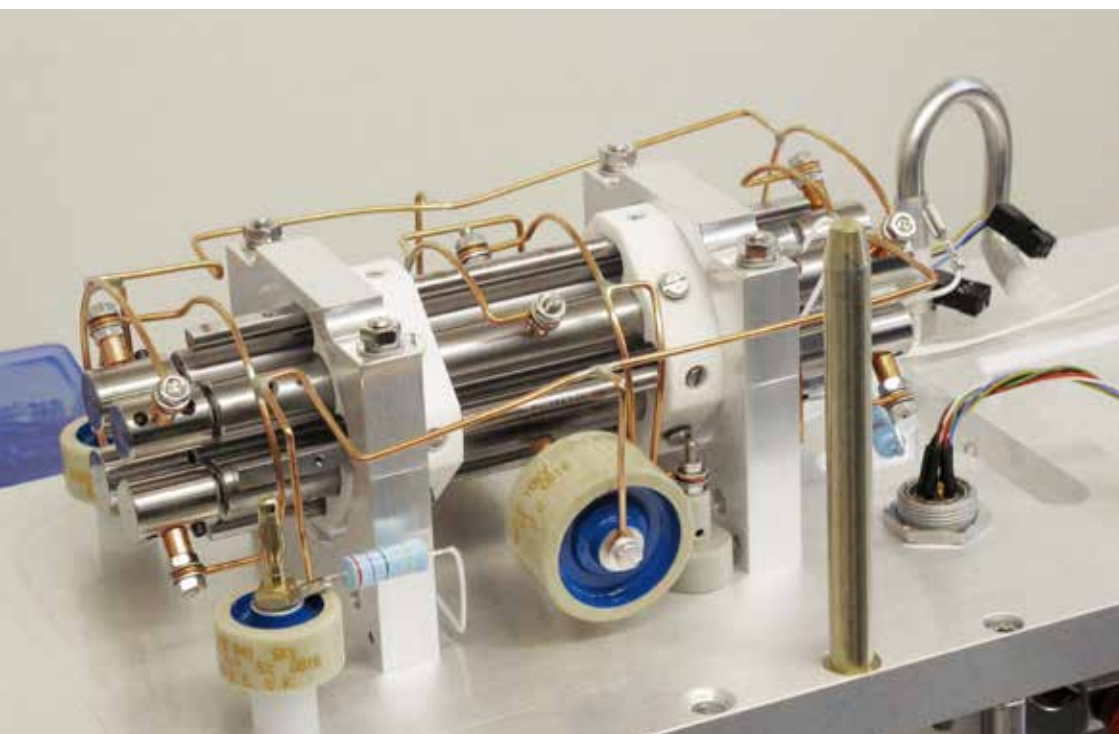


**Screening Neonatale**  
Neugeborenen Screening  
Dépistage Néonatal  
Screening dal Novnaschi

# Rapporto annuale 2014

Screening Neonatale Svizzero



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

Genere d'analisi	Totale	
	2014	1965-2014
Fenilalanina (MS/MS)	86 339	3 876 871
Gal-1-P Uridiltransferasi (metodo enzimatico)	86 339	3 708 238
Galattosio (metodo enzimatico)	86 339	3 569 196
Thyreoidea-stimulating hormone (DELFIA)	86 339	3 023 566
Biotinidasi (fluorimetria)	86 339	2 288 202
17OH - Progesterone (DELFIA)	86 339	1 864 539
Acilcarnitine (MS/MS)	86 339	806 626
Tripsina immunoreattiva IRT (DELFIA)	86 339	342 018
Glutarilcarnitina (MS/MS) da novembre 2014	14 764	0
Aminoacidi ramificati (MS/MS) da novembre 2014	14 764	0

## 2. Casi trovati ed identificati:

Patologie	Totale		Incidenza
	2014	1965-2014	
Fenilchetonuria*	5	489	7 928
Altre Iperfenilalaninemie*	7		
Galattosemia / Deficit di Galattochinasi / Deficit di UDPgal-4-epimerasi*	2	90	41 203
Ipotiroidismo primario	20	830	3 643
Deficit di biotinidasi (completo)	0	41	55 810
Deficit di biotinidasi (parziale)	9	31	73 813
Iperplasia surrenale congenita	5	189	9 865
Deficit di MCAD	9	73	11 050
Fibrosi cistica	23	106	3 227
Aciduria glutarica di tipo 1 (GA-1)	0	0	-
Malattia delle urine a sciroppo d'acero (MSUD)	0	0	-
<b>Totale dei casi (2014)</b>	<b>80</b>		<b>1 079</b>
<b>Totale dei casi</b>		<b>1 849</b>	<b>2 097</b>

\* sottoposti a trattamento terapeutico e non

Gentili infermiere e levatrici, care colleghe e 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: "Levatrice svizzera", "Cure infermieristiche" e "Paediatrica".

Dal 1. novembre 2014 saranno esaminate anche le seguenti due patologie: aciduria glutarica di tipo 1 (GA-1); malattia delle urine a sciroppo d'acero (MSUD).

Se desiderate ricevere il testo completo delle istruzioni per il prelievo dei Test di Guthrie, consultate il nostro sito web.

I punti più importanti di queste istruzioni sono riassunti sul retro

Distinti saluti



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



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

Marzo 2015



**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. P.f.riempire con sangue tutti i cerchi sul cartoncino (senza l'aiuto di capillari per il prelievo; gli anticoagulanti disturbano le analisi e possono causare risultati erranei). Ambo le parti del cartoncino devono essere impregnate con sangue; anche oltre il bordo del cerchio.  
Non utilizzate mai anticoagulanti per il prelievo.
2. P.f. completare in stampatello tutti i dati richiesti per il neonato - compresa la data del prelievo, l'ora, la settimana di gravidanza, il peso alla nascita e la nutrizione ecc., dati importanti per l'interpretazione dei risultati. Per un corretto svolgimento dello screening per la fibrosi cistica (FC) è molto importante anche l'informazione relativa all'eventuale presenza di un **meconium ileus** (ileo da meconio).
3. Imbustare soltanto cartoncini asciugati (2 - 3 ore all'aria).
4. "Il quarto giorno di vita" significa: più di 72 e meno di 96 ore di vita.
5. Non dimenticare di indicare il mittente.
6. Spedire i cartoncini di Guthrie il giorno stesso del prelievo.
7. Contaminazione:  
Vi preghiamo di evitare il contatto del cartoncino di Guthrie con latte, polvere di lattosio (usata per la cura dell'ombelico) o disinfettante.