



Le Malattie Rare in Sardegna III Edizione

6 - 7 Marzo 2014

Aula Thun Ospedale Pediatrico Microcitemico Via Jenner, Cagliari

Dedicato al Prof. Renzo Galanello



REGIONE AUTONOMA DI SARDEGNA
REGIONE AUTONOMA DELLA SARDEGNA
UNIAMO
FEDERAZIONE ITALIANA
MALATTIE RARE
D.O.M.

6-Marzo

14:00 - **Registrazione partecipanti**

14:20

Presentazione convegno

Francesca Meloni, Paola Pilia, Matteo Manca

Ricordo del Prof. Renzo Galanello

Paolo Moi

Saluto delle Autorità:

Direttore della ASL, Emilio Simeone

Direttore Sanitario, Ugo Storelli

Direttore Sanitario Microcitemico, Gabriella Nardi

Assistenza. Insieme per migliorarla.

Nicola Spinelli

I SESSIONE

Moderatori: Maria Antonietta Melis, Carlo Dessì

15:15 - **L'osservazione epidemiologica delle Malattie Rare in Sardegna**

Antonello Antonelli

15:40 - **Il Registro Regionale Malattie Rare**

Paola Facchin

16:05 - **Malattie complesse: l'esempio dell'autoimmunità**

Francesco Cucca

16:30 - **Discussione**

16:40 - **Coffee break**

17:00 - **Talassemie - Malattie Rare: un' unione ben riuscita**

Antonio Piga

17:25 - **Nuove prospettive terapeutiche nella Talassemia**

Francesca Pinna

17:50 - **Mister Lamin: un gene per molte malattie**

Giuseppe Novelli

18:15 **Discussione**

7-Marzo

II SESSIONE

Moderatori: Carlo Carcassi, Rosalba Puddu

08:45 - **Test genetici in diagnostica prenatale: verso il grande passo**

Orsetta Zuffardi

09:10 - **Diagnosi prenatale non invasiva: il futuro è già arrivato?**

M. Cristina Rosatelli

09:35 - **Ruolo del pediatra genetista nelle diagnosi delle sindromi plurimalformative**

Loredana Boccone

10:00 - **La consulenza genetica e le Malattie Rare in età adulta**

Caterina Vivinet

10:25 - **Discussione**

10:35 - **Coffee break**

III SESSIONE

Moderatori: Paolo Moi, Franco Lilliu

10:55 - **La SCID aspetti clinici e basi molecolari**

Fausto Cossu

11:20 - **The inclusion of ADA SCID in expanded newborn screening**

Giancarlo La Marca

11:55 - **Aspetti psicologici delle Malattie Rare: nascere, crescere, diventare adulti, un processo in continua evoluzione**

Angela Secchi

12:20 - **Discussione**

12:30 - **Tavola rotonda Associazioni**

Moderatori: *M. Paola Pilia, Francesca Meloni, Lucia Ugheri*

13:30 - **Lunch**

IV SESSIONE

Moderatori: *Francesca Cottoni, Anna Maria Nurchi*

14:30 - **Exome sequencing and functional analysis for rare neuromuscular diseases**

Francesco Muntoni

14:55 - **Lo stato distonico nelle Malattie Rare**

Dario Pruna

15:20 - **Attualità in tema di Malattie Rare di interesse reumatologico**

Giuseppe Passiu, Gian Luca Ere

15:45 - **Coffee break**

16:05 - **Le malattie Rare in dermatologia**

Caterina Ferrelli

16:30 - **Urgenza-Emergenza in corso di Malattie Rare**

Alessandro Canetto

16:55 - **Discussione e Chiusura lavori**

Contatti

Numero verde 800 095 040
info@malattieraresardegna.it

Iscrizioni on-line:
www.malattieraresardegna.it

Numero massimo partecipanti: 150

Con il patrocinio della Regione Sardegna