



Centro di Riferimento Regionale
Malattie Rare

7-Marzo

13:30 - Lunch

IV SESSIONE

Moderatori: Francesca Cottoni, Anna Maria Nurchi

14:30 - Exome sequencing and functional analysis
for rare neuromuscular diseases

Francesco Muntoni

14:55 - Lo stato distonico nelle Malattie Rare

Dario Pina

15:20 - Attualità in tema di Malattie Rare di
interesse reumatologico

Giuseppe Passiu, Gian Luca Erre

15:45 - Coffee break

16:05 - Le malattie Rare in dermatologia

Caterina Fenu

16:30 - Urgenza - Emergenza
in corso di Malattie Rare

Alessandro Canetto

16:55 - Discussione

17:05 - Chiusura lavori

Relatori e moderatori:

Antonello Antonelli: Osservatorio epidemiologico RAS
Loredana Boccone: Il Clinica Pediatrica, Microcitemico - ASL

8 Cagliari

Alessandro Canetto: I Clinica Pediatrica, Microcitemico -
ASL 8 Cagliari

Carlo Carcassi: Genetica Medica, Binaghi - ASL 8 Cagliari

Fausto Cossu: Il Clinica Pediatrica, Microcitemico - ASL 8
Cagliari

Francesca Cottoni: Dermatologia, AOU Sassari

Francesco Cuca: CNR Cagliari

Carlo Dessi: Il Clinica Pediatrica, Microcitemico - ASL 8
Cagliari

Gian Luca Erre: Reumatologia, AOU Sassari

Paola Facchin: Dipartimento di Pediatria, Padova

Caterina Ferrelli: Clinica dermatologica, AOU Cagliari

Giancarlo La Marca: Ospedale Meyer, Firenze

Francio Lilliu: Il Clinica Pediatrica, Microcitemico - ASL 8
Cagliari

Matteo Manca: CRR Malattie Rare, Microcitemico - ASL 8
Cagliari

Maria Antonietta Melis: Università di Cagliari

Francesca Meloni: CRR Malattie Rare, Microcitemico - ASL 8
Cagliari

Paolo Moi: Il Clinica Pediatrica, Microcitemico - ASL 8 Cagliari

Francesco Muntoni: Child Health Institute, Londra

Giuseppe Novelli: Università Torvergata, Roma

Anna Maria Nurchi: I Clinica Pediatrica, Microcitemico - ASL
8 Cagliari

Giuseppe Passiu: Reumatologia, AOU Sassari

M. Paola Pilia: CRR Malattie Rare, Microcitemico - ASL 8
Cagliari

Francesca Pinna: Ematologia Pediatrica, Microcitemico - ASL
8 Cagliari

Antonio Piga: Università di Torino

Dario Pruna: Neuropsichiatria infantile, ASL 8 Cagliari

Rosalba Puddu: Il Clinica Pediatrica, Microcitemico - ASL 8
Cagliari

Maria Cristina Rosatelli: Lab. genetica molecolare,
Microcitemico - ASL 8 Cagliari

Angela Secchi: Servizio psicosociale, Microcitemico - ASL 8
Cagliari

Nicola Spinelli: UNIAMO FIMR onlus

Lucia Ulgheri: Genetica Clinica, AOU Sassari

Caterina Vivanet: Genetica Medica, Binaghi - ASL 8 Cagliari

Orsetta Zuffardi: Genetica medica, Università di Pavia



REGIONE AUTONOMA DE SARDIGNA
REGIONE AUTONOMA DELLA SARDEGNA

Le Malattie Rare in Sardegna III Edizione

Dedicato al Prof. Renzo Galanello

6 - 7 Marzo 2014

*Aula Thun Ospedale Pediatrico
Microcitemico Via Jenner, Cagliari*

Con il patrocinio della Regione Sardegna

UNIAMO
FEDERAZIONE ITALIANA
MALATTIE RARE
ONLUS



Centro di Riferimento Regionale Malattie Rare



REGIONE AUTÓNOMA DE SARDIGNA
REGIONE AUTONOMA DELLA SARDEGNA

6-Marzo

14:00 - Registrazione partecipanti

14:20

Presentazione convegno

Francesca Meloni, Paola Pilla, Matteo Manca

Ricordo del Prof. Renzo Galanello

Paolo Moi

Saluto delle Autorità:

Direttore della ASL, Emilio Simeone

Direttore Sanitario, Ugo Storelli

Direttore Sanitario Microcitamico, Gabriella Nardi

Assistenza. Insieme per migliorarla.

Nicola Spinelli

I SESSIONE

Moderatori: Maria Antonietta Melis, Carlo Dessì

15:15 - L'osservazione epidemiologica delle Malattie Rare in Sardegna

Antonello Antonelli

15:40 - Il Registro Regionale Malattie Rare

Paola Facchin

16:05 - Malattie complesse: l'esempio dell'autoimmunità

Francesco Cucca

16:30 - Discussione

16:40 - Coffee break

17:00 - Talassemie - Malattie Rare: un' unione ben riuscita

Antonio Piga

17:25 - Nuove prospettive terapeutiche nella Talassemia

Francesca Pinna

17:50 - Mister Lamin: un gene per molte malattie

Giuseppe Novelli

18:15 - Discussione

Segreteria organizzativa

Daniela Desogus

Matteo Manca

Francesca Meloni

Paola Pilla

Contatti

Numero verde: 800 095 040
info@malattieraresardegna.it

ISCRIZIONI

L'iscrizione al convegno è gratuita. E' possibile iscriversi al convegno tramite il sito
<http://www.malattieraresardegna.it>

Numero massimo partecipanti: 150

7-Marzo

II SESSIONE

Moderatori: Carlo Carcassi, Rosalba Puddu

08:45 - Test genetici in diagnostica prenatale: verso il grande passo

Orsetta Zuffardi

09:10 - Diagnosi prenatale non invasiva: il futuro è già arrivato?

M. Cristina Rosatelli

09:35 - Ruolo del pediatra genetista nelle diagnosi delle sindromi plurimalformative

Loredana Boccione

10:00 - La consulenza genetica e le Malattie Rare in età adulta

Caterina Vivianet

10:25 - Discussione

10:35 - Coffee break

III SESSIONE

Moderatori: Paolo Moi, Franco Lilliu

10:55 - La SCID aspetti clinici e basi molecolari

Fausto Cossu

11:20 - The inclusion of ADA SCID in expanded newborn screening

Giancarlo La Marca

11:55 - Aspetti psicologici delle Malattie Rare: nascere, crescere, diventare adulti, un processo in continua evoluzione

Angela Secchi

12:20 - Discussione

12:30 - Tavola rotonda Associazioni

Moderatori: M. Paola Pilla, Francesca Meloni, Lucia
Ugheri

