Istituto Pediatrico della Svizzera Italiana
Neurocentro della Svizzera Italiana
Istituto di Neuroscienze Cliniche della Svizzera Italiana

4° Simposio Malattie Rare

Malattie rare trattabili

Auditorium, Stabile F
Ospedale Regionale di Bellinzona e Valli, Bellinzona

Giovedì 25 settembre 2025
Dalle 13h30 alle 18h30

Organizzazione

Centro Malattie Rare della Svizzera Italiana

in collaborazione con

Associazione Malattie Genetiche Rare Svizzera italiana

Gentili signore, egregi signori, cari colleghi,

Abbiamo il piacere di invitarvi al 4° Simposio sulle malattie rare, simposio interdisciplinare e interprofessionale, fonte di spunti di riflessione e occasione di confronto tra specialisti. È organizzato dall'Istituto Pediatrico della Svizzera Italiana e dall'Istituto di Neuroscienze Cliniche della Svizzera Italiana, insieme all' Associazione Malattie Genetiche Rare della Svizzera italiana.

Quest'anno, il focus sarà rivolto in particolare alle malattie rare trattabili, un ambito in continua evoluzione che rappresenta una concreta opportunità di cambiamento per molte persone.

L'obiettivo del simposio è quello di approfondire le possibilità diagnostiche e terapeutiche oggi disponibili, condividere esperienze cliniche e promuovere un accesso tempestivo, equo e sostenibile alle cure.

Le malattie rare trattabili pongono importanti sfide in termini di riconoscimento precoce, presa in carico multidisciplinare e continuità assistenziale. È solo attraverso una stretta collaborazione tra tutti gli attori coinvolti – professionisti sanitari, pazienti, famiglie, istituzioni e industria – che possiamo trasformare la diagnosi in speranza e la speranza in accesso concreto alla cura.

Vi presenteremo inoltre gli sviluppi del Centro, l'attuale offerta Ticinese e con l'occasione il Prof. Kaelin ci aggiornerà sul piano nazionale in merito alle malattie rare.

Convinti di destare interesse tra diversi specialisti e medici internisti dell'età adulta e pediatrica, nell'attesa di incontrarvi numerosi vi salutiamo cordialmente.

Prof. Dr. med. Alain Kaelin
PD. Dr.ssa med. Federica Vanoni
Dr.ssa med. Ilaria Bertaina
Dr. phil. Claudio Del Don
Dr. phil. Colette Balice

Informazioni e iscrizioni

La partecipazione è gratuita.

L'iscrizione è obbligatoria e da inviare tramite cartolina di iscrizione allegata **entro giovedì 18 settembre** all'indirizzo email:

formazione.pediatria@eoc.ch

Segretariato Unità di formazione
Istituto Pediatrico della Svizzera Italiana
Via A. Gallino 12, 6500 Bellinzona
Segretariato Unità di formazione
+41 (0)91 811 95 48
formazione.pediatria@eoc.ch

Programma

13h30 **Benvenuto**
Claudio Del Don, **Colette Balice**

13h45 **Aggiornamento sul piano nazionale sulle malattie rare**
Alain Kaelin

Moderatori Barbara Goeggel-Simonetti e **Silvia Maitz**

14h00 **Acondroplasia (adulti)**
Sheila Unger

14h30 **Fabry: una sfida diagnostica per una terapia estremamente efficace**
Luca Gabutti

15h00 **Fabry e acondroplasia in pediatria (Inglese)**
Marianne Rohrbach

15h45 **Pausa**

Moderatori Ilaria Bertaina e **Federica Vanoni**

16h15 **Update clinico-diagnostico sull'Atassia di Friedreich e sul trattamento con omaveloxolone**
Caterina Mariotti

17h00 **Fibrosi cistica, evoluzione nel tempo: dalla diagnosi, alla presa a carico pediatrica con transizione nell'età adulta e nuove terapie**
Camelia Voinea e **Maura Zanolari**

17h45 **Discussione e conclusione**
Tutti

18h00 **Aperitivo**

Crediti richiesti

Società Svizzera di Neurologia (SNG)	2
Società Svizzera di Pediatria (SSP)	richiesti
Società Ticinese di Medicina Interna Generale (SGAIM*)	richiesti

* validi per la formazione allargata per la medicina interna generale

Relatrici e relatori

Dr. **Colette Balice**, RN, PhD, Coordinatrice centro malattie rare (CMRSI)

Dr.ssa med **Ilaria Bertaina**, Capoclinica Clinica di Neurologia INSI ORL

Dr. phil. **Claudio Del Don**, Presidente Associazione Malattie Genetiche Rare

Prof. Dr. med. **Luca Gabutti**, Primario Medicina Interna Generale OCL, OSG

PD Dr.ssa med. **Barbara Goeggel-Simonetti**, medico responsabile servizio neuropediatria IPSI OSG

Prof. Dr. med. **Alain Kaelin**, Direttore medico e scientifico INSI, membro comitato Kosek

Dr.ssa med. **Caterina Mariotti**, Responsabile Servizio di Medicina di Laboratorio Genetica Medica e Neurogenetica, Istituto BESTA Milano

Dr.ssa med. **Silvia Maitz**, Caposervizio Genetica medica, IOSI OIL

Prof. Dr.ssa med. e phil. nat. **Marianne Rorhrbach**, Primario Kinderspital Zurigo

Prof. Dr.ssa. med. **Sheila Unger**, Caposervizio Servizio di Medicina Genetica, CHUV Losanna

PD. Dr.ssa med. **Federica Vanoni**, Caposervizio Reumatologia Pediatrica, IPSI OSG

Dr ssa. med. **Camelia Voinea**, Caposervizio Pneumologia OSG

Dr.ssa **Zanolari Calderari Maura**, Medico consulente pneumologia pediatrica IPSI, OSG

Si ringraziano per il sostegno

ALEXION · Biogen · Dipharma · sanofi · PTC THERAPEUTICS · VERTEX