

Aula Magna | **Università degli Studi di Milano**

**NUOVE FRONTIERE**

**DELLO SCREENING**

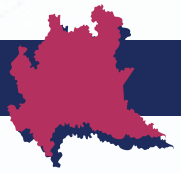
**NEONATALE**

**NOVITÀ IN REGIONE  
LOMBARDIA**



**18  
Ottobre  
2022**

Presidente: **Gianvincenzo Zuccotti**



Lo Screening Neonatale è il più ampio e complesso sistema di prevenzione che rende possibile identificare numerose malattie genetiche, anche gravissime, entro i primi giorni di vita dei neonati, anche quando questi non abbiano ancora mostrato alcun segno o sintomo clinico. Nasce nel 1961 ad opera di Robert Guthrie che inventò la possibilità di eseguire dei test biochimici per la Fenilchetonuria utilizzando sangue intero essiccato su un cartoncino (Cartoncino di Guthrie) ancor oggi utilizzato per il 95% dei test su sangue in epoca neonatale. Da allora il Programma di Screening Neonatale è stato esteso a patologie congenite potenzialmente causa di handicap per la cui terapia, farmacologica o dietetica, esistano evidenze scientifiche di efficacia terapeutica o per le quali vi siano evidenze scientifiche che una diagnosi precoce, in età neonatale, comporti un vantaggio in termini di accesso a terapie in avanzato stato di sperimentazione, anche di tipo dietetico. Si è sviluppato nella maggior parte dei Paesi del mondo ed attualmente tutti gli stati facenti parte il Consiglio d'Europa prevedono lo screening neonatale almeno per fenilchetonuria e ipotiroidismo congenito.

In Italia lo Screening Neonatale nasce come obbligatorio grazie alla Legge 104/1992 (art. 6) e dal DPCM 9.7.1999 ed è eseguito in tutto il territorio nazionale per la diagnosi di Ipotiroidismo Congenito, Fibrosi cistica, Fenilchetonuria fra le 48 e le 72 ore di vita. Per effetto della Legge 167/2016 e del relativo decreto ministeriale attuativo (Decreto del Ministero della Salute del 13 ottobre 2016) ha preso il via lo "screening neonatale esteso" (SNE) dove vengono considerate 49 diverse malattie metaboliche genetiche. La legge 145/2018 (art. 1, comma 544) amplia lo screening neonatale esteso alle malattie neuromuscolari genetiche, alle immunodeficienze congenite severe ed alle malattie da accumulo lisosomiale.

## Razionale scientifico

Regione Lombardia ha sempre recepito tempestivamente la legislazione in campo di prevenzione ponendosi tra le prime regioni italiane ad iniziare lo screening neonatale per Ipotiroidismo Congenito, Fibrosi Cistica, Fenilchetonuria. Nel 2005 è stata aggiunto con delibera regionale anche lo screening per l'Iperplasia Surrenalica Congenita. La DGR del 14 maggio 2018 - n. XI/110 "Disposizioni in materia di Screening Neonatale Esteso (SNE)" ha implementato il programma di screening neonatale regionale alle malattie metaboliche ereditarie. In Regione Lombardia si apre ora una nuova era per lo Screening Neonatale grazie all'ampliamento del panel delle patologie alla Atrofia Muscolare Spinale, alle immunodeficienze congenite severe ed alle malattie da accumulo lisosomiale. Sono in atto vari progetti pilota su altre patologie tra cui leucodistrofie e malattie neuromuscolari, che potranno partecipare ad un futuro allargamento dello screening per una migliore prevenzione per i nostri bambini.



**09.00** Registrazione partecipanti

## SALUTO AUTORITÀ

---

**09.30** **Letizia Moratti** - Assessore Welfare, Regione Lombardia  
**Elio Franzini** - Rettore Università degli Studi di Milano  
**Gian Vincenzo Zuccotti** - Preside Facoltà Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Milano

## SCREENING NEONATALE. NUOVE OPPORTUNITÀ

---

Modera: **Antonio Novelli, Andrea Pession**

**10.00** Malattie lisosomiali  
**Giancarlo La Marca**

**10.20** Immunodeficienza combinata grave (SCID)  
**Raffaele Badolato**

**10.40** Atrofia muscolare spinale (SMA)  
**Francesco Tiziano**

**11.00** **LETTURA**  
Dalla biochimica all'esoma: ruolo delle tecniche di biologia molecolare  
**Cristina Cereda**

## RISULTATI RAGGIUNTI NELLE MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE CON:

### TERAPIE ENZIMATICHE

---

Modera: **Alberto Burlina, Antonella Diamanti**

**11.30** Malattia di Gaucher/Fabry  
**Marco Spada**

# Martedì 18 Ottobre 2022

- 11.50** Mucopolisaccaridosi  
**Serena Gasperini**
- 12.10** Malattia di Pompe  
**Francesca Menni**
- 12.30** Malattia di Niemann-Pick  
**Laura Fiori**

## TERAPIE GENICHE

---

Modera: **Andrea Biondi, Pierangelo Veggiotti**

- 12.50** Adrenoleucodistrofia  
**Davide Tonduti**
- 13.10** SMA  
**Giacomo Comi**
- 13.30** SCID  
**Alessandro Aiuti**
- 13.50** Discussione
- 14.15** Pausa

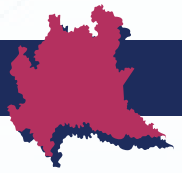
## RISULTATI RAGGIUNTI NELLE MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE CON:

## TERAPIE NUTRIZIONALI

---

Modera: **Carlo Agostoni, Giuseppe Banderali**

- 15.00** Novità nel trattamento dietetico dei pazienti metabolici  
**Alessandra Bosetti/Juri Zuvadelli**



- 15.20** Deficit materno di vitamina B12: screening neonatale e modello di gestione diagnostico terapeutico  
**Chiara Montanari**
- 15.40** Microbiota e malattie metaboliche ereditarie  
**Elvira Verduci**

## LA RETE DELLE MALATTIE RARE

---

**Modera: Matteo Corradin, Fabio Mosca, Gianvincenzo Zuccotti**

- 16.00** Rete malattie rare Regione Lombardia  
**Erika Daina**
- 16.20** UNIAMO - Federazione Italiana Malattie Rare  
**Tommasina Iorno**
- 16.40** Discussione
- 17.00** Conclusioni

## ELENCO FACULTY

AGOSTONI CARLO	MILANO
AIUTI ALESSANDRO	MILANO
BADOLATO RAFFAELE	BRESCIA
BANDERALI GIUSEPPE	MILANO
BIONDI ANDREA	MILANO
BOSETTI ALESSANDRA	MILANO
BURLINA ALBERTO	PADOVA
CEREDA CRISTINA	MILANO
COMI GIACOMO	MILANO
CORRADIN MATTEO	MILANO
DAINA ERIKA	BERGAMO
DIAMANTI ANTONELLA	ROMA
FIORI LAURA	MILANO
GASPERINI SERENA	MONZA
IORNO TOMMASINA	MILANO
LA MARCA GIANCARLO	FIRENZE
MENNI FRANCESCA	MILANO
MONTANARI CHIARA	MILANO
MOSCA FABIO	MILANO
NOVELLI ANTONIO	ROMA
PESSION ANDREA	BOLOGNA
SPADA MARCO	TORINO
TIZIANO FRANCESCO	ROMA
TONDUTI DAVIDE	MILANO
VEGGIOTTI PIERANGELO	MILANO
VERDUCI ELVIRA	MILANO
ZUCCOTTI GIANVINCENZO	MILANO
ZUVADELLI JURI	MILANO

# INFORMAZIONI GENERALI

## SEDE CONGRESSUALE

Aula Magna Università degli Studi di Milano  
Via Festa del Perdono, 7 - 20122 Milano

## PERIODO

18 Ottobre 2022

## QUOTA DI ISCRIZIONE ENTRO IL 06/10/2022\*:

Medico Chirurgo	GRATUITA
Biologo/Psicologo/Infermiere/ Infermiere Pediatrico/Dietista/Ostetrico-A Specializzando/a**	GRATUITA GRATUITA

\* Dopo tale data sarà possibile effettuare l'iscrizione direttamente in sede congressuale

\*\* è obbligatorio trasmettere il certificato di iscrizione alla scuola di specializzazione a [info@idea-group.it](mailto:info@idea-group.it)

## L'ISCRIZIONE DÀ DIRITTO A:

- PARTECIPAZIONE AI LAVORI SCIENTIFICI
- KIT CONGRESSUALE
- ATTESTATO DI PARTECIPAZIONE
- ATTESTATO E.C.M. (agli aventi diritto)\*\*\*

\*\*\*Gli attestati riportanti i crediti E.C.M., dopo attenta verifica della partecipazione e nell'apprendimento, saranno disponibili on-line 90 giorni dopo la chiusura dell'evento. Il partecipante potrà ottenere gli attestati con i crediti conseguiti collegandosi al sito internet [www.ideagroupinternational.eu](http://www.ideagroupinternational.eu) e seguendo le semplici procedure ivi indicate. Solo i partecipanti afferenti alle discipline indicate avranno diritto ai crediti formativi.



# INFO ECM

Il Congresso ha ottenuto presso la Commissione Nazionale per la Formazione Continua in Medicina (E.C.M.) l'attribuzione di N° 1,8 Crediti Formativi "Educazione Continua in Medicina" (E.C.M.) per la categoria di Biologo/Psicologo/Medico Chirurgo/Infermiere Pediatrico/Infermiere/Dietista/Ostetrica-O

N. 555- 360760

Obiettivo Formativo: Linee Guida - Protocolli - Procedure

Discipline Per Medico Chirurgo: allergologia ed immunologia clinica; dermatologia e venereologia; endocrinologia; gastroenterologia; malattie dell'apparato respiratorio; malattie infettive; medicina interna; nefrologia; neonatologia; neuropsichiatria infantile; pediatria; psichiatria; chirurgia pediatrica; ginecologia e ostetricia; otorinolaringoiatria; igiene degli alimenti e della nutrizione; pediatria (pediatri di libera scelta); scienza dell'alimentazione e dietetica; psicoterapia;

OBIETTIVO FORMATIVO = Linee guida - protocolli - procedure

**DISCIPLINE PER MEDICO CHIRURGO:** allergologia ed immunologia clinica; dermatologia e venereologia; endocrinologia; gastroenterologia; malattie dell'apparato respiratorio; malattie infettive; medicina interna; nefrologia; neonatologia; neuropsichiatria infantile; pediatria; psichiatria; chirurgia pediatrica; ginecologia e ostetricia; otorinolaringoiatria; igiene degli alimenti e della nutrizione; pediatria (pediatri di libera scelta); scienza dell'alimentazione e dietetica; psicoterapia;

## INFORMAZIONI CONSEGUIMENTO CREDITI

Compilazione Anagrafica

In sede di evento saranno fornite maggiori indicazioni.

Per conseguire i crediti ECM relativi all'evento è obbligatorio: partecipare al 90% delle attività formative (presenza rilevata tramite sistema elettronico a badges) , compilare l'anagrafica, compilare il questionario di valutazione della qualità percepita e il questionario di customer satisfaction.

Presidente scientifico  
**Gianvincenzo Zuccotti**



**Segreteria Organizzativa e Provider**  
**E.C.M. Id. N. 555 iDea Congress**

**SEDE ROMA:**

Piazza Giovanni Randaccio, 1 - 00195 Roma  
tel. 06 36381573 - fax. 06 36307682

**SEDE MILANO:**

Corso Venezia, 8 - 20121 Milano  
tel. 02 45487170

[ideagroupinternational.eu](http://ideagroupinternational.eu)  
[info@idea-group.it](mailto:info@idea-group.it)