

Convegno finale del progetto
"Undiagnosed Rare Diseases: a Joint Italy-USA Project"

20/11/2017

organizzato da

ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ
Centro Nazionale Malattie Rare

Progetto finanziato dal Ministero degli Esteri e della Cooperazione Internazionale



N° ID: 194D17

Rilevanza

Presentazione e discussione dei dati del progetto e condivisione di tali dati con le altre realtà italiane impegnate nell'ambito delle malattie rare non diagnosticate.

Scopo e obiettivi

Illustrare e condividere il progetto *Undiagnosed Rare Diseases: a Joint Italy-USA Project* e i suoi risultati attraverso la presentazione delle esperienze Nazionali e Internazionali nei due anni di lavoro; descrivere e condividere le altre realtà Nazionali esistenti relative alle malattie rare senza diagnosi.

Metodo di lavoro

Il convegno è articolato in due sessioni, durante le quali i relatori si alterneranno nella descrizione delle esperienze attraverso presentazioni orali e una tavola rotonda finale.

PROGRAMMA

08.30-09:00 Registration
09.00-09.10 Welcome address (W. Ricciardi)

Session 1: The International and the ISS Undiagnosed Diseases Network –UDN-
Chair: Giuseppe Novelli

09.10-09.40 The USA Undiagnosed Diseases Network (UDN)
David Adams

09.40-09.55 The Wilhelm Foundation
Helene Cederroth

09.55-10.25 Undiagnosed Diseases: International Network and the ISS Italy-USA Project
Domenica Taruscio

10.25-10.45 Data sharing in ISS UDN Network: using PhenoTips and PhenomeCentral tools



Maria Chiara de Stefano, Marco Salvatore, Federica Censi, Giovanna Floridia

10.45-11.00 Discussion

11.00-11.20 Coffee Break

Results of the Centres involved in the USA-Italy Project:

11.20-11.35 Tor Vergata University, L'Aquila University
Francesco Brancati, Giuseppe Novelli

11.35-11.50 Ferrara University
Alessandra Ferlini, Marcella Neri

11.50-12.05 IRCCS - Mario Negri Institute for Pharmacological Research Clinical Research Center for Rare Diseases "Aldo e Cele Daccò", Ranica
Erica Daina, Paraskevas Iatropoulos, Giuseppe Remuzzi

12.05-12.20 Piedmont and Aosta Valley Inter-Regional Network Coordinating Centre for Rare Diseases, Turin University
Dario Roccatello, Simone Baldovino, Elisa Menegatti

12.20-12.35 Udine Rare Diseases Centre
Bruno Bembi

12.35-13.00 Discussion

13.00-13.45 Lunch

SESSION 2: Further Italian experiences on Undiagnosed Diseases

Chair: Giuseppe Remuzzi

13.45-14.05 Undiagnosed Diseases: the experience of the Ospedale Pediatrico Bambino Gesù
Marco Tartaglia, Bruno Dallapiccola

14.05-14.25 Telethon Network for Undiagnosed Diseases
Vincenzo Nigro, Giorgio Casari, Lucia Monaco

14.25-16.00 **Round Table** "From National Network for Rare diseases, to European Reference Networks and International initiatives: strengths, weaknesses and opportunities"
Dario Roccatello, Erica Daina, Maya Di Rocco, Domenico Coviello, Domenica Taruscio, Lucia Guidotti, EU representative, Olaf Horst Riess, Maurizio Scarpa, Marta Mosca, Luca Sangiorgi, European Patient Advocacy Groups representative

16.00-16.20 The experiences of Patient Associations
Alessia Massaccesi, Federico Maspes

16.20-17.00 General discussion

17.00 End of Conference

Speakers and Chairs

- David Adams**, NIH Undiagnosed Diseases Program, National Human Genome Research Institute, National Institutes of Health, United States
- Simone Baldovino**, Center of Research of Immunopathology and Rare Diseases - Coordinating Center of the Network for Rare Diseases of Piedmont and Aosta Valley, University of Turin, Turin, Italy
- Bruno Bembi**, Regional Coordinator Center for Rare Diseases, Academic Hospital of Udine, Udine, Italy.
- Francesco Brancati**, L'Aquila University, L'Aquila, Italy
- Giorgio Casari**, Telethon Institute of Genetics and Medicine (TIGEM), Pozzuoli, Italy
- Helene Cederroth**, Wilhelm Foundation, Sweden
- Federica Censi**, National Centre for Rare Diseases, Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy
- Domenico Coviello**, Diagnostic group, Scientific Committee for Regional Coordination of rare diseases, A.Li.Sa. – Azienda Sanitaria Liguria Region, Genoa, Italy
- Erica Daina**, IRCCS - Mario Negri Institute for Pharmacological Research Clinical Research Center for Rare Diseases “Aldo e Cele Daccò”, Ranica, Italy
- Bruno Dallapiccola**, Bambino Gesù Children's Hospital, IRCCS, Rome, Italy.
- Maria Chiara de Stefano**, National Centre for Rare Diseases, Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy
- Maya Di Rocco**, Clinical group, Scientific Committee for Regional Coordination of rare diseases A.Li.Sa. – Azienda Sanitaria Liguria Region, Genoa, Italy
- Alessandra Ferlini**, University-Hospital of Ferrara, Italy
- Giovanna Floridia**, Bioethics Unit, Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy
- Lucia Guidotti**, Direzione Generale della Programmazione Sanitaria- Ministero della Salute
- Paraskevas Iatropoulos**, IRCCS - Mario Negri Institute for Pharmacological Research Clinical Research Center for Rare Diseases “Aldo e Cele Daccò”, Ranica, Italy
- Federico Maspes**, Hopen Onlus Foundation, Rome, Italy
- Alessia Massaccesi**, Comitato “I Malati Invisibili Onlus”, Genoa, Italy
- Elisa Menegatti**, Center of Research of Immunopathology and Rare Diseases - Coordinating Center of the Network for Rare Diseases of Piedmont and Aosta Valley, University of Turin, Turin, Italy
- Lucia Monaco**, Telethon Foundation, Italy
- Marta Mosca**, ERN ReCONNECT, University-Hospital Pisana, Pisa, Italy
- Marcella Neri**, University-Hospital of Ferrara, Italy
- Vincenzo Nigro**, Telethon Institute of Genetics and Medicine (TIGEM), Pozzuoli, Italy
- Giuseppe Novelli**, Tor Vergata University, Rome, Italy
- Giuseppe Remuzzi**, IRCCS - Mario Negri Institute for Pharmacological Research Clinical Research Center for Rare Diseases “Aldo e Cele Daccò”, Ranica, Italy
- Walter Ricciardi**, President of Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy
- Olaf Horst Riess**, Institute of Human Genetics and Applied Genomics, University of Tübingen, Germany
- Dario Roccatello**, Center of Research of Immunopathology and Rare Diseases - Coordinating Center of the Network for Rare Diseases of Piedmont and Aosta Valley University of Turin, Turin, Italy
- Marco Salvatore**, National Centre for Rare Diseases, Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy
- Luca Sangiorgi**, ERN BOND, Istituto Ortopedico Rizzoli, Bologna, Italy
- Maurizio Scarpa**, Coordinator of ERN Coordinators, Helios Dr Horst Schmidt Kliniken, Germany
- Marco Tartaglia**, Bambino Gesù Children's Hospital, IRCCS, Rome, Italy.



Domenica Taruscio, National Centre for Rare Diseases, Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy

Responsabile Scientifico dell'evento

Domenica Taruscio, National Centre for Rare Diseases, Istituto Superiore di Sanità
Tel. 06 4990.4018 E-mail: domenica.taruscio@iss.it

Segreteria Scientifica

Marco Salvatore, Maria Chiara de Stefano, Federica Censi
National Centre for Rare Diseases, Istituto Superiore di Sanità
Tel. 06 4990.2805 - 4363 E-mail: udni@iss.it;

Segreteria Organizzativa

Andrea Vittozzi, Stefano Diemoz, Patrizia Crialesi, Giuseppe Bernardo, Linda Agresta
National Centre for Rare Diseases, Istituto Superiore di Sanità
Tel. 06 4990.4418-4017 - Fax 06 4990.4370
E-mail: malattierare@iss.it; contact.cnmr@iss.it;

INFORMAZIONI GENERALI

Sede: Istituto Superiore di Sanità, Aula Pocchiari

Ingresso: Viale Regina Elena, 299 – 00161 Rome, Italy

Destinatari dell'evento e numero massimo di partecipanti

Il convegno è destinato al personale di enti ed istituzioni sanitarie e di ricerca interessato alle malattie Rare Senza Diagnosi. Saranno ammessi un massimo di 200 partecipanti.

Modalità di iscrizione

La domanda di partecipazione, è disponibile alla pagina https://it.surveymonkey.com/r/Conf_Nov20-2017, deve essere debitamente compilata **entro il 13/11/2017**.

La partecipazione all'evento è gratuita. Le spese di viaggio e soggiorno sono a carico del partecipante.

Attestati

Al termine della manifestazione, ai partecipanti che ne faranno richiesta sarà rilasciato un attestato di partecipazione.

Per ogni informazione si prega di contattare la Segreteria Scientifica e Organizzativa ai numeri sopra indicati.