



Federazione
Malattie Rare
Infantili

Insieme, troviamo
il modo di proteggere
chi ha pescato
la carta più rara.



Il Regina Margherita per le malattie rare Storie, percorsi, interventi

Una giornata di confronto, storie e proposte dedicate alle malattie rare in età pediatrica, in occasione della **Giornata Mondiale delle Malattie Rare**.

L'iniziativa intende **valorizzare l'esperienza clinica** e di ricerca del Regina Margherita, **rafforzare il dialogo con le associazioni** di pazienti e famiglie e **mettere in luce i progressi** diagnostici e terapeutici, oltre alle sfide ancora aperte nella cura e nell'assistenza.

Due tavole rotonde

La prima con interventi istituzionali e scientifici, un caleidoscopio di storie e paradigmatiche esperienze cliniche porterà la voce dei medici e ricercatori che raccontano percorsi di vita, innovazioni terapeutiche e bisogni reali.

La seconda tavola rotonda approfondisce le relazioni tra il Regina Margherita e le associazioni dei pazienti del territorio, con l'obiettivo di rafforzare reti di supporto, percorsi diagnostici e programmi di presa in carico a lungo termine.

Programma:

9.00 **Alessandro Mussa, Roberto Lala**
Benvenuto e introduzione

9.10 **Franca Fagioli**
Storia e futuro delle Malattie Rare al Regina Margherita: Ospedale e Università

9.20 **Franco Ripa**
Il percorso del Regina Margherita ad IRCCS: Ricerca, Assistenza e Cura per le Malattie Rare

9.30 **Moderano Alessandro Mussa, Marco Spada, Luisa De Sanctis**
Caleidoscopio di Storie e Paradigmi di Malati Rari al Regina Margherita

Francesco Licciardi
Così rara che non esiste...

Jessica Munarin
Insufficienza surrenalica congenita: un racconto condiviso

Davide Tinti/Cecilia Nobili
Quando anche il Diabete è una malattia rara

Paola Coppo
Nascere con le bolle

Diana Carli
Proteggere l'infanzia dal rischio oncologico

Federica Ricci
SMA: un'evoluzione terapeutica

Paola Quarello
DBA: quando il rosso non basta...

Veronica Pagliardini
Screening neonatale esteso: il paradigma delle Malattie Rare

Elisa Biamino
Ambulatorio PaCo: bambini rari, bisogni reali

Michele Pinon
Una storia senza confini: il viaggio di una malattia rara insieme alle famiglie

Licia Peruzzi
Pietra rara... non sempre tesori!

Annamaria Villar
I geni del cuore

Giovanni Battista Ferrero
Un problema aperto: il futuro dei giovani adulti con Malattie Rare

11.15 **Domande e discussioni**

11.30 **Coffee break**

12.00 **"Più vicini ai bisogni: il dialogo delle Associazioni con il Regina Margherita"**

Moderata Luca Nave

Francesco Ieva
Rete Malattie Rare Piemonte e Valle D'Aosta
AltroDomani
Malattie neuromuscolari

Valeria Trunfio
Associazione Immunodeficienze Primitive

Annalisa Bianchini
Associazione del Piemonte
Sindrome X Fragile

12.00 **Paola Quarello, Maria Elisabetta Villa**
Diamond Blackfan Anemia
ITALIA ODV

Séverine Faletti
CREATIN'Associazione

Patrizia Marcis
ASIMAS Associazione Italiana Mastocitosi

Daniele Urso
Associazione Italiana Macrodatilia e PROS - APS

Francesca Monteduro
Sindrome di Noonan e Rasopatie

Monica Bertoletti
Associazione Italiana Sindrome di Beckwith-Wiedemann

13.00
13.15 **Domande e discussioni**



Federazione
Malattie Rare
Infantili

Federazione Malattie Rare Infantili
Segreteria Generale - Dr Luca Nave
Corso Galileo Galilei 38 - 10126 Torino
www.malattie-rare.org
segreteria@malattie-rare.org
fmrionlus@pec.it
Tel. 339 52 03 554

Con il patrocinio di



UNIVERSITÀ
DI TORINO