



**SIMMESN**

**SOCIETÀ ITALIANA PER LO STUDIO DELLE MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE E LO SCREENING  
NEONATALE**

**(ITALIAN SOCIETY FOR THE STUDY OF INHERITED METABOLIC DISEASES AND NEWBORN SCREENING)**

---

**GENOVA**  
**2013**  
**SCREENING**

**22<sup>a</sup> Conferenza Nazionale sui  
Programmi di Screening Neonatale in  
Italia**

**Napoli, 27 novembre 2013**

## **SCREENING ESTESO MEDIANTE SPETTROMETRIA DI MASSA TANDEM**

Come già negli anni precedenti i Centri di Firenze, Genova, Roma-1, Napoli-2, Catania-3 e Bologna hanno proseguito i relativi programmi di screening esteso mediante MS-MS.

Il Centro di Catania-3 ha esteso la copertura all'intera provincia di Catania dal luglio 2012.

Il Centro di Palermo ha attivato il programma di screening esteso nel novembre del 2011.

Il Centro di Cagliari-1 ha attivato, nel corso del 2012, un programma per lo screening esteso con copertura totale del territorio regionale.

La Tabella 6 riporta i dati relativi per l'anno 2012.

Si sottolinea l'incidenza complessiva delle patologie metaboliche pari a, pur se su dati parziali, 1: 2851 nati vivi (con esclusione delle HPA i cui dati sono riportati nell'apposita sezione) in crescita rispetto all'anno precedente (1:3586).

Con riguardo ai tre gruppi di patologie le incidenze relative risultano aminoacidopatie 1:19956 (10757 nel 2011),  $\beta$ -ossidazione 1:9391 (11833) e acidosi organiche 1:5150 (10757).

Da sottolineare l'aumento significativo delle acidosi organiche, in parte dovuto all'individuazione di 10 casi di metilmalonico aciduria secondario a deficit materno di vitamina B12 (MMA sec.)

Tutti i Centri, tranne il Centro di Palermo, partecipano al programma SIMMESN di proficiency testing. 5 Centri partecipano anche ad almeno un altro programma di controllo esterno di qualità.



Figura 2. Copertura territoriale al 31 dicembre 2012 per lo screening esteso

**Tabella 6. Risultati screening esteso - Anno 2012**

Gruppo	Centro	Firenze	Genova	Roma Sapienza	Napoli CEINGE	Bologna	Catania	Cagliari	Palermo	TOTALE
	<b>Esaminati</b>	40172	11432	24748	7373	41756	8610	7220	18336	<b>159647</b>
<b>riesaminati</b>	160	89	713	41	152	20	75	1622	<b>2872</b>	
<b>%</b>	0.40	0.78	2.88	0.56	0.36	0.23	1.04	8.85	<b>1.80</b>	
AA	<b>OCT</b>		1							<b>1</b>
	<b>ASAS/CIT I</b>	1								<b>1</b>
	<b>CIT II</b>			1						<b>1</b>
	<b>ASAL</b>		1							<b>1</b>
	<b>MET</b>	1								<b>1</b>
	<b>TYR I</b>					1				<b>1</b>
	<b>FIGLU</b>		1		1					<b>2</b>
OA	<b>MMA - MUT</b>	1			1					<b>2</b>
	<b>MMA sec.</b>	6					1	3		<b>10</b>
	<b>MMA-CblC/D</b>	2					2	1		<b>5</b>
	<b>3MCC</b>	3	1	2	1					<b>7</b>
	<b>IVA</b>							1	1	<b>2</b>
	<b>IBD</b>	1		2						<b>3</b>
	<b>GA I</b>	1					1			<b>2</b>
β-OX	<b>SCAD</b>	1		1		1				<b>3</b>
	<b>CPT I</b>	1								<b>1</b>
	<b>CUD</b>							1		<b>1</b>
	<b>MCAD</b>	3		3	1	2				<b>9</b>
	<b>vLCAD</b>	1				2				<b>3</b>
	<b>TOTALE</b>	<b>22</b>	<b>4</b>	<b>9</b>	<b>4</b>	<b>6</b>	<b>3</b>	<b>2</b>	<b>6</b>	<b>56</b>
	<b>Incidenza 1/x</b>	<b>1826</b>	<b>2858</b>	<b>2750</b>	<b>1843</b>	<b>6959</b>	<b>2870</b>	<b>3610</b>	<b>3056</b>	<b>2851</b>
Patologia Materna *				3						<b>3</b>

\* N. 3 CUD