

**A chi:** una giornata di aggiornamento e di confronto rivolta a tutti coloro che sono coinvolti nella diagnosi, nella terapia e nei percorsi assistenziali delle persone con malattie genetiche.

**Perché:** la diagnosi di una malattia ereditaria ancora oggi evoca un senso di ineluttabilità e rassegnazione. La mancanza di una "cura", che nonostante gli incredibili progressi scientifici e biotecnologici appare ancora lontana, e la consapevolezza della prognosi rendono spesso drammatica la comunicazione. Con molte malattie ereditarie è però possibile diventare adulti e condurre una vita nella quale c'è spazio per progetti importanti quali, per esempio, la procreazione.

**Come:** il nostro obiettivo è quello di mostrare concretamente cosa è cambiato negli ultimi 20 anni facendo riferimento alle nuove conoscenze scientifiche e dimostrando come la qualità di vita e le curve di sopravvivenza siano cambiate grazie al miglioramento dell'assistenza.

**Con chi:** la presenza delle Associazioni dei pazienti garantirà un aggancio immediato con la realtà quotidiana e sarà di stimolo a quanti possono, con il loro operato, garantire il raggiungimento delle aspettative delle persone che convivono con uno svantaggio genetico.

## Con il patrocinio

della Regione Lombardia, Sanità



Sanità

e dell'Università degli Studi di Milano



Con il sostegno e la collaborazione della Fondazione Telethon



e della Fondazione Angelo Bianchi Bonomi



## Dove si tiene il Convegno

Il Convegno si tiene nell'Aula Magna della Clinica Mangiagalli in via Commenda 12, Milano.

## ECM

È stato richiesto l'accreditamento ECM al Ministero della Salute e siamo in attesa dell'assegnazione del numero di crediti formativi. Ai partecipanti verrà sottoposto un questionario finale di apprendimento.

### COMITATO SCIENTIFICO

M.T. Bardella, M.D. Cappellini, M. Gioventù, F. Lalatta,  
P.M. Mannucci, R. Parini

### SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

Stefano Goldwurm  
Unità di Genetica Medica, Istituti Clinici di Perfezionamento  
via Commenda 12, 20122 Milano, Italia  
telefono +39 02 57993382 fax +39 02 57992808  
E-mail: goldwurm@parkinson.it



OSPEDALE  
MAGGIORE  
DI MILANO

Istituto di Ricovero e Cura  
a Carattere Scientifico



Istituti Clinici  
di Perfezionamento

Azienda Ospedaliera

Ospedale di rilievo nazionale  
e di alta specializzazione  
convenzionato con l'Università  
degli Studi di Milano

## CONVEGNO MEDICO

# Vivere con una malattia ereditaria: dall'infanzia all'età adulta

19 marzo 2003

Aula Magna, Clinica Mangiagalli  
via Commenda 12, Milano

# P R O G R A M M A

# R E L A T O R I

9:15-9:30 **Saluti ai partecipanti**  
Direttore Sanitario degli ICP  
Direttore Sanitario dell'Ospedale Maggiore

*Moderatore del pomeriggio:* G. Fiorelli

9:30-10:00 **Introduzione e apertura del Convegno**  
*P.M. Mannucci*  
*M. Gioventù*

14:00-14:30 **Riprodursi con un rischio genetico: le informazioni, la consapevolezza, le scelte**  
*F. Lalatta*

14:30-15:00 **Terapie innovative: il trapianto d'organo**  
*G. Rossi*

*Moderatore della mattina:* A. Giunta

10:00-10:20 **Le sindromi talassemiche e l'emofilia**  
*M.D. Cappellini*

15:00-15:30 **Terapie innovative: la terapia cellulare e la terapia genica**  
*L. Luzzatto*

10:20-10:40 **La fibrosi cistica**  
*M.A. Monti*

15:30-16:00 **Coffee Break**

10:40-11:00 **Le malattie metaboliche rare**  
*R. Parini*

16:00-18:30 **Gli Esperti rispondono: Forum con le Associazioni dei pazienti**  
presiede *P.M. Mannucci*

11:00-11:30 **Coffee Break**

11:30-11:50 **Le sindromi malformative**  
*A. Selicorni*

con la partecipazione di:

11:50-12:10 **Distrofie muscolari: la malattia di Duchenne**  
*N. Bresolin*

\* *G. Baraldo*, Unità Organizzativa Qualità e Appropriatelyzza dei Servizi Sanitari, Direzione Generale Sanità, Regione Lombardia

12:10-12:25 **Problemi cardiaci nelle donne con cardiopatie congenite in età riproduttiva**  
*V. Fesslova*

\* *M. Vuga*, giornalista scientifico di Radio 24 Il Sole 24 Ore

\* Direttore Sanitario degli ICP

\* Direttore Sanitario dell'Ospedale Maggiore

12:25-12:40 **"Marfan Clinic": un modello organizzativo**  
*A. Pini*

12:40-13:00 **La celiachia**  
*M.T. Bardella*

13:00-14:00 **Buffet**

**M.T. Bardella** *Centro per lo Studio della Celiachia, Ospedale Maggiore IRCCS, Milano*

**N. Bresolin** *Responsabile dell'Unità Operativa di Neurologia, Ospedale Maggiore IRCCS, Milano*

**M.D. Cappellini** *Centro Anemie Congenite, Dipartimento di Medicina Interna, Ospedale Maggiore IRCCS, Milano*

**V. Fesslova** *Specialista in cardiologia pediatrica e fetale, ICP, Milano*

**G. Fiorelli** *Dipartimento di Medicina Interna, Ospedale Maggiore IRCCS, Milano*

**M. Gioventù** *Direttore del Dipartimento di Medicina Interna, ICP, Milano*

**A. Giunta** *Istituto di Pediatria e Neonatologia, Università di Milano*

**F. Lalatta** *Unità Operativa Semplice di Genetica Medica, Dipartimento di Medicina Interna, ICP, Milano*

**L. Luzzatto** *Direttore Scientifico dell'Istituto Nazionale per la Ricerca sul Cancro di Genova*

**P.M. Mannucci** *Direttore del Dipartimento di Medicina Interna, Ospedale Maggiore IRCCS, Milano*

**M.A. Monti** *Unità Operativa Semplice Fibrosi Cistica Adulti, Dipartimento di Medicina Interna, ICP, Milano*

**R. Parini** *Centro di Genetica Clinica dell'Infanzia, Dipartimento di Pediatria, ICP, Milano*

**A. Pini** *"Marfan Clinic", Unità Operativa di Cardiologia, Dipartimento di Medicina Interna, ICP, Milano*

**G. Rossi** *Unità Operativa per la chirurgia e il trapianto del fegato e del polmone, Ospedale Maggiore IRCCS, Milano*

**A. Selicorni** *Ambulatorio di Sindromologia, Dipartimento di Pediatria, ICP, Milano*