

## WBDD 3 March 2023

Uno degli obiettivi della giornata mondiale dei difetti congeniti è migliorare e incrementare la diffusione di informazioni e conoscenze scientifiche sia nel campo diagnostico-terapeutico che nel campo della prevenzione: ridurre i rischi dei difetti congeniti nell'ambito di un programma di prevenzione rappresenta un importante traguardo da tagliare.

Oggi raggiungere questo risultato è possibile, così come è ineludibile ridurre anche gli altri esiti avversi della gravidanza.

La ricerca in campo epidemiologico, che ha come scopo quello di fornire risultati da applicare proprio nel campo della prevenzione primaria, ci ha consentito di conoscere un dato fondamentale ancora non diffuso in maniera adeguata:

lo sviluppo embrionale è già molto avanzato intorno alle 8 settimane di gestazione e da ciò deriva che le azioni da porre in essere vanno promosse e messe in campo prima del concepimento senza attendere l'inizio della gravidanza.

Incrementare la formazione dei professionisti della salute tanto da favorire la diffusione sistematica e universale di tutto ciò che oggi è noto per la prevenzione primaria dei difetti congeniti è la strategia da perseguire:

- adottare stili di vita corretti (compresa la supplementazione con acido folico);
- controllare meglio le malattie croniche nelle donne (diabete mellito, epilessia, tiroidopatie, malattie reumatiche);
- prevenire alcune malattie infettive in gravidanza;
- eliminare per quanto possibile l'esposizione a teratogeni noti: alcuni farmaci, agenti chimici o agenti fisici
- valutare gli eventuali rischi familiari di malattie genetiche.

La diffusione delle potenzialità della prevenzione primaria non deve far dimenticare gli enormi progressi nel campo della diagnosi prenatale dovuti alla disponibilità di screening prenatali tradizionali, i test biochimici, che di screening genetici mediante il ricorso all'analisi del DNA fetale circolante nel sangue materno.

Questi progressi vanno ad aggiungersi alle grandi competenze dei ginecologi specialisti in medicina fetale nella diagnosi prenatale ecografica che consentono di porre diagnosi precoci che, oggi e molto spesso, possono essere confermate mediante indagini genetiche già in corso di gravidanza.

Il programma universale di screening neonatale, ampliato ed esteso a molte malattie metaboliche, tale da consentire una diagnosi precoce e porre in atto percorsi terapeutici adeguati, è un altro grandissimo traguardo raggiunto nella prevenzione e cura di queste malattie.

Inoltre, va posto all'attenzione generale l'altro importante traguardo che si sta profilando all'orizzonte: lo screening dell'eterozigote, portatore sano di malattia genetica rara, che consentirà di conoscere in anticipo i possibili rischi per la propria progenie,

Infine, è auspicabile che la maggior diffusione di queste conoscenze possa influire, in maniera determinante in ambito di Sanità Pubblica, alla implementazione di programmi permanenti di prevenzione, mediante offerta attiva di counselling preconcezionale, ad una migliore offerta di percorsi diagnostici e terapeutici nonché ad un maggior sostegno alla ricerca.

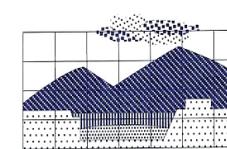


Lions Club Benevento Arco Traiano



AZIENDA  
OSPEDALIERA  
SAN PIO

BENEVENTO



Registro Campano Difetti Congeniti

*L'AORN San Pio e il Registro Campano dei Difetti Congeniti  
con il Lions Club Benevento Arco Traiano,  
quali WBDD Participating Organizations  
celebrano con il sostegno e patrocinio di*



OMCEO Benevento



Fondazione Distretto 108Ya



Lions Club Benevento Host

# WORLD BIRTH DEFECTS DAY (WBDD) 3 MARCH 2023

*"Promozione della Salute Riproduttiva  
e prevenzione delle malattie genetiche"*

**Sala Convegni, Padiglione "S. Maria delle Grazie"  
AORN San Pio, Benevento**

<https://teams.live.com/meet/9464893290282>



## Moderatori e Relatori

### **Roberto Della Casa**

Direttore UOC Pediatria e Adolescentologia,  
AORN "San Pio", Benevento

### **Mattia Gentile**

Direttore UOC Laboratorio di Genetica Medica,  
Ospedale "Di Venere", ASL Bari

### **Fortunato Lonardo**

Responsabile UOSD di Genetica Medica,  
AORN "San Pio", Benevento

### **Vincenzo Nigro**

Professore ordinario di Genetica Medica  
Università degli Studi "Luigi Vanvitelli", Napoli

### **Margherita Ruoppolo**

Professore Ordinario di Biochimica  
Università degli Studi di Napoli, Federico II,  
CEINGE Biotecnologie Avanzate

### **Gioacchino Scarano**

Primario Emerito, AORN "San Pio", Benevento  
Coordinatore Scientifico, Registro Campano Difetti Congeniti

### **Gabriella Sglavo**

Specialista Ambulatoriale  
Dipartimento ad attività integrata materno-infantile  
Università degli Studi di Napoli, Federico II

### ■ Ore 9.00 • Saluti delle autorità

Dr.ssa Maria Morgante, *Direttore Generale AORN "San Pio"*

Dr. Giovanni Di Santo, *Direttore Sanitario Aziendale AORN "San Pio"*

Dr. Giovanni Ianniello, *Presidente Ordine dei Medici e Odontoiatri di Benevento*

Dr. Manlio Marotti, *Presidente Lions Club Benevento "Arco Traiano"*

Avv. Gianluca Tomaciello, *Presidente Lions Club Benevento Host*

Avv. Antonio Lonardo, *Presidente V Circostrizione Distretto Lions 108Ya*

Dr. Alba Capobianco, *Coordinatore Comitato Scientifico Fondazione Distretto 108Ya*

## Programma Scientifico

### ■ Ore 9.30 • Moderatori

Roberto della Casa e Fortunato Lonardo

### ■ Ore 9.40 • *I Difetti Congeniti: perché una giornata mondiale?*

Gioacchino Scarano

### ■ Ore 10.00 • *Il DNA fetale: potenzialità di uno screening prenatale: luci e ombre?*

Mattia Gentile

### ■ Ore 10.30 • *L'apporto della diagnosi prenatale: le risposte alle domande più frequenti*

Gabriella Sglavo

### ■ Ore 11.00 • *Il Genoma umano e le nuove tecnologie di indagine genetica nel percorso diagnostico dei pazienti con difetti congeniti/malattie rare*

Vincenzo Nigro

### ■ Ore 11.30 • *Lo screening neonatale esteso: l'esperienza in Campania*

Margherita Ruoppolo

### ■ Ore 12.00 • *La Prevenzione: cosa bisogna sapere e che cosa è possibile fare*

Gioacchino Scarano

### ■ Ore 12.30 • Discussione generale

### ■ Ore 13.00 • Conclusioni

Franco Scarpino, *Governatore Distretto Lions 108Ya*