

Relatori e Moderatori

Carlo Carcassi, *Università degli Studi di Cagliari*

Mario De Marchi, *Università degli studi di Torino*

Uros Hladnik, *B.I.R.D. Mauro Baschirotto Costozza di Longare (VI)*

Franco Locatelli, *Università di Pavia, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma*

Giorgia Mandrile, *AOU S. Luigi Gonzaga di Orbassano;*

Francesco Pasquali, *Università degli Studi dell'Insubria di Varese*

Davide Serrano, *Istituto Europeo di Oncologia di Milano*

Gianguvino Ulgheri, *Referente legale AISM Sardegna*

Francesca Capelli, *ASL di Nuoro*

Franca Carboni, *ASL di Nuoro*

Antonio Contu, *ASL di Sassari*

Francesca Cottoni, *Università degli Studi di Sassari*

Fausto Dore, *Università degli Studi di Sassari*

Anita Giaconi, *AOU Sassari*

Giancarlo Latte, *ASL di Nuoro*

Andrea Montella, *Università degli Studi di Sassari*

Gigliola Serra, *AOU Sassari*

Stefano Sotgiu, *Università degli Studi di Sassari*

Francesco Tanda, *Università degli Studi di Sassari*

Michele Ubertazzi, *AOU di Sassari*

Segreteria scientifica

Andrea Montella

Francesca Cambosu

Paola Campus

Giovanna Soro

Raimonda Sanna

Lucia Ulgheri

Simona Riccio

U.O. di Genetica Clinica – AOU Sassari

Dipartimento di Scienze Biomediche

Università degli Studi di Sassari – Tel. 079/228533

Segreteria Organizzativa:

Comune di Olzai

Al termine della manifestazione sarà rilasciato un attestato di partecipazione



Con il contributo di:



COMUNE DI OLZAI

Con il Patrocinio di:



REGIONE AUTONOMA DELLA SARDEGNA

Con la collaborazione di:



*Azienda Ospedaliero-Universitaria
Sassari
Università degli Studi di Sassari*

**VII Giornata Mondiale
delle Malattie Rare**

**Uniti per una
assistenza migliore!**

**PATOLOGIE
ONCOLOGICHE
EREDITARIE**

Olzai, 01 Marzo 2014

Salone Istituto Mesina





Rare Disease Day



Il 28 Febbraio si celebrerà la VII Giornata Mondiale delle Malattie Rare. Quest'anno la giornata focalizza l'attenzione sul tema dell'Assistenza con lo slogan: Uniti per una assistenza migliore! Unire le conoscenze e le risorse di medici, ricercatori, operatori sanitari e sociali, aziende farmaceutiche e Istituzioni, porta a risultati di grande impatto non solo per la scoperta di nuove terapie ma anche per il vivere quotidiano spesso molto faticoso sia per i pazienti che per le famiglie

Ad oggi sono state descritte circa 7000 Malattie Rare che nella popolazione Europea hanno una frequenza uguale o superiore 1:2000. 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.

Tra le molte sindromi a carattere eredo-familiare, ve ne sono alcune che predispongono allo sviluppo di neoplasie, sia in età infantile che in età adulta, correlate ad alterazioni del patrimonio genetico.

Pur essendo rari i tumori eredo-familiari rappresentano circa il 5% dei tumori più frequenti. Il rischio oncologico nei soggetti portatori di mutazione rende cruciale l'offerta di un'adeguata consulenza onco-genetica individuale e familiare ed eventualmente del test genetico di onco-suscettibilità al fine di attuare strategie preventive.

La scelta di Olzai, suggestivo centro nel cuore della Barbagia, come sede del congresso non è casuale. Infatti come molti altri centri è rappresentativo del territorio sardo, con i suoi vantaggi ed anche i suoi svantaggi per i pazienti con patologia rara che se da un lato possono usufruire di un valido sostegno sociale, dall'altro hanno difficoltà ad accedere alle strutture di riferimento. Riteniamo che lo svolgimento del convegno in questa sede possa rappresentare lo strumento ideale per avvicinare i pazienti alle strutture ed agli operatori sanitari e mettere a confronto ricercatori di diversa estrazione. Il nostro augurio è che questa giornata possa costituire un'occasione di incontro e di scambio culturale e scientifico su un argomento di estremo interesse ed attualità.

9.00

Registrazione dei partecipanti

9.15 Presentazione del convegno

Prof.ssa F. Cottoni, Prof. A. Montella

Saluto delle Autorità:

Prof. Attilio Mastino
Assessore Regionale alla Sanità
Dott. Alessandro Cattani,
Dott. Antonio Maria Soru
Dott. Luigi Arru
Prof. Giovanni Sotgiu
On . Salvatore Ladu
Sindaco di Olzai Antonio Ladu

Sessione I: Onco-Genetica dell'adulto

Moderatori: **Dott.ssa F. Capelli, Dott. A. Contu, Prof. F. Tanda**

9.30 **Prof. Mario De Marchi**

Lettura magistrale:

Genetica Medica e rischio oncologico: genotipi, fenotipi, modelli e percorsi

10.30 **Dott.ssa Giorgia Mandrile**

Consulenza onco-genetica

11.00 **Dott. Davide Serrano**

Sorveglianza oncologica e casi clinici "il giusto probando - il giusto test"

11.30

Pausa caffè con prodotti tipici

Sessione II: onco-genetica del bambino

Moderatori:, **Prof. F. Dore, dott. G.C Latte, Prof. M. Ubertazzi**

12.00 **Dott. Uros Hladnik**

Sindrome di Gorlin e sindromi predisponenti allo sviluppo di tumori nell'infanzia

12.30 **Prof. Franco Locatelli**

Leucemie acute del bambino: quanto la genetica molecolare ha cambiato la prognosi e il trattamento

13.00 **Prof. Francesco Pasquali**

Cromosomi e geni nella Sindrome di Shwachman-Diamond: un modello di condizione ereditaria con un rischio di sviluppare mielodisplasie e leucemie mieloidi acute

13.30-14.30

Pranzo a base di prodotti tipici

Sessione III: introduzione alla tavola rotonda

Moderatori: **Prof. S. Sotgiu, Dott.ssa G. Serra, Dott.ssa F. Carboni**

14.30 **Prof. Carlo Carcassi**

Attività del Servizio di Genetica Medica , Ospedale "Binaghi" ASL 8 di Cagliari

14.45 **Prof. Andrea Montella**

Attività dell'Unità Operativa di Genetica Clinica AOU di Sassari

15.00: **Avv. Giangavino Ulgheri**

Aspetti legali nelle malattie rare

15.30: Tavola rotonda con le Associazioni: Malattie Rare ed Invalidità

Partecipanti: **Dott.ssa D. Lai, Dott.ssa A. Giacconi, A. Ladu, Enti di Previdenza**

17.30

Chiusura dei lavori

PROGRAMMA SOCIALE:

**VENERDI' 28/02/2014 e
DOMENICA 02/03/2014**

Possibilità di:

Visita al mulino ad acqua nel Rio Bisine, unico in Sardegna per la sua struttura in granito, ristrutturato e funzionante, tipica architettura pre-industriale.

Visita alla casa-museo "Carmelo Floris"

Pinacoteca Comunale Carmelo Floris"

SABATO 01/03/2014

Convegno per celebrare la VII giornata mondiale delle malattie rare

DOMENICA 02/03/2014
Carnevale di Olzai

Da Vedere:

Tra gli edifici religiosi:

- Chiesa Parrocchiale di San Giovanni Battista;
- Chiesa di Santa Barbara del XV secolo;
- Chiesa di Sant'Anastasio (in stile gotico-aragonese).

Dolmen S'Ena e Sa Vacca.

Ulteriori informazioni sul sito:

<http://www.comune.olzai.nu.it/index.asp>

PERNOTTAMENTO:

Ad Olzai:

Bed and Breakfast:

-B & B 'Da Peppina' di Giuseppina Atzori
VIA Atzuni
0784-55109

A Gavoi (circa 20 Km):

Affittacamere:

- **Su Caramu Guest House**
Indirizzo: Piazza Del Carmelo, 5
0784-529735 /3495373788

- **Sa Posada**
Viale Repubblica n.121
0784-53100 /328.6138540

- **Santa Rughe**
Via Mannu n.16
3495373788 / 0784-53774

Bed & Breakfast

B&B Mariposas
piazza Sant'Antioco n°5
3490969210 – 3283782317/0784 52272

Hotel:

Hotel Taloro, Loc. Lago di Gusana,
0784 53033

Albergo-ristorante "GUSANA" Loc. Lago di
Gusana

0784-53000 / 078453502

Albergo-ristorante 'SA VALASA' loc. Lago
di Gusana
0784-53423

RISTORAZIONE E AGRITURISMO:

Ad Olzai:

Agriturismo:

Agriturismo Su Pinnettu, Loc. Badu e carru
Tel. 3683655668

Agriturismo S'Erulargiu di Moro e Virdis
Località S'Erulargiu
0784-76026 /3296315393

Pizzeria:

Bar Pizzeria 'Gardenia'

Paninoteca – Bisteccheria:

Rosticceria di Maria Giovanna Sechi

A Gavoi:

Agriturismo con camere

'ANTICHI SAPORI', Via Cagliari n.168
3285328849

'FATTORIE IL TEMPO',
S.P. 30 GAVOI-LODINE Km 1,5 Zoccai
3478587884 /3494446365

Agriturismo 'FUEGO', Lago di Gusana
3206013962 / 0784-52052

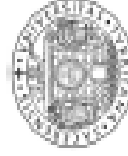
Agriturismo 'SEDDA PIERANGELO'
Via San Antioco n.7
0784-53154



AOU - Sassari



Rare Disease Day



A.O. Sassari

VII Giornata Mondiale delle malattie Rare

“ONCO-PATOLOGIE EREDITARIE”

Olzai (NU), 01 Marzo 2014

*Salone Istituto Mesina
Olzai*

SCHEDA di ISCRIZIONE

Al fine di consentirci una più efficace organizzazione dei servizi del convegno La preghiamo di compilare la presente scheda di iscrizione ed inviarla via fax al numero 079-228520 o via mail (con firma elettronica) all'indirizzo <clinica-genetica@aosassari.it>

NOME

COGNOME

ENTE di APPARTENENZA

RUOLO

INDIRIZZO

CAP

COMUNE

PROVINCIA

TELEFONO

FAX

E-MAIL

Si autorizza l'utilizzo dei dati contenuti nel presente documento ai sensi del D.lgs. 196/2003.

La partecipazione al convegno è gratuita.

Firma