

## 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 Rioli,**

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](mailto:iscrizioni.formazione@burlo.trieste.it)

Telefono: **0403785206**

## CON IL PATROCINIO DI

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



CON IL CONTRIBUTO  
NON CONDIZIONATO DI

SANOFI GENZYME



## 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 Bembì 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