

SCREENING  
NEONATALE:  
DA OLTRE  
10 ANNI  
INSIEME  
PER LA  
RICERCA  
SULLE  
MALATTIE  
RARE



V.le Pieraccini, 24  
50139 Firenze

[www.meyer.it](http://www.meyer.it)

Quarantini Firenze © 2017

SCREENING  
NEONATALE:  
DA OLTRE  
10 ANNI  
INSIEME  
PER LA  
RICERCA  
SULLE  
MALATTIE  
RARE

Firenze, 4 marzo 2017  
Hall Serra





## Sabato 4 marzo sarà per il Meyer una giornata speciale, dedicata allo screening neonatale per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie.

Lo screening neonatale metabolico esteso (SNE) consente, già a pochi giorni dalla nascita, la diagnosi spesso in fase presintomatica di malattie rare.

La terapia precoce, dietetica e/o farmacologica permette nella maggior parte dei casi di prevenire danno d'organo e disabilità.

A tredici anni dalla prima legge toscana che introdusse il test per i nuovi nati, la legge nazionale n.167 dell'agosto 2016 estenderà lo SNE a tutte le regioni d'Italia.

Una buona occasione per fare il punto della situazione sulle novità normative, sui progressi della diagnosi, ricerca e cura sulle malattie rare.

Una festa per l'opportunità di salute che offre lo SNE, risultato della collaborazione fra istituzioni, specialisti del Meyer e genitori.

### In collaborazione con:

- Associazione Malattie Metaboliche Congenite (AMMEC)
- Federazione Italiana Malattie Rare - Uniamo
- Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie (AISMME)
- Associazione Immunodeficienze Primitive (AIP)
- Associazione Voa Voa Onlus - Amici di Sofia
- Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus Cometa (ASMME)
- Associazione italiana Mucopolisaccaridosi e Malattie Affini (AIMPS)
- Associazione Italiana Glicogenosi (AIG)
- Associazione Italiana Pazienti Anderson-Fabry (AIPAF)

## Programma

Moderatore

**Roberta Villa**

Giornalista scientifico - Scienza in Rete

ore 10:00

Introduce

**Alberto Zanobini**

Direttore generale Aou Meyer

Saluti

**Luigi Dei**

Rettore Università degli studi di Firenze

**Stefania Saccardi**

Assessore al Diritto alla salute, al welfare e all'integrazione socio-sanitaria

ore 10:20

**Giancarlo La Marca**

Responsabile laboratorio screening neonatale, biochimica e farmacologia Aou Meyer

ore 10:40

**Maria Alice Donati**

Responsabile malattie metaboliche e muscolari ereditarie Aou Meyer

**Elisabetta Pasquini**

Responsabile clinica screening neonatale Aou Meyer

ore 11:20

**Fina Belli**

Responsabile servizio dietetico Aou Meyer

ore 11:30

La voce dei genitori e dei bambini

ore 12:30

Conclusioni

**Renzo Guerrini**

Direttore centro di eccellenza neuroscienze Aou Meyer