

## Ospedale di giorno, Pad. 20 IGG (intera mattinata)

Momento di informazione/sensibilizzazione sulle malattie rare, lo Sportello Regionale Malattie Rare presente presso l'Istituto, le Associazioni facenti parte del Gruppo di Consultazione Malattie Rare Liguria, con materiale informativo e la presenza di volontari

Rare disease day is organised by 

### Official partners



Fonte materiali e immagini relativi EURORDIS: sito <https://www.rarediseaseday.org/>  
Eurordis è il proprietario o il licenziatario di tutti i diritti di proprietà intellettuale.  
Sono rispettate le condizioni d'uso indicate da questo sito web  
<https://www.rarediseaseday.org/article/conditions-of-use#h>



OSPEDALE POLICLINICO SAN MARTINO  
Sistema Sanitario Regione Liguria

insieme al  
Gruppo di Consultazione Malattie Rare della Regione Liguria



“Rare needs research. Rare needs you”  
“Mostra che ci sei al fianco di chi è raro”

7 MARZO 2018

Istituto Giannina Gaslini  
Aula Magna Pad. 16



**“Rare needs research. Rare needs you”**  
**“Mostra che ci sei al fianco di chi è raro”**

## **Programma**

### **9.00 Saluti Autorità**

#### **9.30 Innovazione tecnologica e ricerca scientifica**

Marta Rusmini, UO Genetica Medica, IRCCS Giannina Gaslini

*L'applicazione del Whole-Exome Sequencing per la diagnostica delle malattie genetiche rare*

Olga Mazza, Laboratorio per lo Studio degli Errori Congeniti del Metabolismo (LABSIEM)-UOC *Clinica Pediatrica-Istituto Giannina Gaslini*  
*Innovazioni Tecnologiche applicate allo Screening Neonatale Esteso*

Mariasavina Severino, U.O. Neuroradiologia IRCCS Giannina Gaslini  
*Neuroimaging avanzato applicato alle malattie rare*

Francesco Alessandrini, Dipartimento di Medicina Sperimentale (DIMES), U.O.C. Medicina Rigenerativa Laboratorio Cellule Staminali, Ospedale Policlinico San Martino  
*Viroterapia oncolitica per il trattamento del glioblastoma*

Lucilla Nobbio, Dipartimento di Neuroscienze, riabilitazione, oftalmologia, genetica e scienze materno-infantili (DINOEMI), Università di Genova  
*“Metabolizzare” le neuropatie ereditarie: tentar non nuoce*

### **11.00 L'informazione, l'accoglienza, l'orientamento**

11.00-13.00 *Gruppo di Consultazione Malattie Rare Liguria: I pazienti non sono solo soggetti, ma anche attori proattivi nella ricerca*

13.00-13.15 *Sportello Regionale Malattie Rare: l'orientamento nella Rete delle malattie rare; il percorso di esenzione e il Registro Nazionale Malattie Rare ISS*

13.15-13.30 *Biomedicina e malattie a bassa prevalenza, A.Li.Sa: report 2017*

### **13.30 Conclusioni Assessore alla Sanità Avv. Sonia Viale**