



# Malattie Rare e Farmaci Orfani

Università di Milano-Bicocca  
Aula Martini, U6  
Piazza dell'Ateneo Nuovo 1, Milano  
**28 Settembre 2019**

Con il Patrocinio di:



**Professioni Sanitarie:** Medico, Farmacista, Odontoiatra, Infermiere, Infermiere pediatrico, Psicologo, Biologo, Chimico, Ostetrica, Tecnico Radiologia, Tecnico Laboratorio, Assistente Sanitario, Dietista, Igienista, Logopedista, Ortottista, Tecnico Fisiopatologia, Audiometrista, Audioprotesista, TNPEE.

#### Responsabile del Corso

Prof. Antonio Torsello  
Dipartimento di Medicina e Chirurgia  
Università degli Studi di Milano-Bicocca  
antonio.torsello@unimib.it

#### Comitato Scientifico e Organizzativo

Prof. Fiorenzo Mignini  
Dipartimento Sanitario Delegazione Pontificia Loreto  
Dr. Domenico Criscuolo  
Società Italiana di Medicina Farmaceutica  
Prof. Marco Bigoni  
Università degli Studi di Milano-Bicocca

#### Segreteria Organizzativa

LINE CONGRESS S.r.l.  
Via Matteotti 68a - 20832 Desio (MB)  
Tel. 0362 638740  
Email: info@linecongress.com

Modulo d'iscrizione scaricabile su:  
[www.malattierare.unimib.it](http://www.malattierare.unimib.it)

## Programma

- 08.30 Registrazione dei partecipanti  
09.00 Saluto delle Autorità  
Prof.ssa Cristina Messa  
Magnifico Rettore dell'Università di Milano-Bicocca  
S.E. Mons. Fabio Dal Cin  
Arcivescovo Delegato Pontificio di Loreto  
Prof.ssa Mariagrazia Valsecchi  
Direttore Dipartimento di Medicina e Chirurgia  
09.20 **LETTURA**  
**La malattia di Giacomo Leopardi: verso una nuova interpretazione diagnostica**  
Erik Sganzerla  
Dipartimento di Medicina e Chirurgia  
Università di Milano-Bicocca  
09.50 **I SESSIONE - LA RETE DELLE MALATTIE RARE**  
Moderatore  
Domenico Criscuolo  
SIMeF - Milano  
10.00 **Malattie rare: da priorità a modello per la ricerca della sanità pubblica**  
Domenica Taruscio  
Direttore Centro Nazionale Malattie Rare Istituto Superiore di Sanità - Roma  
10.20 **La rete regionale delle malattie rare**  
Erica Daina  
Centro Coordinamento Rete Malattie Rare Lombardia  
10.40 **L'assistenza farmaceutica nella malattia rara: il ruolo del farmacista nella Regione Lombardia**  
Marco Gambera  
Direttore Servizio Farmaceutico Territoriale, ATS di Bergamo  
11.00 Pausa  
11.20 **II SESSIONE - MALATTIE RARE NEURO-MUSCOLO-SCHELETRICHE**  
Moderatore  
Fiorenzo Mignini (Dipartimento Sanitario - Loreto)  
11.30 **Le malattie rare neuro-muscolo-scheletriche in Italia**  
Paolo Salerno  
Centro Nazionale Malattie Rare  
Istituto Superiore di Sanità - Roma  
11.50 **La sindrome di Moebius e le principali sindromi da disinnervazione craniale congenita**  
Bernardo Bianchi  
Azienda Ospedaliera Universitaria di Parma  
12.10 **Sindrome di Moebius: studio di imaging**  
Silvia Piccinini  
Azienda Ospedaliero-Universitaria di Modena  
12.30 **SLA ed altre malattie del motoneurone**  
Christian Lunetta  
Centro Clinico Nemo, Milano  
12.50 **Menischi discoidi nei pazienti a condroplasi**  
Marco Turati  
Ospedale San Gerardo - Monza  
13.10 Dibattito guidato con gli esperti  
13.30 Pausa  
14.20 **III SESSIONE - PROSPETTIVE TERAPEUTICHE**  
Moderatore  
Antonio Torsello (Università Milano-Bicocca)  
14.30 **La procedura per ottenere la designazione di farmaco orfano**  
Domenico Criscuolo  
Società Italiana di Medicina Farmaceutica - Milano  
14.50 **Sviluppo di trattamenti epigenetici per la distrofia di Duchenne**  
Christian Steinkuhler  
Italfarmaco - Milano  
15.10 **La tossina botulinica nella terapia delle distonie**  
Anna Castagna  
IRCCS Fondazione Don Gnocchi Santa Maria Nascente, Milano  
15.30 **Riconoscere le Malattie Rare durante la gravidanza**  
Giulia Alabiso  
P.O. Macedonio Melloni, Università degli Studi di Milano  
15.50 **La Ricerca Indipendente sui Farmaci**  
Fiorenzo Mignini  
Dipartimento Sanitario - Loreto  
16.10 Dibattito guidato con gli esperti  
16.30 Pausa  
16.50 **TAVOLA ROTONDA**  
**Criticità e bisogni delle persone con malattie rare**  
Moderatori  
Sara Casati (Università Milano-Bicocca)  
Antonio Torsello (Università Milano-Bicocca)  
Interventi  
Serena Gasperini - Centro "Fondazione Mariani" per le Malattie Metaboliche Monza  
Annalisa Scopinaro  
UNIAMO - Federazione Italiana Malattie Rare  
Luisa De Stefano  
Head of Patient Advocacy, Roche  
Marco Rasconi - Fondazione Serena e Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare  
17.50 Dibattito guidato con gli esperti e conclusioni del corso  
18.15 Verifica ECM  
18.45 Questionario di gradimento del Corso  
19.00 Conclusione del corso