

Con il patrocinio di:

Istituto Superiore di Sanità



Su iniziativa di:



Partecini richiesti:

Ministero della Salute, SIMMESN - Società italiana per lo studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening

INFORMAZIONI GENERALI

Le opinioni e i contenuti espressi nell'ambito dell'iniziativa sono nell'esclusiva responsabilità dei proponenti e dei relatori e non sono riconducibili in alcun modo alla Camera dei Deputati. L'accesso alla sala - con abbigliamento consono e, per gli uomini, obbligo di giacca e cravatta - è consentito fino al raggiungimento della capienza massima.

EVENTO ORGANIZZATO DA:



via Vincenzo Monti 3
20123 Milano
tel +39 02 89096682
fax +39 02 89098927
e-mail | info@maprovider.com

piazza San Salvatore in Lauro 10
00186 Roma
tel | fax +39 06 68806614
e-mail | info.roma@maprovider.com

web | www.maprovider.com



**PROBLEMATICHE COMUNI
DI DIAGNOSI TEMPESTIVA
PER LE MALATTIE RARE
METABOLICHE INVALIDANTI.
L'esempio di XLH e LSD**

**PROBLEMATICHE COMUNI
DI DIAGNOSI TEMPESTIVA
PER LE MALATTIE RARE
METABOLICHE INVALIDANTI.
L'esempio di XLH e LSD**

ROMA, 6 NOVEMBRE 2018

Sala Nilde Iotti, Palazzo Theodoli Bianchelli, Camera dei Deputati
Piazza del Parlamento, 19

RAZIONALE

Le Malattie Metaboliche Ereditarie sono causate dall'assenza o dalla carenza di uno degli enzimi intracellulari deputati alla produzione di energia nell'organismo, l'alterazione del gene causa l'assenza dell'enzima, con conseguente riduzione della produzione di energia.

Lo **screening neonatale non invasivo** è lo strumento di prevenzione fondamentale, in ragione dell'individuazione precoce della patologia, che consente un intervento tempestivo, fondamentale per migliorare la qualità di vita del paziente e per ridurre i rischi di morbilità, disabilità e di mortalità, almeno nei casi in cui siano già disponibili terapie.

Attualmente l'*ipofosfatemia X-Linked (XLH)* e le *malattie da accumulo lisosomiale (LSD)*, non rientrano tra le 40 patologie rare per le quali è previsto lo screening neonatale.

Il Convegno intende stimolare il dibattito tra tutti gli attori di sistema, per individuare un adeguato percorso gestionale che, a partire dalla diagnosi precoce, consenta un effettivo monitoraggio dei pazienti, dall'età pediatrica all'età adulta, garantendo loro l'accesso alle più opportune soluzioni innovative.

PROGRAMMA DELLA GIORNATA

- 10.00 Registrazione e welcome coffee
- 10.15 Introduzione
Moderatore: **Andrea Sermoniti**
Giornalista medico-scientifico
- 10.20 Saluti di benvenuto
Rappresentante AISMME
Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie
- 10.30 Saluti istituzionali
Paola Taverna
Vice presidente del Senato della Repubblica
Maria Rizzotti
12 Commissione Igiene e Sanità, Senato della Repubblica
Francesca Gerardi*
VI Commissione Finanze, Camera dei Deputati
Paolo Siani
XII Commissione Affari Sociali, Camera dei Deputati
- 10.50 L'impegno del Ministero della Salute nelle malattie rare: prevenzione e screening neonatale
Maria Grazia Privitera
Dirigente Medico, Ufficio 9 - Tutela della salute della donna, dei soggetti vulnerabili e contrasto alle disuguaglianze, Ministero della Salute
- 11.05 Il ruolo dell'ISS nel coordinamento dei Centri di screening
Angelo del Favero*
Direttore Generale, Istituto Superiore di Sanità e Coordinatore Centro di Coordinamento Nazionale Screening neonatali
- 11.20 Il Registro regionale quale infrastruttura dinamica per il coinvolgimento attivo del paziente
Paola Facchin*
Coordinatore del Tavolo Tecnico Permanente Interregionale per le Malattie Rare, Commissione Salute della Conferenza delle Regioni
- 11.35 Il ruolo della Società scientifica nell'implementazione degli screening neonatali
Giancarlo La Marca
Presidente Società Italiana per lo studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale SIMMESN
- 11.50 Registro-biobanca: importanza della ricerca avanzata per le persone con patologie dell'osso
Luca Sangiorqi
Coordinatore ERN-BOND: European Reference Network on Rare Bone Disorders e Responsabile della Struttura Semplice Dipartimentale di Genetica Medica e Malattie Rare Ortopediche, Istituto Ortopedico Rizzoli di Bologna
- 12.05 L'importanza della diagnosi precoce per ottimizzare il percorso diagnostico terapeutico-assistenziale per le persone affette da XLH e LSDs
Francesco Emma
Direttore del Dipartimento Pediatrie Specialistiche e Responsabile Unità Operativa Nefrologia e Dialisi, IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù
Maria Alice Donati
Responsabile Malattie Metaboliche, AOU Meyer Firenze
- 12.35 Tavola Rotonda
L'importanza di un approccio multistakeholders nella definizione di nuovi percorsi di salute per le persone affette da malattie rare: istituzioni, pazienti e clinici a confronto
Modera: **Sara Casati**
Bioeticista dell'Università Bicocca Milano
- Maria Alice Donati**
Responsabile Malattie Metaboliche, AOU Meyer Firenze
Francesco Emma
Direttore del Dipartimento Pediatrie Specialistiche e Responsabile Unità Operativa Nefrologia e Dialisi, IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù
Paola Facchin*
Coordinatore del Tavolo Tecnico Permanente Interregionale per le Malattie Rare, Commissione Salute della Conferenza delle Regioni
Nella Augusta Greggio
Coordinatore nazionale pediatrico Endo-Ern (SIEDP)
Tommasina Iorno
Presidente Uniamo F.I.M.R.
Domenica Toruscio
Direttore Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità
Manuela Vaccarotto
Vicepresidente AISMME
- 13.45 Conclusioni

*invitati a partecipare