



Screening Neonatale
Neugeborenen-Screening
Dépistage Néonatal
Screening dal Novnaschè



Screening Neonatale Svizzero

Rapporto annuale 2022

Prefazione

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

nel 2022 sono pervenute al laboratorio di Screening Neonatale Svizzera 84 780 carte di screening neonatale. Il calo rispetto all'anno precedente è correlato a una netta diminuzione delle nascite registrata dall'Ufficio federale di statistica nel corso del 2022. Il numero di bambini sottoposti a screening presso il laboratorio di Screening Neonatale Svizzera e il dato registrato dall'Ufficio federale di statistica non possono peraltro essere confrontati direttamente. L'UST conta le nascite per le quali la persona di riferimento risiede permanentemente in Svizzera, mentre Screening Neonatale Svizzera calcola i neonati per i quali è stato effettuato uno screening neonatale. Questo numero include anche, ad es., i bambini nati e sottoposti a screening in un ospedale svizzero e le cui persone di riferimento non risiedono, però, in modo permanente in Svizzera. Il numero di bambini sottoposti a screening da noi registrato è quindi superiore di circa il 2% rispetto al dato rilevato dall'Ufficio federale di statistica.

Siamo inoltre lieti di comunicarvi che il laboratorio Screening Neonatale Svizzera si adopera per migliorarsi costantemente e da quest'anno operiamo secondo la norma ISO 15189 per i laboratori medici. Il Servizio di accreditamento svizzero SAS ha effettuato un primo audit a gennaio 2023 e siamo in attesa della decisione del SAS di accreditare il laboratorio Screening Neonatale Svizzera. Questo passo, per noi importante, è stato possibile solo con un notevole onere aggiuntivo e un'intensa preparazione. Cogliamo quindi l'occasione per ringraziare le nostre collaboratrici e i nostri collaboratori per il prezioso impegno profuso nel migliorare la qualità e nella preparazione degli audit di accreditamento nonché per il lavoro svolto al servizio di Screening Neonatale Svizzera.

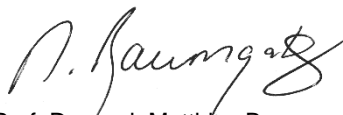
Rivolgiamo anche a voi, gentili infermiere, infermieri e levatrici, care colleghe e cari colleghi, il nostro più sincero ringraziamento per la proficua collaborazione che rende possibile il successo dello screening neonatale in Svizzera.

Siamo lieti di presentarvi qui di seguito il nostro rapporto annuale 2022, 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	2022	Totale 1965-2022
Fenilalanina (MS/MS)	84 780	4 584 582
Gal-1-P Uridiltransferasi (fluorimetria)	84 780	4 415 949
Galattosio (fluorimetria)	84 780	4 276 907
Thyreoidea-stimulating hormone (Immunoassay)	84 780	3 731 277
Biotinidasi (fluorimetria)	84 780	2 955 913
17-OH-Progesterone (Immunoassay)	84 780	2 572 250
Acilcarnitina a catena media (MS/MS)	84 780	1 514 337
Tripsina immunoreattiva IRT (Immunoassay)	84 780	1 049 729
Glutarilcarnitina (MS/MS)	84 780	722 475
Aminoacidi ramificati (MS/MS)	84 780	2 291 955
TREC e KREC (qPCR)	84 780	353 947

2. Casi trovati ed identificati:

Patologie	2022	Totale 1965-2022	Incidenze
Fenilchetonuria (PKU) e altre iperfenilalaninemie*	24	604	1:7 600
Galattosemia / deficit di galattochinasi / deficit di UDPgal-4-epimerasi* e deficit di galattosio mutarotasi	1	111	1:40 000
Ipotiroidismo primario	28	1066	1:3 500
Deficit di biotinidasi (completo e parziale)	6	163	1:18 400
Sindrome adrenogenitale (SAG)	8	243	1:10 600
Deficit di MCAD	13	133	1:11 400
Fibrosi cistica (FC)	18 [#]	326 [§]	1:3 200
Aciduria glutarica di tipo 1 (GA-1)	0	5	1:144 000
Malattia delle urine a sciroppo d'acero (MSUD)	1	14	1:164 000
Immunodeficienza combinata grave (SCID)	4	12	1:29 000
Agammaglobulinemia (linfopenia grave con deficit di linfociti B)	0	3	1:118 000
Totale dei casi (2022)	106		1:800
Totale dei casi		2 676	1:1 700

* sottoposti a trattamento terapeutico e non

[#] Numero provvisorio, non tutte le risposte erano disponibili alla data di pubblicazione

[§] I numeri potrebbero ancora parzialmente cambiare in seguito a nuove valutazioni della 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

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:

Maggio 2023

Frontespizio:

Valérie Jaquet (Fotografa)

Un servizio di



UNIVERSITÄTS-
KINDERSPITAL
ZÜRICH

 *Das Spital der
Eleonorenstiftung*