



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

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, i cattivi 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) 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.

N° ID: 036D13

Programma

Mercoledì 11 dicembre 2013

8.30 Registrazione dei partecipanti

8.45 Welcome coffee

9.00 Indirizzo di benvenuto e saluto del Presidente - Istituto Superiore di Sanità

I Sessione: La prevenzione delle malattie rare

Moderatori: *Domenica Taruscio, Silvia Arcà*

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

Paolo Vineis (Imperial College London - in attesa di conferma)

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

Domenica Taruscio

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

Maria Elena Congiu (in attesa di conferma)

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** Il diritto di sapere o di non sapere le informazioni mediche dell'individuo

Moderata: *Gianfranco Tarsitani*

- il punto di vista delle associazioni di pazienti – *Interventi preordinati*
- il punto di vista del clinico – *Maurizio Clementi*
- il punto di vista del bioeticista – *Carlo Petrini*
- il punto di vista del giurista – *(in corso di definizione)*

13.30 *Sessione poster e light lunch*

Discussants: Pierpaolo Mastroiacovo e Vincenzo Leuzzi

14.30 *Presentazione in plenaria dei risultati dei poster*

Presentano: Pierpaolo Mastroiacovo e Vincenzo Leuzzi

14.45 *Assegnazione del Premio Francesco Libero Giorgino al miglior contributo scientifico presentato da un under 35*

III Sessione: Prevenzione secondaria di malattie rare mediante screening neonatale esteso

Moderatori: *Roberto Cerone, Marina Cerbo (in attesa di conferma)*

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*

Massimo Mura

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 Discussione

17.15 Conclusione dei lavori

Domenica Taruscio

BOLLA



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, Giorgio VINCENTI, Stefano DIEMOZ, Giuseppe BERNARDO
Viale Regina Elena, 299 - 00161 Roma
Centro Nazionale Malattie Rare
Istituto Superiore di Sanità
Viale Regina Elena, 299 - 00161 Roma
Tel. 06.4990.4418 (4018)
E-mail: malattierare@iss.it

Ufficio Stampa:

Mirella TARANTO
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 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/QT7F3TM>

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 Accredimento 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 - 06.4990.4404

P. CARBONE – 06.4990.4367

Centro Nazionale Malattie Rare,
Istituto Superiore di Sanità.

Viale Regina Elena, 299 - 00161 Roma,

E-mail: screeningneonataleesteso@iss.it; acido.folico@iss.it

Fax 0649904370

BOLLA