

La diagnosi precoce delle Malattie Metaboliche ereditarie

Lo Screening Neonatale Allargato In Sardegna

Un momento di discussione sulle problematiche scientifiche, organizzative e operative inerenti lo screening allargato rivolto ai neonatologi e a tutte le figure professionali che operano nei Centri Nascita della Sardegna, nel momento in cui si sta iniziando una nuova fase preventiva che ha per oggetto la salute del bambino.

15 Marzo 2011 - ore 10

Cagliari

Centro Regionale Microcitemie

Centro di Riferimento Regionale Malattie Rare

Biblioteca Giuseppe Pilla

Lo Screening Neonatale Allargato

Negli anni '50 in Europa, quando si scoprì che la terapia dietetica precoce della Fenilchetonuria poteva prevenire il ritardo mentale, si è iniziato un approccio al riconoscimento di questa patologia incentrato sulla diagnosi alla nascita, mediante screening neonatale. In Italia, per legge, tutti i neonati sono esaminati, tramite il prelievo di qualche goccia di sangue, al fine di diagnosticare questa patologia prima che i sintomi si presentino.

Un nuovo approccio alla diagnosi delle malattie metaboliche ereditarie: lo screening neonatale allargato. Negli anni '90 è stata sviluppata una nuova tecnologia d'analisi che ha creato nuove possibilità diagnostiche delle malattie metaboliche ereditarie: la tandem-mass spettrometria. Questa metodica consente, da un volume molto piccolo di sangue (lo stesso utilizzato per diagnosticare la fenilchetonuria) di misurare moltissime sostanze del metabolismo intermedio. La metodica può identificare più di 30 metaboliti, ciascuno dei quali è potenzialmente un marker di una malattia metabolica ereditaria.

In Italia diverse regioni tra cui Liguria, Veneto, Toscana, Umbria, Emilia-Romagna, eseguono lo screening allargato su tutti i nuovi nati: anche alcune Aziende Sanitarie della Regione Sardegna hanno aderito ad un progetto pilota, nato dalla collaborazione tra l'UO Malattie del Metabolismo e Screening Neonatale della II Clinica Pediatrica e il Laboratorio Screening Neonatale dell'Istituto Gaslini di Genova per offrire l'opportunità di una diagnosi precoce di queste malattie.

Moderatori e Relatori

R. Antonucci - U.O. Nido, Neonatologia e Pediatria, ASL S. Gavino
R. Cerone - U.O. Clinica Pediatrica, Istituto G. Gaslini, Genova
U. Caruso - Laboratorio Studio Errori Congeniti del Metabolismo, Istituto G. Gaslini, Genova
V. Fanos - Terapia Intensiva Neonatale AOU Cagliari
F. Lilliu - Laboratorio Malattie Metabolismo, II Cl. Pediatrica, ASL Cagliari
S. Loche - Servizio di Endocrinologia Pediatrica, ASL8 Cagliari
G. Nardi - Dirigente Sanitario, Centro Regionale per le Microcitemie, ASL Cagliari
L. Pibiri - U.O. Nido, Neonatologia e Pediatria, ASL Brotzu

Programma

Moderatori: **V. Fanos - S. Loche**

10.00 Introduzione - Saluti

10.30 Il ruolo del Centro Regionale delle Microcitemie nella diagnosi delle malattie genetiche in Sardegna
G. Nardi

10.50 Le malattie metaboliche ereditarie. Le ragioni dello screening neonatale.
F. Lilliu

11.10 Lo screening neonatale allargato in Italia
R. Cerone

11.30 Il Centro Nascita di San Gavino
ASL S. Gavino
R. Antonucci

11.40 Il Centro Nascita del Brotzu AO Brotzu
L. Pibiri

11.50 Progetto pilota screening neonatale allargato in Sardegna
U. Caruso

12.20 Il ruolo delle Associazioni dei Pazienti Cometa Sardegna

12.30 Discussione

SEGRETERIA SCIENTIFICA E ORGANIZZATIVA

UO Malattie del Metabolismo e Screening Neonatale
II Clinica Pediatrica, ASL Cagliari.
L'iscrizione è gratuita
Si prega inviare e.mail a francolilliu@asl8cagliari.it

Si ringrazia  **NUTRICIA**
Advanced Medical Nutrition