



# SCREENING NEONATALE ESTESO IN ITALIA

5 dicembre 2019

organizzato da

ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ

Centro Nazionale Malattie Rare

e

Direzione Generale - Centro di coordinamento sugli screening neonatali

## Rilevanza

Lo Screening Neonatale Esteso per le malattie metaboliche congenite (SNE) è diventato obbligatorio in Italia con la Legge del 19 agosto 2016, n.167. Successivamente il D.M. 13 ottobre 2016 ha indicato in maniera operativa le disposizioni pratiche per l'avvio dello screening neonatale a livello nazionale. Al fine di favorire la massima uniformità nell'applicazione sul territorio nazionale di questa legge, è stato istituito presso l'Istituto Superiore di Sanità (ISS) il Centro di coordinamento sugli screening neonatali (art. 3, comma 1, della Legge 19 agosto 2016, n. 167).

## Scopo e obiettivi

- Descrivere lo stato dell'arte del sistema Screening Neonatale Esteso (SNE) in Italia da quanto previsto dalla legge 167/2016 "Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie".
- Monitorare e assicurare supporto tecnico-scientifico agli operatori sanitari coinvolti nei Sistemi di Screening Neonatale Esteso per l'implementazione uniforme su tutto il territorio nazionale della Legge del 19 agosto 2016, n. 167 e del D.M. 13 ottobre 2016.

## Metodo di lavoro

Relazioni, tavola rotonda.

## PROGRAMMA

### Giovedì 5 dicembre

#### I SESSIONE

- 09.30 *Registrazione* dei partecipanti
- 10.00 *Saluto* delle Autorità  
E' stato invitato il Ministro della Salute  
Parteciperà la Sen. Paola Taverna, prima firmataria della legge 167/2016
- 10.30 *Introduzione* del Coordinatore del Centro di coordinamento sugli screening neonatali  
**Andrea Piccioli**
- 10.40 *Presentazione* del Rapporto 2019 "Stato dell'arte sugli standard relativi alle diverse fasi di realizzazione dei programmi di Screening Neonatale Esteso in Italia: dati aggiornati al 30 giugno 2019"  
**Domenica Taruscio**
- 11.00 *Tavola Rotonda I: "Informativa e consenso"*  
Moderatori: **Anna Maria Vincenza Amicosante, Cristina Tamburini, Manuela Vaccarotto**  
Partecipano le seguenti Regioni: Abruzzo, Campania, Friuli Venezia Giulia, Marche, PA Bolzano, Umbria
- 12.00 *Discussione*
- 12.30 *Tavola Rotonda II: "Spot ematico: raccolta del campione, modalità di trasporto e conservazione"*.  
Moderatori: **Giancarlo la Marca, Francesco Salvatore, Alessandro Segato**  
Partecipano le seguenti Regioni: Basilicata, Emilia Romagna, Molise, PA Trento, Sardegna, Valle d'Aosta, Veneto
- 13.30 *Discussione*



14.00 *Light lunch*

## II SESSIONE

14.30 Tavola Rotonda III “I laboratori: screening neonatale, conferma diagnostica biochimica e molecolare”.

Moderatori: **Graziano Bacco, Alberto Burlina, Yllka Kodra**

Partecipano le seguenti Regioni: Lazio, Lombardia, Liguria, Piemonte, Puglia, Sicilia, Toscana

15.30 Discussione

16.00 Discussione generale

16.30 Conclusioni

**Domenica Taruscio**

17.00 *Chiusura della giornata*

## RELATORI e MODERATORI

**Anna Maria Vincenza Amicosante** – Area Funzionale Innovazione Sperimentazione e Sviluppo, Agenzia Nazionale per i servizi sanitari regionali (AGENAS), Roma

**Graziano Bacco** – Cometa ASMME, Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus, Padova

**Alberto Burlina** – Unità Operativa Complessa Malattie Metaboliche Ereditarie e Centro Interregionale Screening Neonatale Estesio, Azienda Ospedaliera di Padova, Padova

**Giancarlo la Marca** – Dipartimento di Scienze Biomediche, Sperimentali e Cliniche, Università degli studi di Firenze, Firenze

**Yllka Kodra** – Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

**Andrea Piccioli** – Direttore Generale, Istituto Superiore di Sanità, Roma

**Cristina Tamburini** – Direzione generale prevenzione sanitaria, Ministero della Salute, Roma

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

**Francesco Salvatore** – CEINGE - Biotecnologie Avanzate (Napoli) e Dipartimento di Medicina Molecolare e Biotecnologie Mediche, Università di Napoli Federico II, Napoli

**Alessandro Segato** – AIP, Associazione Immunodeficienze Primitive, Brescia

**Manuela Vaccarotto** – AISMME, Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus, Padova

## Responsabile Scientifico dell'evento

*Domenica Taruscio* tel. 06 4990.4016, Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

## Segreteria Scientifica

*Yllka Kodra* Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Tel. 06 4990.4365

*Alida Leonardi* Ufficio Affari istituzionali e giuridici Istituto Superiore di Sanità, Roma

Tel. 06 4990.3351

## Segreteria Organizzativa

*Carmela Lucisano, Catia Buschittari, Silvia Casamatta, Federica D'Antonio, Alessandra Mariani, Stefania Salinetti*, Segreteria Direzione Generale, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Tel. 06 4990.5490

## INFORMAZIONI GENERALI

**Sede:** Istituto Superiore di Sanità, Aula Pocchiari

**Ingresso:** Viale Regina Elena, 299 - Roma.

**Destinatari dell'evento e numero massimo di partecipanti**

Il convegno è destinato al personale di enti ed istituzioni sanitarie e di ricerca interessato all'argomento. Saranno ammessi un massimo di 200 partecipanti.

**Modalità di iscrizione**

La partecipazione è **gratuita**, ma è **necessario iscriversi entro il 25 novembre 2019** al link <https://it.surveymonkey.com/r/ConvegnoSNE2019>.

Le spese di viaggio e soggiorno sono a carico del partecipante.

**Attestati**

Al termine della manifestazione, ai partecipanti che ne faranno richiesta sarà rilasciato un attestato di partecipazione.

**Per ogni informazione si prega di contattare la Segreteria Organizzativa all'email: [screeningneonatali.dg@iss.it](mailto:screeningneonatali.dg@iss.it); tel. 06-4990.5490.**