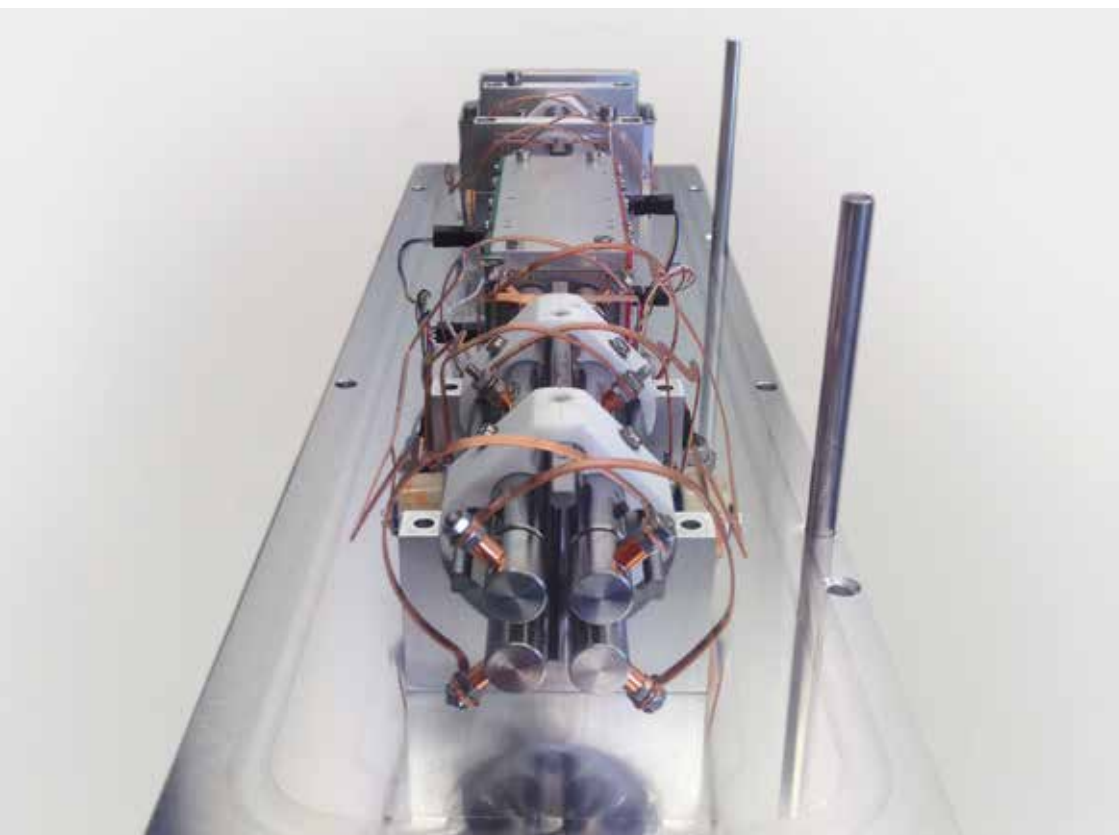


**Screening Neonatale**  
Neugeborenen Screening  
Dépistage Néonatal  
Screening dal Novnaschi

# Rapporto annuale 2017

Screening Neonatale Svizzero



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

Analisi	Totale	
	2017	1965-2017
Fenilalanina (MS/MS)	88 028	4 142 089
Gal-1-P Uridiltransferasi (fluorimetria)	88 028	3 973 456
Galattosio (metodo enzimatico)	88 028	3 834 414
Thyreoidea-stimulating hormone (Immunoassay)	88 028	3 288 784
Biotinidasi (fluorimetria)	88 028	2 553 420
17OH - Progesterone (Immunoassay)	88 028	2 129 757
Acilcarnitine (MS/MS)	88 028	1 071 844
Tripsina immunoreattiva IRT (Immunoassay)	88 028	607 236
Glutarilcarnitina (MS/MS)*	88 028	279 982
Aminoacidi ramificati (MS/MS)*	88 028	1 849 462

## 2. Casi trovati ed identificati:

Patologie	Totale		Incidenze
	2017	1965-2017	
Fenilchetonuria	6	519	1:8 000
Altre Iperfenilalaninemie	6		
Galattosemia	0	94	1:42 000
Deficit di Galattochinasi	0		
Deficit di UDPgal-4-epimerasi	0		
Ipotiroidismo primario	22	918	1:3 600
Deficit di biotinidasi (completo)	3	52	1:49 000
Deficit di biotinidasi (parziale)	13	66	1:39 000
Iperplasia surrenale congenita	3	206	1:10 400
Deficit di MCAD	6	92	1:11 600
Fibrosi cistica	22	165	1:3 700
Aciduria glutarica di tipo 1*	1	2	1:93 000
Malattia delle urine a sciroppo d'acero*	0	0	
<b>Totale dei casi (2017)</b>	<b>82</b>		<b>1:1 090</b>
<b>Totale dei casi</b>		<b>2 114</b>	<b>1:1 960</b>

\*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). Uno screening della MSUD veniva già effettuato fra il 1965 e il 1986.

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".

Grazie ad alcune modifiche e ad alcuni adeguamenti siamo stati in grado di ridurre da 6 a 4 il numero di cerchi da riempire con sangue sulle carte per il test di screening neonatale, adeguando al contempo le dimensioni a quelle comunemente in uso a livello internazionale, ossia di 1 cm di diametro.

Stiamo inoltre per compiere il passaggio ad un nuovo sistema informatico di laboratorio che ci consentirà di registrare l'età in ore. Questo passaggio verrà realizzato presumibilmente entro la prima metà dell'anno. Vi preghiamo pertanto di iniziare fin da subito a riportare sulle carte, accanto al giorno di nascita e al giorno del prelievo, anche i rispettivi orari (ore e minuti).

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)

Aprile 2018



**Screening Neonatale**  
**Neugeborenen Screening**  
**Dépistage Néonatal**  
**Screening dal Novnaschì**

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 per il test 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.

Procedura ottimale: 1 goccia riempie un cerchio

Procedura alternativa: 2 gocce piccole



2. Non utilizzare mai anticoagulanti quali ad es. EDTA, eparina, etc. in quanto possono causare risultati erranei.
3. 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.
4. Imbustare soltanto cartoncini asciugati (2 - 3 ore all'aria).
5. "Il quarto giorno di vita" significa: più di 72 e meno di 96 ore di vita.
6. Spedire i cartoncini di Guthrie il giorno stesso del prelievo.
7. Non dimenticare di indicare il mittente.
8. Contaminazione:  
Vi preghiamo di evitare il contatto del cartoncino di Guthrie con latte, polvere di lattosio (usata per la cura dell'ombelico) o disinfettante.