

Evento a carattere Informativo promosso da:



Associazione Sindrome di Crisponi e Malattie Rare & c.p. Fondazione Piccola Tany

## Comunicato Stampa

**“Aggiornamenti del Volo della Ricerca promossi da Farfalla e Tartaruga nel 2010”  
17 Dicembre alle ore 10.00 presso Holiday Inn di Cagliari In Viale Umberto Ticca, 23 .**

*“Con le ali dell'amore sono volato sopra quei muri:  
confini di pietra non sanno escludere l'amore,*

Il 17 Dicembre presso Holiday Inn di Cagliari alle ore 10.00 si terrà la conferenza **“Aggiornamenti del Volo della Ricerca promossi da Farfalla e Tartaruga nel 2010”** che vedrà come momento principale la consegna ufficiale del assegno di ricerca triennale da 48.600 euro. Questo evento sarà occasione per la presentazione dei principali impegni di ricerca sostenuti dall'Associazione Sindrome di Crisponi e Malattie Rare nel 2010, e dei prossimi impegni previsti per il 2011.

In particolare sarà consegnato ufficialmente l'Assegno di 48.600 euro destinato al Dottorato triennale di Ricerca vinto dalla Dott.ssa **Roberta Piras** e attivato presso Università agli studi di Cagliari attraverso la preziosa professionalità dei ricercatori del **INN CNR di Monserrato**. Il dottorato tra gli altri approfondimenti, prevede uno studio preliminare di **Screening sulla popolazione Sarda per la Sindrome di Crisponi**.

La **Dott.ssa Silvia Piga** ci renderà partecipi dell'esito dei suoi approfondimenti a conclusione di uno studio durato un anno sul ruolo del trattamento farmacologico nelle malattie pediatriche rare, finanziato dall'associazione presso il reparto di Malattie Rare del Microcitemico di Cagliari.

Tra i nuovi obiettivi la **Dott.ssa Ilaria La Torraca** presenterà il programma di studi e approfondimenti previsti nel corso del triennio (2011/2014) di **Dottorato triennale in Pediatria delle Disabilità Congenite Rare** presso l'Università Cattolica di Roma.

Il Dottorato partirà grazie all'impegno dell'Associazione di sostenere dal 2011 questo importante passo verso il miglioramento delle presa in carico complessiva dei piccoli con una disabilità complessa contribuendo così al miglioramento della qualità della vita dei pazienti .

A disposizione per maggiori informazioni al 0783 463535 e 3476743189  
presidente@sindromedicrisponi.it

*“RarInsieme per  
Sostenere la Ricerca, Sviluppare l'informazione, Sensibilizzare e Prevenire  
Piccoli Grandi passi per  
migliorare la Qualità della vita delle persone colpite da Malattie rarissime e rare nel mondo*

Evento a carattere Informativo promosso da:



Associazione Sindrome di Crisponi e Malattie Rare & c.p. Fondazione Piccola Tany

**“Aggiornamenti del Volo della Ricerca promossi da Farfalla e Tartaruga nel 2010”  
L’evento è il 17 Dicembre alle ore 10.00  
presso Holiday Inn di Cagliari  
In Viale Umberto Ticca, 23 .**

*“Con le ali dell’amore sono volato sopra quei muri:  
confini di pietra non sanno escludere l’amore,*



**Programma**

10.00 Saluti

**10.10 Presentazione dello studio sulle Valutazioni delle implicazioni di Screening Genetico**

“Caratterizzazione genetico molecolare, valutazione delle implicazioni cliniche e delle possibilità di attuare uno screening genetico per la sindrome di crisponi in Sardegna”

Dott.ssa Piras Roberta, Ricercatrice del gruppo della Dott.ssa L.Crisponi, Inn Cnr Cagliari  
( Dottorato sostenuto con i fondi raccolti grazie all’evento promosso da Sky Italia “Una Partita per Tani” 2008)

**10.30 Relazione di chiusura dei lavori Borsa di Studio Annuale Malattie Rare**

Il ruolo della terapia farmacologica e della presa in carico complessiva nei pazienti con ritardi psicomotori gravi affetti da rare dismorfologie congenite (con particolare attenzione a Sindrome di West)

Dott.ssa Silvia Piga , Dottoranda in Terapia Pediatrica e Farmacologia dello Sviluppo diretto da Prof. R. Galanello Università di Cagliari  
(Borsa di studio sostenuta con il ricavato dei fondi della Sottoscrizione a premi 2009)

**10.45 Presentazione del Dottorato in Pediatria delle Disabilità Congenite Rare**

attivato presso l’Università Cattolica del Sacro Cuore e presso l’Ospedale Gemelli di Roma

Dott.ssa Ilaria La Torraca Specializzata in Pediatria, in Staff al Dott.G.Zampino, Gemelli Roma  
(la prima annualità del Dottorato è sostenuta grazie ai proventi della Sottoscrizione 2010 – sono in programma altre iniziative nel 2011 finalizzate alla copertura totale )

**11.00 Consegna ufficiale dell’Assegno del Dottorato di Ricerca Triennale**

**11.10 Chiusura dei lavori**

*“RarInsieme per  
Sostenere la Ricerca, Sviluppare l’informazione, Sensibilizzare e Prevenire  
Piccoli Grandi passi per  
migliorare la Qualità della vita delle persone colpite da Malattie rarissime e rare nel mondo*