



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

# Rapporto annuale 2013

Screening Neonatale Svizzero



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

<b>Genere d'analisi</b>	<b>2013</b>	<b>Totale 1965-2013</b>
Fenilalanina (MS/MS)	85'527	3'790'532
Gal-1-P Uridiltransferasi (metodo enzimatico)	85'527	3'621'899
Galattosio (metodo enzimatico)	85'527	3'482'857
Thyreoidea-stimulating hormone (DELFI A)	85'527	2'937'227
Biotinidasi (fluorimetria)	85'527	2'201'863
17OH - Progesterone (DELFI A)	85'527	1'778'200
Acilcarnitine (MS/MS)	85'527	720'287
Tripsina immunoreattiva IRT (DELFI A)	85'527	255'679

## 2. Casi trovati ed identificati:

<b>Patologie</b>	<b>2013</b>	<b>Totale 1965-2013</b>
Fenilchetonuria et altre Iperfenilalaninemie *	12	477
Galattosemia / Deficit di Galattochinasi / Deficit di UDPgal-4-epimerasi *	1	88
Ipotiroidismo primario	27	810
Deficit di biotinidasi (completo/parziale)	13	63
Iperplasia surrenale congenita	5	184
Deficit di MCAD	6	64
Fibrosi cistica	21	83

\* sottoposti a trattamento terapeutico e non