



Progetto finanziato dal Ministero della Solidarietà Sociale finalizzato al dibattito e al confronto scientifico sul tema delle malattie rare, Bando n. 383/2000 per l'anno 2006

### SEMINARIO

“ **PAZIENTI con DIAGNOSI RARE : DIFFICOLTA' e PREVISIONI**”

*Roma -14-15 Novembre 2008*

*Aula Magna del Dipartimento di Scienze Neurologiche, Psichiatriche e Riabilitative dell'età evolutiva - Università degli Studi di Roma La Sapienza*

#### **Venerdì 14 Novembre 2008**

<b>SESSIONE I:</b>	<b>DAL SOSPETTO CLINICO ALL'ACCERTAMENTO DIAGNOSTICO</b> <i>R. Barbon Galluppi (Venezia), A. Radicioni (Roma), A. Verri (Pavia)</i>
08.45	Saluto di Benvenuto
09.00	Saluti delle istituzioni
09.30	Introduzione <i>Prof.ssa P. Bernabei (Roma)</i>
09.50	What's in a face <i>B. Dallapiccola (Roma)</i>
10.20	Il ritardo mentale senza diagnosi <i>M.C. Digilio (Roma)</i>
10.50	<u>Break</u>
11.20	Ritardo psicomotorio e malattie rare <i>V. Leuzzi (Roma)</i>
11.50	Sintomi neurologici e malattie rare <i>A. Federico (Siena)</i>
12.20	<u>Comunicazioni libere</u> Moderatori: <i>A. Soresina (Brescia), R. Barbon Galluppi (Venezia)</i>
13.30	<u>Lunch</u>
14.30	Malattie metaboliche pediatriche <i>A. Burlina (Padova)</i>
15.00	Strategie diagnostiche e progetto assistenziale nel bambino con sospetta sindrome malformativa complessa <i>Dr. A. Selicorni (Milano)</i>

- 15.30 Comportamenti autolesionistici nelle diverse sindromi  
*C. Oliver (Birmingham)*
- 16.00 Break
- 16.30 Disturbi dell'accrescimento e sospetto di malattia rara  
*L. Tarani (Roma)*
- 17.00 Comunicazioni libere  
Moderatori: *A. Soresina (Brescia), A. Verri (Pavia)*
- 18.00 Discussione e conclusione dei lavori

### Sabato 15 Novembre 2008

#### SESSIONE II: DALLA DIAGNOSI ALLA TERAPIA

Moderatori: *Franca Dagna Bricarelli (Genova) A. Verri (Pavia), R. Barbon Galluppi (Venezia)*

- 09.00 Disponibilità di farmaci orfani: Il Servizio EuOrphan  
*P. Baiardi (Pavia)*
- 09.30 Malattie rare: il trattamento intratecale con baclofen nelle distonie intrattabili  
*Dott. Motta (Milano)*
- 10.00 Disturbi del respiro nel sonno in età pediatrica e malattie rare  
*L. Nespoli (Varese)*
- 10.30 La rete IPINET: modello per migliorare l'assistenza ai pazienti affetti da malattie rare  
*A. Soresina (Brescia)*
- 11.00 Break
- 11.20 Comunicazioni libere  
Moderatori: *A. Soresina (Brescia), Franca Dagna Bricarelli (Genova)*
- 11.50 La certificazione di malattia rara: problemi medico legali per il paziente in attesa di diagnosi  
*A. Cerracchio (Salerno)*
- 12.10 Il Progetto RAPSODY  
*S. Bellagambi (Roma)*
- 12.30 La genetica quale supporto per le famiglie e le persone con malattia rara  
*F. Dagna Bricarelli (Genova)*

12.50 Il ruolo della famiglia nell'assistenza al paziente diversamente abile

13.30 La sinergia delle reti per malattie rare in Italia  
*R. Barbon Galluppi (Venezia)*

Discussione e Conclusione lavori