



Convegno

PREVENZIONE PRIMARIA DELLE MALFORMAZIONI CONGENITE E SCREENING NEONATALE ESTESO

11 dicembre 2013
(Aula Pocchiari)

organizzato da

ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ
Centro Nazionale Malattie Rare

in collaborazione con
Network Italiano Promozione Acido Folico
Coordinamento Nazionale dei Registri delle Malformazioni Congenite
Gruppo di lavoro del progetto CCM Screening neonatale esteso

N° ID: 036D13

Origine della manifestazione - Le malformazioni congenite e le malattie metaboliche ereditarie sono due importanti gruppi di malattie rare (MR). Le esposizioni a fattori di rischio esogeni, stili di vita (alcol, fumo, alimentazione) e i fattori genetici, sono determinanti nell'eziopatogenesi di queste MR. Diventa in tal modo imprescindibile attuare interventi di prevenzione primaria, attraverso l'allontanamento e il contenimento dei fattori di rischio, e di prevenzione secondaria mediante programmi su base di popolazione volti alla diagnosi precoce in fase asintomatica come lo screening prenatale. L'attuazione di strategie di prevenzione primaria e secondaria è correlata ai progressi delle conoscenze scientifiche sui fattori di rischio, sui fattori protettivi e sulle opzioni diagnostico-terapeutiche. È pertanto indispensabile un investimento in tutte le attività di studio e ricerca finalizzate alla conoscenza e comprensione dei meccanismi eziopatogenetici e delle evidenze in ambito diagnostico e terapeutico, con l'obiettivo di identificare le malattie rare per le quali possono essere attuate efficaci misure di prevenzione primaria e secondaria.

Scopo e obiettivi – Scopo di questo convegno multidisciplinare è quello di condividere le diverse esperienze legate all'ambito delle malattie rare, e in particolare, di promuovere le ricerche e incentivare gli studi sulla prevenzione primaria dei difetti congeniti (acido folico, farmaci teratogeni, rischi connessi a malattie infettive e croniche) e sulla prevenzione secondaria delle malattie metaboliche ereditarie mediante lo screening neonatale esteso. Obiettivo del convegno è quello di evidenziare i punti di forza e le opportune integrazioni tra diverse strategie utili a ridurre i fattori di rischio, promuovere i fattori protettivi e migliorare le potenzialità connesse alla diagnosi neonatale mediante lo screening allargato.

Metodo di lavoro - Interventi preordinati seguiti da discussione, tavola rotonda, sessione poster.



Mercoledì 11 dicembre 2013

8.30 Registrazione dei partecipanti

8.45 Welcome coffee

9.00 Indirizzo di benvenuto del Presidente dell'Istituto Superiore di Sanità

Sono stati invitati il Ministro della Salute e gli Assessori regionali alla Salute

9.30-10.40 I Sessione - La prevenzione delle malattie rare

Moderatori: *Domenica Taruscio, Silvia Arcà*

9.30 Prevenzione primaria e secondaria: prima della malattia, prima dei sintomi

Fabrizio Oleari

10.00 Raccomandazioni europee per la prevenzione primaria delle malformazioni congenite (collaborazione EUROCAT- EUROPLAN)

Domenica Taruscio

10.20 Piano Nazionale Malattie Rare (2013-2015): il ruolo per la prevenzione

Maria Elena Congiu

10.40-12.10 II Sessione - Prevenzione primaria delle malformazioni congenite

Moderatori: *Elisa Calzolari, Alberto Mantovani*

10.40 Prevenzione della rosolia congenita in Italia: a che punto siamo? strategie per raggiungere l'eliminazione entro il 2015

Antonietta Filia

10.55 Dieta mediterranea per la prevenzione delle malformazioni congenite: rivalutazione di ecotipi di legumi e significato nell'alimentazione della donna

Pasquale Buonocore

11.10 Prevenzione delle malformazioni congenite con acido folico: esperienza del servizio di informazione teratologica di Padova

Matteo Cassina

11.25 Utilizzo di sostanze d'abuso e di farmaci ad azione sul Sistema Nervoso Centrale in gravidanza: effetti sul nascituro e risvolti medico-legali

Silvia Sini

11.40 Malformazioni congenite tra i neonati di Brindisi: uno studio caso-controllo

Antonella Bruni

11.55 Discussione

12.10-13.30 Tavola rotonda

La diagnosi prenatale e neonatale: il diritto di sapere o di non sapere del paziente e dei suoi familiari

Moderatori: *Gianfranco Tarsitani*

- il punto di vista delle associazioni di pazienti – *Renza Barbon Galluppi e Carlo Hanau*

- il punto di vista dei medici clinici – *Maurizio Clementi e Carlo Corbetta*

- il punto di vista del bioeticista – *Carlo Petrini*

- il punto di vista del giurista – *Roberto Lattanzi*



13.30-14.30 Sessione poster e light lunch

Discussants: Vincenzo Leuzzi e Pierpaolo Mastroiacovo

14.30-14.45 Presentazione in plenaria dei risultati dei poster

Presentano: Vincenzo Leuzzi e Pierpaolo Mastroiacovo

14.45-14.50 Proiezione del video "Acido folico, il primo regalo da fare a tuo figlio"

14.50-15.00 Assegnazione del Premio "Francesco Libero Giorgino" al miglior contributo scientifico presentato da un under 35

15.00-17.15 III Sessione - Prevenzione secondaria di malattie rare mediante screening neonatale esteso

Moderatori: Roberto Cerone, Maria Grazia Privitera

15.00 Screening neonatale metabolico allargato Toscana-Umbria: 10 anni di esperienza

Elisabetta Pasquini

15.15 Lo screening neonatale esteso come integrazione di competenze organizzative, laboratoristiche e cliniche. l'esperienza della regione Emilia-Romagna

Alessandra Cassio

15.30 Attuazione programma di screening neonatale esteso regione Sardegna

Franco Lilliu

15.45 Screening neonatale esteso in spettrometria di massa tandem: 9 anni di studio pilota nel Lazio

Claudia Carducci

16.00 Screening neonatale metabolico allargato in Sicilia orientale

Giovanni Sorge

16.15 Gestione dello screening neonatale esteso per le malattie metaboliche ereditarie. Un problema di politica sanitaria: l'esperienza del Piemonte

Marco Spada

16.30 Percorsi diagnostico-assistenziali per le malattie oggetto di screening neonatale esteso. Progetto CCM 2010

Carlo Dionisi-Vici

16.45 Screening neonatale esteso: proposta di un modello operativo nazionale per ridurre le disuguaglianze di accesso ai servizi sanitari nelle diverse regioni. Progetto CCM 2011

Domenica Taruscio

17.00 Discussione



17.30 Conclusione dei lavori

Domenica Taruscio

RELATORI E MODERATORI

Silvia Arcà - Ufficio II, Direzione generale della programmazione sanitaria. Ministero della Salute, Roma

Renza Barbon Galluppi - Uniamo Federazione Italiana Malattie Rare (F.I.M.R.) Onlus, Venezia

Antonella Bruni - Istituto di Fisiologia Clinica del Consiglio Nazionale delle Ricerche, Lecce

Pasquale Buonocore - Centro di Ricerca per gli Alimenti e la Nutrizione (CRA-NUT), Roma

Elisa Calzolari - Indagine Malformazioni Emilia Romagna, Azienda Ospedaliero Universitaria, Ferrara

Claudia Carducci - Dipartimento di Medicina Sperimentale, Università di Roma Sapienza, Roma

Matteo Cassina - Servizio di Informazione Teratologica, Unità Operativa Complessa Genetica Clinica ed Epidemiologica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, Università degli Studi, Padova

Alessandra Cassio - Centro Clinico Regionale di riferimento per la diagnosi neonatale ed il follow-up delle malattie endocrino-metaboliche, Programma di Endocrinologia, Unità Operativa Pediatria, Azienda Ospedaliero Universitaria, Bologna

Roberto Cerone - Società Italiana Per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale (SIMMESN), Unità Operativa Clinica Pediatrica, Istituto G. Gaslini, Genova

Maurizio Clementi - Servizio di Informazione Teratologica, Unità Operativa Complessa Genetica Clinica ed Epidemiologica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, Università degli Studi, Padova

Maria Elena Congiu - Ufficio II, Direzione generale della programmazione sanitaria. Ministero della Salute, Roma

Carlo Corbetta - Unità Operativa Complessa Laboratorio di Riferimento Regionale per lo Screening Neonatale – Dipartimento della Donna, della Madre, del Bambino, Presidio Ospedaliero Ospedale dei Bambini “Vittore Buzzi”, Azienda Ospedaliera Istituti Clinici di Perfezionamento, Milano

Carlo Dionisi-Vici - Unità Operativa Complessa Patologia Metabolica, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Roma

Antonietta Filia - Reparto Epidemiologia delle Malattie Infettive, Centro Nazionale di Epidemiologia e Promozione della Salute, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Carlo Hanau – Consulta Nazionale delle Malattie Rare (CNdMR), Senago (MI)

Roberto Lattanzi - Ufficio del Garante per la protezione dei dati personali, Roma

Vincenzo Leuzzi - Dipartimento di Pediatria e Neuropsichiatria Infantile Università Sapienza, Roma

Franco Lilliu - Unità Operativa Malattie del Metabolismo e Screening Neonatale, Il Clinica Pediatrica, ASL Cagliari, Cagliari

Alberto Mantovani - Dipartimento di Sanità Pubblica Veterinaria e Sicurezza Alimentare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Pierpaolo Mastroiacovo - International Clearinghouse for Birth Defects (ICBD) - Alessandra Lisi International Centre on Birth Defects and Prematurity, Roma

Fabrizio Oleari – Presidente Istituto Superiore di Sanità

Elisabetta Pasquini - Centro Clinico screening Neonatale, Dipartimento Neuroscienze, Azienda Ospedaliero Universitaria Meyer, Firenze

Carlo Petrini - Unità di Bioetica, Presidenza, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Maria Grazia Privitera - Ufficio X Tutela della salute della donna e dell'età evolutiva, Dipartimento Prevenzione e Comunicazione -, Ministero della Salute, Roma

Silvia Sini - Istituto di Neuropsichiatria Infantile, Azienda Ospedaliero Universitaria, Sassari

Giovanni Sorge - Centro di Riferimento Regionale per la prevenzione, diagnosi e cura delle malattie metaboliche ereditarie dell'infanzia, Unità Operativa-Clinica Pediatrica, Azienda Ospedaliero Universitaria Policlinico Vittorio Emanuele, Catania.



Marco Spada - Struttura Semplice Malattie metaboliche, Ospedale Infantile Regina Margherita, Città della Salute e della Scienza, Torino

Gianfranco Tarsitani - Dipartimento di Salute della Donna e Medicina Territoriale, Facoltà di Medicina e Psicologia, Università Sapienza, Roma

Domenica Taruscio – Direttore, Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Responsabile Scientifico

Domenica TARUSCIO
Centro Nazionale Malattie Rare
Istituto Superiore di Sanità
Viale Regina Elena, 299 - 00161 Roma
Tel 06.4990.4017
E-mail: taruscio@iss.it

Comitato Scientifico del Convegno

Fabrizio Bianchi, Elisa Calzolari, Anna Maria Castellazzi, Marina Cerbo, Roberto Cerone, Maurizio Clementi, Gabriella Dardanoni, Paola Facchin, Lidia Larizza, Marzia Loghi, Salvatore Lopresti, Alberto Mantovani, Giuseppe Masnata, Amanda Neville, Maria Grazia Privitera, Paolo Ricci, Stefania Ruggeri, Giocchino Scarano, Giovanna Tagliabue, Cristina Tamburini, Gianfranco Tarsitani, Donatella Tiberti, Giuseppe Ugolini e Domenica Taruscio.

Segreteria Scientifica:

Orietta GRANATA, Pietro CARBONE
Centro Nazionale Malattie Rare
Istituto Superiore di Sanità
Viale Regina Elena, 299 - 00161 Roma
Tel. 06.4990.4404 (4367) – Fax. 0649904370
E-mail: acido.folico@iss.it

Segreteria Tecnica:

Linda AGRESTA, Patrizia CRIALESE, Giuseppe BERNARDO, Luana BERNARDO, Stefano DIEMOZ, Giorgio VINCENTI
Viale Regina Elena, 299 - 00161 Roma
Centro Nazionale Malattie Rare
Istituto Superiore di Sanità
Viale Regina Elena, 299 - 00161 Roma
Tel. 06.4990.4418 (4019)
E-mail: malattierare@iss.it

Ufficio Stampa:

Mirella TARANTO, Francesca SCAPINELLI
Istituto Superiore di Sanità
Viale Regina Elena, 299 - 00161 Roma
Tel. 0649902950 - Fax 0649387154
E-mail: ufficio.stampa@iss.it

INFORMAZIONI GENERALI

Sede: Istituto Superiore di Sanità, Aula Pocchiari

Ingresso: Viale Regina Elena 299, Roma

Destinatari: Operatori del Servizio Sanitario Nazionale, professionisti e associazioni, impegnati nella prevenzione e salute pubblica. Il convegno si rivolge ai principali attori coinvolti nella



Mod. S5 Rev. 2 del 02/04/2012, Pagina 6 di 6
Programma di CONVEGNO

promozione della salute riproduttiva: ricercatori, clinici, professionisti e associazioni di pazienti e loro familiari, e a tutti coloro che si occupano di salute materno-infantile.

Posti disponibili: Sono ammessi un massimo di 200 partecipanti

Modalità di iscrizione: La partecipazione al Convegno è gratuita. Le spese di viaggio e soggiorno sono a carico del partecipante.

È necessaria la prenotazione all'evento attraverso la compilazione della scheda d'iscrizione disponibile al seguente link: https://www.surveymonkey.com/s/Registrazione_Registration.

Il link per l'iscrizione è anche disponibile sulla homepage del Centro Nazionale di Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità <http://www.iss.it/cnmr/> (nella sezione "In rilievo").

Non è previsto Accreditemento ECM

Attestati: Al termine del Convegno sarà rilasciato un attestato di partecipazione a chi ne farà richiesta.

Per ogni informazione attinente alla manifestazione, si prega di contattare la Segreteria

Scientifica: O. GRANATA, P. CARBONE, Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità. Viale Regina Elena, 299 - 00161 Roma, Tel. 0649904404 – 4367
Fax 0649904370 - E-mail: acido.folico@iss.it

Per informazioni generali:

Ufficio Relazioni Esterne - Convegni

Lun.-Ven. ore 9 – 15

tel. 06 4990.4121-4122