



Screening Neonatale
Neugeborenen-Screening
Dépistage Néonatal
Screening dal Novnaschì



Screening Neonatale Svizzero

Rapporto annuale 2023

Prefazione

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

nel 2023 sono pervenute al laboratorio di Screening Neonatale Svizzera 82 038 carte di screening neonatale. Il calo rispetto all'anno precedente è dovuto a una diminuzione delle nascite registrata dall'Ufficio federale di statistica nel corso del 2023.

Tuttavia, il 2023 non rimarrà soltanto un anno da ricordare per il ristretto numero di nascite ma anche per il raggiungimento di un grande traguardo: infatti, nel mese di agosto, il laboratorio di Screening Neonatale Svizzera è stato accreditato dal Servizio di accreditamento svizzero SAS in conformità alla norma ISO 15189.

Un'altra notizia positiva è arrivata a dicembre dall'Ufficio federale della sanità pubblica (UFSP), che ha comunicato la sua decisione di rendere permanente, annullando l'attuale limite temporale, lo screening neonatale per l'immunodeficienza combinata grave (SCID), nonché di includere l'atrofia muscolare spinale (SMA) come undicesima malattia nel pannello degli screening neonatali del servizio di Screening Neonatale Svizzera. Pertanto, dal 1° marzo 2024 è finalmente possibile sottoporre a screening neonatale per la SMA tutti i nuovi nati in Svizzera.

Ci sono inoltre altri progetti in corso per il 2024, tra cui il trasferimento a fine agosto del laboratorio di Screening Neonatale Svizzera nel nuovo edificio dell'Ospedale pediatrico di Zurigo, come potete vedere dalla copertina del presente rapporto. Per questo avvenimento ci siamo preparati accuratamente da oltre un anno per garantire un servizio di screening senza interruzioni anche durante il trasloco.

Lo scorso anno è stato impegnativo e abbiamo dovuto affrontare diverse sfide, un motivo in più per ringraziare le nostre collaboratrici e i nostri collaboratori per il prezioso impegno profuso e il lavoro svolto al servizio di Screening Neonatale Svizzera.

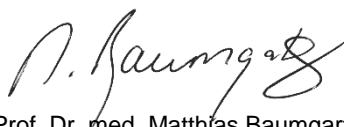
Rivolgiamo anche a voi, gentili infermiere, infermieri e levatrici, care colleghe e cari colleghi, il nostro più sincero ringraziamento per la proficua collaborazione che rende possibile il successo dello screening neonatale in Svizzera.

Siamo lieti di presentarvi qui di seguito il nostro rapporto annuale 2023, 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	2023	Totale 1965-2023
Fenilalanina (MS/MS)	82 038	4 666 620
Gal-1-P Uridiltransferasi (fluorimetria)	82 038	4 497 987
Galattosio (fluorimetria)	82 038	4 358 945
Thyreoidea-stimulating hormone (Immunoassay)	82 038	3 813 315
Biotinidasi (fluorimetria)	82 038	3 077 951
17-OH-Progesterone (Immunoassay)	82 038	2 654 288
Acilcarnitina a catena media (MS/MS)	82 038	1 596 375
Tripsina immunoreattiva IRT (Immunoassay)	82 038	1 131 767
Glutarilcarnitina (MS/MS)	82 038	804 513
Aminoacidi ramificati (MS/MS)	82 038	2 373 993
TREC e KREC (qPCR)	82 038	435 985

2. Casi trovati ed identificati:

Patologie	2023	Totale 1965-2023	Incidenze
Fenilchetonuria (PKU) e altre iperfenilalaninemie*	20	624	1:7 500
Galattosemia / deficit di galattochinasi / deficit di UDPgal-4-epimerasi* e deficit di galattosio mutarotasi	3	114	1:39 000
Ipotiroidismo primario	31	1097	1:3 500
Deficit di biotinidasi (completo e parziale)	6	169	1:18 200
Sindrome adrenogenitale (SAG)	16	259	1:10 200
Deficit di MCAD	10	143	1:11 200
Fibrosi cistica (FC)	32	359 [§]	1:3 200
Aciduria glutarica di tipo 1 (GA-1)	0	5	1:161 000
Malattia delle urine a sciroppo d'acero (MSUD)	0	14	1:170 000
Immunodeficienza combinata grave (SCID)	1	13	1:34 000
Agammaglobulinemia (linfopenia grave con deficit di linfociti B)	4	7	1:62 000
Totale dei casi (2023)	123		1:700
Totale dei casi		2 804	1:1 700

* sottoposti a trattamento terapeutico e non

§ 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:

Agosto 2024

Immagine di copertina:

Barbora Prekopová (Fotografa)

Un servizio di



UNIVERSITÄTS-
KINDERSPITAL
ZÜRICH

 *Das Spital der
Eleonorenstiftung*