

## **Biochimica Clinica Neonatale e Malattie Metaboliche**

### **(GdS intersocietario SIBIOC-SIMMESN)**

Coordinatore SIMMESN Cristiano Rizzo (Roma)

Coordinatore SIBIOC Enza Pavanello (Torino)

Soci di entrambi le Società: Marta Camilot (Verona), Francesca Teofoli (Verona), Carla Carducci (Roma), Claudia Carducci (Roma), Renzo Ciatti (Fano), Margherita Ruoppolo (Napoli), Francesca Righetti (Bologna), Ezio Bellavia (Palermo), Pina Sauro (Torino).

Presentazione GdS SIBIOC-SIMMESN

Il Gruppo di Studio “Malattie Metaboliche Ereditarie e Screening Neonatale” intende promuovere attività di formazione e di condivisione delle informazioni, con il fine di creare competenze utili ai professionisti del laboratorio, ai clinici e a tutti i ricercatori coinvolti nel processo diagnostico delle Malattie Metaboliche Ereditarie, sviluppando attività indirizzate alla valutazione delle analisi eseguite ed alla loro appropriatezza.

Obiettivi:

1. Elaborare proposte di documenti condivisi, raccomandazioni e linee guida, con lo scopo di uniformare le performance dei laboratori che si occupano delle analisi dei metaboliti utili alla diagnosi delle malattie metaboliche secondo criteri coerenti con i requisiti previsti dai sistemi di gestione della qualità.
2. Creare una rete per scambiare protocolli e/o metodi validati comuni e approfondire gli aspetti tecnici e biochimici delle metodiche utilizzate, i processi e gli algoritmi di supporto nella diagnosi delle malattie metaboliche ereditarie.
3. Promuovere studi multicentrici su problematiche rilevanti e di interesse comune, con la finalità di pubblicarne i risultati sulla rivista della Società (BC)
4. Promuovere la partecipazione dei laboratori ai programmi di Valutazione Esterna di Qualità (VEQ) esistenti e l'attivazione di collaborazioni con aziende specializzate per la creazione di controlli di qualità interlaboratorio. con confronto dei dati analitici ottenuti per i dosaggi delle molecole per cui non esistano VEQ.
5. Creare competenze per l'interpretazione del dato analitico; revisionare e discutere i valori di riferimento per i soggetti pediatrici, neonatali o appartenenti a popolazioni speciali,
6. Organizzare e tenere periodicamente corsi di formazione e di aggiornamento su percorsi clinico-diagnostico-terapeutici.
7. Interagire con altri GdS di altre società scientifiche e creare un gruppo aperto ed intersocietario

Attività

Nell'anno 2021 il GdS ha presentato un Webinar sul tema dell'Omocisteina. La proposta ha avuto un ottimo riscontro con un numero di partecipanti >100.

Per quest'anno il GdS si propone di organizzare un Webinar dedicato all'ipotiroidismo congenito: screening neonatale, test di conferma, diagnosi.

Per il 2023 è in progetto un'attività che, prendendo ancora una volta spunti da un Webinar multidisciplinare iniziale, giunga alla definizione di un approccio appropriato ed armonizzato ai 2ndTiersTest, previsti dal DM 2016 sullo screening neonatale, ma eseguiti esclusivamente con metodiche "in house". L'attività si svilupperà attraverso scambi tra professionisti, con la finalità di elaborare un documento condiviso.