

**Gli screening metabolici
tra passato, presente e futuro**

Sabato 11 Maggio 2024

**Per partecipare ISCRIVERSI
sul sito web: www.omceoge.it
entro il 9 maggio 2024**

Con il patrocinio della:
Clinica Pediatrica - Università degli Studi di Genova

in collaborazione con
Associazione Pediatri Extraospedalieri della Liguria - APEL



SEGRETERIA SCIENTIFICA:

Guido Marinelli, Giovanni Semprini
(Commissione Pediatria dell'Ordine
provinciale dei Medici Chirurghi e degli
Odontoiatri di Genova)

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA:

Ordine provinciale dei Medici Chirurghi
e degli Odontoiatri
Piazza della Vittoria 12/4, GENOVA
Tel.010587846 - Fax 010593558
ufficioformazione@omceoge.org

RAZIONALE

La prevenzione è il migliore metodo di cura, intervenire prima che ci sia un danno, fisico o psichico, permette non solo un notevole risparmio economico ma principalmente un guadagno in termini di salute e quindi di qualità della vita, per i nostri piccoli assistiti e le loro famiglie, incalcolabile.

Sono passati più di 50 anni dalla prima legge italiana in materia su ispirazione del Prof. Cesare Romano e dei pediatri liguri.

(Legge Regionale n. 31 promulgata dalla Regione Liguria il 17 agosto 1973, per lo screening della Fenilchetonuria).

In seguito all'applicazione della legge 104 del 1992 furono resi obbligatori sul territorio nazionale gli screening neonatali per fenilchetonuria, per ipotiroidismo congenito e fibrosi cistica e poi progressivamente sono stati attivati Progetti Pilota regionali per l'estensione del pannello di malattie, come ad es quello nel 2005 in Liguria per le malattie metaboliche ereditarie, fino alla promulgazione della Legge Nazionale 167/2016 che rappresenta una delle norme più avanzate a livello internazionale in materia di sanità pubblica, in quanto rende obbligatorio su tutto il territorio nazionale lo screening neonatale di circa 50 patologie o gruppi di patologia con una copertura attuale del 100%.

Identificare precocemente le patologie rare significa offrire una speranza di cura e una migliore qualità di vita al bimbo malato.

A questo scopo la legge 167 prevede di aggiornare il pannello di malattie periodicamente in base alle evidenze scientifiche, tecnologiche e terapeutiche allo scopo di introdurre nuovi programmi di screening efficienti come ad es. quello per l'individuazione precoce di neonati affetti da atrofia muscolare spinale (SMA) e da immunodeficienze severe combinate (SCID) per le quali esistono sia test di screening che terapie efficaci e innovativi. Negli ultimi 13 anni sono stati sottoposti a screening neonatale più di 130000 neonati confermandone la diagnosi in 340, con una incidenza complessiva di 1 : 400 fra ipotiroidismo congenito, malattie metaboliche e fibrosi cistica.

Il Progetto Pilota SMA -SCID, viene elaborato per una richiesta di Grant nel 2018 e attivato nel 2021 ad'oggi. Sono state individuati 3 neonati affetti da SMA di cui a 2 e' stata somministrata tempestivamente la terapia genica, 1 SCID (ADA-SCID) prontamente trattata e infine 2 linfopenie non SCID in follow-up presso il Centro Clinico di Riferimento. Infine nel novembre 2023 il Comitato Etico Regionale ha approvato un ulteriore programma di screening per la diagnosi precoce del deficit di decarbossilasi degli L-aminoacidi aromatici, AADCd, che è una rara malattia neurometabolica per cui esiste un nuovo trattamento genico efficace.

Il corso, nello spirito deontologico dei doveri del medico nella promozione della salute anche attraverso la collaborazione a idonee politiche di prevenzione, ha lo scopo di aggiornare i discenti riguardo alle malattie diagnosticabili tramite screening neonatali precocemente ed al modo con cui questi hanno modificato il decorso di malattie, alle modalità d'intercettazione dei falsi negativi ed ai nuovi screening per diabete e celiachia.

OBIETTIVI

Documentazione clinica. Percorsi clinico-assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza - profili di cura

Il corso prevede l'attribuzione di 5 crediti ECM regionali.

**ORDINE PROVINCIALE
DEI MEDICI CHIRURGHI
E DEGLI ODONTOIATRI
DI GENOVA**



Corso di aggiornamento ECM

**Gli screening metabolici
tra passato, presente e futuro**



Sabato 11 Maggio 2024

Ore 8.30 - 16.00

**Sala Convegni
Ordine dei Medici
Piazza della Vittoria 12/5
16121 GENOVA**

PROGRAMMA

8.00 Registrazione partecipanti

8.30 Saluti delle Autorità

Alessandro Bonsignore, Filippo Ansaldo

**8.45 L'inizio degli screening:
filmato del Prof C. Romano**

9.00 Screening neonatale: Ieri, oggi e domani

Mohamad Maghnie

9.20 La neonatologia e gli screening

Luca Ramenghi

9.45 Screening: leggi regionali

Giuseppe Spiga

I SESSIONE

il futuro degli screening Tradizionali

Presidente

Mohamad Maghnie

Moderano

Luca Romano – Michela Cassanello

10.00 Fibrosi cistica

Rosaria Casciaro

10.20 Malattie Metaboliche

Maria Cristina Schiaffino

10.40 Ipotiroidismo

Roberto Gastaldi

11.00 Discussione

11.15 Coffee break

II SESSIONE

I nuovi screening

Presidente

Luca Ramenghi

Moderano

Alberto Ferrando, Monica Traverso

11.30 Angolo storia dell'arte

Italo Marinelli

11.45 Screening SMA

Claudio Bruno

12.05 Screening Immunodeficienza/ SCID

Stefano Volpi

12.25 Discussione

12.40 Lunch Break

III SESSIONE

Nuovo volto del Diabete e della celiachia?

Presidente

Pasquale Striano

Moderano

Giovanni Semprini e Guido Marinelli

14.15 Deficit AAdc

Antonella Riva

14.35 Screening e celiachia

Marco Crocco

14.55 Screening diabete

Giacomo Tantari

15.45 Discussione

16.00 Consegna questionario ECM e chiusura corso

RELATORI E MODERATORI

BONSIGNORE ALESSANDRO – Presidente Ordine dei Medici Chirurghi e Odontoiatri della Provincia di Genova

BRUNO CLAUDIO - UOSD Centro di Miologia Traslationale e Sperimentale - Istituto Giannina Gaslini di Genova

CASSANELLO MICHELA - Dirigente Sanitario Chimico – LABSIEM-Laboratorio per lo Studio degli Errori Congeniti del Metabolismo e Screening Neonatali –UOC Clinica Pediatrica ed Endocrinologia- IRCCS Istituto G. Gaslini

CASCIARO ROSARIA - Dirigente medico Clinica Pediatrica -Centro Fibrosi Cistica Istituto Giannina Gaslini di Genova

CROCCO MARCO – Pediatra U.O.C. Gastroenterologia ed Endoscopia Digestiva pediatrica IRCCS Istituto Giannina Gaslini di Genova

FERRANDO ALBERTO – Pediatra, Presidente APEL

GASTALDI ROBERTO – Pediatra Dirigente medico Endocrinologia pediatrica IRCCS Istituto Giannina Gaslini di Genova

MAGHIE MOHAMAD - Clinica Pediatrica ed Endocrinologia, Centro Regionale di Riferimento per gli Screening Neonatali e la Diagnosi delle Malattie Metaboliche IRCCS Istituto Giannina Gaslini di Genova

MARINELLI GUIDO - Pediatra di libera scelta, Vice segretario APEL

MARINELLI ITALO - Medico Pediatra Libero Professionista

RIVA ANTONELLA - Dipartimento di Neuroscienze, Riabilitazione, Oftalmologia, Genetica e Scienze Materno Infantili (DINOEMI), Università degli Studi di Genova, Genova

RAMENGI LUCA – Direttore di Struttura Complessa Settore Neonatologia / Pediatria, Direttore Aggregazione Dipartimentale Madre – Bambino. IRCCS Istituto Giannina Gaslini di Genova

ROMANO LUCA – Medico Pediatra Libero Professionista

SCHIAFFINO MARIA CRISTINA – Dirigente Medico Pediatra UOC Clinica Pediatrica ed Endocrinologia, Centro Regionale di Riferimento per gli Screening Neonatali e la Diagnosi delle Malattie Metaboliche IRCCS Istituto Giannina Gaslini di Genova

SEMPRINI GIOVANNI – Pediatra libera scelta Coordinatore Commissione Pediatria Ordine provinciale dei Medici Chirurghi e degli Odontoiatri di Genova

SPIGA GIUSEPPE - Coordinatore DIAR pediatrico, IGG

STRIANO PASQUALE - Dipartimento di neuroscienze, riabilitazione, oftalmologia, genetica e scienze. IRCCS Istituto Giannina Gaslini di Genova

TANTARI GIACOMO - Dirigente Medico UOC Clinica Pediatrica ed Endocrinologia, Centro Regionale di Diabetologia IRCCS Istituto Giannina Gaslini di Genova

TRAVERSO MONICA - Dirigente Biologa Ph. D. specialista in Genetica Medica, IRCCS Istituto Giannina Gaslini di Genova

VOLPI STEFANO - Reumatologia e Malattie Autoinfiammatorie, Gaslini. DINOEMI, Università degli studi di Genova.