

Bambini Rari

Una malattia si definisce rara quando la sua prevalenza non supera i **5 casi su 10.000 persone**.

Il numero di malattie rare conosciute e diagnosticate oscilla tra le 7.000 e le 8.000, ma è una cifra che cresce con l'avanzare della scienza e, in particolare, con i progressi della ricerca genetica. **Stiamo dunque parlando non di pochi malati ma di milioni di persone in Italia e addirittura decine di milioni in tutta Europa.**

Secondo la rete Orphanet Italia nel nostro paese i **malati rari sono 2 milioni e il 70 per cento sono bambini in età pediatrica.**

In base ai dati coordinati dal registro nazionale malattie rare dell'Istituto superiore di sanità, **in Italia si stimano 20 casi di malattie rare ogni 10.000 abitanti e ogni anno sono circa 19.000 i nuovi casi segnalati** dalle oltre 200 strutture sanitarie diffuse in tutta la penisola. Il 20% delle patologie riguarda pazienti di età inferiore ai 14 anni. In questi seminari vogliamo iniziare un percorso di aggiornamento sui temi delle malattie rare d'interesse pediatrico e neuropsichiatrico-infantile.

Non è necessaria l'iscrizione.

I seminari sono indirizzati ai Medici dell'Ospedale dei Bambini e aperti agli specializzandi delle Scuole di Specializzazione di aree inerenti ed agli studenti di Medicina.

E' stato richiesto l'accreditamento ECM.

Responsabili scientifici

Raffaele Badolato Elisa Fazzi

Segreteria Scientifica

P. Accorsi, A. Bartoli, S. Battaglia, M. Cattalini, L. Dotta, A. Fracassi, J. Galli, L. Giordano, V. Lougaris, P. Martelli, R. Micheli, R. Padoan, A. Pilotta, A. Soresina, N. Tognazzi

Con il sostegno della Fondazione Camillo Golgi



Centro delle Malattie Rare U.O. di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza
Ospedale dei Bambini
(Resp. Prof. Raffaele Badolato) (Dir. Prof.ssa Elisa Fazzi)

Ospedale dei Bambini
ASST Spedali Civili di Brescia

Bambini Rari



Maggio– Giugno
2018

Scuola di Specializzazione in Pediatria (Dir. Prof. Alessandro Plebani)
Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile (Dir. Prof.ssa Elisa Fazzi)
Dipartimento di Scienze Cliniche e Sperimentali
Università degli Studi di Brescia

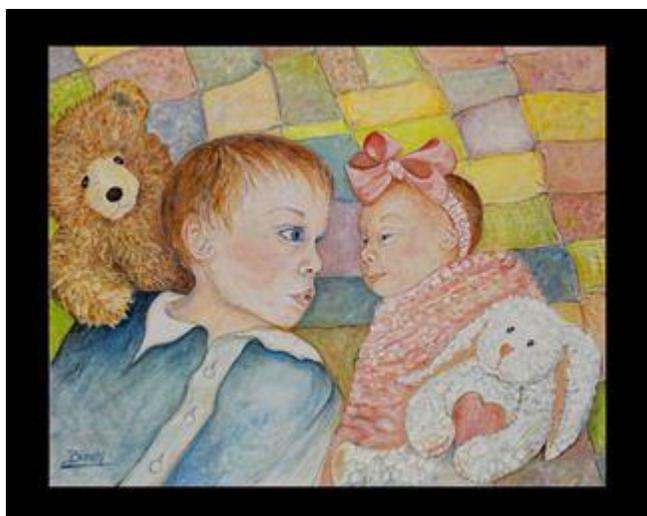
PROGRAMMA

MAGGIO 2018

**Mercoledì 9, Sala Consiliare,
Edificio Facoltà di Medicina
Ore 14.30 Introduzione
Dr.ssa Frida Fagandini, Direttore Sanitario
ASST Spedali Civili,
Prof. Raffaele Badolato, Prof.ssa Elisa Fazzi**

Ore 15:00-17.00
“Dallo screening neonatale alla diagnosi di malattia”

Dr. Carlo Corbetta
Direttore Laboratorio di riferimento regionale
screening neonatale, Ospedale Buzzi, Milano



MAGGIO 2018

**Mercoledì 23, Sala Consiliare,
Edificio Facoltà di Medicina
Ore 14:30-16.30**
“Inherited neutropenia”

Dr Jean Donadieu
U.O. Hopital Trousseau, Paris
Con il sostegno della


**Mercoledì 30, Aula Nocivelli,
Spedali Civili
Ore 14:30-16.30**
“Eliminare la fibrosi cistica e altro”

Prof. Baroukh M. Assael
Già Direttore del Centro di Fibrosi Cistica
Ospedale Borgo Trento, Verona

GIUGNO 2018

**Mercoledì 13, Aula Nocivelli,
Spedali Civili
Ore 14.30-16.30**
“Aggiornamento in tema di atassie pediatriche”

Prof.ssa Enza Maria Valente
Prof.ssa di Genetica Medica
presso Dipartimento di Medicina Molecolare
U.O Medicina Molecolare, Università di Pavia

**Mercoledì 20, Aula Magna,
Spedali Civili
Ore 14.30-16.30**
“Ruolo della genetica nella diagnosi delle
malattie neurologiche del bambino”

Prof.ssa Francesca Faravelli
Professore delle Scuole di Specializzazione in
Genetica Medica e di Igiene e Medicina
Preventiva dell’Università di Genova.
Dirigente responsabile della S.S.D Genetica
Medica, Ospedale Galliera, Genova