Con il patrocinio di: AOBrotzu · Regione Autònoma de Sardigna / Regione Autonoma della Sardegna · SIMMESN

LO SCREENING NEONATALE IN SARDEGNA DALLA DIAGNOSI ALLA TERAPIA

Ipotiroidismo Congenito, Malattie Metaboliche Ereditarie, Fibrosi Cistica

Cagliari, 22 Febbraio 2020

Aula Thun - Ospedale Pediatrico Microcitemico "A. Cao"

Presidente: Dott. Sandro Loche
Responsabile Scientifico: Dott. Franco Lilliu

Programma Scientifico

8.30 *Registrazione dei Partecipanti*

9.00 *Saluti e Apertura lavori Sandro Loche, Franco Lilliu*

I Sessione

Moderatori: Giorgio Olzai - Giovanni Ottonello

9.10 *Normativa Nazionale e attività del Centro di Coordinamento sugli screening neonatali*
Domenica Taruscio

9.30 *Screening Neonatale in Italia: situazione attuale e problematiche aperte*
Giancarlo La Marca

9.50 *Discussione*

10.00 *Screening neonatale Ipotiroidismo Congenito in Sardegna*
Chiara Guzzetti

10.20 *Long Term follow-up nel bambino con Ipotiroidismo Congenito*
Mariacarolina Salerno

10.40 *Discussione*

10.50 *Pausa Caffè*

II Sessione

Moderatori: Paolo Moi - Antonio Cualbu

11.20 *Screening neonatale Malattie Metaboliche ereditarie in Sardegna*
Franco Lilliu

11.40 *Lo screening neonatale delle Malattie da Accumulo Lisosomiale*
Alberto Burlina

12.00 *Protocolli terapeutici Malattie Metaboliche Ereditarie*
Marco Spada

12.20 *Discussione*

12.30 *Protocollo di screening neonatale Fibrosi Cistica in Sardegna*
Patrizia Civolani - Alessandra Coiana

12.50 *Nuove terapie farmacologiche nella Fibrosi Cistica*
Maurizio Zanda

13.10 *Discussione*

13.20 *Compilazione dei questionari ECM*

13.30 *Considerazioni conclusive e chiusura dei lavori*
Sandro Loche, Franco Lilliu

Segreteria Organizzativa e Provider Nazionale ECM n° 3527

Sardiniameeting Srl
Consulenza, Organizzazione, Servizi Congressuali e Formativi
Viale La Playa, 7 – 09123 Cagliari
Tel. 070664334 Fax 0705929121
Cell. 3294870166
info@sardiniameeting.it
www.sardiniameeting.it
Azienda certificata ISO 9001–2015
Reuse, Recycle, Reduce

Con il contributo educazionale incondizionato di:

SANOFI GENZYME · MEDIFOOD · PerkinElmer For the Better · Chiesi People and Ideas for innovation in healthcare

Razionale Scientifico

Lo screening neonatale permette la diagnosi, il trattamento precoce e la prevenzione dei danni conseguenti ad una tardiva diagnosi di patologie ereditarie frequenti nella popolazione. In anni recenti, il numero dei test biochimici eseguibili da una sola goccia di sangue è aumentato in modo significativo. Infatti dal concetto "un test, una malattia" si passati al concetto "un test, più malattie", per cui, di conseguenza, è stato possibile ampliare il numero di malattie sottoposte a screening neonatale. Tra queste le malattie da accumulo lisosomiale.
Nel 2016, con delibera della Regione Sardegna, è stato identificato il Centro Regionale Screening Neonatale presso l'Azienda Ospedaliera Brotzu. La legge n. 167 del 19/08/2016 e il D.M. del 13/10/2016 hanno inserito nei LEA le prestazioni di screening neonatale delle malattie metaboliche ereditarie e hanno impartito le disposizioni per l'avvio e l'esecuzione. Recentemente anche in Sardegna è stato avviato lo screening neonatale della fibrosi cistica che si affianca allo screening dell'ipotiroidismo congenito, delle malattie metaboliche ereditarie, fenilchetonuria e biotinidasi. La diagnosi di queste patologie deve essere immediatamente seguita da un adeguato intervento terapeutico. Questo congresso sarà momento di confronto sulle recenti normative nazionali, sui protocolli diagnostici di laboratorio, sui protocolli terapeutici e presa in carico del neonato risultato positivo allo screening neonatale.

Relatori e Moderatori

Alberto Burlina
Direttore Unità Operativa Complessa Malattie Metaboliche Ereditarie
Azienda Ospedaliera di Padova - Università di Padova

Patrizia Civolani
Endocrinologia Pediatrica e Centro Screening Neonatale
Ospedale Pediatrico Microcitemico "A. Cao", Cagliari

Alessandra Coiana
Laboratorio Genetica e Genomica
Ospedale Pediatrico Microcitemico "A. Cao", Cagliari

Antonio Cualbu
Direttore S.C. Pediatria e Terapia Intensiva Neonatale
P.O. San Francesco, Nuoro

Chiara Guzzetti
SSD Endocrinologia Pediatrica e Centro Screening Neonatale
Ospedale Pediatrico Microcitemico "A. Cao", Cagliari

Giancarlo La Marca
Responsabile UO Screening Neonatale, Biochimica Clinica e Farmacologia
Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer, Firenze

Sandro Loche
Direttore SSD Endocrinologia Pediatrica e Centro Screening Neonatale
Ospedale Pediatrico Microcitemico "A. Cao", Cagliari

Franco Lilliu
Endocrinologia Pediatrica e Centro Screening Neonatale
Ospedale Pediatrico Microcitemico "A. Cao", Cagliari

Paolo Moi
Direttore Clinica Pediatrica, Talassemie e Malattie Rare
Ospedale Pediatrico Microcitemico "A. Cao", Cagliari

Giorgio Olzai
Direttore Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale
Azienda Ospedaliera Universitaria, Sassari

Giovanni Ottonello
Direttore SSD Patologia Neonatale
Azienda Ospedaliera Universitaria, Cagliari

Mariacarolina Salerno
Endocrinologia Pediatrica
Azienda Ospedaliero Universitaria "Federico II", Napoli

Marco Spada
Direttore S.C. Pediatria - Ospedale Regina Margherita
Azienda Ospedaliero Universitaria, Torino

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

Maurizio Zanda
Direttore S.C. Pediatria
Azienda Ospedaliera Brotzu, Cagliari

Segreteria Scientifica

Dott. S. Loche, Dott. F. Lilliu, Dott.ssa P. Civolani, D.ssa P. Uccheddu
SSD Endocrinologia Pediatrica e Centro Screening Neonatale
Ospedale Pediatrico Microcitemico "A. Cao" AO Brotzu - Cagliari
screening.neonatale@aob.it

Accreditamento ECM

Il progetto formativo sarà accreditato con n 4 crediti ECM per le categorie professionali di Medico Chirurgo (Pediatria ospedaliera, Pediatria di libera scelta, Neonatologia, Medicina Generale, Genetica Medica, Endocrinologia), Biologo, Chimico, Infermiere, Tecnico Sanitario di Laboratorio.
L'iscrizione è gratuita, ma obbligatoria.

per info e iscrizioni:
www.sardiniameeting.it - info@sardiniameeting.it