



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

# Rapporto annuale 2012

Screening Neonatale Svizzero



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

<b>Genere d'analisi</b>	<b>2012</b>	<b>Totale 1965-2012</b>
Fenilalanina (MS/MS)	<b>86'954</b>	3'705'005
Gal-1-P Uridiltransferasi (metodo enzimatico)	<b>86'954</b>	3'536'372
Galattosio (metodo enzimatico)	<b>86'954</b>	3'397'330
Thyreoidea-stimulating hormone (DELFA)	<b>86'954</b>	2'851'700
Biotinidasi (fluorimetria)	<b>86'954</b>	2'116'336
17OH - Progesterone (DELFA)	<b>86'954</b>	1'692'673
Acilcarnitine (MS/MS)	<b>86'954</b>	634'760
Tripsina immunoreattiva IRT (DELFA, pilota)	<b>86'954</b>	170'152

## 2. Casi trovati ed identificati:

<b>Patologie</b>	<b>2012</b>	<b>Totale 1965-2012</b>
Fenilchetonuria et altre Iperfenilalaninemie *	<b>11</b>	465
Galattosemia / Deficit di Galattochinasi / Deficit di UDP-gal-4-epimerasi *	<b>2</b>	87
Ipotiroidismo primario	<b>24</b>	783
Deficit di biotinidasi completo	<b>1</b>	37
Deficit di biotinidasi (parziale / transitorio)	<b>8</b>	13
Iperplasia surrenale congenita	<b>6</b>	179
Deficit di MCAD	<b>9</b>	58
Fibrosi cistica	<b>32</b>	61

\* sottoposti a trattamento terapeutico e non