

**29 FEBBRAIO 2008:  
1ª GIORNATA DI SENSIBILIZZAZIONE  
PER LE MALATTIE RARE**

29 febbraio 2008

organizzato da  
ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ

**II Sessione**

Moderatori: **F. Belardelli, N. Martini**

12.15 *Il Telefono Verde Malattie Rare*  
**D. Taruscio**

12.30 *L'esperienza della Consulza Nazionale delle Malattie Rare*  
**Rappresentanti della Consulza:**  
**A. Andrao, F. Bertoglio, V.M. Lapadula, L. Marotta, A. Passafiume**

12.50 *L'esperienza collaborativa delle Regioni*  
**M. Romeri**

13.00 *L'esperienza piemontese*  
**R. Lala**

13.10 *L'impegno dell'industria farmaceutica*  
Interventi preordinati  
**S. Dompé, L. Vingliani**

13.20 *Discussione*

13.30 *Pausa pranzo e sessione poster*

14.30 *Iniziative delle Associazioni dei Pazienti*  
Moderatori: **M.E. Congiu, A. Trama**

*L'umanizzazione della medicina*  
**D. Valerio Sessa**

*Linee Guida: assistenza alle persone con Sindrome di*  
*Emiplegia Alternante*  
**R. Vavassori**

*Integrazione, esperienze, saperi, analisi e costruzione di*  
*buone prassi nelle Associazioni per le malattie rare: una*  
*ricerca sull'Associazione Sclerosi Tuberosa*  
**V.M. Lapadula**

*La collaborazione tra Associazioni di genitori e ricerca*  
*scientifica aiuta le malattie rare. La storia di PROETT*  
*ricerca.*  
**R. Bernardelli, N. Landsberger**

*29 febbraio 2008 .... ripartiamo da qui*  
**L. Beda**

*Rare, ma non per pochi: l'esperienza dell'Associazione*  
*"Mauro Baschirotto"*  
**G. Baschirotto**

15.30 *Iniziative dal mondo della ricerca scientifica e della sanità*  
Moderatori: **G. D'Agnoilo, B. Dallapiccola**

*Assistenza, formazione e ricerca per le malattie*  
*genetiche rare dell'età pediatrica*  
**G. Andria**

*La Società Italiana di Neurologia e le Malattie Neurologiche*  
*Rare*  
**G. Siciliano**

*Screening neonatale delle malattie rare in spettrometria*  
*di massa tandem: risultati del primo studio pilota nel Lazio*  
**C. Carducci**

*Il case management nella Sindrome di Prader-Willi:*  
*modello per le malattie rare*  
**A. Crinò**

*Esperienza integrata diagnostico-assistenziale nel campo*  
*delle malattie rare: l'Anemia di Fanconi*  
**A. Zatterale**

*Associazione di malati e SSN: un modello di cooperazione*  
**G. Serra**

*Teleangiectasia emorragica ereditaria: un modello di*  
*presa in carico*  
**C. Sabbà**

*Farmacisti in pediatria*  
**M. Catapano, A. Ceci**

16.40 *Collegamenti in video-conferenza con le iniziative delle*  
*Associazioni dei Pazienti e delle Regioni*

- Regione Lombardia  
- Regione Toscana  
- Regione Liguria  
- Associazione Sindrome di Crisponi e Malattie Rare (Sardegna)  
- Associazione Italiana Sindrome di Niemann Pick (Piemonte)  
- Associazione Sindrome di Prader-Willi (Calabria)

17.30 *Nuove Prospettive per un percorso comune*  
**D. Taruscio**

Nel corso della giornata sarà allestito nell'aula Pochari uno spazio espositivo dedicato alle malattie rare ed alle attività intraprese da Associazioni dei pazienti ed istituzioni nazionali, regionali e locali.

**I Sessione**

Moderatori: **F. Palumbo, D. Taruscio**

8.30 *Registrazione dei partecipanti*

9.15 *Saluti di benvenuto*  
**E. Garaci**  
Presidente dell'Istituto Superiore di Sanità

9.30 *Saluto del Ministro della Salute*  
**Sen. Livia Turco**

9.45 *Collegamenti in video-conferenza con le iniziative delle*  
*Regioni e delle Associazioni dei Pazienti*

- Regione Lombardia: **G. Baraldo, S. Garattini**  
- Regione Toscana: **A. Leto, E. Rossi**  
- Associazione Sindrome di Crisponi e Malattie Rare (Sardegna): **E. Serra**  
- Associazione Sindrome di Prader Willi (Calabria): **D. Posterino**

10.35 *Il movimento europeo delle Associazioni dei pazienti: la*  
*giornata delle malattie rare*  
**S. Bellagambi**

10.45 *La giornata di sensibilizzazione sulle malattie rare in Italia*  
**M. Magri**

11.00 *Intervallo*

11.15 *Tavola Rotonda: esperienze a confronto*

Moderatore: **L. Onder**  
Interverranno: pazienti, familiari, ricercatori, pediatri, medici di medicina generale, medici specialisti, scrittori  
**M. Borsignore, S. Ciancamerla, M. De Bac, D. Galdino, S. Giustini, G. Gobbi, M. Melazzini, G. Novelli, B. Poli**

## RELATORI, MODERATORI ED AUTORI POSTER:

**Lucia Aite** - Dipartimento di Neonatologia, Ospedale Bambino Gesù, Roma  
**Adriana Albini** - Servizio Coordinamento Scientifico IRCCS Multimedica, Milano  
**Assia Andrao** - RETINA Italia, Federazione Italiana per la lotta alla Retinite Pigmentosa, Milano  
**Generoso Andria** - Dipartimento di Pediatria, Università degli Studi "Federico II", Napoli  
**Gedeone Baraldo** - Struttura Accreditamento e Qualità e Controlli dei Servizi Sanitari, Regione Lombardia, Milano  
**Giuseppe Baschiroto** - Istituto Malattie Rare "M. Baschiroto" BIRF Foundation Onlus, Longare (VI)  
**Robera Battini** - Dipartimento di Neuroscienze dell'Età Evolutiva, IRCCS Stella Maris e Università degli Studi, Pisa  
**Lorenzo Beda** - Cometa A.S.M.M.E. Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus, Legnaro (PD)  
**Filippo Belardelli** - Dipartimento di Biologia Cellulare e Neuroscienze, Istituto Superiore di Sanità, Roma  
**Simona Bellagambi** - Associazione Sclerosi Tuberosa Onlus UNIAMO, Roma  
**Rita Bernardelli** - Associazione Pro-Rett Ricerca, Felonica (MN)  
**Flavio Bertoglio** - Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi e Malattie Atrini Onlus, Senago (MI)  
**Luigi Bonavita** - Associazione Italiana Niemann Pick, Lanzo T.se (TO)  
**Maria Bonsignore** - Unità Operativa Complessa di Neuropsichiatria Infantile, Azienda Ospedaliera - Policlinico Universitario "G. Martino", Messina  
**Valeria Capra** - Unità Operativa di Neurochirurgia, Istituto "G. Gaslini", Genova  
**Piera Capra** - Clinica Oculistica, Università degli Studi "La Sapienza", Roma  
**Claudia Carducci** - Dipartimento Medicina Sperimentale, Servizio Speciale Malattie Genetico-Metaboliche Università degli Studi "La Sapienza", Roma  
**Paolo G. Casali** - Fondazione IRCCS Istituto Nazionale Tumori, Milano  
**Manuela Castrano** - Dipartimento di Neuroscienze dell'Età Evolutiva, IRCCS Stella Maris e Università degli Studi, Pisa  
**Mariana Catapano** - Consorzio Valutazioni Biologiche e Farmacologiche, Università degli Studi, Fondazione Maugeri, Pavia  
**Adriana Ceci** - Direttore, Consorzio Valutazioni Biologiche e Farmacologiche, Università degli Studi, Fondazione Maugeri, Pavia  
**Silvano Ciancamerla** - Federazione Associazioni Sindrome Prader Willi, Regione Marche, Pesaro  
**Maria Elena Congiu** - Ministero della Salute, Roma  
**Giangennaro Coppola** - Gruppo di Studio della Lega Italiana contro l'Epilessia, Napoli

**Antonino Crinò** - Unità Operativa di Pediatria, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Poldoro (RM)  
**Giangiorgio Crisponi** - Associazione Sindrome di Crisponi e Malattie Rare, Oristano (OR)  
**Giovanna Cutrona** - Istituto Nazionale per la ricerca sul cancro, Genova  
**Giuliano D'Agnolo** - Istituto Superiore di Sanità, Roma  
**Bruno Dallapiccola** - Istituto C.S.S. Mendel, Roma  
**Margherita De Bac** - Giornalista  
**Michele Dentamaro** - Azienda Ospedaliera S. Maria degli Angeli, Pordenone  
**Maria Cristina Dieci** - A.S.B.I. Onlus Associazione Spina Brilla Italia, Piacenza  
**Sergio Dompe** - Presidente, Farmindustria, Roma  
**Lucia Dovigo** - AIRF, Associazione Italiana Reti, Siena  
**Michela Angela Fabbrocin** - Facoltà di Farmacia, Università degli Studi "Federico II", Napoli  
**Guido Frosina** - Istituto Nazionale Ricerca Cancro, Genova  
**Diego Galdino** - Scrittore  
**Antonio Gaillano** - Aldweb.org, Milano  
**Manuela Garbarara** - Dipartimento di Gastroenterologia Pediatrica, Ospedale "Bambino Gesù", Roma  
**Enrico Garati** - Presidente, Istituto Superiore di Sanità, Roma  
**Silvio Garattini** - Istituto di Ricerche Farmacologiche "Mario Negri", Milano  
**Sandra Giustini** - Dipartimento Malattie Cutanee e Veneree, "Policlinico Umberto I", Roma  
**Giuseppe Gobbi** - Unità Operativa di Neuropsichiatria Infantile, Presidio Ospedaliero Bellaria-Maggiore, Ospedale Maggiore "C.A. Pizzardi", Bologna  
**Achille Iolascon** - Dipartimento di Biochimica e biotecnologie mediche, Università degli Studi "Federico II", Napoli  
**Roberto Lata** - Regione Piemonte, Azienda Ospedaliera OIRMS, Anna, Torino  
**Nicoletta Landsberger** - Dipartimento di Biologia Strutturale e Funzionale, Università dell'Insubria, Busto Arsizio (VA)  
**Vella Maria Lapadula** - AST, Associazione Sclerosi Tuberosa Onlus, Roma  
**Andrea Liso** - Settore Medicina Preditiva-preventiva, Regione Toscana, Firenze  
**Marco Magri** - LIFC Onlus, Lega Italiana Fibrosi Cistica, Associazione Siciliana, Palermo  
**Antonio Manzo** - Associazione "Nautraghi della vita" Onlus, Roma  
**Lucia Marotta** - A.N.I.Ma.S.S. Associazione Nazionale Italiana Malati Sindrome di Sjogren Onlus, Verona  
**Nello Martini** - Direttore, Agenzia Italiana del Farmaco, Roma  
**Mario Melazzini** - A.I.S.A.C. Onlus, Associazione Italiana Sclerosi Laterale Amiotrofica, Novara  
**Giovanni Meledandri** - I.M.S. The International Medicine Society, Roma  
**Giorgio Micoli** - A.I.M. Associazione Italiana Mastenteria e Malattie Immunodegenerative Amici del Besta Onlus, Milano

**Irene Miniati** - Dipartimento di Biomedicina SOD Reumatologia - Università degli Studi, Firenze  
**Andrea Motta** - Associazione per l'aiuto ai soggetti con Sindrome di Prader Willi e loro familiari - Sezione Lazio  
**Giuseppe Novelli** - Dipartimento di Biopatologia e Diagnostica per Immagini, Università degli Studi "Tor Vergata", Roma  
**Luciano Onder** - Giornalista  
**Filippo Palumbo** - Ministero della Salute, Roma  
**Teresa Paolucci** - Reparto di Terapia Fisica, Medicina Fisica e Riabilitativa, Università degli Studi "La Sapienza", Roma  
**Angela Passafiume** - Associazione G.R.I.S.T., Gruppo di Ricerca per lo Studio della Thalassemia, Catania  
**Simona Pavia** - A.Ma.Po. Associazione Malati di Porfiria ONLUS, Roma  
**Manuela Pedron** - Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus, Padova  
**Valentina Palacchia** - Il Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi "La Sapienza", Roma  
**Nicola Petrigliano** - Associazione "Esserci" Basilicata Tutela dei Diritti, Malattie Rare e Formazione, Marconia (MT)  
**Teresa Pizzetti** - A.I.L.S. Associazione Italiana Lotta alla Sclerodermia, Ancona  
**Giuseppe Pizzi** - Alma Mater Studiorum, Dipartimento di Scienze Neurologiche Università degli Studi, Bologna  
**Vererino Poletti** - RPID, Registro Italiano Pneumopatie Diffuse Infiltrative, Milano  
**Barbara Poli** - Associazione Anitrida Italiana, Roma  
**Aquilino Polito** - SNMID Altocasserano, Isernia  
**Domenico Posterino** - Associazione Sindrome di Prader Willi Calabria, Palmi (RC)  
**Mario Romeri** - Azienda Ospedaliera Careggi, Coordinamento Tavolo Interregionale, Firenze  
**Enrico Rossi** - Assessore al Diritto alla Salute, Regione Toscana, Firenze  
**Carlo Sabbà** - Centro Interdipartimentale Università degli Studi e CIR Azienda Ospedaliera Policlinico, Bari  
**Claudia Santandrea** - Associazione Sindrome di Marfan Sardegna Onlus, Cagliari  
**Giulia Santandrea** - Associazione Sindrome di Marfan Sardegna Onlus, Cagliari  
**Maria Scimone** - A.N.CO.RA (Associazione Nazionale Malati con Disabilità Complesse e Rare), Messina  
**Emanuela Serra** - Associazione Sindrome di Crisponi e Malattie Rare, Sardegna, Oristano  
**Gigliola Serra** - Istituto di Neuropsichiatria Infantile dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria, Sassari  
**Comportamento Siciliano** - Dipartimento di Scienze Neurologiche e del Comportamento, Università degli Studi, Siena  
**Mirra Stefanini** - Istituto di Genetica Molecolare, CNR, Pavia  
**Domenica Taruscio** - Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma  
**Annalisa Trama** - Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma



**Pasquale Trecca** - ASL Roma G - MMG, Roma  
**Massimo Trigglani** - Cattedra di Immunologia Clinica ed Allergologia, Università degli Studi "Federico II", Napoli  
**Livia Turco** - Ministro della Salute, Roma  
**Donatella Valerio Sessa** - AISAC Onlus, Associazione per l'informazione e lo Studio dell'Acondroplasia, Milano  
**Rosaria Vavassori** - A.I.S.E.A. Onlus Associazione Italiana per la Sindrome di Emiplegia Alternante, Verdello Superiore (LC)  
**Leonardo Vingiani** - Assobiotec, Associazione nazionale per lo sviluppo delle biotecnologie, Milano  
**Vitale Agata** - Associazione AMBRE Onlus, Messina  
**Adriana Zatterale** - Servizio di Genetica ASL 1, Napoli  
**Cristina Zatteroni** - Associazione Italiana Mastenia ONLUS, Pisa  
**Paola Zinzi** - ISTC, Centro Nazionale Ricerche, Roma

#### **INFORMAZIONI GENERALI**

##### **Sede**

Aula Pocchiarri - Istituto Superiore di Sanità

##### **Ingresso**

Viale Regina Elena, 299 - Roma

La partecipazione è libera

Per questioni organizzative è necessario iscriversi al convegno inviando il modulo di iscrizione alla segreteria organizzativa via fax o e-mail (Fax 06 49904370; E-mail: [convegno.mr@iss.it](mailto:convegno.mr@iss.it))

Il modulo è disponibile sul sito del CNMR: <http://www.iss.it/cnmr>

#### **Responsabile Scientifico**

D. TARUSCIO

Istituto Superiore di Sanità

Viale Regina Elena, 299 - 00161 Roma

Tel. 06 49904016

Fax 06 49904370

E-mail: [domenica.taruscio@iss.it](mailto:domenica.taruscio@iss.it)

#### **Segreteria Scientifica**

P. SAALERNO, A. TRAMA

Istituto Superiore di Sanità

Viale Regina Elena, 299 - 00161 Roma

Tel. 06 49904017 - 4018

Fax 06 49904370

E-mail: [convegno.mr@iss.it](mailto:convegno.mr@iss.it)

#### **Segreteria Organizzativa**

D. IZZO, F. SALVO, G. VINCENTI

Istituto Superiore di Sanità

Viale Regina Elena, 299 - 00161 Roma

Tel. 06 49904017 - 4018

Fax 06 49904370

E-mail: [convegno.mr@iss.it](mailto:convegno.mr@iss.it)

## **29 FEBBRAIO 2008: 1ª GIORNATA DI SENSIBILIZZAZIONE PER LE MALATTIE RARE**

29 febbraio 2008

Aula Pocchiarri  
Istituto Superiore di Sanità  
Viale Regina Elena, 299 - Roma