



Federazione Malattie Rare Infantili Onlus
Corso Galileo Galilei 38
10126 TORINO
Tel 366 15 29 016
segreteria@malattie-rare.org
CF: 97599030018

PROGETTO BORSA DI STUDIO

presso

Ambulatorio dedicato alla diagnosi e al follow-up delle Malformazioni Congenite Multiple, della Disabilità Intellettiva e dei Disturbi del Comportamento



Presentazione

Presso la Struttura Semplice di Genetica Clinica del Dipartimento di Scienze della Sanità Pubblica e Pediatriche dell'Università di Torino, nel periodo Gennaio 2010-Gennaio 2014 sono afferiti circa 2700 pazienti, affetti da *Malformazioni Congenite Multiple*, molti dei quali presentavano anche epilessia e/o disturbi comportamentali (MCA-ID). Nella maggior parte dei casi si trattava di quadri sindromici complessi, caratterizzati da malformazioni multiple e ritardo delle acquisizioni.

Il progetto

Il progetto prevede l'attivazione di uno specifico Ambulatorio dedicato alle sindromi polimalformative ad alta complessità ed è volto ad offrire alle famiglie un punto di riferimento per l'inquadramento diagnostico in specifiche sindromi genetiche, laddove già descritte, o in nuovi quadri genomici estremamente rari. Si propone inoltre di estendere l'intervento assistenziale ad eventuali altri componenti della famiglia, qualora a rischio di una precisa malattia genetica. Prevede infine l'individuazione di un follow-up altamente specifico, da

condurre in collaborazione con gli Ambulatori Specialistici afferenti alla Dipartimento di Scienze Pediatriche della Azienda Ospedaliera Città della Salute e della Scienza di Torino.

In tale contesto, risulta indispensabile la figura di un Medico Pediatra ad alta specializzazione con formazione specifica sia in campo dismorfologico che molecolare, per discriminare tra le diverse diagnosi genetiche differenziali e proporre il test genetico più adatto. Tale figura deve inoltre avere la capacità di interpretare i dati molecolari risultanti dall'analisi genetica proposta e condurre uno specifico dépistage clinico nella programmazione del follow-up, coordinando le diverse figure mediche coinvolte.

La borsa di studio

Alla luce di questa necessità, il Comitato scientifico della FMRI Onlus individua nella Dott.ssa Belligni Elga Fabia la figura più adatta a ricoprire il summenzionato ruolo e accorda pertanto l'assegnazione di una borsa di studio annuale finalizzata allo svolgimento delle varie attività connesse al progetto.

FMRI Onlus da anni sostiene le attività mediche e socio-assistenziali svolte all'interno delle Strutture Ospedaliere tramite l'erogazione di borse di studio-lavoro per giovani medici, ricercatori e professionisti della sanità impegnati nella ricerca e nell'assistenza delle malattie rare infantili e delle disabilità.

Il Consiglio Direttivo della FMRI Onlus ritiene importante e strategico questo investimento perché, oltre a colmare i vuoti e le carenze economiche delle Strutture Sanitarie Pubbliche, stimola e sostiene la ricerca medica e scientifica in Italia, per evitare che giovani medici siano costretti ad abbandonare il nostro Paese per proseguire i loro studi e il loro lavoro all'estero. Sosteniamo l'avanzamento della ricerca scientifica anche perché essa è una delle condizioni che consente di migliorare l'assistenza, la terapia e la cura "globale" delle persone affette da malattia rara, nonché la vita dei loro familiari.

Le attività di fundraising e marketing sociale della FMRI Onlus nascono dalla consapevolezza che la ricerca e l'assistenza di chi vive quotidianamente con una malattia rara o con una disabilità necessitano di fondi che, soprattutto in un periodo di crisi, risultano sempre più di difficile reperimento. Per questo motivo FMRI Onlus richiede il Suo contributo, assai prezioso

per portare avanti la missione che ci caratterizza da quindici anni, offrire una cura globale ai pazienti, ai familiari e a tutti coloro che richiedono il nostro aiuto.

Restando a disposizione per eventuali chiarimenti, ringraziamo per l'attenzione e porgiamo cordiali saluti.

Torino, 02 aprile 2015

Il Presidente FMRI Onlus

Prof Alberto Musso

A handwritten signature in black ink, appearing to read 'Alberto Musso', with a stylized, cursive script.