



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI  
DI CAGLIARI

In collaborazione con



# GIORNATA MONDIALE DELLE MALATTIE RARE

LE MALATTIE RARE IN SARDEGNA: PRESENTE E FUTURO

28 FEBBRAIO 2023 ORE 10.00

Aula Magna  
Università degli Studi di Cagliari



## Programma

### 10.00 SALUTO DELLE AUTORITÀ

**Francesco Mola**, Magnifico Rettore, Università degli Studi di Cagliari  
**Paolo Truzzu**, Sindaco Città di Cagliari  
**Mons. Giuseppe Baturi**, Arcivescovo della Diocesi Cagliari  
**Carlo Doria**, Assessore Igiene e Sanità e Assistenza Sociale, Regione Sardegna  
**Marcello Tidore**, Direttore Generale ASL Cagliari  
**Chiara Seazzu**, Direttore Generale AOU Cagliari  
**Luca Saba**, Preside Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Cagliari  
**Giorgio La Nasa**, Direttore Dipartimento Scienze Mediche e Sanità Pubblica, Università degli Studi di Cagliari  
**Vassilios Fanos**, Direttore Scuola di Specialità Pediatria, Università degli Studi di Cagliari  
**Emilio Montaldo**, Presidente OMeCA Ordine dei Medici di Cagliari

### 10.30 LE MALATTIE RARE IN SARDEGNA: PRESENTE E FUTURO. PARLARNE OGGI PER AGIRE SUBITO

**Salvatore Savasta**, Direttore Clinica Pediatrica e Malattie Rare, Università degli Studi di Cagliari P.O. Pediatrico Microcitemico "A. Cao" - ASL Cagliari e Direttore del Coordinamento Regionale Malattie Rare

### 10.45 CENTRO DI COORDINAMENTO REGIONALE DELLE MALATTIE RARE: STORIA E FUNZIONI

**Antonella Putzu**, Responsabile Attività del Centro di Coordinamento Malattie Rare, P.O. Pediatrico Microcitemico "A.Cao" ASL Cagliari

### 10.55 FENOMENO MALATTIE RARE IN SARDEGNA. SIAMO ANCORA UN ISOLATO GEOGRAFICO?

**Francesco Cucca**, Professore di Genetica Medica, Università degli Studi di Sassari

### 11.05 SARDEGNA, PAESE DEL MEDITERRANEO: LE TALASSEMIE E ANEMIE RARE

**Susanna Barella**, Direttore Centro di riferimento Talassemie e Anemie Rare P.O. Pediatrico Microcitemico "A. Cao" ASL Cagliari

### 11.15 CONSULENZA GENETICA PRENATALE E SCREENING NEONATALE

**Silvia Sedda**, Dirigente Medico Ambulatorio di Consulenza Genetica e Screening delle Microcitemie P.O. Pediatrico Microcitemico "A.Cao" ASL Cagliari

### 11.30 NUOVI SISTEMI E TECNOLOGIE PER LA DIAGNOSI IN SARDEGNA

**Sabrina Giglio**, Direttore di Genetica Medica, Università degli Studi di Cagliari Polo Ospedaliero Binaghi ASL Cagliari

### 11.40 RARE MA NON PIÙ ORFANE: LE NUOVE PROSPETTIVE TERAPEUTICHE

**Monica Marica**, Dirigente Medico Ambulatorio Genetica Clinica, P.O. Pediatrico Microcitemico "A. Cao" ASL Cagliari  
**Consolata Soddu**, Dirigente Medico Ambulatorio Genetica Clinica, P.O. Pediatrico Microcitemico "A.Cao" ASL Cagliari

### 11.55 PERCORSI ASSISTENZIALI DI PATOLOGIA: NUOVE PROSPETTIVE

**Giuseppe Masnata**, Presidente Consulta Area Pediatrica della Sardegna, Member of ICS Children and Young Adults Committee Responsabile Gruppo Interdisciplinare Regionale SIUD

### 12.30 IL RUOLO DELLE ASSOCIAZIONI

**Nicola Spinelli Casacchia**, Portavoce CoReSar - Coordinamento Associazioni Malattie Rare Sardegna

### 12.45 IL RUOLO DELLA COMUNICAZIONE NELLE MALATTIE RARE

**Francesco Fuggetta**, Giornalista di O.Ma.R. - Osservatorio Malattie Rare

### 13.00 CONCLUSIONI

Con il patrocinio di

