



**Screening Neonatale**  
Neugeborenen-Screening  
Dépistage Néonatal  
Screening dal Novnaschè



Screening Neonatale Svizzero

# Rapporto annuale 2021

# Prefazione

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

il 2021 è stato ancora fortemente influenzato dalla pandemia di Coronavirus, che certamente ha avuto un impatto significativo anche sulla vostra vita quotidiana personale e professionale. Durante questo periodo anche noi abbiamo dovuto affrontare nuove sfide nel nostro laboratorio di Screening Neonatale, come le assenze del personale, la carenza di piastre PCR o le restrizioni all'ingresso dei tecnici dell'assistenza.

Nonostante la situazione particolare, lo scorso anno siamo stati in grado di registrare un nuovo record nel numero di test di screening inviati al nostro laboratorio. Per la prima volta dal 1971 è stata superata la soglia dei 90 000: abbiamo ricevuto infatti 91 676 carte di screening neonatale.

Con rammarico abbiamo dovuto constatare che a metà dello scorso anno sono stati modificati gli orari di vuotatura delle cassette delle lettere in tutta la Svizzera. Poiché nei casi di screening sospetti ogni giorno è fondamentale, vi preghiamo di prestare attenzione agli orari di vuotatura delle cassette delle lettere vicine a voi. Il sito <https://places.post.ch/ricerca-ubicazioni> o l'applicazione per smartphone «Swiss Post» (Google) o «La Posta» (Apple) della Posta Svizzera possono esservi d'aiuto nel trovare una cassetta delle lettere con un orario di vuotatura adeguato.

Desideriamo anche cogliere l'occasione per ringraziare le nostre dipendenti e i nostri dipendenti per il loro prezioso impegno e per il lavoro che hanno svolto durante questo periodo straordinario.

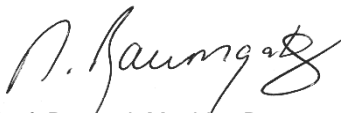
Voi, cari infermieri, infermiere, levatrici, colleghi e colleghe, potete contare su un team che si impegna al servizio dello Screening Neonatale Svizzero.

Siamo lieti di presentarvi qui di seguito il nostro rapporto annuale 2021, che vi illustra il numero di analisi e di casi individuati.

Cordiali saluti



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



Prof. Dr. med. Matthias Baumgartner  
(Direttore medico)

# Fatti e cifre

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

Analisi	2021	Totale 1965-2021
Fenilalanina (MS/MS)	91 676	4 499 802
Gal-1-P Uridiltransferasi (fluorimetria)	91 676	4 331 169
Galattosio (metodo enzimatico)	91 676	4 192 127
Thyreoidea-stimulating hormone (Immunoassay)	91 676	3 646 497
Biotinidasi (fluorimetria)	91 676	2 911 133
17-OH-Progesterone (Immunoassay)	91 676	2 487 470
Acilcarnitina a catena media (MS/MS)	91 676	1 429 557
Tripsina immunoreattiva IRT (Immunoassay)	91 676	964 949
Glutarilcarnitina (MS/MS)	91 676	637 695
Aminoacidi ramificati (MS/MS)	91 676	2 207 175
TREC e KREC	91 676	269 167

## 2. Casi trovati ed identificati:

Patologie	2021	Totale 1965-2021	Incidenze
Fenilchetonuria (PKU) e altre iperfenilalaninemie*	21	580	1:7 800
Galattosemia / deficit di galattochinasi / deficit di UDPgal-4-epimerasi* e deficit di galattosio mutarotasi	5	110	1:39 000
Ipotiroidismo primario	37	1038	1:3 500
Deficit di biotinidasi (completo e parziale)	11	157	1:18 500
Iperplasia surrenale congenita	8	235	1:10 600
Deficit di MCAD	9	120	1:11 900
Fibrosi cistica (FC)	28 <sup>#</sup>	302 <sup>§</sup>	1:3 200
Aciduria glutarica di tipo 1 (GA-1)	1	5	1:127 000
Malattia delle urine a sciroppo d'acero (MSUD)	1	13	1:170 000
SCID (immunodeficienze combinate gravi)	0	8	1:34 000
Agammaglobulinemia (linfopenia grave con deficit di linfociti B)	2	3	1:90 000
<b>Totale dei casi (2021)</b>	<b>123</b>		<b>1:700</b>
<b>Totale dei casi</b>		<b>2 570</b>	<b>1:1 800</b>

\* sottoposti a trattamento terapeutico e non

<sup>#</sup> Numero provvisorio, non tutte le risposte erano disponibili alla data di pubblicazione

<sup>§</sup> I numeri potrebbero ancora parzialmente cambiare in seguito a nuove valutazioni relative alla diagnosi

# Citazioni legali

Editore:

Neugeborenen-Screening Schweiz  
Zentrum für Pädiatrische Labormedizin (ZPL)  
Universitäts-Kinderspital Zürich  
Steinwiesstrasse 75  
CH-8032 Zürich  
Telefon: +41 44 266 77 33  
Web: [www.neoscreening.ch](http://www.neoscreening.ch)

Redazione:

Dr. sc. nat. Susanna Sluka (Direttrice Tecnica)  
Prof. Dr. med. Matthias Baumgartner (Direttore medico)  
Esther Albertin (Assistente alla direzione di reparto)

Data di pubblicazione:

Giugno 2022

Frontespizio:

Valérie Jaquet (Fotografa)

Un servizio di



UNIVERSITÄTS-  
**KINDERSPITAL**  
**ZÜRICH**

 *Das Spital der  
Eleonorenstiftung*