

## Mercoledì 11 dicembre 2013

- 8.30 Registrazione dei partecipanti  
8.45 Welcome coffee  
9.00 Indirizzo di benvenuto

*Sono stati invitati il Ministro della Salute e gli Assessori regionali alla Salute*

### 9.30-10.40 I Sessione La prevenzione delle malattie rare

Moderatori: *Domenica Taruscio, Silvia Arcà*

- 9.30 Prevenzione primaria e secondaria: prima della malattia, prima dei sintomi  
*Fabrizio Oleari*
- 10.00 Raccomandazioni europee per la prevenzione primaria delle malformazioni congenite (collaborazione EUROCAT- EUROPLAN)  
*Domenica Taruscio*
- 10.20 Piano Nazionale Malattie Rare (2013-2015): il ruolo per la prevenzione  
*Maria Elena Congiu*

### 10.40-12.10 II Sessione Prevenzione primaria delle malformazioni congenite

Moderatori: *Elisa Calzolari, Alberto Mantovani*

- 10.40 Prevenzione della rosolia congenita in Italia: a che punto siamo? strategie per raggiungere l'eliminazione entro il 2015  
*Antonietta Filia*
- 10.55 Dieta mediterranea per la prevenzione delle malformazioni congenite: rivalutazione di ecotipi di legumi e significato nell'alimentazione della donna  
*Pasquale Buonocore*
- 11.10 Prevenzione delle malformazioni congenite con acido folico: esperienza del servizio di informazione teratologica di Padova  
*Matteo Cassina*

## Mercoledì 11 dicembre 2013

- 11.25 Utilizzo di sostanze d'abuso e di farmaci ad azione sul Sistema Nervoso Centrale in gravidanza: effetti sul nascituro e risvolti medico-legali  
*Silvia Sini*
- 11.40 Malformazioni congenite tra i neonati di Brindisi: uno studio caso-controllo  
*Antonella Bruni*
- 11.55 Discussione

### 12.10-13.30 Tavola rotonda La diagnosi prenatale e neonatale: il diritto di sapere o di non sapere del paziente e dei suoi familiari

Modera: *Gianfranco Tarsitani*

- il punto di vista delle associazioni di pazienti  
*Renza Barbon Galluppi e Carlo Hanau*
- il punto di vista dei medici clinici  
*Maurizio Clementi e Carlo Corbetta*
- il punto di vista del bioeticista  
*Carlo Petrini*
- il punto di vista del giurista  
*Roberto Lattanzi*

### 13.30-14.30 Sessione poster e light lunch

Discussants: *Vincenzo Leuzzi e Pierpaolo Mastroiacovo*

### 14.30-14.45 Presentazione in plenaria dei risultati dei poster

Presentano: *Vincenzo Leuzzi e Pierpaolo Mastroiacovo*

### 14.45-14.50 Proiezione del video

*"Acido folico, il primo regalo da fare a tuo figlio"*

### 14.50-15.00 Assegnazione Premio "Francesco Libero Giorgino" al miglior contributo scientifico presentato da un under 35

## Mercoledì 11 dicembre 2013

### 15.00-17.15 III Sessione Prevenzione secondaria di malattie rare mediante screening neonatale esteso

Moderatori: *Roberto Cerone, Maria Grazia Privitera*

- 15.00 Screening neonatale metabolico allargato Toscana-Umbria: 10 anni di esperienza  
*Elisabetta Pasquini*
- 15.15 Lo screening neonatale esteso come integrazione di competenze organizzative, laboratoristiche e cliniche. l'esperienza della regione Emilia-Romagna  
*Alessandra Cassio*
- 15.30 Attuazione programma di screening neonatale esteso regione Sardegna  
*Franco Lilliu*
- 15.45 Screening neonatale esteso in spettrometria di massa tandem: 9 anni di studio pilota nel Lazio  
*Claudia Carducci*
- 16.00 Screening neonatale metabolico allargato in Sicilia orientale  
*Giovanni Sorge*
- 16.15 Gestione dello screening neonatale esteso per le malattie metaboliche ereditarie. Un problema di politica sanitaria: l'esperienza del Piemonte  
*Marco Spada*
- 16.30 Percorsi diagnostico-assistenziali per le malattie oggetto di screening neonatale esteso. Progetto CCM 2010  
*Carlo Dionisi-Vici*
- 16.45 Screening neonatale esteso: proposta di un modello operativo nazionale per ridurre le disuguaglianze di accesso ai servizi sanitari nelle diverse regioni. Progetto CCM 2011  
*Domenica Taruscio*
- 17.00 Discussione
- 17.30 Conclusione dei lavori**  
*Domenica Taruscio*

## MODERATORI E RELATORI

**Silvia Arcà** - Ufficio II, Direzione generale della programmazione sanitaria. Ministero della Salute, Roma

**Renzo Barbon Galluppi** - Uniamo Federazione Italiana Malattie Rare (F.I.M.R.) Onlus, Venezia

**Antonella Bruni** - Istituto di Fisiologia Clinica del Consiglio Nazionale delle Ricerche, Lecce

**Pasquale Buonocore** - Centro di Ricerca per gli Alimenti e la Nutrizione (CRANUT), Roma

**Elisa Calzolari** - Indagine Malformazioni Emilia Romagna, Azienda Ospedaliera Universitaria, Ferrara

**Claudia Carducci** - Dipartimento di Medicina Sperimentale, Università di Roma Sapienza, Roma

**Matteo Cassina** - Servizio di Informazione Teratologica, Unità Operativa Complessa Genetica Clinica ed Epidemiologica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, Università degli Studi, Padova

**Alessandra Cassio** - Centro Clinico Regionale di riferimento per la diagnosi neonatale ed il follow-up delle malattie endocrino-metaboliche, Programma di Endocrinologia, Unità Operativa Pediatria, Azienda Ospedaliera Universitaria, Bologna

**Roberto Cerone** - Società Italiana Per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale (SIMMESN), Unità Operativa Clinica Pediatrica, Istituto G. Gaslini, Genova

**Maurizio Clementi** - Servizio di Informazione Teratologica, Unità Operativa Complessa Genetica Clinica ed Epidemiologica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, Università degli Studi, Padova

**Maria Elena Congiu** - Ufficio II, Direzione generale della programmazione sanitaria. Ministero della Salute, Roma

**Carlo Corbetta** - Unità Operativa Complessa Laboratorio di Riferimento Regionale per lo Screening Neonatale - Dipartimento della Donna, della Madre, del Bambino, Presidio Ospedaliero Ospedale dei Bambini "Vittore Buzzi", Azienda Ospedaliera Istituti Clinici di Perfezionamento, Milano

**Carlo Dionisi-Vici** - Unità Operativa Complessa Patologia Metabolica, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Roma

**Antonietta Filia** - Reparto Epidemiologia delle Malattie Infettive, Centro Nazionale di Epidemiologia e Promozione della Salute, Istituto Superiore di Sanità, Roma

**Carlo Hanau** - Consulta Nazionale delle Malattie Rare (CNdMR), Senago (MI)

**Roberto Lattanzi** - Ufficio del Garante per la protezione dei dati personali, Roma

**Vincenzo Leuzzi** - Dipartimento di Pediatria e Neuropsichiatria Infantile Università Sapienza, Roma

**Franco Lilliu** - Unità Operativa Malattie del Metabolismo e Screening Neonatale, II Clinica Pediatrica, ASL Cagliari, Cagliari

**Alberto Mantovani** - Dipartimento di Sanità Pubblica Veterinaria e Sicurezza Alimentare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

**Pierpaolo Mastroiacovo** - International Clearinghouse for Birth Defects (ICBD) - Alessandra Lisi International Centre on Birth Defects and Prematurity, Roma

**Elisabetta Pasquini** - Centro Clinico screening Neonatale, Dipartimento Neuroscienze, Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer, Firenze

**Carlo Petrini** - Unità di Bioetica, Presidenza, Istituto Superiore di Sanità, Roma

**Maria Grazia Privitera** - Ufficio X Tutela della salute della donna e dell'età evolutiva, Dipartimento Prevenzione e Comunicazione -, Ministero della Salute, Roma

**Silvia Sini** - Istituto di Neuropsichiatria Infantile, Azienda Ospedaliera Universitaria, Sassari

**Giovanni Sorge** - Centro di Riferimento Regionale per la prevenzione, diagnosi e cura delle malattie metaboliche ereditarie dell'infanzia, Unità Operativa-Clinica Pediatrica, Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico Vittorio Emanuele, Catania.

**Marco Spada** - Struttura Semplice Malattie metaboliche, Ospedale Infantile Regina Margherita, Città della Salute e della Scienza, Torino

**Gianfranco Tarsitani** - Dipartimento di Salute della Donna e Medicina Territoriale, Facoltà di Medicina e Psicologia, Università Sapienza, Roma

**Domenica Taruscio** - Direttore, Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

## INFORMAZIONI GENERALI

### Sede

Aula Pocchiarri, Istituto Superiore di Sanità

Viale Regina Elena, 299 - Roma

### Destinatari

Il convegno si rivolge ai principali attori coinvolti nella promozione della salute riproduttiva: operatori del SSN, ricercatori, clinici, associazioni di pazienti e loro familiari, e a tutti coloro che si occupano di salute materno-infantile.

### Posti disponibili:

200

### Accreditamento ECM

Non richiesto

## PARTECIPAZIONE

La partecipazione al Convegno è gratuita. Le spese di viaggio e soggiorno sono a carico del partecipante.

È necessaria la prenotazione all'evento attraverso la compilazione della scheda d'iscrizione disponibile al seguente link:

<https://www.surveymonkey.com/s/QT7F3TM>

Il link per l'iscrizione è anche disponibile sulla homepage del Centro Nazionale di Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità <http://www.iss.it/cnmr/> (nella sezione "In rilievo").

**L'iscrizione on-line al convegno dovrà essere formalizzata entro il 9 dicembre 2013.** Si prega di comunicare disdetta in caso d'impossibilità di partecipazione.

### Metodo di lavoro

Il Convegno prevede presentazioni dei relatori seguite da discussione. E' prevista una tavola rotonda e una sessione poster.

### Attestato di Partecipazione

Al termine del Convegno sarà rilasciato un attestato di partecipazione a chi ne farà richiesta.

Per ulteriori informazioni contattare la Segreteria tramite gli indirizzi di posta elettronica [screeningneonataleesteso@iss.it](mailto:screeningneonataleesteso@iss.it) o al n. di telefono 06.4990.4404(4367)

## COMITATO SCIENTIFICO DEL CONVEGNO

**Responsabile Scientifico:** Domenica TARUSCIO

**Comitato Scientifico del Convegno:** Fabrizio Bianchi, Elisa Calzolari, Anna Maria Castellazzi, Marina Cerbo, Roberto Cerone, Maurizio Clementi, Gabriella Dardanoni, Paola Facchin, Lidia Larizza, Marzia Loghi, Salvatore Lopresti, Alberto Mantovani, Giuseppe Masnata, Amanda Neville, Maria Grazia Privitera, Paolo Ricci, Stefania Ruggeri, Gioacchino Scarano, Giovanna Tagliabue, Cristina Tamburini, Gianfranco Tarsitani, Donatella Tiberti, Giuseppe Ugolini e Domenica Taruscio.

**Segreteria Scientifica:** Orietta GRANATA, Pietro CARBONE

**Segreteria Tecnica:** Linda AGRESTA, Giorgio VINCENTI

**Ufficio Stampa:** Mirella TARANTO, Francesca SCAPINELLI

**Centro Nazionale Malattie Rare  
Istituto Superiore di Sanità  
Viale Regina Elena, 299 - 00161 Roma  
Tel.06.4990.4018 Fax. 06.4990.4370  
Sito web. [www.iss.it/cnmr](http://www.iss.it/cnmr)**



## Convegno

## PREVENZIONE PRIMARIA DELLE MALFORMAZIONI CONGENITE E SCREENING NEONATALE ESTESO

in collaborazione con  
Network Italiano Promozione Acido Folico  
Coordinamento Nazionale dei Registri delle Malformazioni Congenite  
Gruppo di lavoro del progetto CCM Screening neonatale esteso

Aula Pocchiarri  
Istituto Superiore di Sanità

Roma, 11 dicembre 2013



### Acido Folico

Prevenzione primaria  
malformazioni congenite

### Screening neonatale esteso

Prevenzione secondaria  
malattie metaboliche ereditarie

