



## International Conference

### Conferenza Internazionale

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

### NEPHIRD CONFERENCE

September 20<sup>th</sup> – 23<sup>rd</sup> 2006  
20 – 23 Settembre 2006

Aula Marotta  
Viale Regina Elena, 299

Rome, Italy

Organized by/Organizzato da  
NATIONAL INSTITUTE OF HEALTH  
ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ

September 20<sup>th</sup>, 20 Settembre 2006

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

#### I Session / I Sessione Prevention and Epidemiology / *Prevenzione ed Epidemiologia*

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

- 09.30 Primary prevention: the model of folic acid / *Prevenzione primaria: il modello dell'acido folico*  
**D. Taruscio**
- 09.50 Screening for rare metabolic diseases in the newborn: experiences in Finland / *Screening neonatale per malattie metaboliche rare: esperienze in Finlandia*  
**I. Autti-Ramo**
- 10.10 Epidemiological registration and epidemiological surveillance of rare malformations: the model of EUROCAT  
*Registrazione e sorveglianza epidemiologica delle malformazioni rare: il modello di EUROCAT*  
**F. Bianchi**
- 10.30 Coffee break / *Intervallo*
- 10.50 Exploiting available databases: mortality and hospital discharge  
*Utilizzo di database disponibili: mortalità e dimissione ospedaliera*  
**S. Conti**
- 11.10 Collection and evaluation of epidemiological data on rare diseases in Europe: experiences of NEPHIRD-EUROCAT collaboration  
*Raccolta e valutazione dati epidemiologici sulle malattie rare in Europa: esperienze collaborative NEPHIRD-EUROCAT*  
**I. Barisic**
- 11.30 National and Regional registries: italian experiences  
*Registri regionali e nazionale: esperienze italiane*  
**E. Daina, D. Roccatello, D. Taruscio**
- 12.30 Discussion / *Discussione*
- 13.00 Lunch / *Pausa pranzo*

#### Discussion Groups: Prevention and Epidemiology / *Prevenzione ed Epidemiologia*

- 14.00 Focus Group 1: Prevention / *Prevenzione*  
Discussion Leader: **I. Barisic**  
Rapporteurs: **B. Doray, R. Stefanov**
- Focus Group 2: Epidemiological data collection / *Raccolta dati epidemiologici*  
Discussion Leader: **B. Terracini**  
Rapporteurs: **Y. Kodra, E. Petrela**
- Focus Group 3: Epidemiological indicators / *Indicatori epidemiologici*  
Discussion Leader: **S. Conti**  
Rapporteur: **J. Sandor**
- Focus Group 4: Case study / *Studio dei casi*  
Discussion Leader: **F. Bianchi**  
Rapporteur: **R. Scarinci**
- 16.00 Coffee break / *Intervallo*
- 16.30 Presentation of the outcomes of focus groups by Rapporteurs / *Presentazione dei risultati dei focus groups a cura dei Rapporteurs*
- 17.30 Conclusion / *Conclusione*

September 21<sup>st</sup>, 21 Settembre 2006

#### II Session / II Sessione Diagnosis and treatment / *Diagnosi e trattamento*

Chairperson / *moderatore*

**S. Bernasconi**

- 09.30 Diagnostic tests: principles of validation and quality / *Test diagnostici: principi di validazione e qualità*  
**A. Menditto, M. Patriarca**
- 09.50 Genetic tests / *Test genetici*  
**B. Dallapiccola**
- 10.10 Quality assurance of genetic tests: the Italian national project / *Controllo di qualità dei test genetici: il progetto nazionale italiano*  
**V. Falbo, G. Florida, D. Taruscio**
- 10.30 Coffee break / *Intervallo*
- 10.50 Counselling and risk communication / *Consulenza e comunicazione del rischio*  
**E. Calzolari, O. Calabrese**
- 11.10 Informed Consent / *Consenso informato*  
**M. Siouti**
- 11.30 Pharmacogenomics and pharmacogenetics / *Farmacogenetica e Farmacogenomica*  
**G. Novelli**
- 11.50 Innovative therapies on rare cancers / *Terapie innovative nei tumori rari*  
**K. Kubàčková**
- 12.10 Rare diseases: the role of the media / *Malattie rare: il ruolo dei media*  
**L. Carra**
- 12.30 Discussion / *Discussione*
- 13.00 Lunch / *Pausa pranzo*

#### Discussion Groups: Diagnosis and treatment / *Diagnosi e trattamento*

- 14.00 Focus Group 1: Diagnostic Test / *Test diagnostici*  
Discussion Leaders: **A. Utkus, F. Torricelli**  
Rapporteur: **M. Salvatore**
- Focus Group 2: Counselling and risk Communication / *Consulenza e comunicazione del rischio*  
Discussion Leaders: **I. Blanco, A. Matevosyan**  
Rapporteur: **G. Jacopini**
- Focus Group 3: Therapies and rehabilitation / *Terapie e riabilitazione*  
Discussion Leader: **J. Peltonen**  
Rapporteurs: **I. Sipila, A. Loizzo**
- Focus Group 4: Case study / *Studio dei casi*  
Discussion Leader: **M. Morfini, R. Neri**  
Rapporteurs: **E. Daina, S. Baldovino**
- 16.00 Coffee break / *Intervallo*
- 16.30 Presentation of the outcomes of focus groups by Rapporteurs  
*Presentazione dei risultati dei focus groups a cura dei Rapporteurs*
- 17.30 Conclusion / *Conclusione*

**III Session / III Sessione**  
**Social aspects and Quality of Life /**  
**Aspetti sociali e qualità della vita**

Chairpersons / moderatori  
**P.L. Morosini, G. Sabetta**

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

**Discussion Groups:**  
**Social aspects and Quality of Life /**  
**Aspetti sociali e qualità della vita**

- 14.00 Focus Group 1: Social aspects / *Aspetti sociali*  
 Discussion Leaders: **V.F. Mautner, A. Knight**  
 Rapporteur: **S.A. Peltonen**
- Focus Group 2: Quality of life / *Qualità della vita*  
 Discussion Leaders: **L. Padua, P. Caliandro**  
 Rapporteur: **L. Ege**
- Focus Group 3: Communication and Narrative Medicine  
*Comunicazione e Medicina Narrativa*  
 Discussion Leader: **D. Zarri**  
 Rapporteur: **S. Pulciani**
- Focus Group 4: Case study/ *Studio dei casi*  
 Discussion Leader: **A. Crinò, M. Dentamaro**  
 Rapporteurs: **G. Evans**
- 16.00 Coffee break / *Intervallo*
- 16.30 Presentation of the outcomes of focus groups by Rapporteurs  
*Presentazione dei risultati dei focus groups a cura dei Rapporteurs*
- 17.30 Conclusion / *Conclusione*

**IV Session / IV Sessione**  
**Rare diseases studied in NEPHIRD / Malattie rare studiate in NEPHIRD**

Chairpersons / moderatori  
**S. Bombardieri, D. Taruscio**

- 09.30 Neurofibromatosis type 1/ *Neurofibromatosi tipo 1*  
**M. Upadhaya**
- 09.50 Prader Willi syndrome / *Sindrome Prader Willi*  
**G. Grugni**
- 10.10 Myasthenia Gravis / *Myasthenia Gravis*  
**A. Melms**
- 10.30 Coffee break / *Intervallo*
- 10.50 Cornelia de Lange syndrome / *Sindrome di Cornelia de Lange*  
**A. Selicorni**
- 11.10 Rett syndrome / *Sindrome di Rett*  
**G. Hayek**
- 11.30 Metabolic rare diseases / *Malattie rare metaboliche*  
**A. Burlina**
- 11.50 Future programmes / *Programmi futuri*  
**D. Taruscio**
- 12.10 Rare diseases: the USA experience  
*Malattie rare: l'esperienza USA*  
**S. Groft**
- 12.30 Discussion / *Discussione*
- 13.30 Conclusion / *Conclusione*

**SPEAKERS AND CHAIRPERSONS / RELATORI E MODERATORI**

**Ilona Autti-Ramo**

Finnish Office for Health Care Technology Assessment, National Research and Development Centre for Welfare and Health (STAKES), Helsinki – Finland

**Simone Baldovino**

CMID, Centro Malattie Rare, Ospedale G. Bosco, Torino – Italy

**Ingeborg Barisic**

Childrens University Hospital, Zagreb – Croatia

**Fabrizio Bianchi**

Fisiologia Clinica, Unità di Epidemiologia, Istituto CNR, Pisa – Italy; EUROCAT Steering Committee

**Ignacio Blanco**

Instituto Catalán de Oncología; Barcelona – Spain

**Stefano Bombardieri**

Dipartimento di Medicina Interna, Università di Pisa – Italy

**Alberto Burlina**

Dipartimento di Pediatria, Università di Padova – Italy

**Simone Buttarelli**

Associazione Nazionale Aiuto per la Neurofibromatosi - amicizia e solidarietà; Roma – Italy

**Olga Calabrese**

Istituto di Genetica Medica, Università di Ferrara – Italy

**Pietro Caliandro**

Università Cattolica; Roma – Italy

**Elisa Calzolari**

Università di Ferrara, Sezione di Genetica, Ferrara – Italy

**Luca Carra**

Zadig, Agenzia di giornalismo scientifico, Milano –Italy

**Susanna Conti**

Istituto Superiore di Sanità, Ufficio di Statistica, Roma – Italy

**Paula Costa**

Rarissimas, Oporto - Portugal

**Antonio Crinò**

Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma – Italy

**Erica Daina**

Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri; Ranica – Italy

**Bruno Dallapiccola**

Istituto C.S.S. Mendel; Roma – Italy

**Michele Dentamaro**

Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma – Italy

**Bérénice Doray**

Service de Génétique Médicale, Hopital de Hautpierre; Strasbourg – France

**Lars Ege**

Centre for Rare Diseases and Disabilities, Copenhagen – Denmark

## SPEAKERS AND CHAIRPERSONS / RELATORI E MODERATORI

### Elizabeth Ettore

Department of Sociology, University of Plymouth – UK

### Gareth Evans

Central Manchester and Manchester Children's University of Hospital – UK

### Vincenzo Falbo

Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma – Italy

### Giovanna Floridia

Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma – Italy

### Stephen Groft

Director of the Office for Rare Diseases, National Institute of Health, Bethesda, Maryland – United States of America

### Graziano Grugni

Istituto Auxologico Italiano, Verbania – Italy

### Giuseppe Hayek

Dipartimento di Neuropsichiatria infantile; Azienda Ospedaliera Senese, Siena – Italy

### Gioia Jacopini

Istituto CNR, Istituto di Psicologia del Consiglio Nazionale delle Ricerche, Roma - Italy

### Andrew Knight

Consultant Medical Educator, General Practitioner, Parramatta - Australia

### Yllka Kodra

Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma – Italy

### Katerina Kubackova

University Hospital of Motol, Praga – Czech Republic

### Alberto Loizzo

Istituto Superiore di Sanità, Roma – Italy

### Gaia Marsico

Regione Toscana, Commissione Regionale Bioetica – Italy

### Albert Matevosyan

Yerevan State Medical University after M.Heraci, Department of Medical Genetics, Yerevan – Armenia

### Victor-Felix Mautner

Department of Maxillofacial Surgery, University Hospital Hamburg, Hamburg – Germany

### Arthur Melms

Departement of Neurology, University of Tübingen, Tübingen – Germany

### Antonio Menditto

Dipartimento di Sanità Alimentare e Animale, Istituto Superiore di Sanità, Roma – Italy

### Paul Moore

Bambini SMA Risposte e Terapie Onlus, Roma – Italy

### Massimo Morfini

Agenzia per l'Emofilia, Azienda Ospedaliera Universitaria Careggi, Firenze – Italy

### Pier Luigi Morosini

Centro Epidemiologia e Biostatistica, Istituto Superiore di Sanità, Roma – Italy

### Rossella Neri

Azienda ospedaliera Pisa - Unità Operativa di Reumatologia, Dipartimento di Medicina Interna - Italy

### Giuseppe Novelli

Dipartimento di Biopatologia e Diagnostica per Immagini - Università di Roma "Tor Vergata", Roma – Italy

### Anders Olason

Ågrenska, National Centre of Knowledge for Rare Disorders;Göthenburg – Sweden

### Luca Padua

Facoltà di Medicina, Università Cattolica, Roma – Italy

### Marina Patriarca

Dipartimento di Sanità Alimentare e Animale, Istituto Superiore di Sanità, Roma – Italy

### Juha Peltonen

Department of Anatomy and Cell Biology, University of Oulu, Oulu – Finland

### Sirkku Anneli Peltonen

Department of Dermatology, University of Turku, Turku – Finland

### Ela Petrela

Institute of Public Health, Tirana – Albania

### Simonetta Pulciani

Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma – Italy

### Dario Roccatello

CMID, Centro Malattie Rare, Ospedale G. Bosco, Torino – Italy

### Gaetano Sabetta

Ospedale Bambino Gesù, Roma - Italy

### Marco Salvatore

Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma – Italy

### Janos Sandor

University Pécs , Faculty of Health Sciences, Institute of Applied Health Sciences, Department of Public Health – Hungary

### Renato Scarinci

Azienda Ospedaliera Senese, Clinica Pediatrica AF, Citogenetica Prenatale, Siena – Italy

### Angelo Selicorni

Centro di Genetica Clinica per l'Infanzia, I Clinica Pediatrica Università di Milano, Clinica "G. e D. De Marchi", Milano – Italy

### Miranda Siouti

National Organization for Medicines, Athens – Greece

### Ikka Sipilä

HUCH, Hospital for Children and Adolescents, Helsinki – Finland

### Rumen Stefanov

Bulgarian Association for Promotion of Education and Sciences, Plovdiv – Bulgaria

### Gianfranco Tarsitani

Dipartimento di Scienze di Sanità Pubblica Università degli Studi "La Sapienza", Roma – Italy

### Domenica Taruscio

Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma – Italy

### Benedetto Terracini

Dipartimento di Scienze Biomediche e Oncologia Umana, Università di Torino - Italy

### Francesca Torricelli

Piastra dei Servizi Azienda Ospedalieri Careggi, Firenze – Italy

### Meena Upadhyaya

Institute of Medical Genetics, University of Wales – UK

### Algirdas Utkus

State Medicines Control Agency, Vilnius; Lithuania

### Daniela Zarri

Ospedale Gaslini, Genova – Italy

## GENERAL INFORMATION / INFORMAZIONI GENERALI

### Scientific Director / *Responsabile Scientifico*

D. TARUSCIO

### Scientific Committee / *Segreteria Scientifica*

D. TARUSCIO, F. BIANCHI, E. CALZOLARI, H. DOLK, M. POSADA DE LA PAZ, Y. KODRA  
Istituto Superiore di Sanità  
Viale Regina Elena, 299 – 00161 Roma  
Tel. +39 06 4990 4016 – Fax +39 06 49904370  
E-mail: [domenica.taruscio@iss.it](mailto:domenica.taruscio@iss.it)

### Technical Secretariat / *Segreteria Tecnica*

D. IZZO, F. SALVO, G. VINCENTI  
Istituto Superiore di Sanità  
Viale Regina Elena, 299 – 00161 Roma  
Tel. +39 06 4990 4017 - 4018 – Fax +39 06 49904370  
E-mail: [nephir@iss.it](mailto:nephir@iss.it)

### Speakers / *Relatori*

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

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

### The Conference is organized as follows:

- Morning sessions: presentations on specific topics.
- Afternoon sessions: participants will be included into four groups on the topics discussed in the morning. Each focus Group will be led by one/two discussion leaders; the outcome will be reported in the final plenary session by groups' Rapporteurs.

### La Conferenza è organizzata come segue:

- Sessioni mattutine: saranno effettuate presentazioni su specifici argomenti*
- Sessioni pomeridiane: i partecipanti saranno suddivisi in quattro gruppi inerenti agli argomenti discussi nella mattina. Ogni focus group sarà guidato da uno o due discussion leaders; i risultati saranno presentati dai Rapporteurs nella sessione plenaria.*

### General information:

*Participation is free / La partecipazione è libera.*