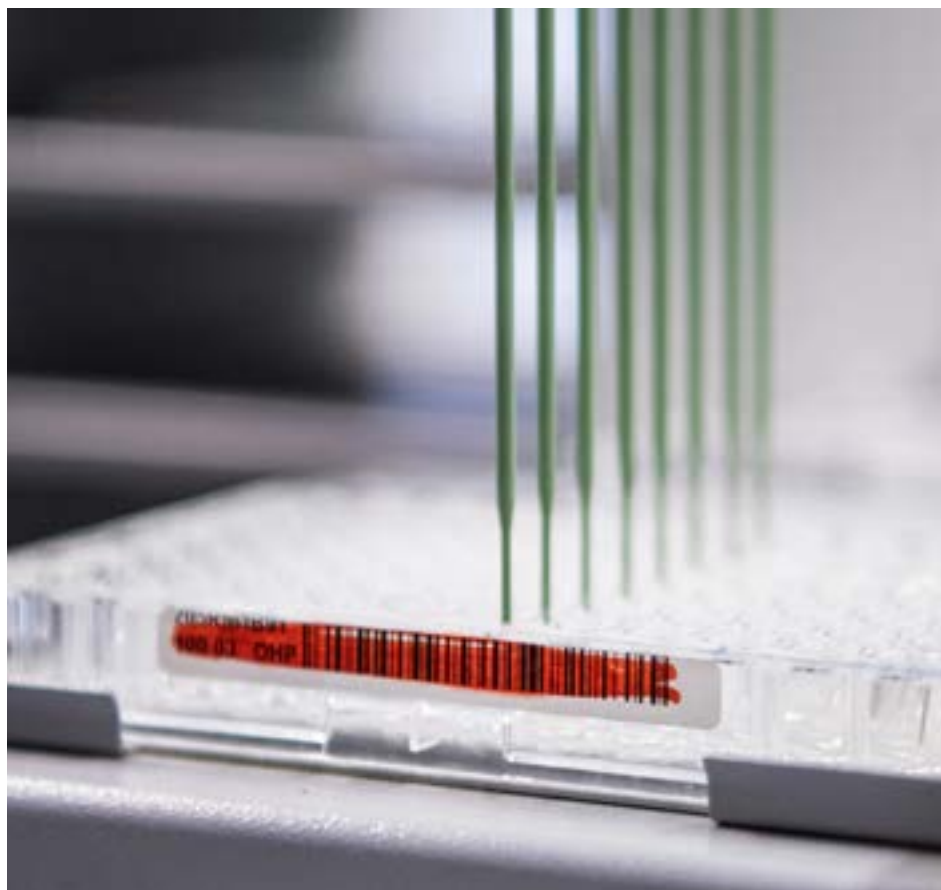


Screening Neonatale
Neugeborenen Screening
Dépistage Néonatal
Screening dal Novnaschi

Rapporto annuale 2020

Screening Neonatale Svizzero



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

Analisi	2020	Totale 1965-2020
Fenilalanina (MS/MS)	88 717	4 408 126
Gal-1-P Uridiltransferasi (fluorimetria)	88 717	4 239 493
Galattosio (metodo enzimatico)	88 717	4 100 451
Thyreoidea-stimulating hormone (Immunoassay)	88 717	3 554 821
Biotinidasi (fluorimetria)	88 717	2 819 457
17OH - Progesterone (Immunoassay)	88 717	2 395 794
Acilcarnitina a catena media (MS/MS)	88 717	1 337 881
Tripsina immunoreattiva IRT (Immunoassay)	88 717	873 273
Glutarilcarnitina (MS/MS) ¹	88 717	546 019
Aminoacidi ramificati (MS/MS) ¹	88 717	2 115 499
TREC e KREC ²	88 717	177 491

2. Casi trovati ed identificati:

Patologie	2020	Totale 1965-2020	Incidenze
Fenilchetonuria (PKU) e altre iperfenilalaninemie*	16	559	1:7 900
Galattosemia / deficit di galattochinasi / deficit di UDPgal-4-epimerasi*	1	100	1:42 000
Ipotiroidismo primario	31	1001	1:3 600
Deficit di biotinidasi (completo)	0	56	1:50 000
Deficit di biotinidasi (parziale)	9	90	1:31 000
Iperplasia surrenale congenita	8	227	1:10 600
Deficit di MCAD	8	111	1:12 100
Fibrosi cistica (FC)	23	284	1:3 100
Aciduria glutarica di tipo 1 (GA-1) ¹	0	4	1:137 000
Malattia delle urine a sciroppo d'acero (MSUD) ¹	0	12	1: 176 000
SCID (immunodeficienze combinate gravi) ²	1	8	1:22 000
Agammaglobulinemia (linfopenia grave con deficit di linfociti B) ²	0	1	1:177 000
Totale dei casi (2020)	97		1:900
Totale dei casi		2 453	1:1 800

* 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.

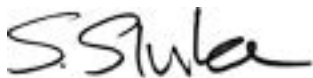
² Dal 1° gennaio 2019 vengono esaminate anche le immunodeficienze combinate gravi (SCID) e la linfopenia grave con deficit di linfociti B (agammaglobulinemia).

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



Dr. sc. nat. Susanna Sluka
(Direttrice Tecnico)



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

Novembre 2021



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.