FEDERCHIMICA ASSOBIOTEC
Associazione nazionale per lo sviluppo delle biotecnologie

ÜNIAMO
Federazione Italiana Malattie Rare
Rare Diseases Italy

RARE DISEASE DAY

PROGRAMMA WEBINAR

Diagnosi precoce e accesso alle terapie nelle Malattie Rare

Il ruolo dei test diagnostici, della genomica e dello Screening Neonatale Esteso

12 FEBBRAIO 2026 | **10:00 – 12:00** | **Piattaforma ZOOM**

L'evento, organizzato da **Federchimica Assobiotec e UNIAMO**, intende approfondire il ruolo della diagnosi precoce come condizione abilitante per un accesso appropriato e tempestivo alle terapie per le persone con malattia rara. Il webinar si concentrerà sulle opportunità offerte dall'innovazione tecnologica nel campo della genomica e sull'evoluzione dello Screening Neonatale Esteso (SNE), anche alla luce delle recenti novità introdotte dalla Legge di Bilancio e della necessità di garantire un aggiornamento tempestivo e uniforme del panel sul territorio nazionale.

L'iniziativa si inserisce nel percorso di sensibilizzazione promosso da UNIAMO in vista del **Rare Disease Day 2026,** dedicato al tema dell'accesso alle terapie e ai trattamenti, anche non farmacologici, e intende contribuire alla riflessione su come la diagnosi precoce possa rendere effettive le opportunità di cura e migliorare la qualità di vita delle persone con malattia rara e dei loro caregiver.

10:00-10:10 **APERTURA DEI LAVORI**

- **Fulvia Filippini**, Componente Consiglio Direttivo e Co-coordinatrice Gruppo di Lavoro Farmaci Orfani e Malattie Rare Federchimica Assobiotec
- **Gian Antonio Girelli**, Onorevole, Camera dei Deputati
- **Annalisa Scopinaro**, Presidente UNIAMO

10:10-11:50 **DIAGNOSI PRECOCE COME LEVA DI ACCESSO: INNOVAZIONE TECNOLOGICA E SFIDE DI SISTEMA**

Intervengono:

- **Cristina Cereda,** Prof. Associato Genetica medica – Università degli Studi di Milano e Direttore del Centro Screening Neonatale, genomica Funzionale e Malattie Rare di regione Lombardia
- **Riccardo Ena,** Componente del Gruppo di Lavoro Farmaci Orfani e Malattie Rare, Federichimica Assobiotec
- **Paola Facchin**, Coordinatrice Tavolo Interregionale Malattie Rare, Regione Veneto
- **Paola Grammatico**, Presidente della Società Italiana di Genetica Umana
- **Antonio Novelli,** Direttore UOC Laboratorio di Genetica Medica - Ospedale Pediatrico del Bambino Gesù
- **Margherita Ruoppolo**, Presidente Società Italiana per lo studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale (SIMMESN)

11:50-12:00 **CONCLUSIONI**

- **Fulvia Filippini**, Componente Consiglio Direttivo e Co-coordinatrice Gruppo di Lavoro Farmaci Orfani e Malattie Rare Federchimica Assobiotec
- **Annalisa Scopinaro**, Presidente UNIAMO