

**International Congress**

**RARE DISEASES AND ORPHAN DRUGS**

**October 27<sup>th</sup> – 31<sup>st</sup> 2008**

**Istituto Superiore di Sanità**

**Aula Pocchiari  
Viale Regina Elena, 299  
00161 – Roma  
Italy**

## October 27<sup>th</sup> 2008

8.30 Registration / Registrazione

9.30 Welcome address / Saluto di benvenuto

**Enrico Garaci**

President of the Istituto Superiore di Sanità

Introduction / Note introduttive

**Giovanni Zotta**

Session I / I Sessione

**Rare diseases and orphan drugs: from the European Union to an integrated approach of national actions /  
Malattie rare e farmaci orfani: dall'Unione Europea ad un approccio integrato delle azioni nazionali**

*Chairpersons:* **Monica Bettoni, Enrico Garaci**

10.00 *The EU Commission Communication: priorities on rare diseases / La Comunicazione della Commissione europea: le priorità nelle malattie rare*

**Antoni Montserrat**

10.30 *The European Project for Rare Diseases National Plans Development (EUROPLAN) / Il progetto europeo EUROPLAN*

**Domenica Taruscio**

10.45 *Coffee break / Intervallo*

11.00 *Fostering public research on rare diseases / La ricerca scientifica per le malattie rare*

**Giovanni Zotta**

11.15 *Independent research on orphan drugs in Italy / La ricerca indipendente sui farmaci orfani in Italia*

**Guido Rasi**

11.30 *The Italian interregional network for monitoring rare diseases care / Il coordinamento interregionale per il monitoraggio delle attività assistenziali delle malattie rare*

**Nadia Garuglieri, Mario Romeri**

11.45 *The minimum standards of health care services / I livelli essenziali di assistenza*

**Filippo Palumbo**

12.00 *Rare diseases patients empowerment / Voce e ruolo delle Associazioni dei Pazienti*

**Intereventi preordinati**

12.30 *Discussion / Discussione*

13.30 *Lunch Break / Pausa pranzo*

Session II

**International and European initiatives / Iniziative internazionali ed europee**

*Chairperson:* **Giuliano D'Agnolo, Gianfranco Tarsitani**

14.30 *The experience of the Office of Rare Diseases (NIH-USA) and the Collaboration Italy USA / L'esperienza dell'Office of Rare Diseases (NIH-USA) e la collaborazione Italia-USA*

**Stephen Groft**

15.00 *The Rare Diseases Platform Project / Il progetto europeo Rare Diseases Platform*

**Ségolène Aymé, Natalia Martin**

15.30 *Translational research / La ricerca traslazionale*

**Filippo Belardelli**

16.00 *International Society on Rare Diseases (ICORD) / La società internazionale per le malattie rare e i farmaci orfani*

**Jan Inge Henter, Stephen Groft**

16.30 *European Conference “National Strategies and Plans for Rare Diseases in Europe”; “State of the art and sharing experiences: toward EU Recommendations” – 18th November 2008 – Paris / La Conferenza Europea “Politiche e Piani Nazionali sulle Malattie Rare: stato dell’arte ed esperienze verso le Raccomandazioni della EU” – 18 Novembre 2008 – Parigi*

**Domenica Taruscio, Annalisa Trama**

17.00 *Conclusions / Conclusioni*

**Sono invitati i Membri del Tavolo interregionale per le malattie rare**

BONVA

# **MALATTIE RARE E FARMACI ORFANI**

## **La difficoltà di coniugare bisogno assistenziale e scarsità di risorse**

**28 Ottobre 2008**

**Sala Capitolare  
Biblioteca del Senato  
Piazza della Minerva  
Roma**

- 9.30 *Modera e introduce*  
**Leopoldo Di Girolamo**
- 9.45 *Note introduttive ed impegno delle istituzioni*  
**Ferruccio Fazio**
- 10.00 *Proposte legislative*  
**Ignazio Marino**
- 10.15 *Impegno dell'Istituto Superiore di Sanità*  
**Enrico Garaci**
- 10.30 *Attività del Centro Nazionale Malattie Rare*  
**Domenica Taruscio**
- 10.45 *Le attività della Commissione europea sulle malattie rare*  
**Antoni Montserrat**
- 11.00 *Attività collaborative Italia – USA sulle malattie rare*  
**Stephen Groft**
- 11.15 *Il ruolo dell'Agenzia Italiana del Farmaco*  
**Guido Rasi**
- 11.30 *Il ruolo dell'industria farmaceutica*  
**Sergio Dompé**
- 11.45 *La voce delle Associazioni dei pazienti*  
**Interventi preordinati**
- 12.15 *Ruolo dell'informazione: un progetto editoriale per comunicare meglio*  
**Gennaro Di Genova**
- 12.30 *Conclusioni*  
**Antonio Tomassini**

Sono invitati tutti i componenti della Commissione Permanente Igiene e Sanità

## **WORKSHOP**

### **29<sup>th</sup> – 31<sup>st</sup> October 2008**

"Results of the research projects funded by the 2007-9 call for proposal launched in the frame of the bilateral Italy (Istituto Superiore di Sanità) - USA (NIH, Office for Rare Diseases) agreement on joint research and development of public health actions on rare diseases"

**29<sup>th</sup> October 2008**

- 9.00 Welcome and objectives of the workshop  
**Enrico Garaci, Stephen Groft**  
President of the Istituto Superiore di Sanità  
Director of the Office for Rare Diseases, National Institute of Health

### **ASPECTS OF PATHOGENESIS**

#### **Session I**

*Chairpersons:* **Stephen Groft, Domenica Taruscio**

- 9.15 Identification of genetic factors responsible for rare disorders with congenital heart defects  
**Anna Sarkozy, Francesca Lepri, Alessandro De Luca, Maria C. Digilio, Marco Tartaglia, Bruno Dallapiccola**
- 9.30 Dysregulated RAS signaling in Noonan syndrome and related disorders: disease gene discovery and functional studies  
**Claudio Carta, Viviana Cordeddu, Elisabetta Flex, Valentina Fodale, Francesca Pantaleoni, Valentina Petrangeli, Paola Torrerri, Francesca Lepri, Giuseppe Zampino, Maria C. Digilio, Luisa Castagnoli, Tamara C. Petrucci, Anna Sarkozy, Bruce D. Gelb, Simone Martinelli, Lorenzo Stella, Bruno Dallapiccola, Marco Tartaglia**
- 9.45 Molecular modeling of NIPBL missense mutations: an adjunct tool for the comprehension of genotype-phenotype correlations  
**Serena Ferraiuolo, Maura Masciadri, Cristina Gervasini, Paola Castronovo, Angelo Selicorni, Donatella Milani, Lidia Larizza, Silvia Russo.**
- 10.00 Characterization of prelamin A forms accumulated in mandibuloacral dysplasia and prospects for therapy  
**Elisa Schena, Vittoria Cenni, Marta Columbaro, Daria Camozzi, Cristina Capanni, Stefano Squarizoni, Anne Vielle, Tiziana Greggi, M. Rosaria D'Apice, Giuseppe Novelli, Nadir M. Maraldi, Giovanna Lattanzi**
- 10.15 Characterization of the molecular and cellular mechanisms underlying the liver pathogenesis in hemophagocytic  
**Luigi Notarangelo, Angela Santoni, Silvano Sozzani, Antonio Sica.**
- 10.30 Transcriptional study of p63alpha mutants found in ectodermal dysplasia syndromes  
**Eleonora Candi, Rita Cipollone, Andrea Codispoti, Gerry Melino, Alessandro Terrinoni**
- 10.45 Discussion
- 11.00 Coffee break / Poster discussion

#### **Session II**

*Chairpersons:* **Filippo Belardelli, Tamara C. Petrucci**

- 11.20 Putative role of mitochondria in the pathogenesis of spinocerebellar ataxia type 1 (SCA1).  
**Elisabetta Bulgheroni, Valeria Lucchini, Franco Fortunato, Valeria Crugnola, Nereo Bresolin, Maurizio Moggio, Giacomo Pietro Comi, Sara Bonato**

- 11.35 Genotype/phenotype analysis of neurodegenerative and aging-prone syndromes caused by mutations in the DNA damage response/repair pathway  
**Domenico Delia, Annapaola Franchitto, Pietro Pichierri, Margherita Bignami**
- 11.50 Role of the dystrophin-associated glycoprotein complex in limb-girdle and congenital muscular dystrophies: from molecular pathophysiology to potential therapy (7DR1)  
**Tamara C. Petrucci, Enzo Ricci, Andrea Brancaccio, Pompeo Macioce, Marina Ceccarini**
- 12.05 Impaired corticostriatal ltd and synaptic depotentiation in a model of DYT1 dystonia depends on dysregulated cholinergic signaling  
**Antonio Pisani, Giuseppe Sciamanna, Paola Bonsi, Giuseppina Martella, Dario Cuomo, Paola Platania, A. Tassone, Patrizia Popoli, Giorgio Bernardi**
- 12.20 Autosomal recessive spastic paraplegia with thinning of corpus callosum and periventricular white matter changes. clinical, molecular, and neuroimaging studies  
**Filippo M. Santorelli, Paola Denora, Gabriella Silvestri, Federico Zara, Francesco G. Garaci, and Giovanni Stevanin**
- 12.35 Characterization of hipk2 that by associating with MECP2 might function as a modifier gene in Rett syndrome  
**Barbara Conca, Giorgia Bracaglia, Fabiola Moretti, Charlotte Kilstrup-Nielsen, Nicoletta Landsberger, Silvia Soddu**
- 12.50 Neurological impairment in Niemann-Pick C disease: a study on the role of excitatory neurotransmitter receptors and identification of peripheral cellular biomarkers  
**Claudio Frank, Daniele Grossi, Giovanna De Chiara, Mauro Racaniello, Giuseppe Biagini, Virginia Tancredi, Stefano Rufini, Daniela Merlo, Giovanna D'Arcangelo**

13.05 Discussion

13.20 Lunch / Poster discussion

### **Session III**

*Chairpersons:* **Douglas Noonan, Giuseppe Novelli**

- 114.30 PCBS as possible exogenous risk factors in the bladder extrophy-epispadias complex pathogenesis: the BLADE project  
**Sabrina Tait, Cinzia La Rocca, Vincenzo Lagatta, Michaela Luconi, Elaine M. Faustman, Mario Maggi, Alberto Mantovani**
- 14.45 PITX2 controls beta-catenin mRNA stability.  
**Roberto Gherzi, Paola Briata**
- 15.00 Genetic, molecular and functional characterization of Cockayne syndrome, a rare transcription/repair defective hereditary disease  
**Guido Frosina, Eugenia Dogliotti, Elena Botta, Angelo Calcagnile, Gianluigi Casartelli, Paolo Degan, Mariarosaria D'Errico, Mara Foresta, Tiziana Lemma, Laura Narciso, Tiziana Nardo, Roberta Oneda, Donata Orioli, Ilaria Pettinati, Monica Ropolo, Miria Stefanini**
- 15.15 microRNA expression profile of parathyroid carcinomas  
**Sabrina Corbetta, Valentina Vaira, Alfredo Scillitani, Vito Guarnieri, Cristina Eller-Vainicher, Iacopo Chiodini, Salvatore Minisola, Paolo Beck-Peccoz, Silvano Bosari, Anna Spada**
- 15.30 Identification of miRNA/target gene pairs involved in hereditary breast cancer  
**Elisabetta Crippa, Lara Lusa, Loris De Cecco, James. F. Reid, Siranoush Manoukian, Paolo Radice, Carlo M. Croce, Marco A. Pierotti, Manuela Gariboldi**
- 15.45 Tackling rare diseases yet lacking diagnosis and/or prognosis: a pilot project integrating data collection and experimental studies  
**Domenica Taruscio, Antonio Antoccia, Gianluca Azzalin, Rita Devito, Alessandra Di Masi, Stefano Lorenzetti, Giuseppe Macino, Armando Magrelli, Alberto Mantovani, Francesca Maranghi, Gabriele Moracci, Sara Nicolai, Caterina Tanzarella, Marco Salvatore, Roberta Tassinari, Fabrizio Tosto, Mara Viganotti**

16.00 Discussion

16.15 Coffee break / Poster discussion

#### **Session IV**

*Chairpersons:* **Giuseppe Novelli, Giandomenico Russo**

16.30 SOX7 and -17 function as modifiers of the lymphangiogenic role of SOX18. new insights in the pathogenesis of the human syndrome hypotrichosis-lymphedema-telangiectasia  
**Brett Hosking, Mathias François, Andrea Caprini, Fabrizio Orsenigo, Francesco Bertolini, and Elisabetta Dejana and Peter Koopman**

16.45 MYH9: possibilities for a nuclear role.  
**Carmelo Ferrai, Francesco Blasi and Massimo P. Crippa**

17.00 Genetic abnormalities of complement molecules in hemolytic uremic syndrome  
**Chiara Mossali, Gaia Pianetti, Federica Castelletti, Jessica Caprioli, Elena Bresin, Giuseppe Remuzzi and Marina Noris**

17.15 Increased thrombin generation in severe hemophiliacs with mild clinical phenotype.  
**Elena Santagostino, Maria Elisa Mancuso, Armando Tripodi, Veena Chantarangkul, Gianluigi Pasta, Simona Maria Siboni, Pier Mannuccio Mannucci**

17.30 Gastroesophageal reflux in systemic sclerosis: relationship with pulmonary involvement  
**Laura Belloli, Roberta Barbera, Camilla Gambaro, Giacomo Rando, Nicoletta Carlo-Stella, Bianca Marasini, Alberto Malesci**

17.45 Discussion and conclusion

**October 30<sup>th</sup> 2008**

## **DIAGNOSIS**

### **Session I**

*Chairpersons:* **Bruno Dallapiccola, Maurizio Pocchiari**

- 9.00 Genomic diagnosis and classification of rare disorders with mental retardation using high throughput technologies  
**Laura Bernardini, Antonio Novelli, Bruno Dallapiccola**
- 9.15 Usefulness of MLPA in the molecular diagnosis of lissencephaly and neuronal migration disorders.  
**Davide Mei, Elena Parrini, Simone Gana, Carla Marini and Renzo Guerrini**
- 9.30 Incidence of “chromosomal phenotype” in mentally retarded carriers of pathogenic copy number variations (CNVS).  
**Corrado Romano, Francesco Cali, Santina Reitano, Donatella Greco, Pinella Failla, Valeria Chiavetta, Pietro Schinocca, Ornella Galesi, Daniela Di Benedetto, Lucia Castiglia, Roberto Ciccone, Orsetta Zuffardi, Marco Fichera .**
- 9.45 Molecular analysis of arsa and psap genes in twenty-one italian patients with metachromatic leukodystrophy. identification and functional characterization of 11 novel ARSA alleles  
**Serena Grossi, Stefano Regis, Camillo Rosano, Alessandra Biffi, Fabio Corsolini, Maria Sessa and Mirella Filocamo**
- 10.00 A genome wide non-synonymous snp scan of amyotrophic lateral sclerosis (ALS)  
**Isabella Fogh, Antonia Ratti, Cinzia Gellera, Ferdinando Squittieri, John Powell, Vincenzo Silani**
- 10.15 Measurement of NAD(P)H autofluorescence by video-microscopy in ex-vivo and in vitro models of amyotrophic lateral sclerosis (ALS) and diseases connected with mitochondrial conditions  
**Stefano Loizzo, Andrea Fortuna, Rosalba Carozzo, Sergio Visentin, Cecilia Prata, Alberto Loizzo**
- 10.30 Trauma and risk of amyotrophic lateral sclerosis  
**Ettore Beghi, Andrea Millul, Elisabetta Pupillo**
- 10.45 Discussion
- 11.00 Coffee break / Poster discussion

### **Session II**

*Chairpersons:* **Eloisa Arbustini, Walter Malorni**

- 11.15 Development of new diagnostic approaches for transmissible spongiform encephalopathies  
**Franco Cardone, Serena Principe, Piero Parchi, Gianluigi Zanusso, Salvatore Monaco, Fabrizio Tagliavini, Maurizio Pocchiari**
- 11.30 Genotype-phenotype correlations in the CMT neuropathies: definition of a clinical and genetic diagnostic flow-chart.  
**Silvia Coviello, Alessio Colombo, Sara Benedetti, Ivana Spiga, Federica Cerri, Marina Scarlato, Raffaella Fazio, Giancarlo Comi, Maurizio Ferrari (b,d), Stefano Previtali, Alessandra Bolino, Angelo Quattrini**
- 11.45 Neurofibromatosis type 1: development of a novel program for molecular diagnosis and clinical follow-up  
**Donatella Bianchessi, Ettore Salsano, Francesca Orzan, Sara Guzzetti, Veronica Saletti, Daria Riva, Federica Natacci, Gaetano Finocchiaro**
- 12.00 Callosal agenesis: a brain malformation with polygenic origin. identification of candidate genes and loci through a multidisciplinary approach of clinical, cytogenetic and molecular studies of a large set of patient with corpus callosum anomalies  
**Susan Marelli, Rita Grasso, Clara Bonaglia, Roberto Giorda, Maria Teresa Bassi, Renato Borgatti**
- 12.15 Reliability and efficacy of the current diagnostic approach in narcolepsy and search for new genetic markers

**Giuseppe Plazzi, Christian Franceschini, Filomena I.I. Cosentino, Paolo Bosco, Luigi Ferini Strambi, Sara Marelli, Oliviero Bruni, Raffaele Ferri**

12.30 TGFBR1 and TGFBR2 gene mutations in loeys-dietz and thoracic aortic aneurysm dissection syndromes.  
**Maurizia Grasso, Nicola Marziliano, Eliana Disabella, Alessandra Serio, Michele Pasotti, Fabiana Gambarin, Andrea Pilotto, Elena Serafini, Marta Diegoli, Emanuele Porcu, Marilena Tagliani, Monica Concardi, Manuela Agozzino, Pamela Cassini, Berabra Di Giorgio and Eloisa Arbustini.**

12.45 Systematic diagnosis of rare erythroenzymopathies: generation of guidelines and study of the genotype/phenotype correlation.  
**Wilma Barcellini, Paola Bianchi, Elisa Fermo, Giovanna Valentini, Alberto Zanella .**

13.00 Discussion

13.15 Lunch / Poster discussion

### **Session III**

*Chairpersons:* **Lidia Larizza, Giampaolo Merlini**

14.30 Investigation of genetic and epigenetic mechanisms underlying Beckwith-Wiedemann Syndrome (BWS) on a large cohort of Italian patients  
**Silvia Russo, Flavia Cerrato, Serena Ferraiuolo, Angela Sparago, Maria Francesca Bedeschi, Faustina Lalatta, D. Milani, Angelo Selicorni, L. Fedele, Andrea Riccio, Lidia Larizza**

14.45 Inherited epidermolysis bullosa: molecular findings, diagnostic guidelines and quality of life evaluation  
**Daniele Castiglia, Marco Castori, Claudia Covaciu, Marina D'Alessio, Claudia Uras, Stefano Tabolli, Marina Colombi, May El-Hachem, Paolo Salerno, Domenica Taruscio, Giovanna Zambruno**

15.00 Family based transmission analysis of genetic markers in class I and class III HLA region in Sardinian children with autistic spectrum disorders  
**Franca R Guerini, Elisabetta Bolognesi, Sonia Usai, Salvatorica Manca, Mario Clerici**

15.15 Genetic and clinical aspects of rare lymphomas  
**Elisabetta Caprini, Francesca Sampogna, Marcella Vicentini, Valeria Tocco, Paolo Fadda, Isabella Quinti, Maurizio Carbonari, Marina Frontani, Giuseppe Alfonso Lombardo, Damiano Abeni, Domenica Taruscio, Massimo Fiorilli, Giandomenico Russo .**

15.30 Prognostic and predictive markers in thymic epithelial tumours (TET): a tissue microarray (TMA) - based multicenter study  
**Mirella Marino, Libero Lauriola, Robert Martucci, Amelia Evoli, Giorgio Palestro, Roberto Chiarle, Daniele Remotti, Roberto Pisa, Massimo Martelli, Stefano Ascani, Francesco Puma, Luigi Ruco, Erino Rendina, Mauro Truini, Gianni Tunesi, Antonella Barreca, Stefano Sioletic, Iaria Bravi, Francesco Facciolo, Sandro Carlini, Rossano Lattanzio, Marcella Mottolese, Giovannella Palmieri, Pierluigi Granone, Mauro Antimi, Maurizio Lalle, Anna Ceribelli, Massimo Rinaldi, Giuseppina Chichierchia, Salvatore Conti, Enzo Gallo, Gerardina Merola, Raffaele Perrone Donnorso, Mauro Piantelli**

15.45 Characterization of genetic and cytogenetic alterations in salivary gland tumors  
**Giovanna Floridia, Federica Censi, Manuela Marra, Stella Lanni, Maria Pia Foschini, Vincenzo Falbo, Domenica Taruscio**

16.00 A multidisciplinary approach for the investigation of hyperparathyroidism-jaw tumour syndrome  
**Giulia Masi, Luisa Barzon, Maurizio Iacobone, Giovanni Viel, Andrea Porzionato, Veronica Macchi, Raffaele De Caro, Gennaro Favia, Giorgio Palù**

16.15 Discussion

16.30 Coffee break / Poster discussion

### **Session IV**

*Chairpersons:* **Lidia Larizza, Giovanna Zambruno**

- 16.45 Diagnostic and therapeutic target of systemic amyloidosis: validation of new diagnostic tools and development of new disease models  
**Giampaolo Merlini, Laura Obici, Giovanni Palladini, Francesca Lavatelli, Mario Nuvolone, Simona Donadei, Sofia Giorgetti, Palma Mangione, Sara Raimondi, Monica Stoppini, Vittorio Bellotti**
- 17.00 Biochemical and cellular real-time biomarkers of diagnostic and prognostic value in the management of Kawasaki's disease  
**Donatella Pietraforte, Elisabetta Straface, Alessio Metere, Lucrezia Gambardella, Luciana Giordani, Elisabetta Cortis, Alberto Villani, Domenico Del Principe, Marina Viora, Maurizio Minetti and Walter Malorni**
- 17.15 Genetic analysis of arrhythmogenic inherited diseases  
**Elena Sommariva, Sara Benedetti, Francesco Sacco, Daniele Zeni, Chiara Redaelli, Simone Sala, Maurizio Ferrari and Carlo Pappone**
- 17.30 Improving diagnostic skills for inherited thrombocytopenias  
**Anna Savoia, Daniela De Rocco, Mariateresa Di Stazio, Federica Melazzini, Alessandro Pecci, Patrizia Noris, Carlo L. Balduini**
- 17.45 Development of an epidemiological and molecular integrated approach for the prevention of congenital hypothyroidism: preliminary results  
**Roberto Cerone, Mario De Felice, Roberto Di Lauro, Emanuela Medda, Luca Persani, Domenica Taruscio, Massimo Tonacchera, and Antonella Olivieri.**
- 18.00 Research project "infant botulism": the first twelve months  
**Lucia Fenicia, Fabrizio Anniballi, Dario De Medici, Elisabetta Delibato, Davide Lonati, Carlo Locatelli**
- 18.15 Discussion and conclusion

**October 31<sup>st</sup> 2008**

## **TREATMENT AND CLINICAL MANAGEMENT**

### **Session I**

*Chairpersons:* **Adriana Albini, Stefano Vella**

- 9.00 Angiogenesis and inflammation as target for retinoblastoma therapy  
**Adriana Albini, Rosaria Cammarota, Roberta Venè, Gianfranco Fassina, Massimo Nicolò, Douglas M. Noonan, and Francesca Tosetti.**
- 9.15 Development of new strategies of mouse melanoma vaccination using L19MTNFA as an adjuvant.  
**Enrica Balza, Debora Soncini, Laura Borsi**
- 9.30 Innovative burkitt's lymphoma therapy  
**Giovanna Cutrona, Serena Matis, Maria Rita Mariani, Michele Cilli, Federica Piccardi, Antonio Daga, Gianluca Damonte, Enrico Millo, Michele Moroni, Silvio Roncella, Franco Fedeli, Lidia C Boffa, Manlio Ferrarini**
- 9.45 Innovative management of patients with diffuse malignant peritoneal mesothelioma: clinical-diagnostic pathway and new therapeutic targets. preliminary results.  
**Marcello Deraco, Nadia Zaffaroni, Federica Perrone, Dario Baratti, Raffaella Villa, Shigeki Kusamura, Genny Jocollé, Antonello D. Cabras, Silvana Pilotti.**
- 10.00 Targeting the prognostic and metastasis-predicting surface proteoglycan for immunotherapeutic treatment of selected sarcomas  
**Roberto Perris, Sabrina Cattaruzza, Pier Andrea Nicolosi, MT Mucignat, Katia Lacrima, Nicoletta Bertani, L aura Pazzaglia, Maria Serena Benassi, L Sigalotti, M Guidoboni, Michele Maio, WB Stallcup, Piero Picci**
- 10.15 Immunobiologic and clinical activity of dna hypomethylating agents in human sarcomas  
**Luca Sigalotti, Giulia Parisi, Francesca Colizzi, Elisabetta Fratta, Hugues JM Nicolay, Alessia Covre, Sandra Coral, Vincenzo Canzonieri and Michele Maio**
- 10.30 Therapy-oriented large scale genomic and gene expression analysis in thymomas, mesotheliomas and lung carcinoids  
**Francesca Toffalorio, Elena Belloni, Caterina Fumagalli, Soheil Javan, Carla Micucci, Simone Paolo Minardi, Myriam Alcalay, Giuliana Pelicci, Giuseppe Pelosi, Lorenzo Spaggiari, Filippo de Braud, and Tommaso De Pas**
- 10.45 Discussion
- 11.00 Coffee break / Poster discussion

### **Session II**

*Chairpersons:* **Ruggero De Maria, Alfredo Gorio**

- 11.15 Pathogenetic role of isolated human TSC2 smooth muscle cells and its pharmacological control. Novel perspectives in TSC and LAM  
**Alfredo Gorio, Elena Lesma, Silvano Bosari, Stephana Carelli, and Anna Maria Di Giulio**
- 11.30 Mesenchymal stem cells for the treatment of tibial congenital pseudarthrosis associated with type I neurofibromatosis.  
**Donatella Granchi, Valentina DeVescovi, Elisa Leonardi, Serena R. Baglio, Onofrio Donzelli, Marina Magnani, Armando Giunti, Nicola Baldini**
- 11.45 Adipose tissue-derived stem cells for the treatment of muscular dystrophy.  
**Iaria Gatto, Antonietta Gentile, Gabriele Toietta, Maurizio C. Capogrossi and Giuliana Di Rocco**
- 12.00 Experimental cell therapy in osteopetrosis

**Alfredo Cappariello, A. C. Berardi, B. Peruzzi, A. Del Fattore, A. Ugazio, G.F. Bottazzo, A. Teti**

- 12.15 Therapeutic potential of stem cell factor in the human beta-thalassemia treatment: in vitro and in vivo studies.  
**Ann Zeuner, Monica Bartucci, Ornella Morsilli, Nadia Maria Sposi, Marta Baiocchi, Paolo Cianciulli, Ruggero De Maria, Marco Gabbianelli**
- 12.30 Phenotype correction of ADAMTS13 deficiency and protection from the development of thrombotic thrombocytopenic purpura through intravascular and skeletal muscle ADAMTS13 gene delivery in mice  
**Piera Trionfini, Susanna Tomasoni, Miriam Galbusera, Roberta Donadelli, Daniela Corna, Lorena Zentilin, David Motto, Mauro Giacca, Giuseppe Remuzzi and Ariela Benigni**
- 12.45 Novel experimental approaches for investigation on new therapies against rare human bone tumors  
**Angelo De Milito, Francesco Lozupone, Rossella Canese, Maria Marino, Franca Podo, Stefano Fais**

13.00 Discussion

13.15 Lunch / Poster discussion

### **Session III**

*Chairpersons:* **Stefano Fais, Giandomenico Russo**

- 14.30 For a definition and a list of rare cancers in Europe  
**Gemma Gatta, Laura Ciccolallo, Stefano Ferretti, Lisa Licitra, Paolo Casali, Paolo Angelo Dei Tos and Riccardo Capocaccia**
- 14.45 Establishment of a European Network of Rare Bleeding Disorders (RBDS)  
**Flora Peyvandi, Marta Spreafico, Marzia Menegatti, Roberta Palla, Angiola Rocino, Alfonso Iorio, Piermannuccio Mannucci**
- 15.00 Autoimmune pemphigus (AP): dynamics of autoreactive b cells and quality of life evaluation  
**Biagio Didona, Giovanni Di Zenzo, Stefano Tabolli, Giuseppe Cianchini, Damiano Abeni, Giovanna Zambruno, Antonio Lanzavecchia**
- 15.15 Quality of life and disability in fabry disease.  
**Costanza Pazzaglia, Pietro Caliandro, M. Russo, A. Frustaci, C. Feliciani and Luca Padua**
- 15.30 Molecular characterization of a large cohort of Cornelia de Lange syndrome Italian patients and related phenotypes  
**Angelo Selicorni, Silvia Russo, Cristina Gervasini, Maura Masciadri, Paola Castronovo, Anna Cereda, Alice Passarini, Donatella Milani, Lidia Larizza**
- 15.45 The significance of surgical techniques evolution in the treatment of deformities associated to rare diseases: scoliosis in Prader-Willi syndrome  
**Tiziana Greggì, Konstantinos Martikos, Georgios Bakaloudis, Francesco Vommaro, Mario Di Silvestre, Giovanni Barbanti Brodano, Stefano Giacomini, Alfredo Cioni, Emanuela Pipitone, Luca Sangiorgi, Stefano Lari, Patrizio Parisini**
- 16.00 Evaluation and rehabilitation of swallowing dysfunction in patients with rare neurological disorders and movement disorders  
**Fabrizio Stocchi, Davide Tufarelli, Eugenio Mercuri**

16.15 Discussion

16.30 Coffee break / Poster discussion

### **Session IV**

*Chairpersons:* **Bruno Bembi, Angelo Selicorni**

- 16.45 New findings from MECP2-308 and KFL7 mice as models of mental retardation.  
**Giovanni Laviola, Laura Ricceri, Bianca De Filippis, Carla Perrone-Capano, M. G. Miano**

- 17.00 Preclinical studies aimed to develop target genes-based therapies for the treatment of amyotrophic lateral sclerosis.  
**Caterina Bendotti, Marco Peviani, Tiziana Borsello, Roberto Piva**
- 17.15 Combined treatment with statins and aminobisphosphonates in mandibuloacral dysplasia fibroblasts  
**Anne Vielle-Canonge, Francesca Gullotta, Silvia Salvatori, Paolo Molinaro, Francesca Lombardi, Silvia Ciacci, Anna Maria Nardone, Monica D'Adamo, Paolo Sbraccia, Maria Rosaria D'Apice, Giovanna Lattanzi, Nadir M Maraldi, Giuseppe Novelli**
- 17.15 Enzyme replacement therapy with alglucosidase alfa in juvenile-adult glycogenosis type 2 patients  
**Bruno Bembì, Sabrina Ravaglia, Federica Edith Pisa, Giovanni Ciana, Agata Fiumara, Marco Confalonieri, Rossella Parini, Miriam Rigoldi, Arrigo Moglia, Alfredo Costa, Cesare Danesino, Andrea Dardis.**
- 17.45 A double-blind placebo-controlled clinical trial addressing the inhibition of PDGFR phosphorylation as a candidate pathogenetic treatment of systemic sclerosis  
**Armando Gabrielli, Giovanni Pomponio, Paolo Fraticelli, Michele Luchetti, Silvia Svegliati, Gianluca Moroncini, Roberto Giacomelli, Paola Cipriani, Alessandra Marrelli, Vasiliki Liakouli, Elisa Pingiotti, Vincenza Dolo, Danilo Millimaggi, Sandra D'Ascenzo, Iaria Giusti, Serena Guiducci, Marco Matucci-Cerinic, Sergio Generini, Gianfranco Ferraccioli, Barbara Tolusso, Maria De Sanctis, Walter Malorni, Anna Maria Giammarioli, Elisabetta Straface, Marina Pierdominici, Angela Maselli, Laura Somma, Serena Vettori, Giuseppina Abignano, Gabriele Valentini, Patrizia Rovere-Querini, Stefano Franchini, Angelo Andrea Manfredi, Maria Grazia Sabbadini .**
- 18.00 Testing in vitro and in vivo treatments for inclusion body myositis  
**Simona Saredi, Claudia Di Blasi, Pia Bernasconi, Lucia Morandi, Renato Mantegazza, Marina Mora, Cristina Sancricca, Enzo Ricci, Pietro Attilio Tonali, Massimiliano Mirabella**
- 18.15 Discussion and general remarks

## POSTER SESSION

Genotype/behavioural phenotype correlations in Cornelia De Lange syndrome

**Emanuele Basile, Laura Villa, Lidia Larizza, Silvia Russo, Cristina Gervasini, Paola Castronovo, Marta Cerutti, Anna Cereda, Alice Passarini, Renato Borgatti, Angelo Selicorni**

A reproductive risk questionnaire in families with a child affected by Cornelia De Lange syndrome

**Maria Francesca, Bedeschi, Vera Bianchi, Faustina Lalatta, Donatella Milani, Francesca Menni, Silvia Maitz, Marta Cerutti, Angelo Selicorni**

Cytokine-based immunotherapy and subversion of tumor-related immunosuppression in cutaneous and ocular melanoma models

**M. Borghi, A. Brizzolara, T. Piazza, D. Rusciano, P. Queirolo, C. Mosci, M.P. Colombo, L. Borsi, A. Rubartelli, S Ferrini**

Characterization of Wnt/ $\beta$ -catenin pathway, Igf-2 methylation status, Mir profiles and cell signalling in hepatocarcinoma and hepatoblastoma cell lines

**Alessandra Di Masi, Sara Nicolai, Marco Salvatore, Mara Viganotti, Fabrizio Tosto, Stefano Lorenzetti, Francesca Maranghi, Roberta Tassinari, Gianluca Azzalin, Armando Magrelli, Alberto Mantovani, Domenica Taruscio, Giuseppe Macino, Caterina Tanzarella, and Antonio Antocchia**

The Italian External Quality Assessment (EQA) in genetic tests: the VI EQA scheme

**Vincenzo Falbo, Giovanna Floridia, Marco Salvatore, Manuela Marra, Fabrizio Tosto, Federica Censi, Domenica Taruscio**

Neural tube defects and folic acid: an integrated, evidence-based approach to primary prevention in the Italian context

**Michele Grandolfo, Domenica Taruscio, Alberto Mantovani, Sonia Brescianini, Pietro Carbone, Marco Salvatore**

Proposal for an integrated approach to rare diseases: a study between basic laboratory models and clinical epidemiology in amyotrophic lateral sclerosis (ALS).

**Stefano Loizzo, Alberto Loizzo, Maria Masocco Lorenza Nisticò, Paolo Salerno, Domenica Taruscio, Nicola Vanacore, Monica Vichi**

Needs of people involved in rare diseases

**Anna Maria Luzi, Anna Colucci, Barbara De Mei, Pietro Gallo, Chiara Cattaneo, Rossella Petrigliano, Domenica Iacono, Antonella Sanseverino, Italian Patient's Associations for Rare Diseases and Domenica Taruscio**

Folic acid excess: health risks evidence?

**Alberto Mantovani, Francesca Baldi, Domenica Taruscio**

Toward the establishment of a chemically-induced mouse model of hepatoblastoma

**Francesca Maranghi, Stefano Lorenzetti, Antonella D'Ambrosio, Vincenzo Lagatta, Daniele Marcoccia, Gabriele Moracci, Roberta Tassinari, Marco Salvatore, Mara Viganotti, Fabrizio Tosto, Antonella Romeo, Alessandra Di Masi, Antonio Antocchia, Sara Nicolai, Armando Magrelli, Gianluca Azzalin, Rita Devito, Agostino Eusepi, Antonio Di Virgilio, Domenica Taruscio, Giuseppe Macino, Caterina Tanzarella, Alberto Mantovani**

Evaluation of genetic and environmental factors in a cohort of twins with amyotrophic lateral sclerosis (ALS)

**Lorenza Nisticò, Rodolfo Cotichini, Maria Rosaria Monsurrò, Leandro Provinciali, Antonino Uncini, Dario Benincasa, Francesco Pontieri, Giovanni Lagalla, Margherita Capasso, Ettore Beghi, Francesca Trojsi, Letizia Mazzini, Adriano Chiò, Elena Giacomelli, Stefano Zoccolella, Vittorio Govoni, Rossella Spataro, Vincenzo La Bella, Giovanni Antonini, Ilaria Casetta, Maurizio Inghilleri, Jessica Mandrioli, Elisabetta Bucci, Gianni Sorarù, Andrea Millul, Paolo Bongioanni, Valentina Cima, Giancarlo Logroscino, Patrizia Sola, Nicola Nasuelli, Bruno Rossi, Nicola Vanacore, Virgilia Toccaceli, Maurizio Leone**

Evidences for association of the CASP8 -652 6N del promoter polymorphism with age at diagnosis in familial breast cancer cases

**Paolo Peterlongo, Giovanna De Vecchi, Paolo Verderio, Sara Pizzamiglio, Siranoush Manoukian, Monica Barile, Stefano Fortuzzi, Fernando Ravagnani, Marco A. Pierotti, Paolo Radice**

Alternative splicing, can be a marker of uveal melanoma

**Paola Orecchia, Romana Conte, Valentina Rea, Claudia Manzini, Ulrich Pfeffer, Gabriella Pietra, M. Cristina Mingari, Barbara Carnemolla**

Two intragenic nipbl deletions and one contiguous gene syndrome detected by MLPA in CDLS patients

**Silvia Russo, Cristina Gervasini, Maura Masciadri, Paola Castronovo, Donatella Milani, Anna Cereda, Giuseppe Zampino, Angelo Selicorni, Lidia Larizza**

The italian national registry of amyotrophic lateral sclerosis

**Domenica Taruscio, Paolo Salerno, Nicola Vanacore, Daniela Pierannunzio.**

Amyotrophic lateral sclerosis and primary lateral sclerosis in italy: prevalence and incidence from hospital discharge data

**Monica Vichi, Nicola Vanacore, Susanna Conti, Luisa Frova, Lucia Lispi, Domenica Taruscio, Maria Masocco**

BOZZA

## GENERAL INFORMATION

### **Scientific Director**

D. Taruscio  
Centro Nazionale Malattie Rare  
Istituto Superiore di Sanità, Roma

### **Scientific Committee**

D. Tarsucio, S. Groft, G. Spinella, M. Salvatore, A. Trama

Centro Nazionale Malattie Rare  
Istituto Superiore di Sanità  
Viale Regina Elena 299  
00161 – Roma  
Tel. 0649904017  
Fax 0649904370  
e-mail: convegno.mr@iss.it

### **Organising Secreteriat**

D. Izzo, F. Salvo, G. Vincenti

Centro Nazionale Malattie Rare  
Istituto Superiore di Sanità  
Via Giano della Bella, 34 - 00162 Roma  
Tel. 0649904017  
Fax 0649904370  
e-mail: malattierare@iss.it

Participation is free.

## Speakers, Chairpersons and first author of the posters

**Eloisa Arbustini** – Centro Malattie Genetiche Cardiovascolari - Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia  
**Ségolène Aymé** - Orphanet Platform, Parigi  
**Adriana Albini** - IRCCS Multimedica, Milano  
**Enrica Balza** - Dipartimento di Oncologia Traslazionale, Istituto Nazionale per la Ricerca sul Cancro, Genova  
**Wilma Barcellini** - Divisione di Ematologia, Fondazione IRCCS Ospedale Maggiore Policlinico, Mangiagalli e Regina Elena, Milano  
**Emanuele Basile** - IRCCS Eugenio Medea, Associazione La Nostra Famiglia, Bosisio Parini  
**Maria Francesca Bedeschi** - Clinica Ostetrico-Ginecologica Università e Fondazione Policlinico Mangiagalli Regina Elena, Milano  
**Ettore Beghi** - Dipartimento Neuroscienze, Istituto Mario Negri, Milano  
**Filippo Belardelli** - Dipartimento di Biologia Cellulare e Neuroscienze, Istituto Superiore di Sanità, Roma  
**Laura Belloli** - Unità di Reumatologia; IRCCS Istituto Clinico Humanitas, Università degli Studi, Milano  
**Bruno Bembì** - Regional Centre for Rare Disorders University Hospital Santa Maria della Misericordia, Udine  
**Caterina Bendotti** - Department of Neuroscience, Istituto di Ricerche Farmacologiche “Mario Negri”, Milano  
**Laura Bernardini** - Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza, IRCCS, San Giovanni Rotondo, Foggia, e Istituto Casa Sollievo della Sofferenza Mendel, Roma e Università degli Studi Sapienza, Roma  
**Monica Bettoni** - Direttore Generale dell’Istituto Superiore di Sanità, Roma  
**Donatella Bianchessi** - Unità di Neuro-Oncologia Sperimentale, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano  
**M. Borghi** - Istituto Nazionale per la Ricerca sul Cancro, Genova  
**Elisabetta Bulgheroni** - Unità Neuromuscolare e di Neuroriabilitazione, Istituto Scientifico Eugenio Medea, Bosisio Parini, Lecco; Dipartimento di Scienze Neurologiche, Dino Ferrari Centro, Fondazione IRCCS, Ospedale Maggiore Policlinico Mangiagalli e Regina Elena, Università degli Studi, Milano  
**Eleonora Candi** - Laboratorio di Biochimica, IDI, Istituto Dermopatico dell’Immacolata, IRCCS, c/o Dipartimento di Medicina Sperimentale e Scienze Biochimiche, Università degli Studi Tor Vergata, Roma  
**Alfredo Cappariello** - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma  
**Elisabetta Caprini** - Istituto Dermopatico dell’Immacolata-Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico, Roma  
**Franco Cardone** - Dipartimento di Biologia Cellulare e Neuroscienze, Istituto Superiore di Sanità, Roma  
**Claudio Carta** - Dipartimento di Biologia Cellulare e Neuroscienze, Istituto Superiore di Sanità, Roma  
**Daniele Castiglia** - Laboratorio di Biologia Molecolare e Cellulare, IDI, Istituto Dermopatico dell’Immacolata, IRCCS, Roma  
**Roberto Cerone** - Dipartimento di Pediatria, Università degli Studi, IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova  
**Barbara Conca** - Dipartimento Biologia Strutturale e Funzionale, Università degli Studi dell’Insubria, Busto Arsizio, Varese  
**Sabrina Corbetta** - IRCCS Policlinico S.Donato, S.Donato M.se, Università degli Studi, Milano  
**Silvia Coviello** - Istituto Dulbecco Telethon, Roma  
**Elisabetta Crippa** - Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori, Milano  
**Giovanna Cutrona** - Oncologia Medica C, Istituto Nazionale per la Ricerca sul Cancro, IST, Genova  
**Giuliano D’Agnolo** – Istituto Superiore di Sanità; Vicepresidente del Comitato Nazionale per la Biosicurezza, le Biotecnologie e le Scienze della Vita  
**Bruno Dallapiccola** - Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza, IRCCS, San Giovanni Rotondo, Foggia, e Istituto Casa Sollievo della Sofferenza Mendel, Roma e Università degli Studi Sapienza, Roma  
**Angelo De Milito** - Dipartimento del Farmaco, Istituto Superiore di Sanità, Roma  
**Domenico Delia** - Fondazione IRCCS Istituto Nazionale Tumori, Milano  
**Ruggero De Maria Marchiano** – Dipartimento Ematologia, oncologia e medicina molecolare, Istituto Superiore di Sanità, Roma  
**Marcello Deraco** - Dipartimento di Chirurgia, Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori, Milano  
**Gennaro Di Genova** - Presidente Internet Monitoring; Editore del Giornale “Tuo Quotidiano.it”  
**Alessandra Di Masi** - Università degli Studi “Roma Tre”, Roma  
**Leopoldo Di Girolamo** - Senatore Commissione Igiene e Sanità  
**Biagio Didona** - Istituto Dermopatico dell’Immacolata, IDI, IRCCS, Roma  
**Sergio Dompé** - Presidente Farindustria  
**Stefano Fais** - Dipartimento del Farmaco, Istituto Superiore di Sanità, Roma  
**Vincenzo Falbo** - Dipartimento di Biologia Cellulare e Neuroscienze, Istituto Superiore di Sanità, Roma  
**Ferruccio Fazio** - Sottosegretario di Stato al Lavoro, Salute e Politiche Sociali, con delega alla Salute  
**Carmelo Ferrai** - Laboratorio di Genetica Molecolare, DiBiT, Fondazione San Raffaele del Monte Tabor, Milano  
**Serena Ferraiuolo** - Laboratorio di Citogenetica e Genetica Molecolare Umana, IRCCS Istituto Auxologico Italiano, Milano

**Lucia Fenicia** - Centro Nazionale di Riferimento per il Botulismo, Dipartimento di Sanità Pubblica Veterinaria e Sicurezza Alimentare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

**Giovanna Floridia** - Dipartimento di Biologia Cellulare e Neuroscienze, Istituto Superiore di Sanità, Roma

**Isabella Fogh** - Department of Neuroscience, MRC Center Neurodegeneration Research, London Institute of Psychiatry, London, UK

**Claudio Frank** - Dipartimento del Farmaco, Istituto Superiore di Sanità, Roma

**Guido Frosina** - Unità di Mutagenesi Molecolare e Riparazione del Danno al DNA, Istituto Nazionale per la Ricerca sul Cancro, IST, Genova

**Armando Gabrielli** - Università degli studi, Ancona

**Enrico Garaci** - Presidente dell'Istituto Superiore di Sanità, Roma

**Nadia Garuglieri** - Coordinamento tecnico della commissione salute della conferenza delle Regioni e Province

**Gemma Gatta** - Fondazione IRCCS Istituto Nazionale Tumori, Milano

**Ilaria Gatto** - Laboratorio di Patologia Vascolare, IDI, Istituto Dermatologico dell'Immacolata, IRCCS, Roma

**Roberto Gherzi** - Istituto Nazionale per la Ricerca sul Cancro, Genova

**Alfredo Gorio** - Dipartimento di Medicina, Chirurgia e Odontoiatria, Facoltà di Medicina, Università degli Studi, Sezione di Farmacologia Clinica, Istituto Clinico Humanitas, IRCCS, Rozzano, Milano

**Donatella Granchi** - Laboratorio per la Patofisiologia dell'Impianto Ortopedico, Istituti Ortopedici Rizzoli, IRCCS, Bologna

**Michele Grandolfo** - Centro Nazionale Epidemiologia Sorveglianza Promozione della Salute, Istituto Superiore di Sanità, Roma

**Maurizia Grasso** - Centro Malattie Genetiche Cardiovascolari - Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia

**Tiziana Greggi** - Divisione di Chirurgia Ortopedico-Traumatologica Vertebrale, Istituto Ortopedico Rizzoli, Bologna

**Stephen Groft** - Director of Office for Rare Diseases, National Institute of Health, Bethesda, Maryland - USA

**Serena Grossi** - Laboratorio Diagnosi Pre-Postnatale Malattie Metaboliche, IRCCS G. Gaslini, Genova

**Franca R Guerini** - Laboratorio di Medicina e Biotecnologie Molecolari, Fondazione Don C. Gnocchi, IRCCS, S. Maria Nascente, Milano

**Jan-Inge Henter** - Karolinska Institute, Stockholm

**Brett Hosking** - Institute for Molecular Bioscience, The University of Queensland, Brisbane, Australia

**Lidia Larizza** - Laboratorio Citogenetica e Genetica Molecolare Umana, Istituto Auxologico Italiano, Milano e Divisione di Genetica Medica, Scuola di Medicina San Paolo, Università degli Studi, Milano

**Giovanni Laviola** - Dipartimento di Biologia Cellulare e Neuroscienze, Istituto Superiore di Sanità, Roma

**Stefano Loizzo** - Dipartimento del Farmaco, Farmacologia della salute della donna e del bambino - ISS, Roma

**Anna Maria Luzi** - Dipartimento di Malattie Infettive, Parassitarie ed Immunomediate, Istituto Superiore di Sanità, Roma

**Walter Malorni** - Dipartimento del Farmaco, Istituto Superiore di Sanità, Roma

**Alberto Mantovani** - Reparto di Tossicologia Alimentare e Veterinaria - Dipartimento di Sanità Pubblica Veterinaria e Sicurezza Alimentare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

**Francesca Maranghi** - Reparto di Tossicologia Alimentare e Veterinaria - Dipartimento di Sanità Pubblica Veterinaria e Sicurezza Alimentare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

**Susan Marelli** - IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia. Bosisio Parini, Lecco

**Ignazio Marino** - Senatore Commissione igiene e sanità

**Mirella Marino** - Dipartimento di Patologia, Istituto Tumori Regina Elena, Roma

**Natalia Martin** - Orphan Platform, Parigi

**Giulia Masi** - Dipartimento di Istologia, Microbiologia e Biotecnologie Mediche, Università degli Studi, Padova

**Davide Mei** - Sezione e Laboratorio di Neurologia e Neurogenetica Pediatrica, Ospedale Pediatrico A. Meyer, Università degli Studi, Firenze

**Giampaolo Merlini** - Centro per lo Studio e la Cura delle Amiloidosi Sistemiche, Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia

**Antoni Montserrat** - Commissione Europea, DG Salute e tutele del consumatore, Lussemburgo

**Chiara Mossali** - Centro di Ricerca sui Trapianti Chiara Cucchi de Alessandri e Gilberto Crespi, Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri, Villa Camozzi, Ranica, Bergamo

**Luigi Notarangelo** - Dipartimento di Pediatria, Spedali Civili, Università degli Studi, Brescia

**Lorenza Nisticò** - Centro Nazionale Epidemiologia Sorveglianza Promozione della Salute, Istituto Superiore di Sanità, Roma

**Douglass Noonan** - Università dell'Insubria, Varese

**Giuseppe Novelli** - Dipartimento di Biopatologia e Diagnostica per Immagini, Università degli Studi Tor Vergata, Roma

**Paola Orecchia** - Istituto nazionale Tumore, IST, Genova

**Filippo Palumbo** - Ministero del Lavoro, Salute e Politiche Sociali, Direzione Generale della Programmazione sanitaria

**Costanza Pazzaglia** - Istituto di Neurologia, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma

**Roberto Perris** - Dipartimento di Genetica, e Microbiologia Antropologica, Università degli Studi, Parma

**Paolo Peterlongo** - IFOM, Istituto FIRC di Oncologia Molecolare, Fondazione Italiana per la Ricerca sul Cancro, Milano

**Tamara C. Petrucci** - Dipartimento di Biologia Cellulare e Neuroscienze, Istituto Superiore di Sanità, Roma

**Flora Peyvandi** - Dipartimento di Medicina e Specialità Mediche, IRCCS Ospedale Maggiore Mangiagalli e Fondazione Regina Elena, Milano

**Donatella Pietraforte** - Dipartimento di Biologia Cellulare e Neuroscienze, Istituto Superiore di Sanità, Roma

**Antonio Pisani** - IRCCS Fondazione Santa Lucia, e Dipartimento di Neuroscienze, Università degli Studi Tor Vergata, Roma

**Giuseppe Plazzi** - Dipartimento di Scienze Neurologiche, Università degli Studi, Bologna

**Maurizio Pocchiari** - Dipartimento di Biologia Cellulare e Neuroscienze, Istituto Superiore di Sanità, Roma

**Guido Rasi** - Agenzia Italiana del Farmaco, Roma

**Corrado Romano** - Unità Operativa Complessa di Pediatria e Genetica Medica, IRCCS Associazione Oasi Maria SS., Troina, Enna

**Mario Romeri** – Responsabile del coordinamento tecnico della commissione salute della conferenza delle Regioni e Province

**Giandomenico Russo** - Istituto Dermopatico dell'Immacolata-Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico, Roma

**Silvia Russo** - Laboratorio Citogenetica e Genetica Molecolare Umana, Istituto Auxologico Italiano, Milano

**Elena Santagostino** - Centro Emofilia e Trombosi Angelo Bianchi Bonomi, Fondazione IRCCS, Ospedale Maggiore Policlinico Mangiagalli e Regina Elena, Università degli Studi, Milano

**Filippo M. Santorelli** - Medicina Molecolare e Neuroscienze, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRCCS, Roma

**Simona Saredi** - Unità Operativa Malattie Neuromuscolari e Neuroimmunologia, Fondazione IRCCS Istituto C. Besta, Milano

**Anna Sarkozy** - Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza, IRCCS, San Giovanni Rotondo, Foggia, e Istituto Casa Sollievo della Sofferenza Mendel, Roma e Università degli Studi Sapienza, Roma

**Anna Savoia** - Dipartimento di Scienze Riproduttive e dello Sviluppo, Università degli Studi, Trieste

**Elisa Schena** - Laboratorio di Biologia cellulare, Istituto Ortopedico Rizzoli, Bologna

**Angelo Selicorni** - Clinica Pediatrica De Marchi Università' e Fondazione Policlinico Mangiagalli Regina Elena, Milano

**Luca Sigalotti** - Unità di Bioimmunoterapia del Tumore, Dipartimento di Oncologia Medica, Centro di Riferimento Oncologico, IRCCS, Aviano, Pordenone

**Elena Sommariva** - Unità di Aritmiologia, Dipartimento di Cardiologia, Fondazione San Raffaele del Monte Tabor, Milano

**Fabrizio Stocchi** - Fondazione San Raffaele del Monte Tabor, Milano

**Sabrina Tait** - Reparto di Tossicologia Alimentare e Veterinaria - Dipartimento di Sanità Pubblica Veterinaria e Sicurezza Alimentare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

**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

**Annalisa Trama** – Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

**Francesca Toffalorio** - Dipartimento di Medicina Molecolare, Campus IFOM-IEO (Istituto Europeo di Oncologia), Milano

**Antonio Tomassini** - Senatore Commissione Igiene e Sanità

**Piera Trionfini** - Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri, Bergamo

**Stefano Vella** - Dipartimento del Farmaco, Istituto Superiore di Sanità, Roma

**Monica Vichi** - Centro Nazionale di Epidemiologia, Sorveglianza e Promozione della Salute, Istituto Superiore di Sanità, Roma

**Anne Vielle-Canonge** - Dipartimento di Biopatologia e Diagnostica per Immagini, Università degli Studi Tor Vergata, Roma

**Giovanna Zambruno** - Laboratorio di Biologia Molecolare e Cellulare, IDI, Istituto Dermopatico dell'Immacolata, IRCCS, Roma

**Ann Zeuner** - Dipartimento di Ematologia, Oncologia e Medicina Molecolare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

**Giovanni Zotta** - Direzione generale della ricerca scientifica e tecnologica, Ministero del Lavoro, Salute e Politiche Sociali.; Vice Capo di Gabinetto Vicario del Ministro del lavoro, della salute e delle politiche sociali