

**PROGRAMMA DI SCREENING METABOLICO NEONATALE ESTESO
IN FRIULI-VENEZIA GIULIA:
PROGETTO, RISULTATI, CRITICITÀ E CONFRONTO CON ALTRE ESPERIENZE AD
UN ANNO DALL'AVVIO**

Trieste (Sala Congressi Molo IV) , 15 settembre 2017

SESSIONE MATTUTINA

Moderatori: prof . Alessandro Ventura

9.00 Saluti delle Autorità

9.30 Intervista a un paziente con malattia metaboliche attualmente sottoposta a screening neonatale

9.40 La regione FVG e lo screening neonatale Metabolico esteso

Dr.ssa Maria Sandra Telesca Assessore alla Salute, Integrazione Socio sanitaria, politiche sociali e Famiglia – Regione FVG

10.10. Il ruolo del Burlo nel coordinamento dello screening: obiettivo ed occasione

Dr. Gianluigi Scannapieco – Direttore Generale IRCCS Burlo Garofolo, Trieste

10.30. La legge Nazionale sulle Malattie Rare: l'importanza dello screening

Dr.ssa Domenica Taruscio, Centro Nazionale Malattie Rare -Istituto Superiore di Sanità, Roma

INTERVALLO

Moderatori: dr. Sergio Demarini e dr Paolo Pischiutti

11.00 Videoregistrazione di paziente con Fenilchetonuria, un viaggio per la cura

11.10 L'esperienza della Toscana: i primi a partire, l'esperienza più ampia in Italia. Quali malattie, quali criticità

Prof.ssa Maria Alice Donati, Responsabile del Laboratorio di Biochimica e Screening Neonatale - Azienda Ospedaliero-Universitaria Meyer, Firenze

11.40 Lo screening in Veneto, Trentino e FVG. Risultati e breve descrizione delle malattie e delle criticità riscontrate.

Prof. Alberto Burlina Direttore U.O.C. Malattie Metaboliche Ereditarie Dipartimento della Salute della Donna e del Bambino Azienda Ospedaliera, Padova

12.30 Lo screening per l'ipotiroidismo congenito: i dati del Registro Nazionale

Dr.ssa Antonella Olivieri Responsabile Scientifico Registro Nazionale degli Ipotiroidei Congeniti, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Discussione
PAUSA PRANZO

SESSIONE POMERIDIANA

Moderatori: dr. Bruno Bembi e dr.ssa Tommasina Iorno

- 14.30 Video intervista a due pazienti seguiti a Trieste con Malattia Metabolica attualmente screenata
- 14.40 La comunicazione nell'ambito dei programmi di screening facoltativi
Dr.ssa Rosalia Maria Da Riol, Centro di Coordinamento Regionale delle Malattie Rare, ASUI Udine
- 15.00 Il ruolo delle associazioni nelle Malattie Metaboliche: dallo screening, alla diagnosi ai centri di riferimento
Dr.ssa Tommasina Iorno, Presidente nazionale FIMR UNIAMO Onlus
Signor Alfredo Sidari Presidente Associazione Azzurra

Moderatori: prof.ssa Maria Alice Donati e prof. Alberto Burlina

TAVOLA ROTONDA

- 15.45 Lo screening in Friuli Venezia Giulia: i dati 2016-2017
Dr.ssa Adele Maggiore, Direttore Sanitario IRCCS Burlo Garofolo, Trieste
- 16.00 I bambini con screening positivo. L'esperienza delle Strutture di Pediatria dell'AAS 3 dopo la comunicazione della positività.
Descrizione del percorso diagnostico e delle criticità
Dr.ssa Maria Paola Miani, Pediatria di S. Daniele (AAS 3)
- 16.15 La presa in carico territoriale: il pediatra di famiglia di un caso positivo allo screening
Dr. Andrea De Manzini, Pediatra di libera Scelta, Trieste
- 16.30 Video intervista ad un genitore di un bambino sottoposto a screening metabolico nel 2016

INTERVALLO

IL FUTURO

Moderatore: dr. Massimo Maschio

- 17.00 Il Futuro: Lo Screening della Fibrosi Cistica
Prof. Pio d'Adamo, Professore associato Genetica Medica, Università di Trieste
- 17.15 Il Futuro: Malattie metaboliche e non candidabili allo screening
Dr.ssa Irene Bruno, S.C.U. Clinica Pediatrica, IRCCS Burlo Garofolo, Trieste

CONCLUSIONI E SALUTI

**PROGRAMMA DI SCREENING METABOLICO NEONATALE ESTESO
IN FRIULI-VENEZIA GIULIA:
PROGETTO, RISULTATI, CRITICITÀ E CONFRONTO CON ALTRE ESPERIENZE AD
UN ANNO DALL'AVVIO**

ABSTRACT

1) Scopo/Breve descrizione dell'attività formativa nel suo complesso

Il 1 aprile 2016 è stato avviato nella Regione Friuli Venezia Giulia il Programma Regionale di Screening Neonatale Metabolico Esteso che offre la possibilità di affiancare ai test di screening già in corso da anni per l'identificazione di ipotiroidismo congenito, fenilchetonuria (obbligatorie per legge), galattosemia e deficit di biotinidasi, anche quello per altre malattie metaboliche ereditarie, il cui riconoscimento e trattamento precoce può evitare, in molti casi, esiti altamente invalidanti.

Con l'introduzione di una tecnica innovativa, la Spettrometria di Massa Tandem, il concetto di screening neonatale è cambiato da "un test per una malattia" a "un test per molte malattie". Sulla stessa goccia di sangue è possibile analizzare un'ampia gamma di metaboliti, il cui profilo di alterazione può portare all'individuazione di oltre 40 errori congeniti del metabolismo.

Le malattie diagnosticabili con lo Screening Neonatale Esteso sono malattie genetiche ereditarie rare e rappresentano un gruppo di patologie eterogenee con quadri clinici variabili dal rischio di scompenso metabolico acuto all'andamento lentamente progressivo.

L'individuazione precoce permette di intraprendere tempestivamente l'iter diagnostico, avviare un trattamento per migliorare lo stato di salute del bambino e prevenire, in molti casi, complicanze gravi e in alcuni casi mortali. È inoltre fondamentale per una prevenzione primaria nell'ambito familiare, data la possibilità di ricorrenza della stessa malattia in più soggetti dello stesso nucleo familiare.

A poco più di un anno dall'avvio del Programma Regionale di Screening Neonatale Metabolico Esteso, il congresso si presenta come un momento di condivisione e confronto con i professionisti coinvolti nel percorso regionale.

La partecipazione di professionisti con esperienza pluriennale nel campo degli screening metabolici ha lo scopo di offrire approfondimenti e spunti di miglioramento.

2) Obiettivi specifici/Breve descrizione delle relazioni più significative

- Illustrare il ruolo della Regione FVG nello screening neonatale Metabolico Esteso;
- illustrare il ruolo del Burlo nel coordinamento dello screening;
- illustrare la legge Nazionale sulle Malattie Rare e definire l'importanza dello screening;
- Analisi di un anno di attività in FVG;
- Confronto con esperienze di altre regioni.