

Relatori e Moderatori

- Anna Maria Cadeddu - Associazione Italiana Vivere la Paraparesi Spastica A.I.VIP.S.
- Francesca Cottoni – Università di Sassari – U.O. Dermatologia AOU Sassari
- Francesco Cucca – Università di Sassari - CNR
- Giuseppina Fogu – Università di Sassari - U.O. di Genetica Clinica AOU Sassari
- Daniela Lai – Associazione A.S.A.L.
- Francesca Meloni – Clinica Pediatrica 2^a ASL 8
- Andrea Montella – Direttore del Dipartimento di Scienze Biomediche, Università di Sassari
- Francesco Pasquali – Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Uninsubria - Sede di Varese
- Marco Seri – Dipartimento di Scienze Ginecologiche, Ostetriche e Pediatriche, Università di Bologna
- Emanuela Serra – Associazioni Sindrome di Crisponi e Malattie Rare
- Gigliola Serra – U.O. Neuropsichiatria Infantile, AOU Sassari
- Leonarda Urgeghe – Associazione A.S.A.L.

Segreteria scientifico-organizzativa

Dott.ssa Lucia Ulgheri¹

Dott.ssa Francesca Cambosu¹

Dott.ssa Giuseppina Fogu¹

Dott.ssa Daniela Lai²

¹Centro di Genetica Clinica – Dipartimento di Scienze Biomediche – AOU -Università di Sassari

Tel- 079/228598

²Associazione A.S.A.L.

Attestati

Al termine della manifestazione sarà rilasciato un attestato di partecipazione

Promosso da
A.S.A.L. Onlus

Con la collaborazione di:

Università di Sassari
AOU – Sassari

Con il patrocinio di:

Comune di Sassari
Provincia di Sassari



A.D. MDLXII



AOU Sassari



V Giornata Mondiale
delle malattie Rare

MALATTIE RARE
E TERRITORIO



Sassari, 25 Febbraio 2012

Aula A

Facoltà di Medicina e Chirurgia
Università degli Studi di Sassari



Le Malattie Rare (MR), sono circa 7000-9000 patologie note che nella popolazione Europea hanno una frequenza uguale o superiore 1:2000 variabile nel tempo e a seconda dell'area geografica. Spesso esordiscono in età pediatrica, richiedono un'assistenza multidisciplinare e pluri-specialistica. Generalmente le malattie rare hanno andamento cronico, progressivo, invalidante ed in molti casi fatale.

Per la maggior parte di queste malattie ancora oggi non è disponibile una terapia efficace, tuttavia trattamenti appropriati possono migliorare la prognosi e la qualità della vita.

Il 29 Febbraio si celebrerà anche a Sassari **la V Giornata Mondiale delle Malattie Rare.**

A.S.A.L. onlus in collaborazione con l'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Sassari aderisce all'invito di EURORDIS (European Organization for Rare Diseases) e Uniamo (Federazione Nazionale delle Malattie Rare).

Questo convegno rappresenta l'occasione di incontro delle Associazioni delle persone affette da patologie rare e dei loro familiari con i ricercatori, i professionisti sanitari ed i referenti istituzionali in un clima di solidarietà in cui si è

“RARI MA FORTI INSIEME”

La solidarietà è infatti il focus della celebrazione di questo anno 2012.

Programma

Ore 9,00

Registrazione dei partecipanti

Ore 9,30

Saluto delle Autorità

Apertura dei lavori

Prof. Andrea Montella

Sessione I

Moderatori

Dott.ssa Francesca Cottoni

Dott.ssa Giuseppina Fogu

Ore 10,00

Dott.ssa Gigliola Serra

Presenza in carico del paziente affetto da malattia rara

Ore 10,30

Prof. Francesco Pasquali

Le anomalie cromosomiche nelle citopenie periferiche: causa frequente di condizioni rare o causa rara di condizioni frequenti?

11,00

Prof. Marco Seri

Nuove prospettive nella diagnostica molecolare delle malattie rare: l'uso del Next Generation Sequencing per l'identificazione dei geni causativi

Ore 11,30

Coffee Break

Sessione II

Moderatori

Prof. Antonello Ganau

Dott.ssa Leonarda Urgeghe

Ore 11,45

Prof. Cucca

Il Progetto Sardo di sequenziamento dell'intero genoma

Ore 12,15

Dott.ssa Francesca Meloni

Il Registro delle Malattie Rare

Ore 12,45

Le Associazioni:

Ore 12,45

Daniela Lai – Associazione AS.A.L.

Ore 13,00

Emanuela Serra – Associazione Sindrome di Crisponi e Malattie Rare

Ore 13,15

Anna Maria Cadeddu – Associazione Italiana Vivere la Paraparesi Spastica A.I.VIP.S.

Ore 13,30

Discussione e Chiusura dei lavori