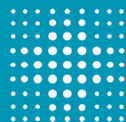




Le malattie rare scheletriche rappresentano un gruppo eterogeneo di malattie del tessuto connettivo, dovute ad anomalie primitive che determinano disturbi della crescita e dello sviluppo. I percorsi diagnostico-terapeutici sono complicati dall'esiguo numero di strutture e operatori sanitari in grado di fornire risposte soddisfacenti ai bisogni di salute dei pazienti colpiti da tali patologie.

Scopo di questo convegno è quello di iniziare un percorso volto a coordinare gli sforzi attualmente presenti sul territorio nazionale al fine di garantire corretta diagnosi ed idonei percorsi assistenziali per i pazienti affetti da questo gruppo di patologie.



SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
EMILIA-ROMAGNA
Istituti Ortopedici Rizzoli di Bologna

Istituto di ricovero e cura a carattere scientifico



San Michele in Bosco
Area Monumentale I.R.C.C.S.

Rare... ma non troppo Le Malattie Rare Scheletriche

Definizione di percorsi clinico assistenziali e nuove strategie per la ricerca

Bologna 14 Maggio 2007

Istituti Ortopedici Rizzoli Sala Vasari



PROGRAMMA

09.30 Registrazione dei partecipanti

10.00 Apertura dei lavori
Saluti Autorità
Dott. Giovanni BALDI, *Direttore Generale, Istituti Ortopedici Rizzoli, Bologna*

10.30 I SESSIONE - Rete Hub & Spoke per pazienti affetti da patologie rare

Moderatore **Dott. Stefano LIVERANI**, *Direttore Sanitario, Istituti Ortopedici Rizzoli, Bologna*

Relatori
Dott.ssa Domenica TARUSCIO
Responsabile Centro nazionale Malattie Rare, ISS, Roma
Rete nazionale delle Malattie Rare
Dott.ssa Kyriakoula PETROPULACOS
Responsabile Servizio Presidi Ospedalieri, Regione Emilia Romagna
La rete per le Malattie Rare della Regione Emilia Romagna
Prof.ssa Paola FACCHIN
Responsabile Registro Malattie Rare Regione Veneto
Il registro delle Malattie Rare della Regione Veneto

11.30 II SESSIONE - I pazienti affetti da malattie rare dell'apparato scheletrico

Moderatore **Prof. Sandro GIANNINI**, *Direttore VI Div. Chirurgia ortopedico-traumatologica, Istituti Ortopedici Rizzoli, Bologna*

Relatori
Dott. Onofrio DONZELLI
Direttore VIII Div. Chirurgia ortopedico-traumatologica pediatrica, Istituti Ortopedici Rizzoli, Bologna
Il paziente affetto da patologie rare dell'apparato scheletrico (età pediatrica)
Dott.ssa Tiziana GREGGI
Divisione Chirurgia Vertebrale, Istituti Ortopedici Rizzoli, Bologna
Il paziente affetto da patologie rare dell'apparato scheletrico (adulto)

12.30 Pausa Pranzo

14.00 III SESSIONE - Percorsi clinico diagnostici

Moderatore **Prof.ssa Elisa CALZOLARI**, *Ordinario di Genetica Umana, Università degli Studi di Ferrara*

Relatori
Dott. Luca SANGIORGI
Responsabile Modulo di Genetica Medica, Istituti Ortopedici Rizzoli, Bologna
Le linee guida per la malattia esostosante
Dott.ssa Franca Dagna BRICARELLI
Direttore Dipartimento di Scienze Genetiche, Perinatali e Ginecologiche, E. O. Ospedali Galliera, Genova
Il Network Italiano per le Osteocondrodisplasie
Dott. Gioacchino SCARANO
Direttore U.O.C. di Genetica Medica Az. Osp. G. Rummo, Benevento
Linee-Guida dell'Acondroplasia
Prof. Bruno DALLAPICCOLA
Direttore Orphanet Italia, Direttore Istituto CSS Mendel, Roma
Il database Orphanet-Italia

15.00 IV SESSIONE - La ricerca nelle malattie rare

Moderatore **Dott.ssa Franca Dagna BRICARELLI** *Direttore Dip. di Scienze Genetiche, E. O. Ospedali Galliera, Genova*

Relatori
Dott.ssa Domenica TARUSCIO
Responsabile Centro nazionale Malattie Rare, ISS, Roma
Malattie rare e farmaci orfani: la ricerca in Italia
Dott.ssa Francesca PASINELLI
Direttore Scientifico Comitato Telethon Fondazione Onlus e Fondazione Telethon
Il finanziamento alla ricerca sulle malattie genetiche: l'esperienza di Telethon in Italia

15.30 TAVOLA ROTONDA con le Associazioni dei Pazienti

Moderatore **Dott. Luca SANGIORGI**, *Responsabile Modulo di Genetica Medica, Istituti Ortopedici Rizzoli, Bologna*

Partecipano
ACAR onlus (*Associazione Conto Alla Rovescia per la diffusione e la ricerca sulle malattie esostosanti*)
ASITOI (*Associazione Italiana Osteogenesi Imperfetta*)
AISAC Onlus (*Associazione per l'Informazione e lo Studio dell'Acondroplasia*)
Associazione "Io ci sono... per vincere la neurofibromatosi"
Sindrome Prader Willi (*Federazione tra le Associazioni per l'aiuto ai soggetti con la Sindrome Prader Willi*)
Uniamo (*Federazione Italiana Malattie Rare Onlus*)

17.00 Conclusioni

INFORMAZIONI

RESPONSABILE SCIENTIFICO

Dott. Luca Sangiorgi, *Responsabile M. O. Genetica Medica*
Istituti Ortopedici Rizzoli Via di Barbiano 1/10, 40136 Bologna
Tel. 051 6366519 Fax 051 6366681 E-mail: luca.sangiorgi@ior.it

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

Dott.ssa Annamaria Milanesi, *M. O. Genetica Medica*
Istituti Ortopedici Rizzoli, Via di Barbiano 1/10, 40136 Bologna
Tel. 051 6366519 Fax 051 6366681 E-mail: genetica@ior.it

MODALITA' DI PARTECIPAZIONE

Per partecipare al Meeting è necessario iscriversi tramite l'invio della scheda di partecipazione allegata.

SEDE DEL MEETING

Sala Vasari, Istituti Ortopedici Rizzoli, Via Pupilli, 1 - Bologna

COME RAGGIUNGERE LA SEDE DEL MEETING

Per chi arriva in auto: Uscire dalla tangenziale seguendo le indicazioni "Centro Città"; dai viali di circonvallazione uscire a Porta Castiglione e seguire le indicazioni per gli Istituti Ortopedici Rizzoli. I parcheggi nei pressi dell'ospedale sono molto limitati, pertanto consigliamo di lasciare l'auto nel Parcheggio Staveco (Viale Panzacchi, 10 Bologna - Tel 051.350589) ed utilizzare il bus di collegamento.

Per chi arriva in treno: Autobus n. 30 dalla Stazione Ferroviaria direzione Istituti Ortopedici Rizzoli (fermata P.le Bacchelli).

PATROCINI RICHIESTI

Istituto Superiore di Sanità
Regione Emilia Romagna
Provincia di Bologna
Comune di Bologna
SIGU - Società Italiana di Genetica Umana
SIOP - Società Italiana di Ortopedia e Traumatologia
SITOP - Società Italiana di Ortopedia e Traumatologia Pediatrica