



MALATTIE RARE, CAMK2B: *dalla ricerca alla cura. UN PONTE PER IL FUTURO*

Sabato 28 Giugno 2025 – Palazzo Graziani, San Marino

Programma

09:30 Saluto delle Istituzioni

09:40 Impatto della nascita di un bambino con Malattia Rara Disabilitante su una famiglia
Famiglia Nardoni - Famiglia Buttafuoco

10:10 Tavola Rotonda: il percorso diagnostico/assistenziale ovvero la gestione della complessità e della rarità.

Moderatori:

Prof. Duccio Maria Cordelli (Direttore Neuropsichiatria Infantile, Ospedale S. Orsola - Bologna)
Dott.ssa Gina Capetta (Fisiatra ISS - San Marino)

10:20 La risposta al perchè? La diagnosi eziologica

Prof. Renzo Guerrini (Direttore Neuroscienze e Genetica medica, Ospedale Meyer - Firenze)

10:30 La risposta al come sta? La diagnosi funzionale, aspetti neurologici

Prof.ssa Simona Fiori (Neuropsichiatria Infantile, Ospedale Meyer - Firenze)

10:40 La diagnosi funzionale, aspetti comportamentali

Dott.ssa Marina Trivisano (Neuropsichiatria Infantile, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma)

10:50 La diagnosi funzionale, aspetti pediatrici

Dott.ssa Laura Cardellini (Pediatria ISS - San Marino)

11:00 La risposta al cosa possiamo fare?

Dott.ssa Cristina Poggiali (Fisioterapista ISS - San Marino)
Dott.ssa Giada Mancini (Neuropsicomotricista ISS - San Marino)
Dott. Antonio Tripodo (Fisioterapista CME - Roma)

11:30 Coffee break



11:50 La ricerca: dal laboratorio alla vita quotidiana del paziente

Moderatori:

Dott. Vincenzo D'Anna (Presidente Federazione Nazionale Ordine dei Biologi – Roma)

Prof. Duccio Maria Cordelli (Direttore Neurologia Ospedale S. Orsola - Bologna)

12:00 Comprendere il meccanismo del difetto di neurosviluppo da mutazione del gene CAMK2B tramite cellule staminali

Dott.ssa Claudia Compagnucci (Genetica Molecolare e Genomica Funzionale, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù – Roma)

12:10 Il registro condizione specifico come fonte di ricerca

Dr Danielle Veenma (Genetista e Pediatra per le cure complesse, Direttrice del programma CAMK2 di ENCORE, Rotterdam)

Dr Geeske Vanwoerden (Responsabile del laboratorio del Dipartimento di Neuroscienze, Direttrice del programma CAMK2 di ENCORE, Rotterdam)

12:30 L'organizzazione delle cure ovvero la costruzione di una comunità integrante e solidale: le tutele legislative a garanzia

Dott.ssa Francesca Civerchia (Direttore UOC Disabilità RSM)

12:40 L'importanza del coordinamento dei servizi

Dott.ssa Marika Ferrara (Psicologa di riferimento)

12:50 Educare a vivere e condividere la fragilità

Insegnanti Asilo nido "Pollicino"(Morena Francioni, Margherita Fantini e Alessia Forcellini)

13:00 La protezione dei fragili

Onorevole Giorgio Mulè (Vicepresidente della Camera dei deputati)

13:10 L'integrazione del diverso

Onorevole Marco Di Lello

13:20 Il capitale sociale

Prof Giuseppe Zampino (Responsabile programma Malattie Rare, Fondazione Policlinico Universitario "A. Gemelli" – Roma)

13:30 Conclusione dei lavori e saluti finali

Con il patrocinio di: Fondazione Policlinico Universitario "A. Gemelli" IRCCS Gemelli, Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Segreteria di Stato per l'Industria e lo Sport, Segreteria di Stato per l'Istruzione e la Cultura, Segreteria di Stato per il Turismo, Segreteria di Stato per la Sanità e la Sicurezza Sociale, FNOB, UEFA Foundation.