

WORKSHOP ERNITHACA-ITALIA

European Reference Network - Intellectual disability TeleHealth
And Congenital Anomalies



27 Febbraio 2017

Auditorium San Paolo - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù
Viale F. Baldelli, 36 - 00146 Roma



Bambino Gesù
OSPEDALE PEDIATRICO

RELATORI E MODERATORI

Andrea Bartuli	<i>Responsabile, UOC Malattie Rare e Genetica Medica, OPBG, Roma</i>
Matteo Cassina	<i>Ricercatore, UOC Genetica ed Epidemiologia Clinica, Università di Padova, Padova</i>
Bruno Dallapiccola	<i>Direttore Scientifico, OPBG, Roma</i>
Sofia Douzgou	<i>Consulente Genetica Clinica e Professore, Manchester Centre for Genomic Medicine, Saint Mary's Hospital, Manchester, UK</i>
Susanna Esposito	<i>Direttore, UO Pediatria ad Alta Intensità di Cura, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano Milano</i>
Paola Facchin	<i>Professore, Unità di Epidemiologia e Medicina di Comunità, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, Università di Padova, Padova</i>
Renzo Guerrini	<i>Direttore, CE Neuroscienze, AOU Meyer, Firenze</i>
Federico Maspes	<i>Presidente, Fondazione Hopfen-Italia</i>
Laura Mazzanti	<i>Responsabile, Ambulatorio Malattie Rare, Sindromologia e Auxologia, Policlinico S. Orsola-Malpighi, Bologna</i>
Daniela Melis	<i>Specialista Ambulatoriale, UOC Genetica Clinica Pediatrica, AOU Federico II, Napoli</i>
Massimiliano Raponi	<i>Direttore Sanitario, OPBG, Roma</i>
Alessandra Renieri	<i>Direttore, Unità di Genetica Medica, Università di Siena, Siena</i>
Marco Tartaglia	<i>Responsabile, Area di Ricerca di Genetica e Malattie Rare, OPBG, Roma</i>
Domenica Taruscio	<i>Direttore, Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma</i>
Alberto Villani	<i>Presidente, Società Italiana di Pediatria</i>
Giuseppe Zampino	<i>Responsabile, Malattie Rare e Difetti Congeniti, Policlinico Universitario A. Gemelli, Roma</i>

PROGRAMMA SCIENTIFICO

- 09.00** **Apertura dei lavori**
Massimiliano Raponi, Bruno Dallapiccola, Alberto Villani, Federico Maspes
- 09.30** **Gli ERN e la rete nazionale delle malattie rare**
Paola Facchin
- 10.00** **L'ambulatorio OPBG dei pazienti senza diagnosi**
Andrea Bartuli
- 10.30** **TeleHealth**
Sofia Douzgou
- 11.00** **Coffee Break**
- 11:30 - 13.30** **I Centri Italiani di ERNITHACA: Opportunità e sinergie per la diagnosi e presa in carico del paziente e lo sviluppo della ricerca**
Moderatore: *Bruno Dallapiccola*
- Interventi preordinati:**
- 11:30** **Diagnosi clinica e strumenti diagnostici**
Renzo Guerrini, Susanna Esposito, Daniela Melis, Matteo Cassina
- 12:30** **La presa in carico**
Giuseppe Zampino, Laura Mazzanti
- 13:00** **Registri e biobanche**
Alessandrea Renieri
- 13:15** **La genomica dei pazienti senza diagnosi**
Marco Tartaglia
- 13:30** **Il Centro Nazionale Malattie Rare e l'Europa**
Domenica Taruscio
- 14.00** **Light Lunch**

Il prossimo 9-10 Marzo a Vilnius decollerà ufficialmente il progetto delle Reti Europee di Riferimento per le Malattie Rare (ERN). Complessivamente saranno attivate 24 reti che coinvolgono 26 Paesi, 350 Ospedali e 850 Centri. L'Italia sarà presente nelle Reti con 52 Ospedali e 192 Centri. La Rete ITHACA, che coinvolge 38 Centri, attivi in 10 Stati membri, di cui 8 Italiani, si rivolge alle persone affette da malformazioni, sindromi malformative o disabilità mentali rare, con l'obiettivo di fornire assistenza e ricerca di elevato profilo. Alla vigilia della giornata mondiale delle malattie rare, l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù si fa promotore di un incontro tra i partner italiani di ITHACA, per promuovere, fin dall'avvio delle attività, una collaborazione che costituisce un obiettivo strutturale e prioritario del progetto. Una parte dell'incontro riguarderà i pazienti senza diagnosi ed i programmi di ricerca clinica e molecolare collegati in ambito nazionale ed internazionale.

INFORMAZIONI GENERALI

LUOGO E DATA:

27 Febbraio 2017

Auditorium San Paolo - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù

Viale F. Baldelli, 36 - 00146 Roma

ISCRIZIONI:

È necessario effettuare l'iscrizione on-line su <http://formazione.ospedalebambinogesu.it/>
Saranno accettate le prime 120 iscrizioni. L'iscrizione è gratuita.

SEGRETARIA ORGANIZZATIVA

Servizio Eventi Formativi ECM - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù

Piazza S. Onofrio, 4 - 00165 Roma

Tel: 06-6859.3154-4758-2411-4864 - Fax: 06/6859.2443

E-mail: congressi@opbg.net - www.ospedalebambinogesu.it