

Relatori e Moderatori

Francesca Cottoni, *Università degli Studi di Sassari*

Francesco Cucca, *Università degli Studi di Sassari*

Giuseppina Fogu, *Università degli Studi di Sassari*

Daniela Lai, *Presidente ASAL*

Paolo Moi, *Università degli Studi di Cagliari*

Andrea Montella, *Università degli Studi di Sassari*

G. Franco Meloni, *Università degli Studi di Sassari*

Antonio Novelli, *Istituto Mendel, Roma*

Gianuario Francesco Olia, *ASL 1 Sassari*

Giorgio Olzai, *AOU Sassari*

Gioacchino Scarano, *A.O.R.N. Rummo, Benevento*

Gian Pietro Sechi, *Università degli Studi di Sassari*

Gigliola Serra, *AOU Sassari*

Stefano Sotgiu, *Università degli Studi di Sassari*

Romano Tenconi, *Università degli Studi di Padova*

Anita Wischmeijer, *Osp.S.Orsola-Malpighi, Bologna*

Marcella Zollino, *Univ.Cattolica del S. Cuore, Roma*

Segreteria scientifico-organizzativa

Andrea Montella

Francesca Cambosu

Paola Campus

Giovanna Soro

Lucia Ulgheri

Simona Riccio

U.O. di Genetica Clinica – AOU Sassari

Dipartimento di Scienze Biomediche

Università degli Studi di Sassari – Tel. 079/228533

Al termine della manifestazione sarà rilasciato un attestato di partecipazione

Con la collaborazione di:

A.S.A.L Onlus



Con il patrocinio di:

– **Università di Sassari**



– **AOU - Sassari**



– **UNIAMO**



Con il contributo di



AOU Sassari



BANCA DI SASSARI

GRUPPO IRI

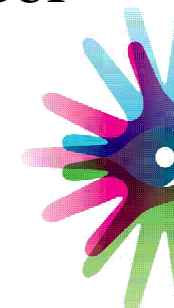
Azienda Ospedaliero Universitaria

Sassari

Università degli Studi di Sassari

**VI Giornata Mondiale
delle Malattie Rare**

**PATOLOGIE
DA
GENI CONTIGUI**



Sassari 27 Febbraio 2013

Aula A

Facoltà di Medicina e Chirurgia



Rare Disease Day®

La definizione "Sindromi da Geni Contigui" è stata introdotta nel 1986 da Schmickel. Tali sindromi sono causate da microdelezione e microduplicazione cromosomiche che sono all'origine di fenotipi, noti appunto come sindromi da geni contigui, nelle quali i sintomi originano dalla insufficiente o eccessiva espressione di un gruppo di geni fisicamente vicini. Queste malattie con l'introduzione delle nuove metodiche di diagnosi stanno diventando sempre più rilevanti nell'ambito delle patologie rare.

Le Malattie Rare, 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, che spesso esordiscono in età pediatrica e richiedono un'assistenza pluri-specialistica e multidisciplinare. Per la maggior parte di queste malattie ancora oggi non è disponibile una terapia efficace, ma numerosi trattamenti appropriati possono migliorare la prognosi e la qualità della vita.

Il 28 Febbraio si celebrerà la **VI Giornata Mondiale delle Malattie Rare.**

La giornata delle Malattie Rare del 2013 focalizza l'attenzione sulla necessità di abolire le barriere culturali, sostenere e promuovere i programmi di collaborazione Nazionali ed Internazionali di assistenza e raccogliere a livello internazionale le risorse, i gruppi di ricerca e i gruppi di pazienti per lavorare insieme in rete oltre i confini nazionali.



8.45
Registrazione dei partecipanti

9.00
Saluto delle Autorità:

Prof. Attilio Mastino

Magnifico Rettore

Dott. Alessandro Cattani,

Direttore Generale AOU Sassari

Prof. Francesco Tanda,

Direttore sanitario AOU Sassari

Prof.ssa Ida Mura,

Presidente della S.R. Facoltà di Medicina e Chirurgia

Prof. Antonello Ganau,

Presidente CCL Medicina e Chirurgia

Dott. Salvatore Cossu

Responsabile Servizio Risorse Umane AOU Sassari

Sessione I

Moderatori

Prof. F. Cucca, Dott.ssa G. Fogu

9.30
Lettura magistrale: **Prof. Romano Tenconi**
Genetica: ieri, oggi, domani

10.30
Prof.ssa Marcella Zollino
Le sindromi da geni contigui

11.00
Dott. Antonio Novelli
Diagnosi di laboratorio

11.30
Pausa caffè

Sessione II

Moderatori:

Dott.ssa G. Serra e Dott. G. Olzai

12.00
Dott.ssa Anita Wischmeijer
Inquadramento del paziente

12.30
Dott. Gioacchino Scarano
Presenza in carico post-diagnostica

13.00
Prof. Paolo Moi
Nuove frontiere terapeutiche

13.30
Discussione

14.00-15.00
Buffet

Sessione III

15.00
Tavola rotonda
La gestione del paziente con Malattia Rara:
il problema della continuità assistenziale

Moderatori:

Prof.ssa F. Cottoni e Prof. A. Montella

- Dott. Gianuario Francesco Olia
- Dott. Gian Franco Meloni
- Prof. Gian Pietro Sechi
- Prof. Stefano Sotgiu
- Dott.ssa Daniela Lai

16.00
Racconti "senza frontiere": paziente, famiglie e associazioni (interventi preordinati)

18.00
Chiusura dei lavori