



MALATTIE RARE IN ETÀ PEDIATRICA: DALLO SCREENING ALLA CURA

SABATO, 10 OTTOBRE 2015
ore 10.00 - 14.00

Regione Lombardia - SALA BELVEDERE
Palazzo Lombardia
Piazza Città di Lombardia, 1 - Milano

Patrocino richiesto di



EXPO SALUTE



RegioneLombardia

Per motivi organizzativi è necessaria l'iscrizione entro il giorno 1 ottobre p.v. all'indirizzo: info@fondazionecharta.org

La partecipazione è gratuita. Le iscrizioni saranno accolte in ordine di ricezione no ad esaurimento posti.

Responsabili Scientifici

Gian Vincenzo Zuccotti

Direttore Clinica Pediatrica - Milano

Carlo Corbetta

Direttore Medico S.C. laboratorio di riferimento regionale per lo screening neonatale, Istituto Clinici di Perfezionamento - Milano

Segreteria Scientifica e Organizzativa

charta
FONDAZIONE

Responsabile Segreteria Organizzativa e Istituzionale

Dott.ssa Francesca Bariggi

email: francesca.bariggi@fondazionecharta.org

Segreteria Fondazione Charta

Lucia Stanziano

email: lucia.stanziano@fondazionecharta.org

Fondazione CHARTA

“Center for Health Associated Research and Technology Assessment”

Viale Monza, 133 - 20125 Milano

Tel. +39 02 3655 8892

Fax +39 02 70053 6422

Perché EXPOSALUTE

Nel panorama dell'Esposizione Universale, dal tema “Nutrire il Pianeta, Energia per la Vita”, non poteva mancare un’iniziativa Sanitaria, con una forte impronta scientifica, che sapesse coinvolgere gli Addetti ai Lavori ma da cui potesse scaturire un forte messaggio al Cittadino sull’importanza dei corretti stili di vita e della prevenzione, senza però trascurare un confronto sulle “Best Practices” cliniche internazionali ed iniziative promozionali indirizzate al mantenimento della salute, prima ancora di curare la malattia.

Di qui l’idea di lanciare **EXPOSALUTE** e di coinvolgere le Società Scientifiche, le Istituzioni, le Associazioni e le Aziende, dieci giorni durante i quali, nel Centro del Mondo di EXPO 2015, i riflettori si accendessero sulla Salute, sui bisogni del Cittadino e sulle innovazioni tecnologiche, attraverso un confronto serio e continuo, a trecentosessanta gradi e di respiro internazionale, tra tutti gli Attori ed in grado di produrre vere e proprie linee guida, interpretando appieno lo spirito ed il significato dell’Esposizione Universale.

Un profondo ringraziamento va’ a tutti coloro che hanno accettato la sfida, a partire da *Fondazione Charta*, che ha saputo tradurre in pratica un’idea, facendosi promotrice dell’evento ed al Governatore di Regione Lombardia, l’*On. Roberto Maroni*, che ha subito sostenuto l’iniziativa, mettendo a disposizione gli spazi e le strutture, passando attraverso tutti gli illustri Relatori che gratuitamente hanno risposto all’invito e per concludere con tutti coloro che, intervenendo e partecipando a vario titolo, sapranno rendere queste giornate assolutamente concrete e produttive, facendo in modo che da Milano possa partire un confronto continuo, in ambito sanitario, tra Sistemi e buone pratiche cliniche, tra tecnologia e ricerca, tra bisogno di Salute e risposte efficaci ed efficienti, affinché il Bene Supremo possa uscire da EXPO 2015 rafforzato e con percorsi sempre più condivisi, da aggiornare costantemente negli anni a venire e nella sfida di quella globalizzazione nei confronti della quale sempre più sarà indispensabile annichilirne gli effetti negativi ed esaltarne le nuove infinite opportunità di confronto.

Buona EXPOSALUTE a tutti!



Roberto Maroni

A handwritten signature in black ink, appearing to read 'Roberto Maroni'.



Fabio Rizzi

A handwritten signature in black ink, appearing to read 'Fabio Rizzi'.





MALATTIE RARE IN ETÀ PEDIATRICA: DALLO SCREENING ALLA CURA

Vi sono moltissime ragioni, che spaziano dagli aspetti medico professionali a quelli sociali ed etici, per dedicare una riunione scientifica alla malattie rare in età pediatrica.

Nell'ambito di esse, un particolare significato assume l'attenzione continua e crescente che negli ultimi cinquanta anni, con lo sviluppo progressivo di conoscenze, tecnologie, possibilità terapeutiche, è stata rivolta – prima nella comunità scientifica, poi in quella sociale e politica – verso un particolare capitolo di malattie rare (le patologie congenite neonatali, a decorso cronico ed in massima parte ad eziologia genetica) in cui l'intervento diagnostico e terapeutico precoce dopo la nascita consente due interventi fondamentali: preservare lo stato di salute del malato e garantire alle famiglie coinvolte una diagnosi certa ed affidabile, anche per patologie rare o rarissime, in cui il dramma dell'odissea diagnostica si aggiunge alla difficoltà di trovare livelli di cure ed assistenza adeguati ed aggiornati.

Ecco quindi sorgere la necessità di sviluppare modelli e reti sanitarie di medicina preventiva che, partendo dalla conoscenza sempre più articolata e profonda delle malattie rare che possono essere oggetto di una precoce individuazione pochi giorni dopo la nascita, garantiscano un intervento in tempo utile per prevenire i danni tipici della storia naturale delle singole malattie: è vincolante, nel concetto di un uso appropriato di risorse, sviluppare un processo di sanità pubblica e medicina pediatrica efficiente, efficace, economicamente sostenibile per accompagnare il neonato a rischio di una malattia rara ad una diagnosi tempestiva, che in pochi giorni dalla nascita ne garantisca sicurezza ed integrità fisica e neuropsichica.

Oggi, oltre le patologie tradizionali come fenilchetonuria, ipotiroidismo congenito, fibrosi cistica, il "sistema screening" si apre ad un numero sempre maggiore di malattie. Il concetto di "screening neonatale esteso" appartiene non solo alla medicina ed alle sue professionalità ma è entrato nel linguaggio della comunità sociale ed anche patologie rare e ultra-rare, come le malattie da accumulo lisosomiale o le immunodeficienze severe congenite che oggi discutiamo, stanno per diventare una nuova sfida operativa per un sistema sanitario e sociale avanzato, a sempre maggior tutela dello stato di salute del cittadino.

Gian Vincenzo Zuccotti

Carlo Corbetta

PROGRAMMA

10.00 - 10.30

APRE I LAVORI

FABIO RIZZI, *Presidente Commissione Sanità e Politiche Sociali, Regione Lombardia*

SALUTI ISTITUZIONALI

ROBERTO MARONI, *Governatore Regione Lombardia*

SONIA VIALE, *Vice Presidente della Regione Liguria, Assessore alla Sanità, Politiche Sociali e Sicurezza*

LORENZO MANTOVANI, *Centro di Sanità Pubblica, Università di Milano Bicocca
Presidente dell'ISPOR-ITALY MILAN Chapter*

10.30 - 11.30

Malattie rare in età pediatrica: dallo screening alla cura

MODERANO

IDA FORTINO, GIAN VINCENZO ZUCCOTTI

La Rete Regionale per le malattie rare - ENRICA DAINA

**Il Sistema di Screening neonatale come strumento di
medicina preventiva - CARLO CORBETTA**

**Dallo screening neonatale alla presa in carico del paziente:
l'esperienza della Regione Liguria - ROBERTO CERONE**

12.00 - 14.00

Malattie lisosomiali/SCID: update

MODERANO

MARCO SPADA, ALBERTO BURLINA

**Screening neonatale delle malattie lisosomiali: programma pilota
della Regione Toscana - MARIA ALICE DONATI**

Approccio terapeutico alle malattie lisosomiali - ROSSELLA PARINI

SCID: inquadramento diagnostico-terapeutico - ALESSANDRO PLEBANI

SCID: nuove frontiere terapeutiche - ALESSANDRO AIUTI

COMITATO PROMOTORE

FABIO RIZZI

SONIA VIALE

LORENZO MANTOVANI



COORDINAMENTO SCIENTIFICO

GIAN VINCENZO ZUCCOTTI

CARLO CORBETTA

FACULTY

AIUTI ALESSANDRO, *UO Pediatria Immunoematologica, Ospedale San Raffaele, Milano*

BURLINA ALBERTO, *UO di Malattie Metaboliche Ereditarie, Dipartimento di Pediatria, Padova*

CERONE ROBERTO, *Centro Regionale per Screening Neonatali e Diagnosi di Malattie Metaboliche, Istituto G. Gaslini, Genova*

CORBETTA CARLO, *Laboratorio di Riferimento Regionale per lo Screening Neonatale, Ospedale dei Bambini V. Buzzi, Milano*

DAINA ERICA, *Centro di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare, IRCCS Istituto Mario Negri, Ranica, Bergamo*

DONATI MARIA ALICE, *Sezione Malattie Metaboliche e Muscolari Ereditarie, Azienda Ospedaliera Universitaria A. Meyer, Firenze*

FORTINO IDA, *Struttura Farmaceutica, Direzione Generale Salute, Regione Lombardia*

MANTOVANI LORENZO, *Centro di Sanità Pubblica, Università di Milano Bicocca, Presidente dell'ISPOR-ITALY MILAN Chapter*

MARONI ROBERTO, *Governatore Regione Lombardia*

PARINI ROSSELLA, *UOS Malattie Metaboliche Rare, Azienda Ospedaliera San Gerardo, Monza*

PLEBANI ALESSANDRO, *Clinica Pediatrica, Università degli Studi di Brescia, Spedali Civili, Brescia*

RIZZI FABIO, *Presidente Commissione Sanità e Politiche Sociali, Regione Lombardia*

SPADA MARCO, *UO Malattie Metaboliche, Ospedale Infantile Regina Margherita, Università di Torino*

VIALE SONIA, *Vice Presidente della Regione Liguria, Assessore alla Sanità, Politiche Sociali e Sicurezza*

ZUCCOTTI GIAN VINCENZO, *Clinica Pediatrica, Università degli Studi di Milano, Ospedale dei Bambini V. Buzzi, Milano*

Grafica realizzata da
Maria Dominga Cozzi



Società Italiana
di Comunicazione
Scientifica
e Sanitaria



Comitato Promotore



Regione Lombardia

Dott. Fabio Rizzi

*Presidente Commissione Sanità e
Politiche Sociali - Regione Lombardia*



REGIONE LIGURIA

Sonia Viale

*Vice Presidente della Regione Liguria,
Assessore alla Sanità, Politiche Sociali e Sicurezza*

charta
FONDAZIONE

Prof. Lorenzo Mantovani

*Centro di Sanità Pubblica, Università di Milano Bicocca
Presidente dell'ISPOR-ITALY MILAN Chapter*

