

RELATORI

Dr. Bruno Bembi,

Coordinatore Regionale Centro Malattie Rare Regione FVG – Udine

Dr.ssa Irene Bruno,

S.C.U. Clinica Pediatrica Resp. Malattie Metaboliche, IRCCS Burlo Garofolo, Trieste

Prof. Alberto Burlina,

Direttore U.O.C. Malattie Metaboliche Ereditarie Dipartimento della Salute della Donna e del Bambino Azienda Ospedaliera, Padova

Prof. Pio d'Adamo,

Professore associato Genetica Medica, Università di Trieste

Dr.ssa Rosalia Maria Da Riol,

Centro Di Coordinamento Malattie Rare Regione FVG, Udine

Dr. Andrea De Manzini,

Pediatra di libera Scelta, Trieste

Dr. Sergio Demarini,

Direttore Dipartimento di materno neonatale e delle T.I.,

IRCCS Burlo Garofolo - Trieste

Prof.ssa Maria Alice Donati,

Responsabile del Laboratorio di Biochimica e Screening Neonatale - Azienda Ospedaliera - Universitaria Meyer, Firenze

Dr.ssa Tommasina Iorno,

Presidente nazionale FIMR UNIAMO Onlus

Dr.ssa Adele Maggiore,

Direttore Sanitario IRCCS Burlo Garofolo, Trieste

Dr Massimo Maschio,

S.C.U. Clinica Pediatrica, Resp. Centro Fibrosi Cistica IRCCS Burlo Garofolo, Trieste

Dr.ssa Maria Paola Miani,

Pediatria - AAS 3, S. Daniele

Dr.ssa Antonella Olivieri,

Responsabile Scientifico Registro Nazionale degli Ipotiroidei Congeniti, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Dr. Paolo Pischiutti,

Direzione centrale salute, integrazione socio sanitaria, politiche sociali e famiglia - Regione FVG

Signor Alfredo Sidari,

Presidente Associazione Azzurra, Trieste

Dr. Gianluigi Scannapieco,

Direttore Generale IRCCS Burlo Garofolo, Trieste

Dr.ssa Domenica Taruscio,

Centro Nazionale Malattie Rare - Istituto Superiore di Sanità, Roma

Dr.ssa Maria Sandra Telesca,

Assessore alla salute, integrazione socio sanitaria, politiche sociali e famiglia - Regione FVG

Prof. Alessandro Ventura,

Direttore Dipartimento di Pediatria, IRCCS Burlo Garofolo - Trieste

COME ARRIVARE

IN AUTO: Autostrada A4 - uscita Trieste Sistiana

o Trieste Costiera - 15 km dall'uscita autostradale. Superata la Stazione Centrale dei treni, dopo 400 metri girare a destra in corrispondenza dell'indicazione MOLO 4°.

IN TRENO: Arrivati alla Stazione Centrale di Trieste in Piazza della Libertà, la Sala del Molo IV si trova a 10 minuti a piedi in direzione Piazza Unità.

AEROPORTO: dall'aeroporto di Ronchi dei Legionari si raggiunge la Stazione Centrale dei treni con il pullman n.51.



RESPONSABILE SCIENTIFICO

Dr.ssa Adele Maggiore

Direttore Sanitario I.R.C.C.S. Burlo Garofolo di Trieste

Crediti ECM: 5,5

Rivolto a tutte le professioni sanitarie

Posti disponibili: 300

INFORMAZIONI E ISCRIZIONI

Ufficio Formazione IRCCS Burlo Garofolo

Responsabile: **dott.ssa Cinzia Decorti**

Le iscrizioni vanno inviate all'indirizzo:

iscrizioni.formazione@burlo.trieste.it

Telefono: **0403785206**

CON IL PATROCINIO DI

- Istituto Superiore di Sanità
- Regione Autonoma del Friuli Venezia Giulia



Programma di screening metabolico neonatale esteso in Friuli-Venezia Giulia:

progetto, risultati, criticità
e confronto con altre esperienze
ad un anno dall'avvio.

TRIESTE
Sala Congressi Molo IV
15 SETTEMBRE 2017

Programma

“Nessuno malato, ovunque, ma particolarmente nella nostra Repubblica, deve sentirsi invisibile o dimenticato. È da come una società affronta i problemi di chi è più fragile, che si misura la sua civiltà e anche la sua vera forza. I pazienti di malattie rare sono più vulnerabile di altri”.

Sergio Mattarella - Presidente della Repubblica Italiana
28.02.2017

SESSIONE MATTUTINA

Moderatori: prof. Alessandro Ventura

9.00 Saluti delle Autorità e presentazione del progetto di screening neonatale metabolico esteso in Friuli Venezia Giulia

- La regione FVG e lo screening neonatale Metabolico esteso
Dr.ssa Maria Sandra Telesca Assessore alla salute, integrazione socio-sanitaria, politiche sociali e famiglia – Regione FVG

- Il ruolo del Burlo nel coordinamento dello screening: obiettivo ed occasione
Dr. Gianluigi Scannapieco – Direttore Generale IRCCS Burlo Garofolo, Trieste

10.00 Intervista a un paziente con malattia metaboliche attualmente sottoposta a screening neonatale

10.10 La legge Nazionale sulle Malattie Rare: l'importanza dello screening
Dr.ssa Domenica Taruscio, Centro Nazionale Malattie Rare -Istituto Superiore di Sanità, Roma

INTERVALLO

Moderatori: *dr. Sergio Demarini e dr Paolo Pischiutti*

10.40 Videoregistrazione di paziente con Fenilchetonuria, un viaggio per la cura

10.50 L'esperienza della Toscana: i primi a partire, l'esperienza più ampia in Italia. Quali malattie, quali criticità
Prof.ssa Maria Alice Donati, Responsabile del Laboratorio di Biochimica e Screening Neonatale - Azienda Ospedaliero-Universitaria Meyer, Firenze

11.20 Lo screening in Veneto, Trentino e FVG. Risultati e breve descrizione delle malattie e delle criticità riscontrate.
Prof. Alberto Burlina Direttore U.O.C. Malattie Metaboliche Ereditarie Dipartimento della Salute della Donna e del Bambino Azienda Ospedaliera, Padova

12.10 Lo screening per l'ipotiroidismo congenito: i dati del Registro Nazionale
Dr.ssa Antonella Olivieri Responsabile Scientifico Registro Nazionale degli Ipotiroidei Congeniti, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Discussione PAUSA PRANZO

SESSIONE POMERIDIANA

Moderatori: dr. Bruno Bembi e dr.ssa Tommasina Iorno

14.15 Video intervista a due pazienti seguiti a Trieste con Malattia Metabolica attualmente screenata

14.25 La comunicazione nell'ambito dei programmi di screening facoltativi
Dr.ssa Rosalia Maria Da Riol, Centro di Coordinamento Regionale delle Malattie Rare, ASUI Udine

14.45 Il ruolo delle associazioni nelle Malattie Metaboliche: dallo screening, alla diagnosi ai centri di riferimento
Dr.ssa Tommasina Iorno, Presidente nazionale FIMR UNIAMO Onlus
Signor Alfredo Sidari Presidente Associazione Azzurra

Moderatori: *prof.ssa Maria Alice Donati e prof. Alberto Burlina*

TAVOLA ROTONDA

15.15 Lo screening in Friuli Venezia Giulia: i dati 2016-2017
Dr.ssa Adele Maggiore, Direttore Sanitario IRCCS Burlo Garofolo, Trieste

15.30 I bambini con screening positivo. L'esperienza delle Strutture di Pediatria dell'AAS 3 dopo la comunicazione della positività. Descrizione del percorso diagnostico e delle criticità
Dr.ssa Maria Paola Miani, Pediatria di S. Daniele (AAS 3)

15.45 La presa in carico territoriale: il pediatra di famiglia di un caso positivo allo screening
Dr. Andrea De Manzini, Pediatra di libera Scelta, Trieste

16.00 Video intervista ad un genitore di un bambino sottoposto a screening metabolico nel 2016

INTERVALLO

IL FUTURO

Moderatore: dr. Massimo Maschio

16.30 Il Futuro: Lo Screening della Fibrosi Cistica
Prof. Pio d'Adamo, Professore associato Genetica Medica, Università di Trieste

16.45 Il Futuro: Malattie metaboliche e non candidabili allo screening
Dr.ssa Irene Bruno, S.C.U. Clinica Pediatrica, IRCCS Burlo Garofolo, Trieste

Conclusioni e saluti