

International Conference / Conferenza Internazionale
NETWORK OF PUBLIC HEALTH INSTITUTIONS ON RARE DISEASES (NEPHIRD)
NEPHIRD CONFERENCE

September 20th - 23rd, 2006
20 - 23 Settembre 2006

September 20th / 20 Settembre 2006

9.00 Welcome address / *Saluto di benvenuto*
D. Taruscio

Session I / I Sessione

Prevention and Epidemiology
Prevenzione ed Epidemiologia

Chairpersons / *Moderatori*: **G. Tarsitani, B. Terracini**

9.30 Primary prevention: the model of folic acid
Prevenzione primaria: il modello dell'acido folico
D. Taruscio

9.50 Screening for rare metabolic diseases in the newborn: experiences in Finland
Screening neonatale per malattie metaboliche rare: esperienze in Finlandia
I. Autti-Ramo

10.10 Epidemiological registration and epidemiological surveillance of rare malformations: the model of EUROCAT
Registrazione e sorveglianza epidemiologica delle malformazioni rare: il modello di EUROCAT
F. Bianchi

10.30 Coffee break / *Intervallo*

10.50 Exploiting available databases: mortality and hospital discharge
Utilizzo di database disponibili: mortalità e dimissione ospedaliera
S. Conti

11.10 Collection and evaluation of epidemiological data on rare diseases in Europe: experiences of NEPHIRD-EUROCAT collaboration
Raccolta e valutazione di dati epidemiologici sulle malattie rare in Europa: esperienze collaborative NEPHIRD-EUROCAT
I. Barisic

11.30 National and Regional registries: Italian experiences
Registri regionali e Registro nazionale: esperienze italiane
E. Daina, D. Roccatello, D. Taruscio

12.30 Discussion / *Discussione*

13.00 Lunch / *Pausa pranzo*

Discussion Groups:

Prevention and Epidemiology ***Prevenzione ed Epidemiologia***

14.00 Focus Group 1: Prevention / *Prevenzione*
Discussion Leader: **I. Barisic**
Rapporteurs: **B. Doray, R. Stefanov**

Focus Group 2: Epidemiological data collection / *Raccolta dati epidemiologici*
Discussion Leader: **B. Terracini**
Rapporteurs: **Y. Kodra, E. Petrela**

Focus Group 3: Epidemiological indicators / *Indicatori epidemiologici*
Discussion Leader: **S. Conti**
Rapporteur: **J. Sandor**

Focus Group 4: Case study / *Studio dei casi*
Discussion Leader: **F. Bianchi**
Rapporteur: **R. Scarinci**

16.00 Coffee break / *Intervallo*

16.30 Presentation of the outcomes of focus groups by Rapporteurs
Presentazione dei risultati dei focus groups a cura dei Rapporteurs

17.30 Conclusion / *Conclusione*

September 21st / 21 Settembre 2006

Session II / II Sessione

Diagnosis and treatment ***Diagnosi e trattamento***

Chairperson / *Moderatore*: **S. Bernasconi**

9.30 Diagnostic tests: principles of validation and quality
Test diagnostici: principi di validazione e qualità
A. Menditto, M. Patriarca

9.50 Genetic tests
Test genetici
B. Dallapiccola

10.10 Quality assurance of genetic tests: the Italian national project
Controllo di qualità dei test genetici: il progetto nazionale italiano
V. Falbo, G. Florida, D. Taruscio

10.30 Coffee break / *Intervallo*

10.50 Counselling and risk communication
Consulenza e comunicazione del rischio
E. Calzolari, O. Calabrese

11.10 Informed Consent
Consenso informato
M. Siouti

11.30 Pharmacogenomics and pharmacogenetics
Farmacogenomica e farmacogenetica
G. Novelli

11.50 Innovative therapies on rare cancers
Terapie innovative nei tumori rari
K. Kubáčková

12.10 Rare diseases: the role of the media
Malattie rare: il ruolo dei media
L. Carra

12.30 Discussion / *Discussione*

13.00 Lunch / *Pausa pranzo*

Discussion Groups:

Diagnosis and treatment
Diagnosi e trattamento

14.00 Focus Group 1: Diagnostic Test / *Test diagnostici*
Discussion Leaders: **A. Utkus, F. Torricelli**
Rapporteur: **M. Salvatore**

Focus Group 2: Counselling and risk Communication / *Consulenza e comunicazione del rischio*
Discussion Leaders: **I. Blanco, A. Matevoysan**
Rapporteur: **G. Jacopini**

Focus Group 3: Therapies and rehabilitation / *Terapie e riabilitazione*
Discussion Leader: **J. Peltonen**
Rapporteurs: **I. Sipila, A. Loizzo**

Focus Group 4: Case study / *Studio dei casi*
Discussion Leaders: **M. Morfini, R. Neri**
Rapporteurs: **E. Daina, S. Baldovino**

16.00 Coffee break / *Intervallo*

16.30 Presentation of the outcomes of focus groups by Rapporteurs
Presentazione dei risultati dei focus groups a cura dei Rapporteurs

17.30 Conclusion / *Conclusione*

September 22nd / 22 Settembre 2006

Session III / III Sessione

Social aspects and Quality of Life

Aspetti sociali e Qualità della vita

Chairpersons / Moderatori: **P.L. Morosini, G. Sabetta**

- 9.30 Psychosocial impact of rare diseases
L'impatto psicosociale delle malattie rare
E. Ettore
- 9.50 Narrative medicine
Medicina narrativa
G. Marsico
- 10.10 Coping with social needs: experience from intervention studies
Affrontare i bisogni sociali: l'esperienza da studi di intervento
A. Olauson
- 10.30 Coffee break / *Intervallo*
- 10.50 The contribution of Patients' Groups on collection of epidemiological-health data
Il contributo delle Associazioni dei Pazienti alla raccolta dati epidemiologico-sanitari.
Interventi preordinati:
P. Moore, P. Costa, C. Buttarelli and other Associations
- 11.50 Criteria for quality of life assessment
Criteri per la valutazione della qualità della vita
L. Padua
- 12.10 Assessment on Patients' needs: results of NEPHIRD survey
Valutazione dei bisogni dei Pazienti: risultati dell'indagine NEPHIRD
Y. Kodra
- 12.30 Discussion / *Discussione*
- 13.00 Lunch / *Pausa pranzo*

Discussion Groups:

Social aspects and Quality of Life

Aspetti sociali e qualità della vita

- 14.00 Focus Group 1: Social aspects / *Aspetti sociali*
Discussion Leaders: **V.F. Mautner, A. Knight**
Rapporteur: **S.A. Peltonen**

Focus Group 2: Quality of life / *Qualità della vita*

Discussion Leaders: **L. Padua, P. Caliandro**

Rapporteur: **L. Ege**

Focus Group 3: Communication and Narrative Medicine / *Comunicazione e Medicina Narrativa*

Discussion Leader: **D. Zarri**

Rapporteur: **S. Pulciani**

Focus Group 4: Case study / *Studio dei casi*
Discussion Leaders: **A. Crinò, M. Dentamaro**
Rapporteur: **G. Evans**

16.00 Coffee break / *Intervallo*

16.30 Presentation of the outcomes of focus groups by Rapporteurs
Presentazione dei risultati dei focus groups a cura dei Rapporteurs

17.30 Conclusion / *Conclusione*

September 23rd / 23 Settembre 2006

Session IV / IV Sessione

Rare diseases studied in NEPHIRD

Malattie rare studiate in NEPHIRD

Chairpersons / Moderatori: **S. Bombardieri, D. Taruscio**

9.30 Neurofibromatosis type 1
Neurofibromatosi tipo 1
M. Upadhaya

9.50 Prader Willi syndrome
Sindrome di Prader Willi
G. Grugni

10.10 Myasthenia Gravis
Myasthenia Gravis
A. Melms

10.30 Coffee break / *Intervallo*

10.50 Cornelia de Lange syndrome
Sindrome di Cornelia de Lange
A. Selicorni

11.10 Rett syndrome
Sindrome di Rett
G. Hayek

11.30 Metabolic rare diseases
Malattie metaboliche rare
A. Burlina

11.50 Future programmes
Programmi futuri
D. Taruscio

12.10 Rare diseases: the USA experience
Malattie rare: l'esperienza USA
S. Groft

12.30 Discussion / *Discussione*

13.30 Conclusion / *Conclusione*

SPEAKERS AND CHAIRPERSONS / RELATORI E MODERATORI

- Stein Are Aksnes** - Department Rehabilitation and Rare Disorders, Directorate for Health and Social Affairs, Oslo - Norway
- Ségolène Aymé** - Orphanet, Paris - France
- Ilona Autti-Ramo** - Finnish Office for Health Care Technology Assessment, National Research and Development Centre for Welfare and Health (STAKES), Helsinki - Finland
- Simone Baldovino** - Centro Multidisciplinare di Immunopatologia e Documentazione su Malattie Rare (CMID), Ospedale G. Bosco, Torino - Italy
- Ingeborg Barisic** - Childrens University Hospital, Zagreb - Croatia
- Sergio Bernasconi** - Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma - Italy
- Fabrizio Bianchi** - Fisiologia Clinica, Unità di Epidemiologia, Consiglio Nazionale delle Ricerche, Pisa - Italy - EUROCAT Steering Committee
- Fabrizia Bignami** - Therapeutic Development Officer, EURORDIS - France
- Ignacio Blanco** - Instituto Catalán de Oncología, Barcelona - Spain
- Stefano Bombardieri** - Dipartimento di Medicina Interna, Università di Pisa - Italy
- Pascale Borenstein** - GIS, Institute des Maladies Rare, Paris - France
- Alberto Burlina** - Dipartimento di Pediatria, Università di Padova - Italy
- Claudio Buttarelli** - Associazione Nazionale Aiuto per la Neurofibromatosi - Amicizia e Solidarietà; Roma - Italy
- Olga Calabrese** - Sezione di Genetica, Università di Ferrara, Ferrara - Italy
- Pietro Caliandro** - Università Cattolica, Roma - Italy
- Elisa Calzolari** - Sezione di Genetica, Università di Ferrara, Ferrara - Italy
- Luca Carra** - Zedig, Agenzia di giornalismo scientifico, Milano - Italy
- Adriana Ceci** - TEDDY Network Coordinator, Consorzio per Valutazioni Biologiche e Farmacologiche, Pavia - Italy
- Anna Maria Comito** - Dipartimento per le Politiche Comunitarie, Presidenza del Consiglio, Roma - Italy
- Susanna Conti** - Centro Nazionale di Epidemiologia, Sorveglianza e Promozione della Salute, Ufficio di Statistica, Istituto Superiore di Sanità, Roma - Italy
- Paula Costa** - Rarissimas, Oporto - Portugal
- Antonio Crinò** - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma - Italy
- Erica Daina** - Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri, Ranica - Italy
- Bruno Dallapiccola** - Istituto C.S.S. Mendel, Roma - Italy
- Rafael De Andrés Medina** - Fondo de Investigación Sanitaria Instituto de Salud Carlos III Madrid - Spain
- Michele Dentamaro** - Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma - Italy
- Bérénice Doray** - Service de Génétique Médicale, Hopital de Hautpierre, Strasbourg - France
- Lars Ege** - Centre for Rare Diseases and Disabilities, Copenhagen - Denmark
- Elizabeth Ettore** - Department of Sociology, University of Plymouth - UK
- Gareth Evans** - Central Manchester and Manchester Children's University of Hospital - UK
- Vincenzo Falbo** - Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma - Italy
- Antonio Federico** - Centro di Ricerche per la Diagnosi, Terapia e Prevenzione del Neurohandicap e delle Malattie Neurologiche Rare, Policlinico Universitario, Siena - Italy
- Giovanna Florida** - Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma - Italy
- Alexandra Fourcade** - Ministère des solidarités de la santé et de la famille, Paris - France
- Ombretta Fumagalli Carulli** - Presidente dell'Associazione "G. Dossetti: i Valori" Tutela e Sviluppo dei Diritti, Roma - Italy
- Enrico Garaci** - Presidente dell'Istituto Superiore di Sanità, Roma - Italy
- Silvio Garattini** - Istituto di Ricerche Farmacologiche "Mario Negri", Milano - Italy
- Christina Greek Winald** - The Swedish Information Center for Rare Disease, Göteborg - Sweden
- Stephen Groft** - Director of the Office for Rare Diseases, National Institute of Health, Bethesda, Maryland - USA
- Graziano Grugni** - Istituto Auxologico Italiano, Verbania - Italy
- Marlene Haffner** - Director of Office of Orphan Products Development, FDA - USA

Giuseppe Hayek - Dipartimento di Neuropsichiatria Infantile, Azienda Ospedaliera Senese, Siena - Italy
Gioia Jacopini - Istituto di Psicologia, Consiglio Nazionale delle Ricerche, Roma - Italy
Marianne Jespersen - National Board of Health, Copenhagen - Denmark
Andrew Knight - Consultant Medical Educator, General Practitioner, Parramatta - Australia
Yllka Kodra - Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma - Italy
Katerína Kubáčková - University Hospital of Motol, Praga - Czech Republic
Alberto Loizzo - Istituto Superiore di Sanità, Roma - Italy
Teresa Maglione - Coordinamento Interregionale, Regione Toscana, Italy
Gaia Marsico - Università di Padova, Padova - Italy
Nello Martini - Agenzia Italiana del Farmaco, Roma - Italy
Albert Matevosyan - Department of Medical Genetics, Yerevan State Medical University after M. Heratsi, Yerevan - Armenia
Victor-Felix Mautner - Department of Maxillofacial Surgery, University Hospital Hamburg, Hamburg - Germany
Arthur Melms - Department of Neurology, University of Tübingen, Tübingen - Germany
Antonio Menditto - Dipartimento di Sanità Alimentare e Animale, Istituto Superiore di Sanità, Roma - Italy
Antoni Montserrat - General Directorate Health and Consumer Protection (SANCO), European Commission - Luxembourg
Paul Moore - Bambini SMA Risposte e Terapie Onlus, Roma - Italy
Massimo Morfini - Agenzia per l'Emofilia, Azienda Ospedaliera Universitaria Careggi, Firenze - Italy
Pier Luigi Morosini - Centro Nazionale di Epidemiologia, Sorveglianza e Promozione della Salute, Ufficio di Statistica, Istituto Superiore di Sanità, Roma - Italy
Rossella Neri - Dipartimento di Medicina Interna, Unità Operativa di Reumatologia, Azienda Ospedaliera Pisa - Italy
Giuseppe Novelli - Dipartimento di Biopatologia e Diagnostica per Immagini - Università di Roma "Tor Vergata", Roma - Italy
Anders Olauson - Ågrenska, National Centre of Knowledge for Rare Disorders, Gothenburg - Sweden
Luca Padua - Istituto di Neurologia, Università Cattolica, Roma - Italy
Filippo Palumbo - Direzione Generale della Programmazione Sanitaria dei Livelli di Assistenza e dei Principi Etici di Sistema, Ministero della Salute, Roma - Italy
Marina Patriarca - Dipartimento di Sanità Alimentare e Animale, Istituto Superiore di Sanità, Roma - Italy
Juha Peltonen - Department of Anatomy and Cell Biology, University of Oulu, Oulu - Finland
Sirkku Anneli Peltonen - Department of Dermatology, University of Turku, Turku - Finland
Ela Petrela - Institute of Public Health, Tirana - Albania
Simonetta Pulciani - Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma - Italy
Dario Roccatello - Centro Multidisciplinare di Immunopatologia e Documentazione su Malattie Rare (CMID), Ospedale G. Bosco, Torino - Italy
Gaetano Sabetta - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma - Italy
Marco Salvatore - Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma - Italy
Janos Sandor - Department of Public Health, Faculty of Health Sciences, Institute of Applied Health Sciences, University Pécs - Hungary
Renato Scarinci - Azienda Ospedaliera Senese, Clinica Pediatrica AF, Citogenetica Prenatale, Siena - Italy
Angelo Selicorni - Centro di Genetica Clinica per l'Infanzia, I Clinica Pediatrica Università di Milano, Clinica "G. e D. De Marchi", Milano - Italy
Miranda Siuti - National Organization for Medicines, Athens - Greece
Ilkka Sipilä - HUCH, Hospital for Children and Adolescents, Helsinki - Finland
Rumen Stefanov - Bulgarian Association for Promotion of Education and Sciences, Plovdiv - Bulgaria
Gianfranco Tarsitani - Dipartimento di Scienze di Sanità Pubblica Università degli Studi "La Sapienza", Roma - Italy

Domenica Taruscio - Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma - Italy
Benedetto Terracini - Dipartimento di Scienze Biomediche e Oncologia Umana, Università di Torino - Italy
Francesca Torricelli - Piastra dei Servizi Azienda Ospedalieri Careggi, Firenze - Italy
Elisabeth Tournier-Lasserre - GIS, Institute des maladies rare, Paris - France
Livia Turco - Ministro della Salute, Roma - Italy
Meena Upadhyaya - Institute of Medical Genetics, University of Wales - UK
Algirdas Utkus - State Medicines Control Agency, Vilnius, Lithuania
Stefano Vella - Dipartimento del Farmaco, Istituto Superiore di Sanità, Roma - Italy
Kerstin Westermark - Chairperson of COMP-EMEA, Läkemedelsverket, Upsala - Sweden
Daniela Zarri - Unità Operativa di Chirurgia Pediatrica, Istituto Gaslini, Associazione Italiana Sindrome di Poland, Genova - Italy
Hartmut Zehender - Novartis Institutes of Biomedical Research, Discovery Technologies/Lead Discovery Center, Basel - Switzerland
Giovanni Zotta - Direzione Generale della Ricerca Scientifica e Tecnologica, Ministero della Salute, Roma - Italy

GENERAL INFORMATION / INFORMAZIONI GENERALI

RARE DISEASES AND ORPHAN DRUGS / MALATTIE RARE E FARMACI ORFANI

Scientific Director / Responsabile Scientifico

D. TARUSCIO

Scientific Committee / Segreteria Scientifica

D. TARUSCIO

Istituto Superiore di Sanità - Viale Regina Elena, 299 - 00161 Roma

Tel. +39 06 4990 4016 - Fax +39 06 49904370

E-mail: domenica.taruscio@iss.it

Technical Secretariat / Segreteria Tecnica

D. IZZO, F. SALVO, G. VINCENTI

Istituto Superiore di Sanità - Viale Regina Elena, 299 - 00161 Roma

Tel. +39 06 4990 4017 - 4018 - Fax +39 06 49904370

E-mail: nep hird@iss.it

General information:

Participation is free / *La partecipazione è libera*

Italian - English translation will be available

NETWORK OF PUBLIC HEALTH INSTITUTIONS ON RARE DISEASES (NEPHIRD) NEPHIRD CONFERENCE

Scientific Director / Responsabile Scientifico

D. TARUSCIO

Scientific Committee / Segreteria Scientifica

D. TARUSCIO, F. BIANCHI, E. CALZOLARI, H. DOLK,

M. POSADA DE LA PAZ, Y. KODRA

Istituto Superiore di Sanità - Viale Regina Elena, 299 - 00161 Roma

Tel. +39 06 4990 4016 - Fax +39 06 49904370

E-mail: domenica.taruscio@iss.it

Technical Secretariat / Segreteria Tecnica

D. IZZO, F. SALVO, G. VINCENTI

Istituto Superiore di Sanità - Viale Regina Elena, 299 - 00161 Roma

Tel. +39 06 4990 4017 - 4018 - Fax +39 06 49904370

E-mail: nep hird@iss.it

Speakers / Relatori

Partners of NEPHIRD project are invited as speakers, discussion leaders and rapporteurs.

I partner del progetto NEPHIRD sono invitati come relatori, discussion leaders e rapporteurs.

The Conference is organized as follows:

a) Morning sessions: presentations on specific topics.

b) Afternoon sessions: participants will be included into four groups on the topics discussed in the morning.

Each focus Group will be led by one/two discussion leaders; the outcome will be reported in the final plenary session by groups' Rapporteurs.

La Conferenza è organizzata come segue:

a) Sessioni mattutine: saranno effettuate presentazioni su specifici argomenti

b) Sessioni pomeridiane: i partecipanti saranno suddivisi in quattro gruppi inerenti agli argomenti discussi nella mattina.

Ogni focus group sarà guidato da uno o due discussion leaders; i risultati saranno presentati dai Rapporteurs nella sessione plenaria.

General information:

Participation is free / *La partecipazione è libera.*