

MALATTIE RARE PERCORSI DI CURA E INNOVAZIONE

20 febbraio 2026 - Ore 13,30-18,00

CENTRO FORMAZIONE ISTITUTO G. GASLINI

Villa Quartara – Via Romana della Castagna, 11 – 16148 Genova

ABSTRACT

Il 20 febbraio 2026, presso la sede di Villa Quartara, si terrà l'evento "Malattie Rare. Percorsi di cura e innovazione", promosso dall'IRCCS Istituto Giannina Gaslini con la collaborazione del Centro Formazione. L'iniziativa è dedicata a fornire aggiornamenti sulle iniziative in corso presso il Gaslini a supporto della diagnosi, della presa in carico e degli approcci terapeutici, nel quadro generale del PNMR 2023–2026. Una sessione sarà dedicata all'importanza delle reti specialistiche internazionali e della collaborazione con le associazioni di pazienti.

L'incontro offrirà l'opportunità di un confronto tra istituzioni, clinici, pazienti e cittadini, con l'obiettivo di rafforzare la collaborazione e promuovere una visione condivisa delle priorità e delle sfide nel campo delle malattie rare.

L'evento è rivolto a cittadinanza, clinici, pazienti e referenti istituzionali.

PROGRAMMA

Ore 13:30 - Accoglienza dei partecipanti

Ore 13:45 - Seminario: 'Undiagnosed disease program' - Prof. Vincenzo Nigro

Ore 14:30 - Apertura evento e Saluti Istituzionali

Ore 15:00 **Prima sessione – Verso la diagnosi / Percorsi attuali e prospettive**

Ore 15:00 Fast track neonato critico - Dott.ssa Elena Gennaro

Ore 15:15 Il modello dei meeting multidisciplinari a supporto della diagnosi

Gruppo Stroke - Dott.ssa Marta Bertamino

Gruppo Neurorare - Dott.ssa Marina Martinez Popple/Prof. Lino Nobili

MDTs Genomici- Dott.ssa Vera Giacomazzi

Ore 15:30 **Seconda sessione - La cura del paziente / Presa in carico e approcci terapeutici**

Ore 15:45 Ambulatori congiunti multidisciplinari: l'esempio delle condizioni genetiche con predisposizione oncologica - Dott.ssa Stefania Sorrentino

Ore 15:55 Il valore dei PDTA nella gestione delle malattie rare: Distrofia Muscolare di Duchenne - Dott.ssa Marina Pedemonte

Ore 16:05 Strategie di trattamento:

- Fibrodisplasia ossificante progressiva (FOP) - Dott. Riccardo Papa
- Malattie del Metabolismo - Dott.ssa Annalisa Madeo
- Acondroplasia - Dott.ssa Anna Allegri

Ore 16:35 Approccio diagnostico e terapeutico ai difetti di adenosinadeaminasi 2 - Prof. Marco Gattorno

Ore 16:50 **Terza sessione – Insieme lungo il percorso / Il ruolo delle reti ERN e delle associazioni di pazienti**

Ore 16:50 European Reference Network: l'esempio di ERKnet - Dott.ssa Francesca Lugani

Ore 17:00 Il contributo dell'associazione MCTO: revisione sistematica e survey sulla storia naturale - Dott.ssa Rachele Simeon, Dott.ssa Marina Usai

Ore 17:10 – Domande da parte del pubblico

Ore 18:00 – Conclusioni e chiusura dei lavori

MODALITÀ DI ISCRIZIONE: <https://centroformazione.gaslini.org/>

Direttore del Corso e Garante Scientifico: Dott.ssa Francesca Faravelli

Responsabile Centro Formazione Istituto G. Gaslini: Dott.ssa Laura Fornoni

Gestione didattico organizzativa, amministrativa: Centro Formazione Istituto G. Gaslini – Laura Pasquarella

INFO

Segreteria Organizzativa: Laura Pasquarella Telefono: +39 010 5636 2235 | centroformazione@gaslini.org