

## CONVEGNO

### SCREENING NEONATALE ESTESO:

#### PROPOSTA DI UN MODELLO OPERATIVO NAZIONALE PER RIDURRE LE DISUGUAGLIANZE DI ACCESSO AI SERVIZI SANITARI NELLE DIVERSE REGIONI

organizzato da

ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ  
Centro Nazionale Malattie Rare

GIOVEDÌ 28 MAGGIO 2015

- 08.15 Registrazione dei partecipanti  
08.45 Indirizzo di benvenuto delle Autorità

### PRIMA SESSIONE

#### EVOLUZIONE LEGISLATIVA E PROSPETTIVE FUTURE SULLO

##### SCREENING NEONATALE ESTESO

MODERATORI: D. TARUSCIO, L. VITTOZZI

- 09.00 Lo screening neonatale in Europa  
**D. Taruscio**
- 09.15 Lo screening neonatale a livello nazionale  
**P. Carbone**
- 09.30 Punti di forza e criticità emersi attraverso il progetto CCM coordinato dal Centro Nazionale Malattie Rare - ISS  
**A. Polizzi, P. Carbone, O. Granata, A. Sanseverino, D. Taruscio**
- 09.45 Lo screening neonatale esteso nel contesto del Piano Nazionale Malattie Rare  
**M. E. Congiu**
- 10.00 Screening neonatale esteso: nuovi provvedimenti legislativi  
**S. Battilomo**
- 10.15 Pausa caffè

### SECONDA SESSIONE

#### LINEE DI INDIRIZZO, FORMAZIONE E INFORMAZIONE SULLO SCREENING NEONATALE ESTESO

MODERATORI: G. DE VIRGILIO, M. G. PRIVITERA

- 10.30 La formazione degli operatori sanitari: un approccio metodologico innovativo  
**A. Mazzaccara, P. Carbone**
- 10.45 Il contributo dell'Agenda Nazionale per i Servizi Sanitari Regionali  
**B. Rusticali**
- 11.00 Quale ruolo e impegno delle associazioni di pazienti nei processi di empowerment  
**M. Vaccarotto, N. Spinelli**
- 11.15 Discussione

### TERZA SESSIONE

#### LO SCREENING NEONATALE ESTESO: UN PERCORSO IN CONTINUA EVOLUZIONE

MODERATORI: C. BERNI, R. CERONE

- 11.30 Organizzazione ed articolazione dello screening neonatale esteso  
**U. Caruso, M. Cassanello, R. Cerone**
- 11.45 La fase analitica: controlli di qualità e interpretazione del risultato  
**G. La Marca**
- 12.00 La presa in carico di un risultato analitico  
**M. A. Donati**
- 12.15 La fisiopatologia e l'intervento clinico nelle malattie oggetto di screening neonatale esteso: un vademecum per il pediatra  
**A. Burlina**
- 12.30 Nuove prospettive terapeutiche e di trattamento delle malattie oggetto di screening neonatale esteso  
**G. Parenti**
- 13.00 Discussione
- 13.30 Pausa pranzo

### TAVOLA ROTONDA

#### OPPORTUNITÀ E SINERGIE PER LO SVILUPPO DI STRATEGIE CONDIVISE E SOSTENIBILI

MODERATORI: G. ANDRIA, S. BATTILOMO

- 14.00 Sono stati invitati rappresentanti della XII commissione permanente Igiene e Sanità
- Partecipanti:**  
**M. Vaccarotto** (Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus)  
**N. Spinelli** (UNIAMO FIMR Onlus)  
**S. Gainotti** (Bioeticista, Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità)  
**P. Facchin** (Tavolo tecnico interregionale Malattie Rare)  
**C. Corbetta** (Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo screening Neonatale)  
**G. Corsello** (Società Italiana di Pediatria)  
**G. Scarano** (Società Italiana di Genetica Umana)  
**L. Memo** (Società Italiana di Malattie Genetiche Pediatriche e delle Disabilità Congenite)  
**D. Taruscio** (Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità)
- 16.00 Conclusione  
**D. Taruscio**
- 16.30 Chiusura dei lavori



[www.iss.it/cnrmr](http://www.iss.it/cnrmr)

**Carbone Pietro, Gainotti Sabina, Granata Orietta, Polizzi Agata Rita Maria, Sanseverino Antonella, Taruscio Domenica, Vittozzi Luciano** - Centro Nazionale Malattie Rare, ISS, Roma  
**De Virgilio Giovanni, Mazzaccara Alfonso** - Ufficio Relazioni Esterne, ISS, Roma

**Andria Generoso** – Pediatria, Università Federico II Centro di Coordinamento Malattie Rare, Napoli

**Battilomo Serena** - Uff. X Direzione Generale della Prevenzione Sanitaria, Ministero della Salute, Roma

**Berni Cecilia** – Sviluppo Assistenza Materno-Infantile e Malattie Rare e Genetiche, Regione Toscana, Firenze

**Burlina Alberto** – Divisione di malattie metaboliche, Centro di riferimento per lo screening neonatale esteso, Dipartimento di Pediatria, Università di Padova, Padova

**Cassanello Michela** - Laboratorio per lo Studio degli Errori Congeniti del Metabolismo, UO Clinica Pediatrica, Dipartimento di Neuroscienze, Oftalmologia, Genetica e Scienze Materno-Infantili, Università Istituito Giannina Gaslini, IRCCS, Genova

**Caruso Ubaldo** - Laboratorio per lo Studio degli Errori Congeniti del Metabolismo, UO Clinica Pediatrica, Dipartimento di Neuroscienze, Oftalmologia, Genetica e Scienze Materno-Infantili, Università Istituito Giannina Gaslini, IRCCS, Genova

**Cerone Roberto** - UO Clinica Pediatrica, Dipartimento di Neuroscienze, Oftalmologia, Genetica e Scienze Materno-Infantili, Università Istituito Giannina Gaslini, IRCCS, Genova

**Congiu Maria Elena** - Uff. II Direzione Generale della Programmazione Sanitaria, Ministero della Salute, Roma

**Corbetta Carlo** - Vicepresidente Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale – SIMMESN, Genova

**Corsello Giovanni** - Presidente Società Italiana di Pediatria - SIP, Roma

**Donati Maria Alice** - Sezione Malattie Metaboliche e Muscolari Ereditarie, Dipartimento di Neuroscienze, Azienda Ospedaliera Universitaria Anna Meyer, Firenze

**Facchin Paola** - Coordinamento Tavolo tecnico interregionale Malattie Rare, Università di Padova, Padova

**La Marca Giovanni** - Sezione Malattie Metaboliche e Muscolari Ereditarie, Dipartimento di Neuroscienze, Azienda Ospedaliera Universitaria Anna Meyer, Firenze

**Memo Luigi** - Presidente Società Italiana di Malattie Genetiche Pediatriche e delle Disabilità Congenite – SIMGePeD

**Privitera Maria Grazia** - Uff. X Direzione Generale della Prevenzione Sanitaria, Ministero della Salute, Roma

**Spinelli Nicola** - UNIAMO FIMR – Onlus, Venezia

**Parenti Giancarlo** - Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali, Sezione di Pediatria, Università Federico II, Napoli

**Rusticali Bruno**. Agenzia Nazionale per i Servizi Sanitari Regionali, Roma

**Scarano Gioacchino** - Società Italiana di Genetica Umana – SIGU, Roma

**Vaccarotto Manuela** - Pres. Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie AISMME, FIMR – Onlus, Padova

## DIRETTORE E SEGRETERIE DEL CONVEGNO

Direttore del Convegno  
**Domenica Taruscio**

Segreteria Scientifica  
**Pietro Carbone, Orietta Granata, Antonella Sanseverino, Agata Rita Maria Polizzi**  
Centro Nazionale Malattie Rare  
Istituto Superiore di Sanità  
Tel. 0649904418  
web site: [www.iss.it/cnmr](http://www.iss.it/cnmr)

Segreteria Tecnica  
**Andrea Vittozzi**  
Centro Nazionale Malattie Rare  
Istituto Superiore di Sanità  
E-mail: [contact.cnmr@iss.it](mailto:contact.cnmr@iss.it)  
tel. 0649904418

## INFORMAZIONI GENERALI

**Sede**  
Istituto Superiore di Sanità Aula Pocchiarri  
Viale Regina Elena, 299 00162 Roma

**Destinatari e numero massimo di partecipanti**  
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 Prevenzione secondaria delle Malattie Rare, Screening Neonatale e in generale di salute materno-infantile.

**Modalità di iscrizione**  
È necessaria la prenotazione all'evento attraverso la compilazione della scheda d'iscrizione. La domanda di partecipazione, disponibile alla pagina web <https://it.surveymonkey.com/s/NMNTX8M>, deve essere debitamente compilata e inviata via web, alla Segreteria Scientifica **entro il 26 maggio 2015**. Saranno ammessi un massimo di **200 partecipanti**

**Attestati**  
Al termine della manifestazione sarà rilasciato un attestato di partecipazione a chi ne farà richiesta.

**Non sono previsti crediti ECM**



## CONVEGNO SCREENING NEONATALE ESTESO

PROPOSTA DI UN  
MODELLO OPERATIVO NAZIONALE  
PER RIDURRE LE DISUGUAGLIANZE DI  
ACCESSO AI SERVIZI SANITARI  
NELLE DIVERSE REGIONI



**28 MAGGIO 2015**  
**ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ**  
AULA POCCHIARI  
ROMA

