



UNIVERSITÀ  
DEGLI STUDI  
DI TRIESTE



IRCCS Burlo  
Istituto di ricovero e cura  
a carattere scientifico  
"Burlo Garofolo" di Trieste

REGIONE AUTONOMA FRIULI VENEZIA GIULIA

**Venerdì 28 Febbraio 2025**

**Convegno**

# **Malattie Rare: Screening, Diagnosi e Terapie Innovative**

**Aula Magna**

**IRCCS Burlo Garofolo**

## **Programma:**

8:00 Welcome e Saluti delle autorità

### **8:30 – 10:00 I sessione: Screening e Diagnosi.**

**Moderatori: Tamara Stampalija (Trieste) e Maurizio Scarpa (Udine)**

Cristina Cereda (Milano) "Malattie rare e screening: tra presente e futuro"

Daniela Zuccarello (Vicenza) "Diagnosi prenatale di malattie ereditarie"

Giorgia Girotto (Trieste) "Nuove tecnologie genomiche per l'analisi d'urgenza in pazienti affetti da malattie rare (NICU / PICU)"

### **10:00 – 11:00 II sessione: Clinica.**

**Moderatori: Marco Carrozzi (Trieste) e Paolo Gasparini (Trieste)**

Marcella Zollino (Roma) "La sindrome di Pitt-Hopkins: inquadramento clinico-genetico e prospettive terapeutiche"

Flavio Faletra (Udine) "Malattie rare dell'occhio: l'esempio dell'aniridia congenita"

11:00 - 11:30 Coffee Break

### **11:30 – 13:00 III sessione: Terapie Innovative.**

**Moderatori: Adamo Pio d'Adamo (Trieste) e Irene Bruno (Trieste)**

Giulio Cabrini (Ferrara) "CFTR Modulators e nuove molecole per la terapia della fibrosi cistica"

Alberto Auricchio (Napoli) "ExpEditing AAV gene therapy"

Paolo Gasparini (Trieste) "Il regolatorio delle terapie innovative (ATMP)"

**13:00 Sintesi e Discussione finale a cura di Ilaria Vacca (Roma) e Adamo Pio d'Adamo (Trieste)**

**13:30 Chiusura Lavori**

[genetica.medica@burlo.trieste.it](mailto:genetica.medica@burlo.trieste.it)

Con il patrocinio della



e

