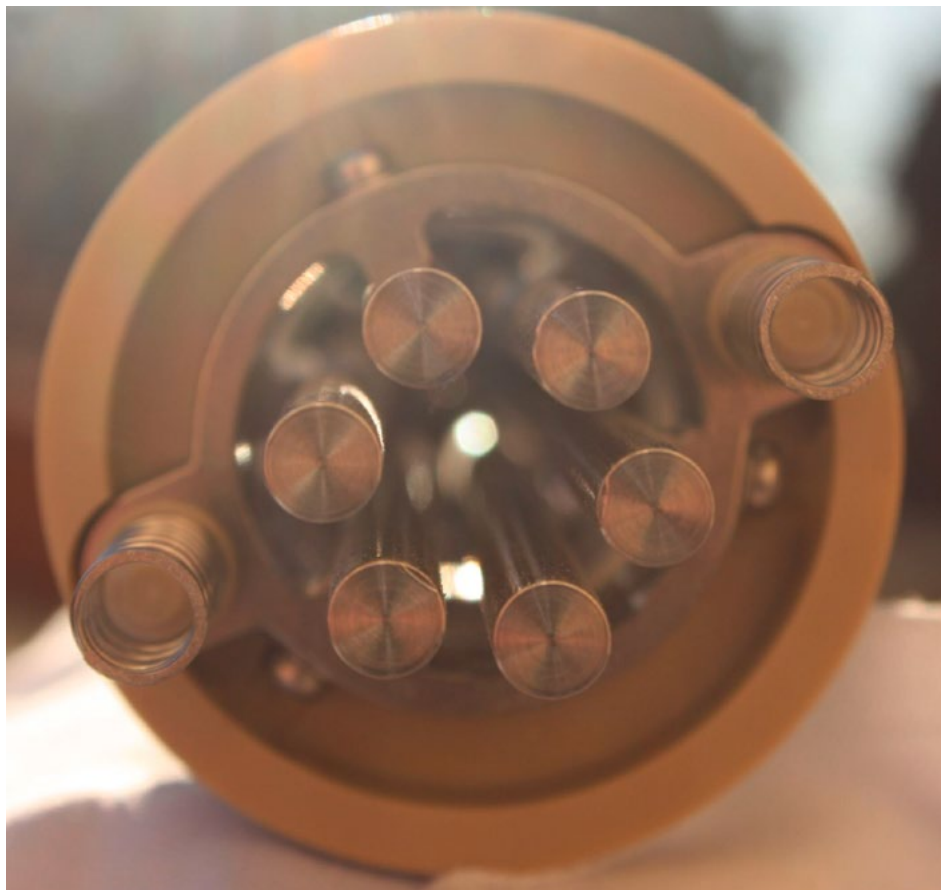


Screening Neonatale
Neugeborenen Screening
Dépistage Néonatal
Screening dal Novnaschè

Rapporto annuale 2019

Screening Neonatale Svizzero



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

Analisi	2019	Totale 1965-2019
Fenilalanina (MS/MS)	85 166	4 315 801
Gal-1-P Uridiltransferasi (fluorimetria)	85 166	4 147 168
Galattosio (metodo enzimatico)	85 166	4 008 126
Thyreoidea-stimulating hormone (Immunoassay)	85 166	3 462 496
Biotinidasi (fluorimetria)	85 166	2 727 132
17OH - Progesterone (Immunoassay)	85 166	2 303 469
Acilcarnitina a catena media (MS/MS)	85 166	1 245 556
Tripsina immunoreattiva IRT (Immunoassay)	85 166	780 948
Glutarilcarnitina (MS/MS) ¹	85 166	453 694
Aminoacidi ramificati (MS/MS) ¹	85 166	2 023 174
TREC e KREC ²	85 166	85 166

2. Casi trovati ed identificati:

Patologie	2019	Totale 1965-2019	Incidenze
Fenilchetonuria (PKU) e altre iperfenilalaninemie*	10	543	1:8 000
Galattosemia / deficit di galattochinasi / deficit di UDPgal-4-epimerasi*	2	99	1:42 000
Ipotiroidismo primario	18	970	1:3 600
Deficit di biotinidasi (completo)	2	56	1:49 000
Deficit di biotinidasi (parziale)	3	81	1:34 000
Iperplasia surrenale congenita	9	219	1:10 600
Deficit di MCAD	2	103	1:12 100
Fibrosi cistica (FC)	28	266	1:3 000
Aciduria glutarica di tipo 1 (GA-1) ¹	2	4	1:90 700
Malattia delle urine a sciroppo d'acero (MSUD) ¹	0	1	1: 455 000
SCID (immunodeficienze combinate gravi) ²	6	6	1:14 000
Agammaglobulinemia (linfopenia grave con deficit di linfociti B) ²	2	2	1:43 000
Totale dei casi (2019)	84		1:1 000
Totale dei casi		2 350	1:1 840

* sottoposti a trattamento terapeutico e non

¹ Dal 1° novembre 2014 vengono esaminate l'aciduria glutarica di tipo 1 (GA-1) e la malattia delle urine a sciroppo d'acero (MSUD). Uno screening della MSUD veniva già effettuato fra il 1965 e il 1986.

² Dal 1° gennaio 2019 vengono esaminate anche le immunodeficienze combinate gravi (SCID) e la linfopenia grave con deficit di linfociti B (agammaglobulinemia).

Gentili infermiere, infermieri e levatrici, care colleghe e cari colleghi

In allegato vi facciamo pervenire il nostro rapporto annuale. Le tabelle sul lato sinistro testimoniano i nostri successi comuni, che saranno pubblicati nel corso di quest'anno anche sulla rivista specializzata "Paediatrica".

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)

(Aggiornamento agosto 2020)



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. 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 da filtro 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 (è possibile riempire il cerchio anche oltre il bordo).

Procedura ottimale: 1 goccia riempie un cerchio

Procedura alternativa: 2 gocce piccole



Girare la carta da filtro dopo averla bagnata e controllare.

2. Non utilizzare mai anticoagulanti quali ad es. EDTA, eparina, etc. in quanto possono causare risultati erranei.
3. Compilare in stampatello tutti i dati del bambino richiesti sulla carta da filtro (inclusi la data del prelievo, l'ora, la settimana di gravidanza, il peso alla nascita e l'alimentazione), in quanto sono assolutamente necessari per l'interpretazione dei risultati.
4. Imbustare soltanto carte da filtro asciutte (fatte asciugare 2-3 ore all'aria).
5. "Il quarto giorno di vita" significa: più di 72 e meno di 96 ore di vita.
6. Spedire le carte da filtro il giorno stesso del prelievo.
7. Non dimenticare di indicare il mittente.
8. Contaminazione:
Vi preghiamo di evitare il contatto della carta da filtro con latte, polvere di lattosio (usata per la cura dell'ombelico) o disinfettante.