



Federazione Malattie Rare Infantili Onlus
Corso Galileo Galilei 38
10126 TORINO
Tel 366 15 29 016
segreteria@malattie-rare.org
CF: 97599030018

PROGETTO ANALISI DI LABORATORIO E SCREENING NEONATALE

presso

CENTRO SCREENING NEONATALE

Responsabile: Dr. Severo Pagliardini

LABORATORIO BIOCHIMICA DELLE MALATTIE RARE

Responsabile: Dr.ssa Maria Paola Puccinelli



Presentazione

Il Laboratorio di Riferimento Regionale per lo Screening Neonatale è articolato in due settori, fortemente integrati: il "Centro Screening Neonatale" e il "Laboratorio di Biochimica delle Malattie Rare". Il "Centro Screening Neonatale", in conformità delle vigenti norme legislative (Legge 104/92 e D.P.C.M. 9 luglio 1999) è rivolto alla realizzazione, a livello regionale, dei programmi di screening neonatale per Ipotiroidismo congenito (dosaggio immunometrico del TSH), Iperfenilalaninemie (dosaggio fluorimetrico della fenilalanina), Galattosemia (dosaggio fluorimetrico di galattosio e gal-1P), Sindrome adreno genitale (SAG) (dosaggio immunometrico del 17-OH-Progesterone), Deficit di biotinidasi (dosaggio colorimetrico), Fibrosi cistica (dosaggio immunometrico IRT); è il centro unico di screening della Regione Piemonte e rappresenta uno dei maggiori centri italiani di screening neonatale per dimensioni del bacino d'utenza, volumi produttivi ed indici di copertura della popolazione neonatale. Come da D.G.R. n

36-9747 del 26/06/2003 si occupa della prevenzione secondaria con lo screening di tutti i neonati della Regione Piemonte e Valle d'Aosta.

Il Laboratorio biochimica delle malattie rare costituisce un polo di riferimento regionale, ad alta specializzazione tecnologica, finalizzato alla diagnosi biochimica delle malattie rare e metaboliche ereditarie (MME). Tale laboratorio si occupa da anni di fornire analisi utili alla diagnosi di malattie metaboliche ereditarie in pazienti pediatrici; con l'obiettivo specifico di fornire complessivamente un ampio pannello di esami fondamentali per la diagnosi di aminoacidopatie, organico acidurie e difetti di perissosomi.

Il progetto

Il progetto prevede un finanziamento a sostegno delle attività connesse allo screening neonatale, la procedura di laboratorio condotta in una popolazione di neonati per individuare quelli con rischio sufficientemente elevato per una specifica condizione morbosa. Tale attività, oltre alle analisi di laboratorio, comporta una fase di accertamento diagnostico e il follow up che confermi o escluda la diagnosi di patologia. In caso di conferma è prevista la presa in carico dei pazienti individuati dallo screening presso la Struttura di riferimento.

Il finanziamento

Il Comitato scientifico della FMRI Onlus, alla luce dell'importanza dell'attività dello screening neonatale per la diagnosi precoce e connessi benefici per la diagnosi e la cura delle malattie rare infantili, accorda un finanziamento alle summenzionate strutture, variabile a seconda delle richieste e della disponibilità delle proprie risorse. Ritiene fondamentale questo finanziamento al fine di sostenere l'evoluzione medico-scientifica nella diagnosi, nel trattamento e nello studio delle malattie rare, per lo sviluppo di biotecnologie e biofarmaci e per l'acquisto di apparecchiature scientifiche per test diagnostici di massa e di reagenti chimici per l'analisi di fondamentali esami biochimici utili per la diagnosi di malattie rare. Grazie a questo finanziamento sarà inoltre possibile fornire complessivamente un ampio pannello di esami fondamentali per la diagnosi di aminoacidopatie, organico acidurie e difetti di perissosomi.

Le attività di fundraising e marketing sociale della FMRI Onlus nascono dalla consapevolezza che la ricerca e l'assistenza di chi vive quotidianamente con una malattia rara o con una disabilità necessitano di fondi che, soprattutto in un periodo di crisi, risultano sempre più di difficile reperimento. Per questo motivo FMRI Onlus richiede il Suo contributo, assai prezioso per

portare avanti la missione che ci caratterizza da quindici anni, offrire una cura globale ai pazienti, ai familiari e a tutti coloro che richiedono il nostro aiuto.

Restando a disposizione per eventuali chiarimenti, ringraziamo per l'attenzione e porgiamo cordiali saluti.

Torino, 02 aprile 2015

Il Presidente FMRI Onlus

Prof Alberto Musso

A handwritten signature in dark ink, appearing to read 'Prof. Alberto Musso', with a stylized, cursive script.