

International Congress

RARE DISEASES AND ORPHAN DRUGS

October 27th – 31st 2008

Istituto Superiore di Sanità

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

October 27th 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, Domenica Taruscio**

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

29th – 31st 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"

29th 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 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 Torreri, 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

9.30 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

9.45 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 30th 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 31st 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. Queirola, C. Mosci, M.P. Colombo, L. Borsi, A. Rubartelli, S Ferrini

Characterization of Wnt/ β -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, L. Vittozzi

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

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

Luciano Vittozzi - Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, 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