>	Spettrometria di massa Tandem
<b>MET</b>	Ipermetioninemia(e)
<b>MSUD</b>	Leucinosi
<b>PKU</b>	Fenilchetonuria (classica)



## CENTRI DI SCREENING

Per quanto concerne il numero dei Centri di Screening, al 31 dicembre 2009 il numero totale dei Centri e' di 32, inclusi due Centri che attuano un programma per lo screening esteso mediante spettrometria di massa Tandem con copertura parziale.

La distribuzione sul territorio italiano dei rimanenti Centri rimane immutata.

Tutti i Centri hanno inviato i dati relativi alla loro attività di screening.

Nella Tabella 1 sono elencati, per Regione, i Centri di screening neonatale attivi nell'anno 2008, con l'indicazione dei Responsabili, secondo le risultanze dei questionari inviati e del tipo d'attività di ciascun Centro.

<b>Tabella 1. Centri ufficiali di Screening Neonatale attivi in Italia (giugno 2009)</b>			
<b>REGIONE</b>	<b>CENTRO</b>	<b>RESPONSABILE</b>	<b>ATTIVITÀ</b>
<b>ABRUZZO</b>	<b>CHIETI</b> Centro Reg. Screening Malattie Endocrino- Metaboliche Congenite Università G. D'Annunzio Via dei Vestini 66013 <b>Chieti Scalo</b>	<b>Prof. Fabrizio Monaco</b>	HPA-IC
<b>BASILICATA</b>	<b>POTENZA 1</b> Centro Regionale Screening Neonat Fenilchetonuria e Leucinosi - Lab.Analisi - A.O. Osp.S.Carlo Via Potito Petrone 85100 <b>Potenza</b>	<b>Dr. Giuseppe Pugliese</b>	HPA MSUD
	<b>POTENZA 2</b> Centro Regionale Screening Ipotiroidismo Congenito - A.O. Osp. S.Carlo Via Potito Petrone 85100 <b>Potenza</b>	<b>Dr. Rita Alfonsa Cordova</b>	IC
<b>CALABRIA</b>	<b>CATANZARO</b> Centro Regionale di Screening Neonatale A.O.Policlinico "Mater Domini" Via T. Campanella 115 88100 <b>Catanzaro</b>	<b>Prof. Giuseppe Parlato</b>	HPA-IC-FC
<b>CAMPANIA</b>	<b>NAPOLI 1</b> Centro Screening delle Malattie Metaboliche - Osp. SS Annunziata Via Egiziaca a Forcella 18 80139 <b>Napoli</b>	<b>Dr. Domenico Scognamiglio</b>	HPA-IC
	<b>NAPOLI 2</b> CEINGE - Laboratorio di Screening Malattie Metaboliche Via Pansini, 5 80131 <b>Napoli</b>	<b>Prof. Margherita Ruoppolo</b>	MS-MS

<b>EMILIA ROMAGNA</b>	<b>BOLOGNA</b> Centro Reg. per lo Screening Neonatale delle Malattie Endocrino-Metaboliche A.O. S. Orsola Malpighi <i>Centro Esecutivo: Laboratorio Centralizzato</i> Via Massarenti 9 40138 Bologna <i>Centro Clinico U.O.Pediatria:</i> Via Massarenti 11 40138 <b>Bologna</b>	<b>Dr. Roberto Motta</b>	HPA-IC-FC CAH-GAL
<b>LAZIO</b>	<b>ROMA 1</b> U.O.C. Patologia clinica - Servizio Malattie Genetico-Metaboliche - Università "La Sapienza" V.le del Policlinico 155 00161 <b>Roma</b>	<b>Prof. Italo Antonozzi</b>	HPA-IC-FC GAL MS-MS
	<b>ROMA 2</b> Laboratorio Centrale Croce Rossa Italiana Via B. Ramazzini 15 00151 <b>Roma</b>	<b>Dr. Alessandra Lelli</b>	HPA-IC-FC MSUD-MET GAL
<b>LIGURIA</b>	<b>GENOVA</b> Centro Regionale di riferimento per le Malattie Endocrine e Metaboliche-Labsiem U.O. Clinica Pediatrica - Istituto G. Gaslini - Largo G. Gaslini 5 16147 <b>Genova</b>	<b>Prof. Roberto Cerone</b>	HPA-IC-FC MS-MS
<b>LOMBARDIA</b>	<b>MILANO</b> Laboratorio di Riferimento Regionale per lo Screening Neonatale - Ospedale dei Bambini "Vittore Buzzi" A.O. Istituti Clinici di Perfezionamento Via Castelvetro 32 20154 <b>Milano</b>	<b>Dr. Carlo Corbetta</b>	HPA-IC-FC CAH
<b>MARCHE</b>	<b>FANO</b> Centro Reg. Screening Neonatale per Fenilchetonuria, Ipotiroidismo Congenito e Fibrosi Cistica Ospedale di Fano Via Vittorio Veneto 2 61032 <b>Fano</b>	<b>Dr. Vera Stoppioni</b>	HPA-IC-FC
<b>PIEMONTE - VALLE D'AOSTA</b>	<b>TORINO</b> S.S. Centro Screening Neonatali Regione Piemonte e Valle d'Aosta Azienda Ospedaliera O.I.R.M. - S. Anna - P.zza Polonia 94 10126 <b>Torino</b>	<b>Dr. Severo Pagliardini</b>	HPA-IC-FC BtD-CAH-GAL



<b>PUGLIA</b>	<b>BARI 1</b> U.O. Malattie Metaboliche - Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII Via Amendola 207 70126 <b>Bari</b>	<b>Dr. Francesco Papadia</b>	HPA
	<b>FOGGIA</b> II Laboratorio Analisi Azienda Ospedaliero-Universitaria Viale L. Pinto 71100 <b>Foggia</b>	<b>Dr. Raffaele Antonetti</b> <b>Dr. Pasquale Narducci</b>	IC
	<b>TARANTO</b> Laboratorio Analisi Ospedale S.S. Annunziata Settore Immunometria Via Bruno 7 74100 <b>Taranto</b>	<b>Dr. Rocco Conserva</b>	IC
	<b>BRINDISI</b> ASL BR 1 - Sezione di Immunoallergologia U.O.C. di Patologia Clinica Stabilimento Ospedaliero "A. Perrino" Via Appia s.s. n. 7 72100 <b>Brindisi</b>	<b>Dr. Angelo Santoro</b>	IC
	<b>LECCE</b> Laboratorio di Microbiologia e Virologia Presidio Ospedaliero V. Fazzi Via Moscati 73100 <b>Lecce</b>	<b>Dr. Maria Pizzolante</b>	IC
	<b>ACQUAVIVA DELLE FONTI</b> U.O.C. Patologia Clinica Sez. Lab.Bioch. Specialistica Ospedale Ecclesiastico Regionale "Miulli" Strada per Santeramo Km 4,1 70021 <b>Acquaviva delle Fonti (BA)</b>	<b>Dr. Edmondo Ceci</b>	IC

<b>SARDEGNA</b>	<b>CAGLIARI 1</b> U.O. Malattie del Metabolismo e Screening Neonatale Via Jenner s/n 09121 <b>Cagliari</b>	<b>Dr. Franco Lilliu</b>	HPA
	<b>CAGLIARI 2</b> Servizio di Endocrinologia Pediatrica Ospedale Regionale per le Microcitemie Via Jenner 2 09121 <b>Cagliari</b>	<b>Dott. Sandro Lochè</b>	IC
<b>SICILIA</b>	<b>CATANIA 1</b> Centro Screening Neonatale per Ipotiroidismo Congenito, Fenilchetonuria e Fibrosi Cistica P.O. Garibaldi Nesima Via Palermo, 636 95123 <b>Catania</b>	<b>Dr. Caterina Patanè</b>	HPA-FC
	<b>CATANIA 2</b> Centro Screening Neonatale C/o U.O. Endocrinologia P.O. Garibaldi Nesima Via Palermo, 636 95123 <b>Catania</b>	<b>Dr. Damiano Gullo</b>	IC
	<b>PALERMO</b> Centro per la diagnosi precoce di Fenilchetonuria, Ipotiroidismo Congenito e Fibrosi Cistica Osp. G. Di Cristina - Via dei Benedettini 1 90134 <b>Palermo</b>	<b>Dr. Letizia Palillo</b>	HPA-IC-FC
	<b>CALTANISSETTA</b> Centro Screening Neonatale - U.O. Patologia Clinica - Osp. S.Elia - USL 16 Via L. Russo, 6 - 93100 <b>Caltanissetta</b>	<b>Dr. Gianfranco Grasso</b>	HPA-IC-FC
	<b>MESSINA</b> U.O. Patologia Clinica e Virologia Azienda Ospedaliera Papardo Contrada Papardo 98158 <b>Messina</b>	<b>Dr. Renato Caldarera</b>	HPA-IC-FC G6PD

TOSCANA	<b>FIRENZE 1</b> Sez. Malattie Metaboliche e Muscolari Ereditarie - Centro Screening Neonatale Ospedale "A. Meyer" Viale Pieraccini, 24 50139 <b>Firenze</b>	<b>Dr. Elisabetta Pasquini</b>	HPA-IC MS-MS
	<b>FIRENZE 2</b> Centro Regionale Toscano di riferimento per la Fibrosi Cistica-Dipartimento di Pediatria - Ospedale "A. Meyer" Viale Pieraccini, 24 50139 <b>Firenze</b>	<b>Dr.ssa Teresa Repetto</b>	FC
	<b>PISA</b> Dipartimento di Endocrinologia Università di Pisa Via Paradisa 2 56124 <b>Pisa</b>	<b>Prof. Aldo Pinchera</b>	IC
TRIVENETO*	<b>PADOVA</b> U.O.C. Malattie Metaboliche Ereditarie Dipartimento di Pediatria Via Giustiniani, 3 <b>Padova</b>	<b>Dr. Giuseppe Giordano</b> <b>Dr. A. Burlina</b>	MS-MS
	<b>VERONA 1</b> Centro Regionale Malattie Metaboliche Neonatali Piazzale Ludovico Scuro, 10 37134 <b>Verona</b>	<b>Prof. Attilio Boner</b>	HPA-IC GAL-G6PD MSUD-BtD CAH
	<b>VERONA 2</b> Laboratorio Analisi Chimico-Cliniche ed Ematologiche Laboratorio Patologia Molecolare Centro Regionale per la Fibrosi Cistica A.O. Verona Piazzale Stefani, 1 37136 <b>Verona</b>	<b>Dr. Maria Stella Graziani (f.f.)</b>	FC
* Veneto, Friuli Venezia Giulia, Trentino-Alto Adige (province autonome di Trento e Bolzano)			

## PROGRAMMI NAZIONALI DI SCREENING NEONATALE E RELATIVA COPERTURA

La tabella 2 riporta, per ogni regione, il numero dei nati vivi (fonte: ISTAT), il numero di neonati esaminati e la relativa copertura percentuale per i programmi di screening neonatale per HPA, IC e FC.

**Tabella 2 - Neonati esaminati per HPA, IC e FC e relativa copertura - Anno 2009**

Tabella 2	Nati vivi	Esaminati			Copertura %		
		HPA	IC	FC	HPA	IC	FC
<b>Abruzzo</b>	11402	11527	11527		101.1	101.1	
<b>Basilicata</b>	4729	4703	4704		99.5	99.5	
<b>Calabria</b>	18013	17767	17767	17767	98.6	98.6	98.6
<b>Campania</b>	59646	65807	65807	2589	110.3	110.3	4.3
<b>Emilia R.</b>	42117	43215	43215	43215	102.6	102.6	102.6
<b>Lazio</b>	54701	65674	65674	65674	120.1	120.1	120.1
<b>Liguria</b>	12329	12329	12329	12329	100.0	100.0	100.0
<b>Lombardia</b>	98792	100467	100467	100467	101.7	101.7	101.7
<b>Marche</b>	14620	15218	15218	15218	104.1	104.1	104.1
<b>Molise</b>	2360	esaminati da Centri di altre Regioni					
<b>Piemonte - V. Aosta</b>	40431	41147	41147	41147	101.8	101.8	101.8
<b>Puglia</b>	37995	37441	35209		98.5	92.7	
<b>Sardegna</b>	13508	13454	13230		99.6	97.9	
<b>Sicilia</b>	49217	54599	54599	54599	110.9	110.9	110.9
<b>Toscana</b>	32380	34447	36970	34457	106.4	114.2	106.4
<b>Triveneto</b>	68738	62737	62737	57656	91.3	91.3	83.9
<b>Umbria</b>	7879	esaminati da Centri di altre Regioni					
<b>Totale Italia</b>	<b>568857</b>	<b>580532</b>	<b>580600</b>	<b>445118</b>	<b>102.1</b>	<b>102.1</b>	<b>78.2</b>

## SCREENING PER LE IPERFENILALANINEMIE

Dei 32 Centri operanti, 19 eseguono lo screening per HPA.

La Tabella 3 riporta, per ogni Centro che esegue lo screening per HPA, il metodo utilizzato, il numero di soggetti riesaminati con la relativa percentuale, ed il numero di diagnosi accertate .

**Tabella 3: Positività al test di screening per HPA e diagnosi accertate. Anno 2009**

Centro	Esaminati	Metodo	Riesaminati		Tipo I	Tipo II	Tipo III	BH4 responsiva	Dif. Cofattore	Non classif.	Totale	Incidenza 1 :x
			N.	%								
Bari	37441	BIA	40	0.11	9	12	7		1		29	1291
Bologna	43215	FLUO /MS	69	0.16			17				17	2542
Cagliari	13454	ENZ	148	1.10			2				2	6727
Caltanissetta	7435	FLUO	17	0.23			1				1	7435
Catania	22872	ENZ	425	1.86	3		5				8	2859
Catanzaro	17767	FLUO	26	0.15		4	5				9	1974
Chieti	11527	FLUO	19	0.16			1				1	11527
Fano	15218	FLUO	39	0.26			4			1	5	3044
Firenze	34447	MS-MS	7	0.02	1	1	4				6	5741
Genova	12329	MS-MS	14	0.11	1		2	2			5	2466
Messina	5621	ENZ	123	2.19	1						1	5621
Milano	100467	ENZ	956	0.95	3	5	16	1			25	4019
Napoli 1	65807	MS-MS	330	0.50	2	2	21				25	2632
Palermo	18671	FLUO	46	0.25	2	1	2				5	3734
Potenza	4703	BIA	15	0.32							0	
Roma CRI	39076	BIA	171	0.44	1	2					3	13025
Roma Sapienza	26598	FLUO /MS	41	0.15	1	1	6		1		9	2955
Torino	41147	FLUO	64	0.16	2		5				7	5878
Verona	62737	FLUO	58	0.09						4	4	15684
<b>TOTALE</b>	<b>580532</b>		<b>2608</b>	<b>0.45</b>	<b>26</b>	<b>28</b>	<b>98</b>	<b>3</b>	<b>2</b>	<b>5</b>	<b>162</b>	<b>3584</b>

Per quanto riguarda le diagnosi accertate, sono stati individuati nell'anno 2009 26 soggetti con PKU classica (Tipo I), 28 soggetti con HPA tipo II, 98 con HPA tipo III, 3 con difetto di Phe-idrossilasi responsiva alla e 2 con difetto di cofattore. In 5 casi non è disponibile la classificazione nosografica.

L'incidenza delle tre forme principali di HPA risulta quindi (relativamente agli esaminati):

	<b>Incidenza (1: X)</b>
<b>Tipo I</b>	<b>22328</b>
<b>Tipo II</b>	<b>20733</b>
<b>Tipo III</b>	<b>5924</b>

L'attività di screening nell'anno 2009 ha individuato in Italia un neonato affetto da una qualsiasi forma di HPA ogni 3584 nati vivi (uno ogni 9840 affetto da forme di HPA che richiedono trattamento specifico).

**SCREENING PER IPOTIROIDISMO CONGENITO**

La tabella 4 riporta i dati relativi allo screening per l'ipotiroidismo congenito.

**Tabella 4: Positività al test di screening per IC e diagnosi accertate. Anno 2009**

Centro	Analiti dosati	Metodo	Esaminati	Riesaminati		Diagnosi accertate								
				N.	%	Tiroide in sede			disgenesie		altro	non classificate	Totale	Incidenza 1 / x
						volume normale	gozzo	ipoplasia	Ectopia	agenesia				
Acq. D. Fonti	TSH	RIA	1737	63	3.63								0	
Bari	TSH	RIA	14282	692	4.85	1	1			3			5	2856
Bologna	TSH	FIA	43215	184	0.43	23	4	6	8	4		1	46	939
Brindisi	TSH	FIA	3654	260	7.12							2	2	1827
Cagliari	TSH + T4	RIA	13230	25	0.19			1		1			2	6615
Caltanissetta	TSH	FIA	7435	140	1.88							10	10	744
Catania	TSH	FIA	22872	134	0.59	9	7	1			2		19	1204
Catanzaro	TSH + T4	FIA	17767	451	2.54	22		17		2	2	2	45	395
Chieti	TSH	FIA	11527	266	2.31	7	2	1	1	1		3	15	768
Fano	TSH	FIA	15218	304	2.00	5			5	3			13	1171
Firenze	TSH + T4	FIA	26177	115	0.44	12		3	5	3	1	1	25	1047
Foggia	TSH	FIA	5174	4	0.08							2	2	2587
Genova	TSH	FIA	12329	819	6.64	4			1	2	2		9	1370
Lecce	TSH + T4	FIA	5465	10	0.18							2	2	2733
Messina	TSH	FIA	5621	152	2.70	15		1					16	351
Milano	TSH	FIA	100467	946	0.94	76	12	16	12	9	1	9	135	744
Napoli Annunziata	TSH + T4	FIA	65807	1038	1.58							74	74	889
Palermo	TSH	FIA	18671	91	0.49	6			5	6			17	1098
Pisa	TSH	FIA	10793	12	0.11	dati non disponibili								
Potenza	TSH + T4	RIA	4704	74	1.57	1		1	2	2			6	784
Roma CRI	TSH + T4	FIA	39076	548	1.40	9		1	4	1	9	5	29	1347
Roma Sapienza	TSH	FIA	26598	114	0.43	7		5		2	1	5	20	1330
Taranto	TSH	RIA	4898	234	4.78	4	1		3				8	612
Torino	TSH	FIA	41147	170	0.41	4			6	1		6	17	2420
Verona	TSH + T4	FIA	62737	1170	1.86	10	1	3	3	3		25	45	1394
<b>Totale Italia</b>			<b>580601</b>	<b>8016</b>	<b>1.38</b>	<b>215</b>	<b>28</b>	<b>56</b>	<b>55</b>	<b>43</b>	<b>18</b>	<b>147</b>	<b>562</b>	<b>1033</b>

La Tabella riferisce, per ogni Centro, il numero dei neonati esaminati, il metodo e gli analiti utilizzati, il numero e la percentuale dei soggetti riesaminati e la classificazione per i casi di IC confermati, quando comunicata.

Come negli anni precedenti persiste una elevata variabilità dell'incidenza nei diversi Centri, da 1: 351 a 1:6615.

Dai dati disponibili risulta che l'incidenza dell'IC nel suo complesso, sulla base delle positività confermate, risulta per l'anno in oggetto pari a 1:1033 nati vivi.

1 Centro non ha fornito dati relativi alle diagnosi accertate, mentre 3 Centri hanno fornito il numero delle diagnosi accertate ma non la loro classificazione.



## SCREENING PER FIBROSI CISTICA

La Tabella 5 riferisce, per ogni Centro, il numero dei neonati esaminati, il metodo e il tipo di dosaggio, il numero dei soggetti sottoposti ad un secondo controllo, a test molecolare e a test del sudore. Le ultime due colonne riportano il numero di diagnosi definitive di FC con la relativa incidenza.

**Tabella 5. Sintesi dell'attività di screening neonatale per FC - Anno 2009**

Centro	esaminati	Riesaminati				Diagnosi			Indagine molec.	incidenza (1: X)
		Test molecolari	secondo controllo	Test sudore	% Test sudore	FC Classica	FC Atipica	Totale		
Bologna	43215	20	600	81	0.19	3		3	SI	14405
Caltanissetta	7435		106	10	0.13					
Catania	22872		469	120	0.52	8		8		2859
Catanzaro	17767		221	85	0.48			5		3553
Fano	15218	491	199	75	0.49	2	1	3	SI	5073
Firenze	34457		169	73	0.21	9	2	11		3132
Genova	12329		148	86	0.70	3	1	4		3082
Messina	5621		140	24	0.43	2		2		2811
Milano	100467	1824	1386	351	0.35	25	9	34	SI	2955
Napoli	2589	32	79	7	0.27		4	4		647
Palermo	18671	20	57	20	0.11	3	1	4	SI	4668
Roma CRI	39076	913	1036	83	0.21	3		3	SI	13025
Roma Sapienza	26598	254	1170	279	1.05	6	2	8	SI	3325
Torino	41147	275	70	50	0.12	17		17	SI	2420
Verona	57656	633	41	106	0.18	8	7	15	SI	3844
<b>TOTALE</b>	<b>445118</b>	<b>4462</b>	<b>5891</b>	<b>1450</b>	<b>0.33</b>	<b>89</b>	<b>27</b>	<b>121</b>	<b>8</b>	<b>5001</b>

Tutti i Centri dosano IRT con metodo fluorimmuno metrico a tempo risolto.

Nell'anno 2009 il Centro di Napoli ha iniziato la screening per fibrosi cistica (con copertura parziale).

La tabella 6 riporta, per ogni Centro la concentrazione dei singoli analiti utilizzata come soglia di cut-off per i tre screening HPA - IC - FC.

Centro	TSH μU/ml sangue	T4 μg/dl sangue	PHE mg / dl	IRT ng/ml
Acq. D. Fonti	> 10			
Bari	> 14		2	
Bologna	10		2	60
Brindisi	> 5			
Cagliari	> 20	< 6	2	
Caltanissetta	6		2	50
Catania	> 10		2	55
Catanzaro	7	< 2.5 percentile	2	55
Chieti	9		1.8	
Fano	7		1.7	70
Firenze	> 10	< 4 (Siero)	2	64
Foggia	> 10			
Genova	7		1.8	70
Lecce	> 15	< 20		
Messina	7		1.8	50
Milano	10		2	70
Napoli Annunziata	7	4.5 (siero)	1.7	50
Palermo	7		2	65
Pisa	> 15			
Potenza	> 7 - 10	< 30	2	
Roma CRI	18 (siero)	< 5 (siero)	1	50
Roma Sapienza	20 (siero)		2	42
Taranto	10			
Torino	10		2	68
Verona	10	< 60 (nmol/l)	2	65

## Screening esteso mediante spettrometria di massa tandem

Come già nel 2008 i Centri di Firenze, Genova, Napoli, Padova e Roma hanno proseguito i relativi programmi di screening esteso mediante MS-MS.

L'attività del Centro di Firenze è regolamentata da una delibera Regionale.

Il Centro di Verona ha effettuato un progetto pilota della durata di un anno mirato principalmente all'individuazione dei range di riferimento..

Il Centro di Palermo ha iniziato nel novembre 2009 esaminando 2000 neonati.

La Tabella 7 riporta i dati relativi per l'anno 2009.

**Tabella 7. Risultati screening esteso**

	Centro	Firenze	Genova	Roma Sapienza	Padova	Napoli CEINGE	Verona	TOTALE
	Esaminati	34447	12329	18039	3968	6179	30000	104962
	riesaminati	134	54	322	13	170	n.d.	715
	%	0.39	0.44	1.79	0.33	2.75		0.68
AA	TYR I	1						1
	ASAL	1						1
	OH-pro	2						2
	FIGLU	2 *						2
	Cit II				1			1
	ASAS				1			1
OA	IBDH	2						2
	MMA	1		1				2
	MMA-Cbl	4						4
	Malonico ac.			1				1
	IVA	1						1
	PCCD					1		1
	2-MBG					1		1
	3MCC				1			1
	EMA					1		1
	GA I			1				1
B-OX	SCAD	1					2	3
	MCAD	1				1	2	4
	vLCAD	2	1		1			4
	TOTALE	18	2	5 **	2	3	4	34
	Incidenza 1/x	1914	6165	3608	1984	2060	7500	3087

\* non richiamati.

\*\* più 3 casi IBDH/SCAD in corso di accertamento

Si sottolinea l'incidenza complessiva delle patologie metaboliche, pur se su dati parziali, 1:3087 nati vivi (con esclusione delle HPA i cui dati sono riportati nell'apposita sezione) confermando il dato dell'anno precedente (1:3037).

Dall'analisi dei dati si riscontra anche per l'anno 2009 una incidenza più rilevante delle acidosi organiche (1:6997) e dei difetti di  $\beta$ -ossidazione individuati (1:9542) a fronte di 1: 17494 per le aminoacidopatie, con esclusione dei due casi di FIGLU.

Una proiezione sulla totalità dei nati italiani di questa incidenza indicherebbe circa 170 neonati per anno affetti da patologia metabolica diversa da HPA in Italia.

## ALTRE ATTIVITA' DI SCREENING

La Tabella 8 riassume i dati complessivi per altre attività di screening eseguite nell'anno 2009 con metodi tradizionali, come dichiarato dai Centri e riportato nella Tabella 1.

Tabella 8		Esaminati	Riesaminati	Diagnosi	Incidenza 1: X
CAH21	Bologna	43215	181	4	10804
	Milano	100467	1745	3	33489
	Torino	41147	102	1	41147
	Verona	47208	501	2	23604
	<b>TOTALE</b>	<b>232037</b>	<b>2529</b>	<b>10</b>	<b>23204</b>
GAL	Bologna	43215	18	2	21608
	Roma CRI	39076	55	2	19538
	Roma Sap	26598	181	4	6650
	Torino	41147	13	0	-
	Verona	62737	3	0	-
<b>TOTALE</b>	<b>212773</b>	<b>270</b>	<b>8</b>	<b>26597</b>	
MSUD	Potenza	4703	17	0	-
	Roma CRI	39076	22	1	39076
	Verona	62737	7	0	-
	<b>TOTALE</b>	<b>106516</b>	<b>46</b>	<b>1</b>	<b>106516</b>
Btd	Torino	41147	8	1	41147
	Firenze	34447	146	4	8612
	Verona	62737	2	0	-
	<b>TOTALE</b>	<b>138331</b>	<b>156</b>	<b>5</b>	<b>27666</b>
MET	Roma CRI	39076	4	0	-
G6PD	Messina	622	13	6	104
	Verona	47208	200	194	243
	<b>TOTALE</b>	<b>47830</b>	<b>213</b>	<b>200</b>	<b>239</b>