

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 DEI PARTECIPANTI

### 14.10 - SALUTI ISTITUZIONALI

**Pierpaolo Sileri**, Viceministro della 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 integrazione socio-sanitaria, Regione Lazio

*L'esperienza del Lazio: dall'adeguamento alla 167 al progetto pilota sulla SMA*



**Danilo 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  
panel 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 Sign - 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

**Annalisa Scopinaro**, Presidente Uniamo Fimr Onlus

**Filippo Cristoferi**, Relazioni Esterne AIP Onlus

**Daniela Lauro**, Presidente Famiglie SMA

**Valentina Fasano**, Presidente AIALD Onlus

**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

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

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

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

## 18.30 - CONCLUSIONE DEI LAVORI

\*Sono stati invitati, in attesa di conferma