



FEDERAZIONE ITALIANA
MALATTIE RARE
ONLUS

Rare Diseases Italy

Successo per le ERN e DG SANTE nominate da EURORDIS per il premio europeo di buona amministrazione

La Direzione generale della Commissione europea per la salute e la sicurezza alimentare (DG SANTE), con le sue reti europee di riferimento (ERN), è il vincitore assoluto di un premio per la buona amministrazione.

Il premio gli è stato conferito dal del Difensore Civico Europeo per il suo lavoro nella promozione della collaborazione transfrontaliera per migliorare la vita dei 30 milioni di persone affette da malattia rara in Europa. La nomination di DG SANTE per questo premio è stata proposta da EURORDIS.

[CLICCA QUI](#)

Emu, il 29 aprile si riunisce il primo Consiglio Europeo

Non sarà presa nessuna decisione finale, ma saranno adottate delle metodologie per capire come gestire il trasferimento delle agenzie europee da Londra. In questa occasione verrà tracciata una piccola road map per capire come gestire il trasloco.

[CLICCA QUI](#)

E-Health tra bufale e verità: le due facce della salute in rete

Lo scorso 26 gennaio è stato presentato un sondaggio commissionato dalla Ibsa Foundation for Scientific Research per capire come si muove il popolo del web in tema di informazioni sulla salute. E' risultato che più dell'88% (il 93,3% tra le donne) consulta il web quando ha bisogno di questo genere di informazioni ma solo il 44% percepisce il rischio a cui, potenzialmente si espone.

[CLICCA QUI](#)

Malattie rare a Varese

Sabato 1 Aprile è stata presentata a Varese, presso l'aula Michelangelo dell'Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi, il volume LE MALATTIE RARE A VARESE, GUIDA AI SERVIZI, dedicato alle persone affette da malattia genetica ed alle loro famiglie.

[CLICCA QUI](#)



FEDERAZIONE ITALIANA
MALATTIE RARE
ONLUS

Rare Diseases Italy

Cena di Solidarietà a favore di AISP

Il gruppo "Le mani del sorriso", formato da genitori attivi nel volontariato, ha organizzato lo scorso 1 aprile all'Arcispazio di Piumazzo (Modena) una Cena di Solidarietà a favore di AISP, la onlus dei familiari e delle persone affette da Sindrome di Poland. Il ricavato della serata, che gode del patrocinio della città di Castelfranco Emilia e viene organizzata in collaborazione con l'Arcispazio di Piumazzo, è stato devoluto per sostenere la ricerca ed i progetti rivolti ai bambini e, in generale, a tutti i portatori della sindrome.

EME ED OLLIER: UN APPROCCIO PAZIENTE CENTRICO

Il 7-8-9 Aprile 2017 si è svolto l'incontro "EME ED OLLIER: UN APPROCCIO PAZIENTE CENTRICO" al Grand Hotel Continental di Tirrenia (PI) organizzato da ACAR onlus e con il Patrocinio di UNIAMO. Dalle ore 15.00 del 7 alle ore 15.00 del 9 aprile si sono susseguiti una serie di interventi di clinici che seguono la patologia, la presentazione della BOND ERN in cui sono incluse la EME e la OLLIER, e delle sessioni dedicate ai ragazzi under e over 18.

UNA NUOVA ERA PER L'EMOFILIA B - Il valore delle nuove terapie tra sostenibilità e beneficio

La ASL Toscana Nord-Ovest ha organizzato un incontro l'8 di aprile a Firenze per fare il punto sull'emofilia B. Un confronto Istituzioni e clinici di riferimento per fare il punto sulla complessità del paziente, le nuove terapie e il cambiamento dell'approccio terapeutico e le politiche assistenziali. L'evento è stato Patrocinato da UNIAMO.

Concerto gospel contemporaneo a favore di Asroo con i Black Inside

Un evento di grande impatto grazie alla straordinaria performance dei Black Inside, il coro gospel amatoriale che organizza eventi benefici a favore di Associazioni No profit. L'appuntamento è stato presso l'Auditorium Del Gruppo 24 Ore di via Monte Rosa, 91 a Milano. L'iniziativa è stata organizzata a sostegno della ricerca scientifica sul retinoblastoma e patologie oculari.



FEDERAZIONE ITALIANA
MALATTIE RARE
ONLUS

Rare Diseases Italy

XIII Giornata Mondiale dell'Emofilia

In occasione della XIII Giornata mondiale dell'Emofilia (World Haemophilia Day) che si celebra in tutto il mondo il 17 aprile la FedEmo (Federazione delle Associazioni emofilici) ha organizzato a Roma, il 10 aprile presso la Sala delle Statue del Centro Congressi di Palazzo Rospigliosi, il Convegno "La gestione del paziente emofilico in pronto soccorso. La soglia di attenzione nel triage", Una iniziativa per raccogliere esperienze e testimonianze delle Regioni e lanciare una proposta per una regolamentazione a livello Nazionale.

Uno, nessuno, centomila: unicità ed eterogeneità delle malattie mitocondriali

Il Convegno organizzato da Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Ematologiche Carlo Besta al Grand Hotel Doria di Milano ha affrontato le Malattie Mitocondriali, un gruppo di Malattie Metaboliche Rare geneticamente determinate che colpiscono sia gli adulti che i bambini con fenotipi clinici di gravità variabile, da forme infantili molto gravi a forme ad insorgenza in età avanzata con caratteristiche cliniche più sfumate.

[CLICCA QUI](#)

20 aprile 2017: Convegno "La medicina che ci piace"

Il 20 aprile 2017, a partire dalle 9.30, presso il Centro Filologico Milanese in via Clerici, 10 a Milano si svolgerà il convegno della Fondazione Paracelso dal titolo "La medicina che ci piace" organizzato in occasione della Giornata Mondiale dell'Emofilia.

[CLICCA QUI](#)

20 aprile 2017: Corri per Mano III edizione

Si svolgerà giovedì 20 aprile 2017 presso Prato della Valle, Padova, la terza edizione della gara podistica "Corri per Mano". L'iniziativa, nata nel 2015 a favore dell'inclusione e prevenzione salute tramite lo sport, delle persone affette da disabilità e malattie rare, è incentrata in una corsa "per mano" fra runners fragili e disabili e atleti guida. Attraverso un tandem podistico tra atleti affetti da diverse forme di disabilità e atleti "normodotati" si vuole sottolineare l'importanza dello sport come strumento di integrazione sociale e di lotta contro ogni forma di discriminazione.

[CLICCA QUI](#)



FEDERAZIONE ITALIANA
MALATTIE RARE
ONLUS

Rare Diseases Italy

21 aprile 2017: Bologna Medicina – Festival della Scienza Medica III Edizione, Fra innovazione e tradizione

Dal 20 al 23 aprile a Bologna si rinnova l'appuntamento con il Festival della Scienza Medica. Il 21 aprile, in particolare, ci sarà un incontro dedicato alle Malattie Rare. Durante il Festival i portici, i palazzi, le sale storiche e le aule di Bologna si riempiranno dei grandi protagonisti della ricerca bio-medica, di docenti, studiosi e imprenditori chiamati a raccontare i filoni di ricerca e le professioni di domani. L'evento è rivolto soprattutto agli studenti e agli specializzandi vi saranno vari incontri con le scuole, visite al Teatro Anatomico, open days negli ospedali della città, visite in corsia e l'appuntamento giornaliero con i protagonisti della ricerca e con i Nobel.

Il 21 di aprile 2017: Incontro dedicato alle Malattie Rare

alle ore 17.30 a Santa Maria della Vita in via Clavature 10, si svolgerà un incontro dedicato alle Malattie Rare. Si parlerà di cosa sono le malattie rare, di quali sfide lanciano ma anche di quali opportunità aprono nel contesto di quella che si definisce "personalizzazione della cura". Il Paese ospite è quest'anno la Germania, in un confronto con l'Italia sulle attività di ricerca, sui modelli e le istituzioni relativi e sulla sostenibilità dei sistemi sanitari nazionali. Al centro dell'attenzione vi sarà l'innovazione, dalla neuroestetica alla medicina delle app, all'attuale bionica e alla futura robotica.

22-25 aprile 2017: XI Workshop per la famiglia: Crescendo con AFaDOC... perché l'importante non è essere alti ma essere all'altezza!

L'undicesimo Workshop per la Famiglia dell'associazione A.F.A.D.O.C. si terrà a Roma nei giorni 22-23-24-25 aprile presso il Centro Congressi SALESIANUM in via della Pisana n.1111. CRESCENDO con AFaDOC (...perché l'importante non è essere alti, ma essere all'altezza...) si articolerà in tre interessanti Tavole Rotonde e alcuni Laboratori Esperienziali

[CLICCA QUI](#)

27 aprile 2017 XV Rapporto nazionale sulle politiche della cronicità

Il 27 aprile 2017, dalle 9.30 alle 13.30, verrà presentato il XV Rapporto nazionale sulle politiche della cronicità da parte del CnAMC di Cittadinanzattiva al Centro Congressi Cavour di Roma in via Cavour 50A.

[CLICCA QUI](#)



FEDERAZIONE ITALIANA
MALATTIE RARE

ONLUS

Rare Diseases Italy

5 maggio 2017: "Malattie Rare e Screening Neonatale"

Motore Sanità organizza presso l'Aula Magna di Palazzo del Bo a Padova – via VIII Febbraio, 2 – l'incontro "Malattie Rare e Screening Neonatale".

Le malattie rare sono malattie molto eterogenee, generalmente complesse, severe e disabilitanti, che sono caratterizzate dalla loro bassa frequenza. Costituiscono contemporaneamente una sfida difficile da affrontare e un'opportunità di innovazione e sviluppo rilevante

[CLICCA QUI](#)

5 maggio 2017: La partnership pubblico-privato. L'assistenza al paziente con malattie rare tra innovazione e sostenibilità

Il prossimo 5 maggio la Planning, società di formazione e organizzazione di eventi, presenta il convegno: La partnership pubblico-privato. L'assistenza al paziente con malattie rare tra innovazione e sostenibilità. La giornata si svolgerà a Monza, Università degli Studi di Milano-Bicocca.

[CLICCA QUI](#)

6 maggio 2017: 3° Giornata dedicata ai familiari delle persone colpite dalle Malattie da Prioni: aspetti scientifici e gestione del paziente

L'Associazione Italiana Encefalopatie da Prioni – A.I.En.P. Onlus organizza per il prossimo 6 maggio a Bergamo il terzo incontro dedicato ai familiari delle persone colpite dalle malattie da prioni. La giornata prevede un aggiornamento sulla ricerca scientifica svolta su queste malattie e a seguire una serie di relazioni dedicate: agli aspetti normativi legati all'esame autoptico, all'approfondimento della gestione psicologica della malattia da parte dei familiari/caregivers.

[CLICCA QUI](#)



FEDERAZIONE ITALIANA
MALATTIE RARE
ONLUS

Rare Diseases Italy

16 maggio 2017: Proiezione docu-film "Alessandra, la forza di un sorriso"

Proiezione docu-film il documentario "Alessandra la forza di un sorriso" per raccontare una storia positiva che possa essere di esempio per altre storie, altre vite. Regia di Francesca Muci. UNIER – Via degli Aldobrandeschi n.190 Roma

18 – 20 maggio 2017 : Budapest ospita l'Incontro annuale dei membri di EURORDIS 2017

Nel 2017 ricorre il 20° anniversario di EURORDIS, pertanto le sessioni del primo giorno si concentreranno sui risultati ottenuti negli ultimi due decenni e su come sfruttare il successo di questi 20 anni di attività a favore delle malattie rare. Durante il secondo giorno, i partecipanti potranno assistere a workshop dedicati ai Gruppi europei di sostegno e alle Reti di Riferimento Europee, alle terapie alternative e paramediche, ai mezzi necessari per garantire la sopravvivenza delle piccole associazioni di pazienti e al tema della rivoluzione sociale. Sei rappresentanti dei pazienti avranno anche l'opportunità di presentare, durante una sessione "soapbox" il sabato, le strategie innovative, i servizi o i progetti che potrebbero essere utili ad altre associazioni di pazienti.

19 maggio 2017 : La Forza della Fragilità

Alla Casa del Cinema di Roma, nel corso della settimana dedicata alla Sclerosi Tuberosa, alle ore 17.30, sarà proiettato in anteprima nazionale "La forza della fragilità", diretto dal regista e sceneggiatore Maurizio Rigatti e prodotto dall'AST onlus – Associazione Sclerosi Tuberosa. L'appuntamento sarà anche occasione per festeggiare insieme il ventennale dell'AST.

"La forza della fragilità" è un documentario di 57 minuti che racconta cos'è la Sclerosi Tuberosa attraverso tre storie di vita. Il ritratto di queste tre esistenze, attraverso il racconto di momenti di amore, coraggio e speranza nel futuro, sottolinea come, nonostante le difficoltà, la malattia spinga a trovare una "forza nella fragilità", ovvero possibilità e soluzioni per poter realizzare un percorso di vita.

Trailer al link: <https://www.youtube.com/watch?v=5Xl4dssZPnk>

19 maggio 2017 : Malattie da accumulo lisosomiale - novità in tema di gestione e cura

Venerdì, 19 Maggio 2017 alla Clinica Mangiagalli di Milano (Aula G.B. Candiani, Via Commenda 12) si svolgerà il Convegno "Malattie da accumulo lisosomiale: novità in tema di gestione e cura" che, partendo dallo Screening Neonatale Esteso, analizzerà lo stato dell'arte e spazierà sui percorsi diagnostico terapeutici.



FEDERAZIONE ITALIANA
MALATTIE RARE
ONLUS

Rare Diseases Italy

19 – 20 maggio 2017 : Sindrome di AICARDI-GOUTIERES dalla IAGSA alle famiglie - Attività e aggiornamenti scientifici.

Lo scopo di questo convegno è quello di informare in primo luogo le famiglie dei bambini malati, ma anche medici e operatori sanitari che per vari motivi sono coinvolti nella diagnosi e nella gestione di questa complessa patologia, rispetto alle nuove prospettive terapeutiche e tra i più importanti avanzamenti scientifici. Nella prima giornata, la IAGSA, associazione internazionale sindrome Aicardi-Goutières fondata nel 2000 con lo scopo di coordinare gli sforzi di medici e famiglie al fine di aumentare le conoscenze sulla sindrome, illustrerà la sua attività, i progetti futuri e notizie sulla vita associativa. In particolare si parlerà di tutti gli aspetti di cui l'associazione si sta occupando a livello sociale, istituzionale e di assistenza alle famiglie. La seconda giornata vedrà invece l'intervento di numerosi esperti in AGS, che focalizzeranno la loro attenzione sugli studi e trial terapeutici che a livello internazionale sono in corso o stanno per partire. Oltre agli interventi degli specialisti nei vari ambiti verranno esposti alcuni poster scientifici prodotti da gruppi di ricerca che studiano AGS. Gli esperti saranno disponibili nel corso della mattinata di sabato per rispondere ad eventuali domande dei partecipanti. Aula Magna – Residenza Universitaria Biomedica Collegio Santa Caterina, Via Giuliotto 12 Pavia

20 – 21 maggio 2017 : XXVII Convegno annuale AISAC onlus

AISAC onlus festeggia i 30 anni di attività con il suo XXVII Convegno annuale al Palafiera di Rimini il 20 e 21 maggio prossimi. Il Convegno esplora i progressi della ricerca scientifica sulla patologia, l'importanza del Counselling alle famiglie, gli interventi in ortopedia e neurochirurgia, lo sport e l'inserimento scolastico.

[CLICCA QUI](#)

26 maggio 2017 : Rosso come l'Amore. Accanto alla persona malata, tra Scienza Dedizione e Normalità

Il prossimo 26 maggio Scienza&Vita organizza a Roma, presso il Centro Congressi di via Aurelia n.796 a partire dalle ore 15:00, il Convegno Rosso come l'Amore. Accanto alla persona malata, tra Scienza Dedizione e Normalità. Quest'anno verrà affrontato il tema della persona malata e dell'esperienza del dolore, mettendo a confronto: scienza e valori. L'intento è quello di porre l'attenzione alle concrete possibilità di alleviare la sofferenza delle persone malate, con una profonda e corretta relazione tra paziente e medico, restituendo laddove possibile spazi di normalità.



FEDERAZIONE ITALIANA
MALATTIE RARE
ONLUS

Rare Diseases Italy

26 maggio Concerto Fragile Forte Farfalla

Venerdì 26 Maggio alle ore 19.00, presso il Circolo Canottieri Aniene di Roma, si terrà la seconda edizione del Concerto "Fragile Forte Farfalla", format inedito del Soprano Silvia Colombini. Silvia Colombini sarà accompagnata dall'Ensemble Limes Ensemble in un concerto con delle trascrizioni inedite del Maestro Luigi Pecchia, un singolare sodalizio di musica da camera e opera lirica, in un programma inedito che spazia dall'opera al crossover. Ensemble composto da: Alessandro Marini violino; Francesco Marini violoncello; Alberto Petricca viola; Luigi Pecchia pianoforte e trascrizioni. Al termine del Concerto ci saluteremo con un aperitivo in terrazza. Biglietti con donazione a partire da 25 Euro per partecipante.

Per acquistare i biglietti: donazione al link www.debraitalia.com/dona

Si richiede contestualmente di inviare una mail all'indirizzo info@debraitalia.com, specificando il numero di partecipanti alla serata, riceverete così una ricevuta che potrete esibire all'ingresso del Concerto.

Circolo Canottieri Aniene Lungotevere della Acqua Acetosa 119, Roma.

Per informazioni info@debraitalia.com o 331 60 85 065 (dal lunedì al venerdì h. 9.00/13.00).

L'intero ricavato della serata verrà devoluto a Debra Italia Onlus.

26 – 27 maggio I Congresso Nazionale Associazione Italiana Mowat Wilson

Roma accoglierà il primo Congresso Nazionale dell'associazione Italiana Mowat Wilson. Un evento pensato per poter raggiungere e conoscere nuove famiglie, sia per poter divulgare e sensibilizzare la conoscenza di questa sindrome ai clinici e operatori, riconoscendo un numero sottostimato di diagnosi al centro e al sud d'Italia. La partecipazione all'evento riconosce 8 crediti ECM - Corso Accreditato per: Medici, Psicologi, Infermieri, Logopedisti, Fisioterapisti, TNPEE.

Roma, Hotel Parco Tirreno - via Aurelia n.480.

[CLICCA QUI](#)

27-28 maggio II Raduno Nazionale della Kool kids Kansl 1 Italia Onlus

Secondo raduno a Sapri organizzato dall'Associazione Kool Kids Kansl 1 Italia Onlus. Due giornate ricche di eventi e animazione per incontrarsi e condividere esperienze ma anche confrontarsi sugli obiettivi che l'associazione si propone.

[CLICCA QUI](#)

UNIAMOFEDERAZIONE ITALIANA
MALATTIE RARE

ONLUS

Rare Diseases Italy

SAVE THE DATE: Summer School on Registers and Orphan Drugs

Il CNMR del ISS sta la "La Quinta Edizione della Summer School internazionale sui Registri di malattie rare i farmaci orfani" (18-22 Settembre, 2017, Istituto Superiore di Sanità, Roma, Italia). **Il corso è in lingua inglese.**

I Registri rappresentano risorse fondamentali per aumentare le diagnosi precoci e corrette, migliorare la gestione dei pazienti, i trattamenti personalizzati, facilitare gli studi clinici, supportare la pianificazione sanitaria e accelerare la ricerca.

[CLICCA QUI](#)**AISP Informa**

AISP onlus ha pubblicato il primo numero della sua Newsletter, AISP informa, ricca di articoli e approfondimenti per i soci AISP.

La newsletter è scaricabile dal sito: <http://www.sindromedipoland.org>

Pubblicate le linee guida sulle sindromi del cromosoma 14

L'associazione Ring 14 Italia annuncia la pubblicazione delle linee guida sulle sindromi del cromosoma 14. Un gruppo di clinici, tra cui anche molti medici dell'ospedale Santa Maria Nuova di Reggio Emilia coordinati da Marco Crimi, il coordinatore scientifico di Ring14, ha redatto questo importantissimo documento pubblicato su Orphanet Journal of Rare Diseases. Da ora ogni famiglia, medico e ricercatore nel mondo avrà la possibilità di avere elencati tutti i sintomi delle sindromi del cromosoma14 e le possibili conseguenze della malattia per poter aiutare, curare e riabilitare nel miglior modo possibile i bambini malati.

