

Aula Magna | **Università degli Studi di Milano**

NUOVE FRONTIERE

DELLO SCREENING

NEONATALE

**NOVITÀ IN REGIONE
LOMBARDIA**



Presidente: **Gianvincenzo Zuccotti**



Lo Screening Neonatale è il più ampio e complesso sistema di prevenzione che rende possibile identificare numerose malattie genetiche, anche gravissime, entro i primi giorni di vita dei neonati, anche quando questi non abbiano ancora mostrato alcun segno o sintomo clinico. Nasce nel 1961 ad opera di Robert Guthrie che inventò la possibilità di eseguire dei test biochimici per la Fenilchetonuria utilizzando sangue intero essiccato su un cartoncino (Cartoncino di Guthrie) ancor oggi utilizzato per il 95% dei test su sangue in epoca neonatale. Da allora il Programma di Screening Neonatale è stato esteso a patologie congenite potenzialmente causa di handicap per la cui terapia, farmacologica o dietetica, esistano evidenze scientifiche di efficacia terapeutica o per le quali vi siano evidenze scientifiche che una diagnosi precoce, in età neonatale, comporti un vantaggio in termini di accesso a terapie in avanzato stato di sperimentazione, anche di tipo dietetico. Si è sviluppato nella maggior parte dei Paesi del mondo ed attualmente tutti gli stati facenti parte il Consiglio d'Europa prevedono lo screening neonatale almeno per fenilchetonuria e ipotiroidismo congenito.

In Italia lo Screening Neonatale nasce come obbligatorio grazie alla Legge 104/1992 (art. 6) e dal DPCM 9.7.1999 ed è eseguito in tutto il territorio nazionale per la diagnosi di Ipotiroidismo Congenito, Fibrosi cistica, Fenilchetonuria fra le 48 e le 72 ore di vita. Per effetto della Legge 167/2016 e del relativo decreto ministeriale attuativo (Decreto del Ministero della Salute del 13 ottobre 2016) ha preso il via lo "screening neonatale esteso" (SNE) dove vengono considerate 49 diverse malattie metaboliche genetiche. La legge 145/2018 (art. 1, comma 544) amplia lo screening neonatale esteso alle malattie neuromuscolari genetiche, alle immunodeficienze congenite severe ed alle malattie da accumulo lisosomiale.

Razionale scientifico

Regione Lombardia ha sempre recepito tempestivamente la legislazione in campo di prevenzione ponendosi tra le prime regioni italiane ad iniziare lo screening neonatale per Ipotiroidismo Congenito, Fibrosi Cistica, Fenilchetonuria. Nel 2005 è stata aggiunto con delibera regionale anche lo screening per l'Iperplasia Surrenalica Congenita. La DGR del 14 maggio 2018 - n. XI/110 "Disposizioni in materia di Screening Neonatale Esteso (SNE)" ha implementato il programma di screening neonatale regionale alle malattie metaboliche ereditarie. In Regione Lombardia si apre ora una nuova era per lo Screening Neonatale grazie all'ampliamento del panel delle patologie alla Atrofia Muscolare Spinale, alle immunodeficienze congenite severe ed alle malattie da accumulo lisosomiale. Sono in atto vari progetti pilota su altre patologie tra cui leucodistrofie e malattie neuromuscolari, che potranno partecipare ad un futuro allargamento dello screening per una migliore prevenzione per i nostri bambini.





09.00 Registrazione partecipanti

SALUTO AUTORITÀ

09.30 **Letizia Moratti** - Assessore Welfare, Regione Lombardia
Elio Franzini - Rettore Università degli Studi di Milano
Gian Vincenzo Zuccotti - Preside Facoltà Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Milano

SCREENING NEONATALE. NUOVE OPPORTUNITÀ

Modera: Antonio Novelli, Andrea Pession

10.00 Malattie lisosomiali
Giancarlo La Marca

10.20 Immunodeficienza combinata grave (SCID)
Raffaele Badolato

10.40 Atrofia muscolare spinale (SMA)
Francesco Tiziano

11.00 **LETTURA**
Dalla biochimica all'esoma: ruolo delle tecniche di biologia molecolare
Cristina Cereda

RISULTATI RAGGIUNTI NELLE MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE CON:

TERAPIE ENZIMATICHE

Modera: Alberto Burlina, Antonella Diamanti

11.30 Malattia di Gaucher/Fabry
Marco Spada

Martedì 18 Ottobre 2022

- 11.50** Mucopolisaccaridosi
Serena Gasperini
- 12.10** Malattia di Pompe
Francesca Menni
- 12.30** Malattia di Niemann-Pick
Laura Fiori

TERAPIE GENICHE

Modera: **Andrea Biondi, Pierangelo Veggiotti**

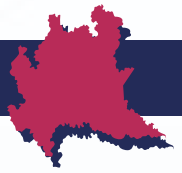
- 12.50** Adrenoleucodistrofia
Davide Tonduti
- 13.10** SMA
Giacomo Comi
- 13.30** SCID
Alessandro Aiuti
- 13.50** Discussione
- 14.15** Pausa

RISULTATI RAGGIUNTI NELLE MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE CON:

TERAPIE NUTRIZIONALI

Modera: **Carlo Agostoni, Giuseppe Banderali**

- 15.00** Novità nel trattamento dietetico dei pazienti metabolici
Alessandra Bosetti/Juri Zuvadelli



- 15.20** Deficit materno di vitamina B12: screening neonatale e modello di gestione diagnostico terapeutico
Chiara Montanari
- 15.40** Microbiota e malattie metaboliche ereditarie
Elvira Verduci

LA RETE DELLE MALATTIE RARE

Modera: Matteo Corradin, Fabio Mosca, Gianvincenzo Zuccotti

- 16.00** Rete malattie rare Regione Lombardia
Erika Daina
- 16.20** UNIAMO - Federazione Italiana Malattie Rare
Tommasina Iorno
- 16.40** Discussione
- 17.00** Conclusioni

ELENCO FACULTY

AGOSTONI CARLO	MILANO
AIUTI ALESSANDRO	MILANO
BADOLATO RAFFAELE	BRESCIA
BANDERALI GIUSEPPE	MILANO
BIONDI ANDREA	MILANO
BOSETTI ALESSANDRA	MILANO
BURLINA ALBERTO	PADOVA
CEREDA CRISTINA	MILANO
COMI GIACOMO	MILANO
CORRADIN MATTEO	MILANO
DAINA ERIKA	BERGAMO
DIAMANTI ANTONELLA	ROMA
FIORI LAURA	MILANO
GASPERINI SERENA	MONZA
IORNO TOMMASINA	MILANO
LA MARCA GIANCARLO	FIRENZE
MENNI FRANCESCA	MILANO
MONTANARI CHIARA	MILANO
MOSCA FABIO	MILANO
NOVELLI ANTONIO	ROMA
PESSION ANDREA	BOLOGNA
SPADA MARCO	TORINO
TIZIANO FRANCESCO	ROMA
TONDUTI DAVIDE	MILANO
VEGGIOTTI PIERANGELO	MILANO
VERDUCI ELVIRA	MILANO
ZUCCOTTI GIANVINCENZO	MILANO
ZUVADELLI JURI	MILANO

INFORMAZIONI GENERALI

SEDE CONGRESSUALE

Aula Magna Università degli Studi di Milano
Via Festa del Perdono, 7 - 20122 Milano

PERIODO

18 Ottobre 2022

QUOTA DI ISCRIZIONE ENTRO IL 06/10/2022*:

Medico Chirurgo	GRATUITA
Biologo/Psicologo/Infermiere/ Infermiere Pediatrico/Dietista/Ostetrico-A Specializzando/a**	GRATUITA GRATUITA

* Dopo tale data sarà possibile effettuare l'iscrizione direttamente in sede congressuale

** è obbligatorio trasmettere il certificato di iscrizione alla scuola di specializzazione a info@idea-group.it

L'ISCRIZIONE DÀ DIRITTO A:

- PARTECIPAZIONE AI LAVORI SCIENTIFICI
- KIT CONGRESSUALE
- ATTESTATO DI PARTECIPAZIONE
- ATTESTATO E.C.M. (agli aventi diritto)***

***Gli attestati riportanti i crediti E.C.M., dopo attenta verifica della partecipazione e nell'apprendimento, saranno disponibili on-line 90 giorni dopo la chiusura dell'evento. Il partecipante potrà ottenere gli attestati con i crediti conseguiti collegandosi al sito internet www.ideagroupinternational.eu e seguendo le semplici procedure ivi indicate. Solo i partecipanti afferenti alle discipline indicate avranno diritto ai crediti formativi.

Presidente scientifico
Gianvincenzo Zuccotti



Segreteria Organizzativa e Provider
E.C.M. Id. N. 555 iDea Congress

SEDE ROMA:

Piazza Giovanni Randaccio, 1 - 00195 Roma
tel. 06 36381573 - fax. 06 36307682

SEDE MILANO:

Corso Venezia, 8 - 20121 Milano
tel. 02 45487170

ideagroupinternational.eu
info@idea-group.it