



**Screening Neonatale**  
Neugeborenen Screening  
Dépistage Néonatal  
Screening dal Novnaschi

# Rapporto annuale 2018

Screening Neonatale Svizzero



## 1. Numero di neonati screenati di routine in Svizzera e nel Principato del Liechtenstein:

Analisi	Totale	
	2018	1965-2018
Fenilalanina (MS/MS)	88 546	4 230 635
Gal-1-P Uridiltransferasi (fluorimetria)	88 546	4 062 002
Galattosio (metodo enzimatico)	88 546	3 922 960
Thyreoidea-stimulating hormone (Immunoassay)	88 546	3 377 330
Biotinidasi (fluorimetria)	88 546	2 641 966
17OH - Progesterone (Immunoassay)	88 546	2 218 303
Acilcarnitina a catena media (MS/MS)	88 546	1 160 390
Tripsina immunoreattiva IRT (Immunoassay)	88 546	695 782
Glutarilcarnitina (MS/MS) <sup>1</sup>	88 546	368 528
Aminoacidi ramificati (MS/MS) <sup>1</sup>	88 546	1 938 008

## 2. Casi trovati ed identificati:

Patologie	2018	Totale	
		1965-2018	Incidenze
Fenilchetonuria (PKU) e altre iperfenilalaninemie*	14	533	1:8 000
Galattosemia / deficit di galattochinasi / deficit di UDPgal-4-epimerasi*	3	97	1:42 000
Ipotiroidismo primario	34	952	1:3 600
Deficit di biotinidasi (completo)	2	54	1:49 000
Deficit di biotinidasi (parziale)	12	78	1:34 000
Iperplasia surrenale congenita	4	210	1:10 600
Deficit di MCAD	9	101	1:11 500
Fibrosi cistica (FC)	32	238	1:3 000
Aciduria glutarica di tipo 1 (GA-1) <sup>1</sup>	0	3	1:129 000
Malattia delle urine a sciroppo d'acero (MSUD) <sup>1</sup>	1	1	1: 370 000
<b>Totale dei casi (2018)</b>	<b>111</b>		<b>1:800</b>
<b>Totale dei casi</b>		<b>2 267</b>	<b>1:1 870</b>

\* sottoposti a trattamento terapeutico e non

<sup>1</sup> Dal 1° novembre 2014 vengono esaminate anche l'aciduria glutarica di tipo 1 (GA-1) e la malattia delle urine a sciroppo d'acero (MSUD). Uno screening della MSUD veniva già effettuato fra il 1965 e il 1986.

Gentili infermiere, infermieri e levatrici, care colleghe e cari colleghi

In allegato vi facciamo pervenire il nostro rapporto annuale. Le tabelle sul lato sinistro testimoniano i nostri successi, che saranno pubblicati nel corso dell'anno sulle seguenti riviste professionali: "Obstetrica", "Cure infermieristiche" e "Paediatrica".

Vi preghiamo di seguire le istruzioni riportate sul retro.

Distinti saluti



PD Dr. rer. nat. Ralph Fingerhut  
(Direttore Tecnico)



Prof. Dr. med. M. Baumgartner  
(Direttore Medico)

(Aggiornamento marzo 2020)



**Screening Neonatale**  
**Neugeborenen Screening**  
**Dépistage Néonatal**  
**Screening dal Novnaschi**

Neugeborenen-Screening Schweiz  
Kinderspital Zürich  
Steinwiesstrasse 75  
8032 Zürich  
Telefon 044 266 77 33  
[www.neoscreening.ch](http://www.neoscreening.ch)

Un servizio di

UNIVERSITÄTS-  
**KINDERSPITAL**  
**ZÜRICH**

**Das Spital der**  
**Eleonorenstiftung**

## Sintesi dei punti principali per il prelievo di sangue

1. Riempire con sangue tutti i cerchi sul cartoncino; è importante che ogni cerchio venga riempito solo da un lato e che si faccia attenzione che la carta da filtro sia impregnata in modo uniforme anche sul retro. Nel caso in cui le gocce di sangue siano molto piccole è possibile instillare una seconda goccia accanto alla prima.

Ma **NON SOPRA ALLA PRIMA** goccia (è possibile riempire il cerchio anche oltre il bordo).

Procedura ottimale: 1 goccia riempie un cerchio

Procedura alternativa: 2 gocce piccole



Girare la carta da filtro dopo averla bagnata e controllare.

2. Non utilizzare mai anticoagulanti quali ad es. EDTA, eparina, etc. in quanto possono causare risultati erranei.
3. Compilare in stampatello tutti i dati del bambino richiesti sulla carta da filtro (inclusi la data del prelievo, l'ora, la settimana di gravidanza, il peso alla nascita e l'alimentazione), in quanto sono assolutamente necessari per l'interpretazione dei risultati.
4. Imbustare soltanto carte da filtro asciutte (fatte asciugare 2-3 ore all'aria).
5. "Il quarto giorno di vita" significa: più di 72 e meno di 96 ore di vita.
6. Spedire le carte da filtro il giorno stesso del prelievo.
7. Non dimenticare di indicare il mittente.
8. Contaminazione:  
Vi preghiamo di evitare il contatto della carta da filtro con latte, polvere di lattosio (usata per la cura dell'ombelico) o disinfettante.