

MODALITÀ DI PARTECIPAZIONE

- La partecipazione è gratuita
- E' possibile iscriversi on line dal sito www.biomedica.net.

Prima di procedere con l'iscrizione verificare la disponibilità dei posti esclusivamente attraverso il sito www.biomedica.net

Il numero dei posti è limitato. Le iscrizioni saranno accettate automaticamente secondo l'ordine di arrivo alla Segreteria.

Il sistema accetta le iscrizioni sino a 5 giorni dalla data dell'evento; dopo tale termine è possibile iscriversi direttamente in sede congressuale, contattando preventivamente la segreteria organizzativa per verificare la disponibilità dei posti.

CREDITI ECM

Il congresso è accreditato da **Biomedica Provider n. 148** presso il Programma Nazionale di Educazione Continua in Medicina del Ministero della Salute per le seguenti categorie professionali: Biologo, Chimico, Infermiere Pediatrico, Medico Chirurgo e Tecnico Sanitario Laboratorio Biomedico

Discipline: Biochimica clinica, Farmacologia e tossicologia clinica, Direzione medica di presidio ospedaliero, Neonatologia, Neuropsichiatria infantile, Organizzazione dei servizi sanitari di base, Pediatria e Pediatri di libera scelta.

Crediti ECM assegnati:

- evento n. 38888 - **4 crediti**

ATTESTATO

Ai partecipanti sarà rilasciato un attestato di partecipazione valido per l'inserimento nel curriculum formativo.

SEDE DEL CORSO

AULA THUN

Ospedale Regionale per le Microcitemie

Via Jenner

09100 Cagliari

Con il contributo non condizionato di:



con il patrocinio di



ASL Cagliari



SIMMESN

Lo screening neonatale esteso delle malattie metaboliche ereditarie e la spettrometria di massa tandem in medicina di laboratorio

CAGLIARI

9 ottobre 2012

Ospedale Regionale per le Microcitemie



RELATORI & MODERATORI

Ubaldo Caruso

Laboratorio Errori Congeniti del Metabolismo
Istituto G. Gaslini, Genova

Bruno Casetta

AB Sciex Consultant Clinical Applications
Mass Spectrometry

Antonella Fais

Dipartimento Scienze applicate ai
Biosistemi Università Studi, Cagliari

Renzo Galanello

Centro Riferimento Regionale Malattie Rare
Il Clinica Pediatrica, Cagliari

Marco Galisai

Servizio sistemi informativi e tecnologie
informatiche - ASL Cagliari

Giuseppe Giordano

Dipartimento di Pediatria
Università degli Studi, Padova

Giancarlo La Marca

Dipartimento di Farmacologia Clinica
Ospedale Meyer, Firenze

Franco Lilliu

UO Malattie Metaboliche Ereditarie
Il Clinica Pediatrica, Cagliari

Giorgio Olzai

Terapia Intensiva Neonatale
AOU, Sassari

Giovanni Ottonello

Istituto Puericoltura
AOU, Cagliari

Gigliola Serra

Istituto di Neuropsichiatria
AOU, Sassari

Carlo Dionisi Vici

UO Patologia Metabolica
Ospedale Bambino Gesù, Roma

SEGRETERIA SCIENTIFICA

**Fabrizio Gaviano, Giuseppina Sanna, Massimo Mura, Giulio Ferino
Franco Lilliu - francolilliu@asl8cagliari.it**

Il Clinica Pediatria, UO Malattie del Metabolismo e Screening Neonatale
ASL Cagliari

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA



Biomedica srl – Marsida Collaku

Via L. Temolo 4 – 20126 Milano - Tel. 02/45498282 - Fax 02/45498199

e-mail: marsida.collaku@biomedica.net - www.biomedica.net

Obiettivi del Corso

Il Corso si propone di illustrare il programma regionale di screening neonatale esteso delle malattie metaboliche ereditarie recentemente avviato in Sardegna. Sarà possibile un confronto tra le diverse figure professionali che devono operare in modo coordinato per ottenere il miglior risultato nella realizzazione di questo importante programma regionale che mette la Sardegna tra i primi posti in Italia nella diagnosi precoce delle malattie rare. Allo stesso tempo sarà possibile confrontarsi sulle grandi potenzialità dello spettrometria di massa tandem nel laboratorio di chimica clinica, approfondendo le peculiarità diagnostiche di questa nuova e potente tecnologia analitica.

8.30 Registrazione - Apertura dei lavori

I SESSIONE

**La diagnosi precoce delle malattie rare:
lo screening neonatale esteso delle malattie metaboliche ereditarie**

Moderatori: *Giorgio Olzai - Giovanni Ottonello*

9.10 Inaugurazione e saluto autorità

9.30 La rete regionale delle malattie rare in Sardegna
Renzo Galanello

9.50 Il programma regionale di screening neonatale esteso in Sardegna
Franco Lilliu

10.00 Modello di screening neonatale e il portale "Progettare Salute"
Marco Galisai

10.10 Le malattie metaboliche ereditarie: dallo screening neonatale alla gestione delle emergenze - urgenze di laboratorio
Ubaldo Caruso

10.30 Lo screening neonatale esteso: il percorso clinico assistenziale del neonato positivo
Carlo Dionisi Vici

10.50 Discussione

11.10 Il ruolo delle associazioni dei pazienti: Cometa Sardegna

11.20 Coffee Break

II SESSIONE

La spettrometria di massa tandem oltre lo screening neonatale

Moderatori: *Antonella Fais - Gigliola Serra*

11.40 Le malattie da accumulo lisosomiale
Giancarlo La Marca

12.00 Approccio metabolomico al difetto di sintesi degli acidi biliari
Giuseppe Giordano

12.20 L'analisi di steroidi ed altri metaboliti nonchè di residui di farmaci in liquidi biologici per spettrometria di massa
Bruno Casetta

12.40 Discussione

13.10 Chiusura dei lavori