PROBLEMATICHE COMUNI DI DIAGNOSI TEMPESTIVA PER LE MALATTIE RARE METABOLICHE INVALIDANTI.
L'esempio di XLH e LSD

Con il partocinio di:

Ministero della Salute

Istituto Superiore di Sanità

SIEDP

SIF Società Italiana di Farmacologia

SIMMESN

con il patrocinio di UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare onlus Rare Diseases Italy

Su iniziativa di:

onlus aismme Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie

INFORMAZIONI GENERALI

Le opinioni e i contenuti espressi nell'ambito dell'iniziativa sono nell'esclusiva responsabilità dei proponenti e dei relatori e non sono riconducibili in alcun modo alla Camera dei Deputati.
L'accesso alla sala – con abbigliamento consono e, per gli uomini, obbligo di giacca e cravatta – è consentito fino al raggiungimento della capienza massima.

EVENTO ORGANIZZATO DA:

MAProvider
MARKET ACCESS PROVIDER

CSQA CISQ IQNet

via Vincenzo Monti 3
20123 Milano
tel +39 02 89096682
fax +39 02 89098927
e-mail | info@maprovider.com

piazza San Salvatore in Lauro 10
00186 Roma
tel | fax +39 06 68806614
e-mail | info.roma@maprovider.com

web | www.maprovider.com

PROBLEMATICHE COMUNI DI DIAGNOSI TEMPESTIVA PER LE MALATTIE RARE METABOLICHE INVALIDANTI.
L'esempio di XLH e LSD

ROMA, 6 NOVEMBRE 2018
Sala Nilde Iotti, Palazzo Theodoli Bianchelli, Camera dei Deputati
Piazza del Parlamento, 19

RAZIONALE

Le Malattie Metaboliche Ereditarie sono causate dall'assenza o dalla carenza di uno degli enzimi intracellulari deputati alla produzione di energia nell'organismo, l'alterazione del gene causa l'assenza dell'enzima, con conseguente riduzione della produzione di energia.

Lo **screening neonatale non invasivo** è lo strumento di prevenzione fondamentale, in ragione dell'individuazione precoce della patologia, che consente un intervento tempestivo, fondamentale per migliorare la qualità di vita del paziente e per ridurre i rischi di morbilità, disabilità e di mortalità, almeno nei casi in cui siano già disponibili terapie.

Attualmente l'*ipofosfatemia X-Linked (XLH)* e le *malattie da accumulo lisosomiale (LSD)*, non rientrano tra le 40 patologie rare per le quali è previsto lo screening neonatale.

Il Convegno intende stimolare il dibattito tra tutti gli attori di sistema, per individuare un adeguato percorso gestionale che, a partire dalla diagnosi precoce, consenta un effettivo monitoraggio dei pazienti, dall'età pediatrica all'età adulta, garantendo loro l'accesso alle più opportune soluzioni innovative.



PROGRAMMA DELLA GIORNATA

10.00 Registrazione e welcome coffee

10.15 Introduzione
Moderatore: **Andrea Sermonti**
Giornalista medico-scientifico

10.20 Saluti di benvenuto
Manuela Vaccarotto
Vicepresidente AISMME

10.30 Saluti istituzionali
Paola Taverna
Vice presidente del Senato della Repubblica
Maria Rizzotti
12 Commissione Igiene e Sanità, Senato della Repubblica
Paolo Siani
XII Commissione Affari Sociali, Camera dei Deputati

10.50 L'impegno del Ministero della Salute nelle malattie rare: prevenzione e screening neonatale
Maria Grazia Privitera
Dirigente Medico, Ufficio 9 - Tutela della salute della donna, dei soggetti vulnerabili e contrasto alle disequaglianze, Ministero della Salute

11.05 Il ruolo dell'ISS nel coordinamento dei Centri di screening
Domenica Taruscio
Direttore Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità

11.20 Il Registro regionale quale infrastruttura dinamica per il coinvolgimento attivo del paziente
Monica Mazzucato
Coordinamento Malattie Rare, Regione del Veneto

11.35 Il ruolo della Società scientifica nell'implementazione degli screening neonatali
Giancarlo La Marca
Presidente Società Italiana per lo studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale SIMMESN

11.50 Registro-biobanca: importanza della ricerca avanzata per le persone con patologie dell'osso
Luca Sangiorgi
Coordinatore ERN-BOND: European Reference Network on Rare Bone Disorders e Responsabile della Struttura Semplice Dipartimentale di Genetica Medica e Malattie Rare Ortopediche, Istituto Ortopedico Rizzoli di Bologna

12.05 L'importanza della diagnosi precoce per ottimizzare il percorso diagnostico terapeutico-assistenziale per le persone affette da XLH e LSDs
Francesco Emma
Direttore del Dipartimento Pediatrie Specialistiche e Responsabile Unità Operativa Nefrologia e Dialisi, IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù
Maria Alice Donati
Responsabile Malattie Metaboliche, AOU Meyer Firenze

12.35 Tavola Rotonda
L'importanza di un approccio multistakeholders nella definizione di nuovi percorsi di salute per le persone affette da malattie rare: istituzioni, pazienti e clinici a confronto
Modera: **Sara Casati**
Bioeticista dell'Università Bicocca Milano

Maria Alice Donati
Responsabile Malattie Metaboliche, AOU Meyer Firenze
Francesco Emma
Direttore del Dipartimento Pediatrie Specialistiche e Responsabile Unità Operativa Nefrologia e Dialisi, IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù
Nella Augusta Greggio
Coordinatore nazionale pediatrico Endo-Ern (SIEDP)
Tommasina Iorno
Presidente Uniamo F.I.M.R.
Monica Mazzucato
Coordinamento Malattie Rare, Regione del Veneto
Domenica Taruscio
Direttore Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità
Manuela Vaccarotto
Vicepresidente AISMME

13.45 Conclusioni