

## 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 preliminare

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 - 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 encefalopatia epilettica - 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 - G.P. Comi, UOC Neurologia Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Università degli Studi di Milano

### **Sessione 5: RIFLESSIONI DI FAMIGLIE, ASSOCIAZIONI E ISTITUZIONI**

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

12.45 - 13.30

Centro di Coordinamento delle Malattie Rare, Regione Lombardia - 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 - Anna Petruzza

Associazione Italiana Sindrome di Emiplegia Alternante Onlus - R. Vavassori

13.30 *Conclusioni e buffet*

### **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)

