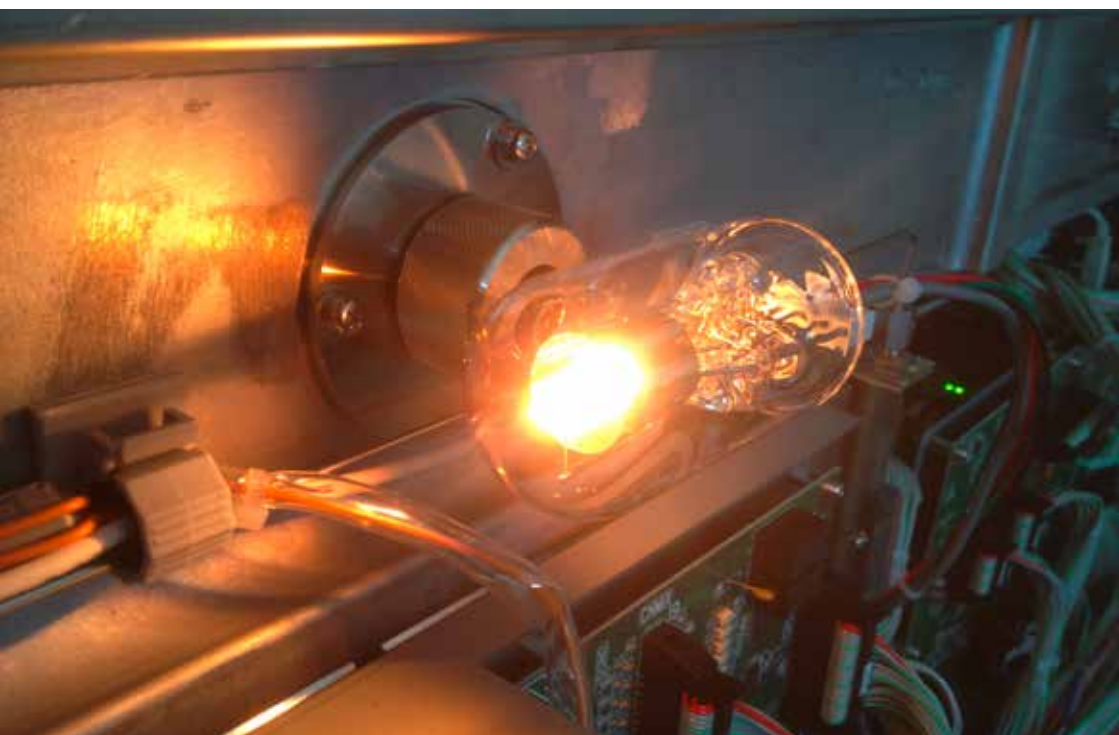


Screening Neonatale
Neugeborenen Screening
Dépistage Néonatal
Screening dal Novnaschi

Rapporto annuale 2015

Screening Neonatale Svizzero



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

Genere d'analisi	Totale	
	2015	1965-2015
Fenilalanina (MS/MS)	88 333	3 965 204
Gal-1-P Uridiltransferasi (metodo enzimatico)	88 333	3 796 571
Galattosio (metodo enzimatico)	88 333	3 657 529
Thyreoidea-stimulating hormone (DELFA)	88 333	3 111 899
Biotinidasi (fluorimetria)	88 333	2 376 535
17OH - Progesterone (DELFA)	88 333	1 952 872
Acilcarnitine (MS/MS)	88 333	894 959
Tripsina immunoreattiva IRT (DELFA)	88 333	430 351
Glutarilcarnitina (MS/MS) ¹	88 333	103 097
Aminoacidi ramificati (MS/MS) ¹	88 333	1 672 577

2. Casi trovati ed identificati:

Patologie	Totale		Incidenza
	2015	1965-2015	
Fenilchetonuria*	6	500	7 930
Altre Iperfenilalaninemie*	5		
Galattosemia / Deficit di Galattochinasi / Deficit di UDPgal-4-epimerasi*	3	93	40 823
Ipotiroidismo primario	30	860	3 618
Deficit di biotinidasi (completo)	5	46	51 664
Deficit di biotinidasi (parziale)	11	33	72 016
Iperplasia surrenale congenita	4	188	10 388
Deficit di MCAD	5	69	12 970
Fibrosi cistica	14	120	3'586
Aciduria glutarica di tipo 1 (GA-1) ¹	0	0	-
Malattia delle urine a sciroppo d'acero (MSUD) ¹	0	0	-
Totale dei casi (2015)	83		1 064
Totale dei casi		1 909	2 077

* sottoposti a trattamento terapeutico e non

¹ 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).

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)

Luglio 2016



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

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.