

MALATTIE RARE: EVENTO FORMATIVO A DISTANZA

SCREENING NEONATALE PER L'ATROFIA MUSCOLARE SPINALE E LE IMMUNODEFICIENZE COMBinate GRAVI

26 FEBBRAIO 2021

“Grazie ad una goccia di sangue prelevata dal tallone del neonato e depositata su un apposito cartoncino sarà **possibile diagnosticare rapidamente e trattare precocemente** due patologie gravi, ma potenzialmente curabili: l'Atrofia Muscolare Spinale (**SMA**) e le Immunodeficienze Combinatae Gravi (**SCID**).” **Grazie all'innovativo progetto pilota**, elaborato grazie al contributo di molti professionisti dell'Ospedale Gaslini, sarà offerto nei prossimi due anni all'intera popolazione neonatale della Liguria, permettendo l'identificazione precoce di pazienti con patologie gravi potenzialmente trattabili

PROGRAMMA PRELIMINARE

| | | |
|---------------------|---|---------------------|
| 14:00-14:15 | Benvenuto delle Istituzioni | |
| 14:15- 14:30 | Introduzione del Responsabile del Centro Screening Neonatale | M. Maghnie |
| 14:30-15:15 | La Legge n. 167 del 19 agosto 2016, e Decreto Ministeriale del 13 ottobre 2016: normativa, disposizioni, pannello di malattie | M.C. Schiaffino |
| 15:15-16:00 | Nuova Procedura Operativa Regione Liguria: Cartoncino, Prelievo, Informativa, Dissenso, Conservazione, Trasporto | M. Cassanello |
| 16:00-16:30 | Discussione con i partecipanti | |
| 16:30-17:15 | Progetto Pilota per lo Screening Neonatale per SMA e SCID | C. Bruno – S. Volpi |
| 17:15-17:30 | Discussione e conclusioni | |

Responsabili Scientifici:

Mohamad Maghnie, Maria Cristina Schiaffino, Stefano Volpi, Michela Cassanello UOC Clinica Pediatrica e Endocrinologia UNIGE IRCCS G. Gaslini, Genova - Centro di Riferimento per lo Screening Neonatale - Regione Liguria

Claudio Bruno, Responsabile U.O.S.D. Centro Traslationale di Miologia e Patologie Neurodegenerative

Referente A.Li.Sa. REGIONE LIGURIA

Rosa Bellomo, Ufficio Biomedicina e Malattie e bassa prevalenza - Direzione Sanitaria A.Li.Sa Regione Liguria; Coordinamento Comitato Tecnico Scientifico Malattie rare e malattie non diagnosticate



MALATTIERARELIGURIA

*“L'ATTESA”, di Marco Ponte
Opera della X edizione del Concorso
letterario, artistico e musicale
“Il Volo di Pegaso”.
Per gentile concessione de Centro
Nazionale Malattie Rare Istituto
Superiore di Sanità, Roma*

Chiesto il patrocinio a: Ordine Prov. Le Medici Chirurghi e Odontoiatri - Ordine Professioni Infermieristiche - Ordine Professione Ostetrica, di Genova



MALATTIE RARE: EVENTO FORMATIVO A DISTANZA
SCREENING NEONATALE PER L'ATROFIA MUSCOLARE SPINALE
E LE IMMUNODEFICIENZE COMBinate GRAVI
26 FEBBRAIO 2021

Organizzato per le Neonatologie Liguri da Istituto Giannina Gaslini, Università' degli Studi di Genova e A.LI.Sa Regione Liguria, rimarrà a disposizione del personale sanitario e cittadini sui siti web gaslini.org e alisa.liguria.it

RELATORI E AFFILIAZIONI

Mohamad Maghnie, DINO GMI - UOC Clinica Pediatrica e Endocrinologia UNIGE- Istituto Giannina Gaslini - Centro di Riferimento per lo Screening Neonatale - Regione Liguria

Maria Cristina Schiaffino, Referente del Centro Regionale di Riferimento per gli Screening Neonatali e la diagnosi delle Malattie Metaboliche, Clinica Pediatrica e Endocrinologia, IRCCS G. Gaslini, Genova

Michela Cassanello, Laboratorio per lo Studio degli Errori Congeniti del Metabolismo e Screening Neonatali: Labsiem, IRCCS G. Gaslini, Genova

Claudio Bruno, Responsabile U.O.S.D. Centro Traslationale di Miologia e Patologie Neurodegenerative, IRCCS G. Gaslini, Genova

Stefano Volpi, Clinica Pediatrica e Endocrinologia, IRCCS G. Gaslini, Genova

Per informazioni:

Centro Regionale di Screening Neonatale

Istituto Giannina Gaslini

Clinica Pediatrica ed Endocrinologia
Malattie Metaboliche- Screening Neonatale:
Tel. 010 5636.2664 – 2406 – 2582
E-mail sgrscreening@gaslini.org

Laboratorio per lo Studio degli Errori Congeniti
del Metabolismo,
Padiglione 16 – III piano
Tel. 010 5636.2406 – 2582
Fax 010 3773210
E-mail labsiem@gaslini.org – expandednbs@gaslini.org

Video:

<https://drive.google.com/drive/folders/1Etd07LoYCEGG57tYwcG8ojZaEQ5p-KO1?usp=sharing>



MALATTIERARELIGURIA

**"L'ATTESA", di Marco Ponte
Opera della X edizione del Concorso
letterario, artistico e musicale
"Il Volo di Pegaso".
Per gentile concessione de Centro
Nazionale Malattie Rare Istituto
Superiore di Sanità, Roma*