

Giornata Mondiale delle Malattie Rare

MALATTIE RARE: PARLIAMOCI

2 marzo 2024

**Associazione La Nostra Famiglia
IRCCS E. Medea, Bosisio Parini**



L'evento ha la finalità di attivare un confronto tra i "malati rari", le loro famiglie e le Associazioni di pazienti ed il centro di riferimento delle Malattie Rare dell'IRCCS E. Medea della sede lombarda di Bosisio Parini e le diverse strutture regionali con le quali sono attive collaborazioni.

L'obiettivo dell'evento è quello di aumentare la reciproca conoscenza e la condivisione dei fabbisogni, mirando alla centralità dei pazienti Rari e delle loro famiglie.

PROGRAMMA

9.00 Apertura dei lavori

Saluti introduttivi

Luisa Minoli, Presidente Associazione La Nostra Famiglia

Massimo Molteni, Direttore Sanitario IRCCS E. Medea-La Nostra Famiglia

Alessandro Fermi, Assessore all'Università, Ricerca, Innovazione, Regione Lombardia

Sessione 1: LE FAMIGLIE "RARE" PARLANO CON LE STRUTTURE

Chair: M. Nobile e S. Guarisco, IRCCS E. Medea-La Nostra Famiglia, Bosisio Parini (LC)

9.20 Brevi interviste a UniPhelan APS, Associazione GRI Italia, ASSI GULLIVER - Associazione Sindrome di Sotos Italia

9.50 Il percorso del "Malato Raro": la comunicazione tra le varie figure - M.G. D'Angelo, IRCCS E. Medea - La Nostra Famiglia, Bosisio Parini (LC)

Sessione 2: DIALOGO TRA FAMIGLIA, MEDICO E LABORATORIO: LA DIAGNOSI

Chair: A. Selicorni, UOC Pediatria, Centro Fondazione Mariani per il Bambino Fragile, ASST Lariana, Como - M.T. Bassi, IRCCS E. Medea-La Nostra Famiglia, Bosisio Parini (LC)

10.00 Il bambino con disturbi motori - R. Cima, IRCCS E. Medea-La Nostra Famiglia, Bosisio Parini (LC)

10.10 Il bambino con deficit cognitivo linguistico - A. Decio, IRCCS E. Medea-La Nostra Famiglia, Bosisio Parini (LC)

10.20 Il bambino con disturbi del neurosviluppo - E. Mani, IRCCS E. Medea-La Nostra Famiglia, Bosisio Parini (LC)

10.30 **Il bambino con epilessia rara** - N. Zanotta, IRCCS E. Medea-La Nostra Famiglia, Bosisio Parini (LC)

10.40 **Il ruolo del laboratorio di genetica** - M.T. Bassi, IRCCS E. Medea-La Nostra Famiglia, Bosisio Parini (LC)

10.50 **Dalla citogenetica alle tecniche più avanzate** - C. Bonaglia, IRCCS E. Medea-La Nostra Famiglia, Bosisio Parini (LC)

11.00 **La consulenza genetica** - S. Marelli, IRCCS E. Medea-La Nostra Famiglia, Bosisio Parini (LC)

11.10 **Il ruolo del medico genetista in una struttura ospedaliera** - A. Selicorni, UOC Pediatria, Centro Fondazione Mariani per il Bambino Fragile, ASST Lariana, Como

11.20 **Coffee break**

Sessione 3: UN DIALOGO CONTINUO: LA PRESA IN CARICO DEL PAZIENTE

Chair: D. Colombo, SC Pneumologia IRCCS INRCA c/o H Mandic Merate ASST Lecco - S. Strazzer, L. Piccinini, IRCCS E. Medea-La Nostra Famiglia, Bosisio Parini (LC)

11.45 **La famiglia al centro: supportare i genitori nel percorso di cura del bambino prescolare con sindrome rara** - R. Montiroso, IRCCS E. Medea-La Nostra Famiglia, Bosisio Parini (LC)

11.55 **Tecnologie per la riabilitazione motoria: cosa c'è di nuovo?** - E. Diella, M. Delle Fave, IRCCS E. Medea-La Nostra Famiglia, Bosisio Parini (LC)

12.05 **Le emergenze "dalla parte del Genitore"** - G. Fontana, Sezione lecchese "Daniele Genazzini" UILDM Lecco

12.15 **Le emergenze "dalla parte del Medico"** - D. Colombo, SC Pneumologia IRCCS INRCA c/o H Mandic Merate ASST Lecco

Sessione 4: PARLIAMO DEL FUTURO

Chair: M.G. D'Angelo, IRCCS E. Medea-La Nostra Famiglia, Bosisio Parini (LC)

12.30 **Le terapie innovative nelle malattie muscolari** - F. Magri, UOC Neurologia Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

Sessione 5: RIFLESSIONI DI FAMIGLIE, ASSOCIAZIONI E ISTITUZIONI

Chair: M.G. D'Angelo, M. Granziera, IRCCS E. Medea-La Nostra Famiglia, Bosisio Parini (LC)

12.45 - 13.30

- ▶ Centro di Coordinamento Rete Regionale Malattie Rare, Istituto M. Negri IRCCS, Ranica (Bg) - S. Gamba
- ▶ Associazione Genitori La Nostra Famiglia - D. Maroni
- ▶ Fondazione Malattie Miotoniche - G. Meola
- ▶ Associazione AIVips - M. Zapparoli
- ▶ Associazione AiCa3 - B. Kullmann
- ▶ Parent Project APS - A. Petruzza
- ▶ EPAG EpiCARE - European Reference Network for rare and Complex Epilepsies - R. Vavassori

13.30 **Conclusione e buffet offerto da** 



RESPONSABILE SCIENTIFICO

Maria Grazia D'Angelo, Responsabile UOC Riabilitazione Specialista Malattie Rare del Sistema Nervoso Centrale e Periferico, IRCCS E Medea- Bosisio Parini (Lecco)

INFO

Iscrizioni: la partecipazione all'incontro è gratuita.

La registrazione è obbligatoria. Inquadrare il QR code per accedere al form di iscrizione.

Sede: Associazione La Nostra Famiglia-IRCCS E. Medea, Via don Luigi Monza, 20 - Bosisio Parini (LC)



IN COLLABORAZIONE CON

