

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

**Sabato 11 Maggio 2024**

**Per partecipare ISCRIVERSI  
sul sito web: [www.omceoge.it](http://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](mailto: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.