

Fin dalla propria nascita, nel 2010, Osservatorio Malattie Rare segue con attenzione il tema dello screening neonatale ed ha accompagnato e supportato con attività di comunicazione e sensibilizzazione i grandi progressi che l'Italia ha fatto in questo ambito. Con l'introduzione dello screening neonatale metabolico allargato il nostro Paese ha posto una pietra miliare nella costruzione di un efficace percorso di diagnosi e presa in carico precoce per i bimbi affetti da malattie rare. Su questa solida base l'Italia si mostra pronta a costruire ancora attraverso la progressiva implementazione del sistema e i progetti pilota di screening neonatale per malattie non ancora inserite nel panel nazionale.

Con questo convegno si intendono ripercorrere le tappe che hanno portato l'Italia ad essere un modello europeo e fare il punto, insieme a tutti gli stakeholder, sullo stato dell'arte dei diversi progetti pilota regionali e inter-regionali svolti, in corso di svolgimento o di prossima attuazione, con l'obiettivo di favorire un percorso di confronto utile al processo di futuro aggiornamento del 'panel nazionale', il cui adeguamento compete per Legge al Ministero della Salute.

SCREENING NEONATALE: Dai Progetti Pilota all'Adeguamento del Panel

PROGRAMMA



MODERA: **Ilaria Ciancaleoni Bartoli**, giornalista,
Direttore Osservatorio Screening Neonatale

14.00 - REGISTRAZIONE E INGRESSO DEI PARTECIPANTI

14.10 - SALUTI ISTITUZIONALI

Roberto Speranza*, Ministro della Salute

Pierpaolo Sileri, Viceministro della Salute

Sandra Zampa*, Sottosegretario alla Salute

Maria Domenica Castellone, Commissione XII "Igiene e Sanità", Senato della Repubblica

14.30 - LO SCREENING NEONATALE: IL MODELLO ITALIANO

Paola Taverna*, Vicepresidente Senato della Repubblica, Commissione III "Affari esteri, emigrazione" - *Legge 167/2016, genesi e sviluppo di un modello internazionale*

Manuela Vaccarotto, Vicepresidente Aismme Onlus - *Screening come opportunità di vita e salute*

Carlo Dionisi Vici, Responsabile U.O.C. di Patologia Metabolica, Dipartimento di Medicina Pediatrica, IRCCS, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma - *Lo Screening Neonatale Metabolico Allargato, dal test al percorso di presa in carico: la situazione in Italia ed Europa*

Giancarlo la Marca, Presidente Simmesn - *Dalla legge nazionale alle Regioni, il progresso attraverso i dati Simmesn 2015 - 2019, le prospettive per il futuro*

Domenica Taruscio, Direttore Centro Nazionale Malattie Rare, ISS - *Il ruolo e le attività svolte dal Centro di coordinamento screening neonatale dell'Istituto Superiore di Sanità*

Leda Volpi*, Commissione XIV "Politiche dell'Unione Europea", Camera dei Deputati - *Verso uno screening delle malattie genetiche*

Maria Grazia Privitera, Direzione generale della prevenzione sanitaria, Ministero della Salute - *Il ruolo del Ministero della Salute nell'aggiornamento del panel*

15.35 - I PROGETTI PILOTA

Alessandra Barca, Direzione salute e politiche sociali, Regione Lazio - *L'esperienza del Lazio: dall'adeguamento alla 167 al progetto pilota sulla SMA*

Daniilo Tiziano, Policlinico Gemelli *Il progetto pilota di Nbs per la SMA nel Lazio*

Antonio Angeloni, Policlinico Umberto I, Direttore del Laboratorio screening neonatale e malattie genetico-metaboliche - *L'esperienza del Policlinico Umberto I, dal panel obbligatorio al progetto pilota*

Cecilia Berni, Responsabile Rete Malattie Rare Toscana - *L'esperienza toscana*

nella promozione degli screening neonatali: le estensioni del pannello obbligatorio e la proiezione verso il progetto pilota sulla SMA

Maria Alice Donati, Ospedale pediatrico Meyer di Firenze - *L'esperienza toscana con malattie lisosomiali e le immunodeficienze*

Alberto Burlina, Direttore U.O.C. Malattie Metaboliche Ereditarie, Azienda Ospedaliera Universitaria di Padova - *Lo screening neonatale per le malattie lisosomiali, pratica e prospettive*

Flavio Bertoglio, Ass. Lisosomiali: Ass.Italiana A.Fabry (AIAF), Ass. Italiana Gaucher (AIG), Ass. It. Glicogenosi Onlus (AIG) e Ass. It. Mucopolisaccaridosi Onlus (AIMPS) - *Lo screening neonatale per le lisosomiali, con gli occhi dei pazienti*

Manuela Battaglia, Fondazione Telethon - *Terapie e test, la necessità di un percorso parallelo*

Paola Grammatico, CDU Sigü - Società Italiana di Genetica Umana - *Il ruolo della genetica medica: dalla conferma diagnostica al test screening*

17.00 - TAVOLA ROTONDA. VERSO UN AGGIORNAMENTO DEL PANEL

Cristina Tamburini*, Direzione generale della Prevenzione Sanitaria, Ministero della Salute

Annalisa Scopinaro, Presidente Uniamo Fimr Onlus

Filippo Cristoferi, Relazioni Esterne AIP - Associazione Immunodeficienze Primitive Onlus

Daniela Lauro, Presidente Famiglie Sma

Valentina Fasano, Presidente AIALD - Associazione Italiana Adrenoleucodistrofia

Paola Binetti, Commissione XII "Igiene e Sanità", Senato della Repubblica, Presidente intergruppo parlamentare per le malattie rare

Maria Domenica Castellone, Commissione XII "Igiene e Sanità", Senato della Repubblica

Michela Rostan*, Vicepresidente Commissione XII "Affari Sociali", Camera dei Deputati

Rossana Boldi*, Vicepresidente Commissione XII "Affari Sociali", Camera dei Deputati

Davide Faraone*, Commissione XII "Igiene e Sanità", Senato della Repubblica

Maria Rizzotti*, Commissione XII "Igiene e Sanità", Senato della Repubblica

Fabiola Bologna, Commissione XII "Affari Sociali", Camera dei Deputati

Paolo Siani*, Commissione XII "Affari Sociali", Camera dei Deputati

Leda Volpi*, Commissione XIV "Politiche dell'Unione Europea", Camera dei Deputati

18.30 - CONCLUSIONI A CURA DEL VICEMINISTRO DELLA SALUTE PIERPAOLO SILERI*

**Sono stati invitati, in attesa di conferma*