



**International Conference / *Conferenza Internazionale***

**RARE DISEASES AND ORPHAN DRUGS  
*MALATTIE RARE E FARMACI ORFANI***

September 18<sup>th</sup> - 23<sup>rd</sup>, 2006  
*18 - 23 Settembre 2006*



Istituto Superiore di Sanità  
Aula Pocchiari  
Viale Regina Elena, 299 - Rome, Italy

**International Conference / Conferenza Internazionale  
RARE DISEASES AND ORPHAN DRUGS / MALATTIE RARE E FARMACI ORFANI**

September 18<sup>th</sup> - 19<sup>th</sup>, 2006  
18 - 19 Settembre 2006

Organized by / Organizzato da  
NATIONAL INSTITUTE OF HEALTH  
ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ  
In the framework of the European NEPHIRD Project

**September 18<sup>th</sup> / 18 Settembre 2006**

8.30 Registration / *Registrazione*

9.30 **Enrico Garaci**  
President / *Presidente dell'Istituto Superiore di Sanità*

**Session I / I Sessione**

**Round table**

**The Italian Health System and rare diseases**  
***Il Sistema Sanitario Nazionale Italiano e le malattie rare***  
Chairperson / *Moderatore*: **E. Garaci**

9.45 Introduction to the Round Table  
*Introduzione alla Tavola Rotonda: Il diritto costituzionale alla tutela della salute*  
**O. Fumagalli Carulli**

Participants / *Partecipanti*:

Representatives of the Ministry of Health / *Rappresentanti del Ministero della Salute*  
**F. Palumbo, G. Zotta**

Italian Medicinal Agency / *Agenzia Italiana del Farmaco*  
**N. Martini**

Regions: some examples / *Regioni: alcuni esempi*

Interregional Co-ordination / *Coordinamento Interregionale*  
**T. Maglione**

Istituto Superiore di Sanità  
**D. Taruscio**

**The voice of Patients' Associations / *La voce delle Associazioni dei Pazienti***

12.15 Discussion / *Discussione*

13.00 Lunch / *Pausa pranzo*

## **Session II / II Sessione**

### **Research and public health in rare diseases: bridges and gaps**

#### ***Ricerca e sanità pubblica nelle malattie rare***

Chairpersons / Moderatori: **G. D'Agnolo, D. Taruscio**

- 14.00 Tackling rare diseases as a global public health problem  
*Affrontare le malattie rare come un problema globale di sanità pubblica*  
**S. Groft**
- 14.20 Rare diseases: public health initiatives at EU level  
*Malattie rare: iniziative di sanità pubblica a livello UE*  
**A. Montserrat**
- 14.40 European Rare Diseases Task Force  
*La Task Force Europea sulle Malattie Rare*  
**S. Aymé**
- 15.00 E-RARE: Era-Net for research programmes on rare diseases  
*E-RARE: Era-Net per i programmi di ricerca sulle malattie rare*  
**P. Borensztein**
- 15.20 Discussion / *Discussione*
- 15.40 Coffee break / *Intervallo*

### **Tackling rare diseases and orphan drugs at national level in different Countries**

#### ***Affrontare le malattie rare a livello nazionale in diversi Paesi***

- 16.00 Initiatives on rare diseases and orphan drugs in different Countries  
*Iniziative sulle malattie rare e farmaci orfani in diversi Paesi*
- Australia (**A. Knight**)  
Bulgaria (**R. Stefanov**)  
Denmark (**M. Jespersen**)  
France (**A. Fourcade, F. Bignami**)  
Norway (**S.A. Aksnes**)  
Spain (**R. De Andrés Medina**)  
Sweden (**C. Greek Winald**)
- 18.00 Discussion / *Discussione*
- 18.30 Conclusions / *Conclusioni*

**The participation of the Italian Minister of Health, On. Livia Turco, is expected during the two sessions.**

***Nel corso della giornata è prevista la partecipazione del Ministro della Salute, On. Livia Turco.***

September 19<sup>th</sup> / 19 Settembre 2006

Session III / III Sessione

**Orphan drugs: research and public health**

***Farmaci orfani: ricerca e sanità pubblica***

Chairpersons / Moderatori: **S. Garattini, S. Vella**

- 9.30 The USA experience on orphan drug research programmes  
*L'esperienza USA nei programmi di ricerca sui farmaci orfani*  
**M. Haffner**
- 9.50 Lessons learnt from COMP-EMEA activities: which message for research?  
*Lezioni apprese dalle attività COMP-EMEA: quale messaggio per la ricerca?*  
**K. Westermark**
- 10.10 National call on orphan drug research by the Italian Medicinal Agency  
*Bando nazionale dell'Agenzia Italiana del Farmaco per la ricerca sui farmaci orfani*  
**N. Martini**
- 10.30 Coffee break / *Intervallo*
- 10.50 Task Force in Europe for Drug Development for the Young (TEDDY)  
*Task Force in Europa per lo sviluppo di farmaci per il giovane*  
**A. Ceci**
- 11.10 European Rare Disease Therapeutic Initiative (ERDITI)  
*Iniziativa europea per la terapia delle malattie rare*  
**E. Tournier-Lasserre, P. Borensztein**
- 11.30 Chemogenomic for orphan drugs  
*Chemogenomica per i farmaci orfani*  
**H. Zehender**
- 11.50 Cerebrotendinous xanthomatosis as a model of rare treatable neurological disease: from bench to bed and care  
*Xantomatosi cerebrotendinea come modello di malattia rara trattabile*  
**A. Federico**
- 12.10 From research on molecules to availability of drugs: the Patients' perspective  
*Dalla ricerca sulle molecole alla disponibilità di farmaci: il punto di vista dei Pazienti*  
**F. Bignami**
- 12.30 Disabilities and familie's role  
*Disabilità e ruolo della famiglia*  
**A. Comito**
- 12.50 Discussion / *Discussione*
- 13.30 Lunch / *Pausa pranzo*

**Session IV / IV Sessione**

**A new deal of health: the participation of Patients' Associations**

***Un "new deal" della salute: la partecipazione delle Associazioni dei Pazienti e Familiari***

**Chairpersons / Moderatori: A. Comito, D. Taruscio**

14.30 - 16.30

The voice of Patients' Associations

*La voce delle Associazioni dei Pazienti: Interventi preordinati*

17.00 Conclusions / *Conclusioni*

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

September 20<sup>th</sup> - 23<sup>rd</sup>, 2006  
*20 - 23 Settembre 2006*

**September 20<sup>th</sup> / 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 21<sup>st</sup> / 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 22<sup>nd</sup> / 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 23<sup>rd</sup> / 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** - Zadig, 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](mailto: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](mailto: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](mailto: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](mailto: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.*