



Chieti, 11 ottobre 2024

COMUNICATO STAMPA

XIV Congresso Nazionale SIMMESN

Società italiana per lo studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e Screening Neonatale Montesilvano - Pala Dean Martin - 15/18 ottobre 2024

Si terrà, presso il “Pala Dean Martin” di Montesilvano dal 15 al 18 settembre, il XIV Congresso Nazionale della Società italiana per lo studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e Screening Neonatale (SIMMESN). Il Congresso, presieduto dal Prof. Vincenzo De Laurenzi, Direttore del Laboratorio di screening neonatale dell’Università “G. d’Annunzio” e dal Prof. Andrea Pession, Presidente di SIMMESN, è un appuntamento annuale che riunisce tutti i professionisti coinvolti nello screening neonatale, nello studio, nella diagnosi e nella cura delle malattie metaboliche ereditarie. Quest’anno, per la prima volta, verrà organizzata una sessione su temi di laboratorio, che si terrà a Chieti, presso il Centro di Studi e Tecnologie Avanzate (CAST), della “d’Annunzio”, sede del Laboratorio di Screening neonatale per l’Abruzzo. Nelle varie sessioni scientifiche, con un approccio multidisciplinare, verranno approfonditi e discussi i temi rilevanti sulla biologia, biochimica, genetica, psicologia, nutrizione e assistenza medica delle malattie metaboliche ereditarie.

“Il Congresso - annuncia il professor Vincenzo De Laurenzi - è il riconoscimento all’impegno dei professionisti abruzzesi, il laboratorio di screening e i centri clinici regionali, coinvolti nello screening neonatale, nella diagnosi e cura delle malattie metaboliche ereditarie. In Abruzzo lo screening - ricorda il prof. De Laurenzi - è stato attivato dagli anni 90 per due sole malattie (ipotiroidismo Congenito e Fenilchetonuria) e, poi, per Fibrosi Cistica; nel 2018 in applicazione della Legge sullo screening neonatale esteso-SNE, si è arrivati ad un pannello di 49 malattie. Lo screening viene effettuato dal Laboratorio di Biochimica Analitica-Proteomica-Endocrinologia e Genetica Medica del CAST alla “d’Annunzio”, che vanta una consolidata esperienza di ricerca e applicazione delle tecnologie necessarie per i test di screening. Il pannello di malattie oggetto di Screening Neonatale è in aggiornamento periodico da parte del Ministero della Salute. Dal punto di vista tecnologico, è già possibile la diagnosi precoce, con analisi su spot, di ulteriori malattie rispetto a quelle indicate nella Legge 167/2016. In questo contesto, il Laboratorio della “d’Annunzio” ha proposto e finanziato un progetto pilota avviando lo screening per altre 7 malattie tra cui l’atrofia muscolare spinale (SMA), la sindrome adrenogenitale e le malattie lisosomiali. Grazie al progetto il pannello SNE in Abruzzo comprende oggi 56 malattie, e ciò rende la Regione seconda in Italia per numero di malattie sottoposte a screening neonatale. Il Laboratorio - precisa il professor De Laurenzi - è al centro di una rete che coinvolge i punti nascita, il Centro di Coordinamento dello Screening Neonatale Esteso Regione Abruzzo - UOC Pediatria, Ospedale “S. Spirito”- Pescara, la Clinica Pediatrica dell’Ospedale Clinicizzato “SS Annunziata” - Chieti, la UOC Patologia Metabolica dell’Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma e la medicina territoriale. Lo Screening Neonatale in Abruzzo - conclude il professor De Laurenzi - rappresenta un esempio virtuoso di ricerca traslazionale e di sinergia tra Università e Sistema Sanitario Regionale”.

Il Responsabile Rapporti con la Stampa

Maurizio Adezio