

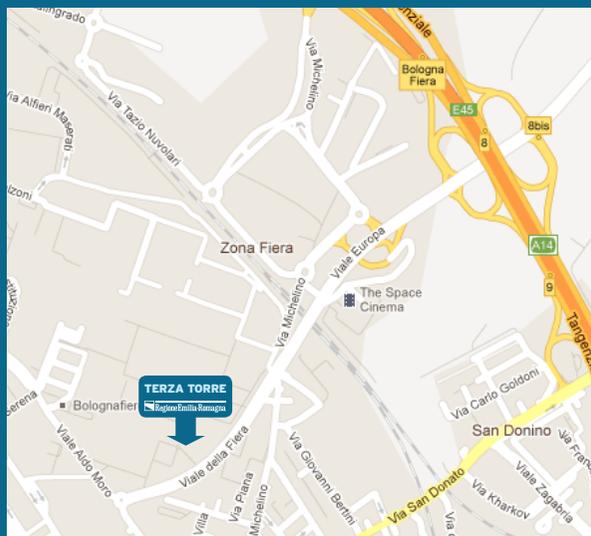
### Segreteria organizzativa

Elisa Rozzi, Matteo Volta  
Servizio Presidi Ospedalieri  
Direzione Generale Sanità  
e Politiche Sociali  
Regione Emilia-Romagna  
Viale Aldo Moro, 21 - 40127 Bologna  
Tel. 051 527 7272 / 71 / 80 / 79  
erozzi@regione.emilia-romagna.it  
mavolta@regione.emilia-romagna.it  
segrosp@regione.emilia-romagna.it

- › Dalla stazione: prendere l'autobus 35 e scendere alla fermata Viale Fiera
- › Dal centro città: prendere l'autobus 28 in Via Indipendenza, Via Ugo Bassi o Via Marconi e scendere in Piazzale Aldo Moro, da cui è possibile raggiungere la sede del convegno in 5 minuti di cammino.
- › Dall'aeroporto: prendere la navetta BLQ fino alla stazione e poi autobus 35 o 38

### IN AUTO

- › Dalla Tangenziale: uscita 7 o 8 Direzione Fiera / Regione Emilia-Romagna
- › Dall'Autostrada A14: uscita Bologna Fiera e poi seguire per Regione Emilia-Romagna



Centro Stampa Regione Emilia-Romagna

### Accreditamento ECM

Sono state avviate le procedure per richiedere l'accreditamento ECM dell'evento per le seguenti figure: medici, biologi, assistenti sanitari, infermieri, ostetriche, fisioterapisti, tecnici di laboratorio, farmacisti.

### Iscrizione

La partecipazione al Convegno è gratuita. Sarà possibile iscriversi al convegno o via Internet, tramite accesso al sito <http://www.saluter.it/in-particolare-per/malattie-rare> o via fax al numero 051 5277063 **entro e non oltre il 20 febbraio 2012.**

### Attestato di partecipazione

Al termine del Convegno sarà rilasciato un attestato di partecipazione a chi ne farà richiesta e, a procedure di accreditamento espletate, l'attestato con il numero di crediti formativi ECM ai partecipanti dei profili professionali per i quali la manifestazione è stata accreditata.



Rare Disease Day

Giornata mondiale  
delle malattie rare

# Formazione, informazione e ascolto in Emilia- Romagna

TERZA EDIZIONE

sabato  
3 marzo 2012  
ore 9.00

Regione Emilia-Romagna  
Terza Torre, Viale della Fiera 8  
Bologna

# Programma

## Giornata mondiale delle malattie rare Formazione, informazione e ascolto in Emilia-Romagna

### TERZA EDIZIONE

In occasione della Giornata mondiale delle malattie rare del 29 febbraio, la Regione Emilia-Romagna è lieta di organizzare la terza edizione dell'incontro di formazione ed informazione per i medici ospedalieri, i medici di medicina generale, i pediatri di libera scelta, le Associazioni presenti sul territorio regionale e nazionale e più in generale tutti gli attori coinvolti nel percorso assistenziale delle persone con malattia rara.

Quest'anno la giornata si aprirà con le novità riguardanti il Sistema Informativo delle malattie rare, verranno mostrati i dati epidemiologici dallo stesso derivati e si presenteranno gli aggiornamenti relativi allo screening neonatale allargato per le malattie metaboliche ereditarie.

Si succederanno poi tre specifiche sessioni; la prima, di formazione clinica, verterà sulla diagnosi e il trattamento della displasia scheletrica, della narcolessia, della sindrome di Noonan, delle laminopatie (in particolare la distrofia muscolare di Emery-Dreifuss) e della fibrosi cistica. Nell'ambito degli interventi verrà data particolare rilevanza all'interazione fra il medico specialista e il medico di famiglia (pediatra di libera scelta, medico di medicina generale) al fine di garantire al paziente il miglior percorso clinico e la continuità assistenziale fra ospedale e territorio. La seconda sessione sarà incentrata sulla rete della genetica con approfondimenti sulla correlazione tra genetica e malattie rare (con un intervento basato su uno specifico esempio) e sulle nuove prospettive nella diagnostica molecolare.

Nell'ambito della terza sessione verrà data voce alle Associazioni dei pazienti e dei familiari delle medesime patologie oggetto della precedente formazione, al fine di favorire la conoscenza delle problematiche specifiche che si possono incontrare nel percorso diagnostico, assistenziale e sociale, e di diffondere buone pratiche di collaborazione reciproca.

**ore 9.00**

Registrazione dei partecipanti

**ore 9.30**

Salute delle Autorità

**ore 9.40**

Introduzione

**Eugenio Di Ruscio**

Responsabile Servizio Presidi Ospedalieri

**ore 9.50**

Il Registro per le malattie rare della Regione Emilia-Romagna

**Elisa Rozzi**

**Matteo Volta**  
Servizio Presidi Ospedalieri

**Prima sessione  
RETI DI ASSISTENZA  
PER MALATTIE RARE**

Moderatore:

**Elisa Rozzi**

**ore 10.20**

Displasia scheletrica: inquadramento del paziente

**Luca Sangiorgi**

SSD Genetica Medica  
Istituto Ortopedico Rizzoli

**ore 10.50**

Narcolessia

**Giuseppe Piazzi**

U.O. Clinica Neurologica  
Azienda USL di Bologna

**ore 11.20**

Sindrome di Noonan

**Laura Mazzanti**

U.O. Pediatria  
Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna

**ore 11.50**

Laminopatie con coinvolgimento muscolare: la distrofia muscolare di Emery-Dreifuss

**Giovanna Lattanzi**

Istituto di Genetica Molecolare  
CNR, Istituto Ortopedico Rizzoli

**ore 12.20**

Fibrosi cistica

**Giovanna Pisi**

U.O. Pediatria, Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma

**Fiorella Battistini**

U.O. Pediatria  
Azienda USL di Cesena

**ore 13.00**

Pranzo



Rare Disease Day

**Seconda sessione**

**RETE DELLA  
GENETICA**

Moderatore:

**Elisa Calzolari**

**ore 14.00**

La genetica clinica al servizio delle malattie rare: impegni della rete regionale

**Olga Calabrese**

Azienda USL di Imola

**ore 14.30**

Distrofia muscolare di Duchenne: dal fenotipo al gene e alla terapia

**Alessandra Ferlini**

Azienda Ospedaliero-Universitaria di Ferrara

**ore 15.00**

Nuove prospettive nella diagnostica molecolare delle malattie rare: l'uso del Next Generation Sequencing per l'identificazione dei geni causativi

**Marco Seri**

Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna

**Terza sessione**

**LA VOCE  
DELLE ASSOCIAZIONI**

Moderatore:

**Matteo Volta**

**ore 15.30**

Associazione Italiana Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss

**Anna Casati**

**ore 15.40**

AISAC Associazione per l'Informazione e lo Studio dell'Acondroplasia

**Marco Sessa**

**ore 15.50**

A.I.N. Associazione Italiana Narcolettici

**Ilcilio Ceretelli**

**ore 16.00**

Associazioni romagnola ed emiliana Fibrosi cistica

**Alberto Bastianelli  
Brunella Bonazzi**

**ore 16.10**

Discussione

**ore 16.45**

Compilazione dei questionari ECM di apprendimento

**ore 17.00**

Chiusura dei lavori