



Screening Neonatale
Neugeborenen-Screening
Dépistage Néonatal
Screening dal Novnaschè



Screening Neonatale Svizzero

Rapporto annuale 2025

Prefazione

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

nel 2025, 79 994 neonati sono stati sottoposti a screening neonatale e questo è per noi un traguardo da festeggiare. Risalgono infatti alla fine del 1965 i primi screening neonatali per la fenilchetonuria eseguiti presso l'Ospedale pediatrico di Zurigo. Lo screening neonatale in Svizzera ha compiuto quindi 60 anni.

In questo lasso di tempo, altre 10 malattie sono state incluse nel pannello degli screening neonatali, oltre 4,8 milioni di neonati sono stati sottoposti a test e oltre 3000 neonati in Svizzera e nel Liechtenstein hanno ricevuto una diagnosi e una terapia precoci in seguito a un esito positivo dello screening.

Abbiamo celebrato questo successo anche il 6 maggio 2026 con un simposio per l'anniversario, al quale hanno partecipato relatrici e relatori nazionali e internazionali, insieme ai nostri ospiti.

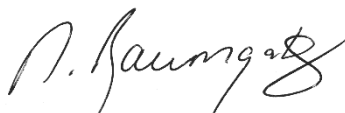
Tutto questo non sarebbe stato possibile senza il sostegno delle nostre collaboratrici e dei nostri collaboratori attuali e passati. La loro lungimiranza e il loro impegno hanno reso possibile la creazione e lo sviluppo dello screening neonatale in Svizzera. Anche a voi, gentili infermiere, infermieri e levatrici, care colleghe e cari colleghi, rivolgiamo 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 2025, che vi illustra il numero di screening neonatali 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	2025	Totale 1965-2025
Fenilalanina (MS/MS)	79 994	4 827 123
Gal-1-P Uridiltransferasi (fluorimetria)	79 994	4 658 490
Galattosio (fluorimetria)	79 994	4 519 448
Thyreoidea-stimulating hormone (Immunoassay)	79 994	3 973 818
Biotinidasi (fluorimetria)	79 994	3 238 454
17-OH-Progesterone (Immunoassay)	79 994	2 814 791
Acilcarnitina a catena media (MS/MS)	79 994	1 756 878
Tripsina immunoreattiva IRT (Immunoassay)	79 994	1 292 270
Glutarilcarnitina (MS/MS)	79 994	965 016
Aminoacidi ramificati (MS/MS)	79 994	2 534 496
TREC e KREC (qPCR)	79 994	596 488
Delezione omozigote del gene SMN1 (qPCR)	79 994	148 705

2. Casi trovati ed identificati:

Patologie	2025	Totale 1965-2025	Incidenze
Fenilchetonuria (PKU) e altre iperfenilalaninemie*	22	661	1:7 300
Galattosemia / deficit di galattochinasi / deficit di UDPgal-4-epimerasi* e deficit di galattosio mutarotasi	4	119	1:39 000
Ipotiroidismo primario	41	1 166	1:3 400
Deficit di biotinidasi (completo e parziale)	11	187	1:17 300
Sindrome adrenogenitale (SAG)	5	272	1:10 300
Deficit di MCAD	7	156	1:11 300
Fibrosi cistica (FC) / CFSPID#	26 / 4	381 / 45\$	1:3 000
Aciduria glutarica di tipo 1 (GA-1)	1	7	1:138 000
Malattia delle urine a sciroppo d'acero (MSUD)	1	17	1:149 000
Immunodeficienza combinata grave (SCID)	0	13	1:46 000
Agammaglobulinemia (linfopenia grave con deficit di linfociti B)	2	12	1:50 000
Atrofia muscolare spinale (SMA)	10	16	1:9 300
Totale dei casi (2025)	134		1:600
Totale dei casi		3 052	1:1 600

* sottoposti a trattamento terapeutico e non

Screening positivo per FC, ma diagnosi inconclusiva

\$ 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
Lenggstrasse 30
CH-8008 Zürich
Telefon: +41 44 249 56 15
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 2026

Immagine di copertina:

Barbora Prekopová (Fotografa)

Un servizio di



UNIVERSITÄTS-
KINDERSPITAL
ZÜRICH

 *Das Spital der
Eleonorenstiftung*