L'Istituto B.I.R.D.
un modello speciale per la diagnosi e cura delle Malattie Rare e Rarissime

L'ASSOCIAZIONE MALATTIE RARE "MAURO BASCHIROTTO" ONLUS

1989



L'Associazione Malattie Rare "Mauro Baschirotto" Onlus

è nata nel 1989 nel ricordo del giovane Mauro, morto per una rara sindrome autoimmunitaria. E' stata fondata per effettuare studi e ricerche nell'ambito di quelle malattie che sono quasi sempre caratterizzate da difficoltà diagnostiche e terapeutiche a volte insormontabili e tali da imporre un elevatissimo carico gestionale ed emotivo ai pazienti e alle loro famiglie.

Colmare questo vuoto nell'assistenza e nella conoscenza ' uno degli scopi dell'Associazione che si sta impegnando "a tutto campo" nella lotta contro questo malattie, (oltre 7000 sono quelle conosciute!) con iniziative strategiche finalizzate quali:

- **Indagini epidemiologiche**
- **Servizio di consulenza e informazione per malati e familiari e per il personale medico**
- **Concorsi internazionali**
- **Workshop e meeting scientifici**
- **Costituzione di singole task forces per singole patologie e gruppi di autoaiuto**
- **Fondazione dell'Istituto B.I.R.D. Europe in provincia di Vicenza**



Accreditamento Regione Veneto DGR 769 del 12/07/2002



BIRD Foundation Europe Onlus

Diagnostica Molecolare

- Genetica Molecolare
- Citogenetica

Ricerca

- Studio di popolazione
- Ricerca di base
- Progetti di terapia e cura

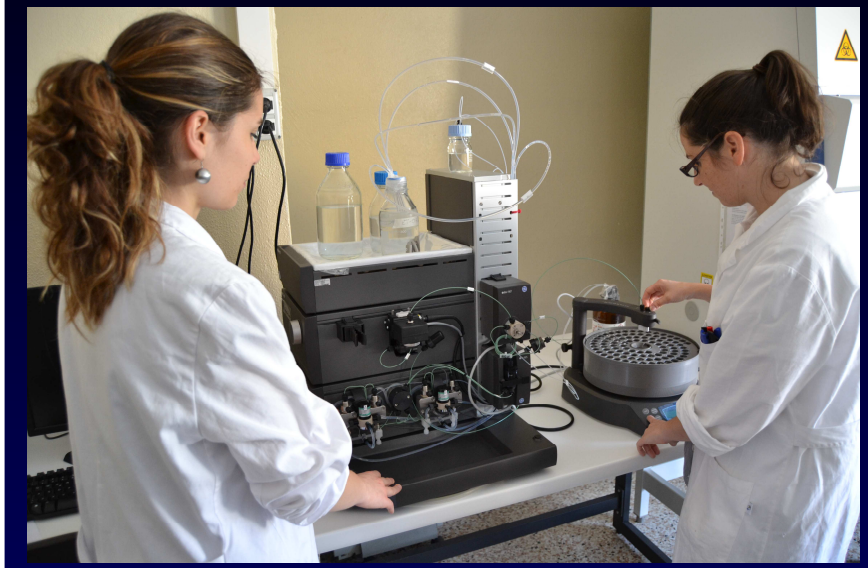
Riabilitazione

- Fisioterapia
- Neuro e Psicomotricità
- Musicoterapia

Diagnosi Clinica

- Visite plurispecialistiche

LABORATORI DI DIAGNOSI E RICERCA GENETICA



RICERCA NELL'AMBITO DI:

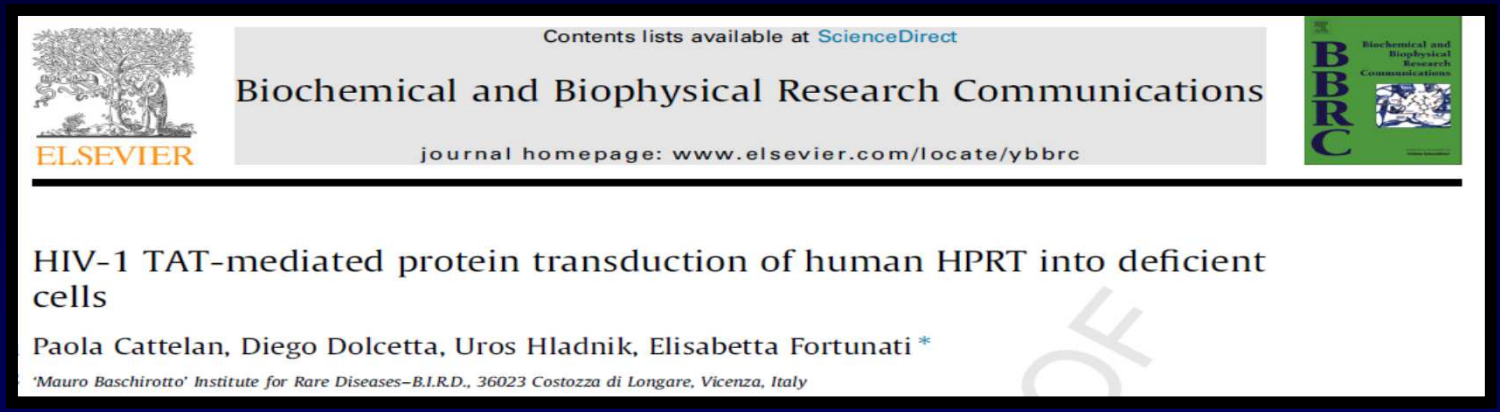
- **STUDIO DI MECCANISMI PATOGENETICI**
- **SEQUENZIAMENTO DI NUOVA GENERAZIONE**
- **CELLULE STAMINALI**
- **PROTEINE RICOMBINANTI**

DIAGNOSI DI 170 MALATTIE GENETICHE



NUOVI PROTOCOLLI DIAGNOSTICI E TERAPEUTICI
PRESSO L'ISTITUTO B.I.R.D.

- MALATTIA DI LESCH-NYHAN: DIAGNOSI MOLECOLARE PER PAZIENTI PORTATRICI, DIAGNOSI PRENATALE, TRIAL CLINICI, RICERCA IN AMBITO TERAPEUTICO



- SINDROME DI PRADER-WILLI: NUOVI APPROCCI RIABILITATIVI MEDIANTE 48 CICLI TERAPEUTICI RESIDENZIALI PERIODICI, DIAGNOSI GENETICA E RICERCA

Establishment of an in vitro model of muscle cell derived fibroblasts to study dysregulation of translational capacity in PWS syndrome.