



International Conference

Conferenza Internazionale

NETWORK OF PUBLIC HEALTH INSTITUTIONS ON RARE DISEASES (NEPHIRD)

NEPHIRD CONFERENCE

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

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

Session I/ *Sessione I* 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 21st, 21 Settembre 2006

Session II / *Sessione II*: 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. Matevoysan**
Rapporteur: **G. Jacopini**
- Focus Group 3: Therapies and rehabilitation / *Terapie e riabilitazione*
Discussion Leader: **J. Peltonen**
Rapporteurs: **I. Sipila, A. Loizzo**
- Focus Group 4: Case study / *Studio dei casi*
Discussion 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*

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

Chairpersons / moderatori

P.L. Morosini, G. Sabetta

- 09.30 Rare diseases and equitable access to social and health services / *Malattie rare ed accesso equo ai servizi sociali e sanitari*
E. Ettore
- 10.00 Narrative medicine / *Medicina narrativa*
G. Marsico
- 10.30 Coffee break / *Intervallo*
- 10.50 Coping with social needs: experience from intervention studies / *Affrontare i bisogni sociali: l'esperienza da studi di intervento*
A. Olauson
- 11.10 The contribution of Patients' Groups on collection of data, health information, etc. / *Il contributo delle Associazioni dei Pazienti alla raccolta dati, informazioni sanitarie, etc.*
P. Moore, P. Costa, C. Buttarelli
- 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 Leader: **V.F. Mautner**
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*

**Session IV / Sessione IV:
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

SPEAKERS AND CHAIRPERSONS / RELATORI E MODERATORI

Lars Ege

Centre for Rare Diseases and Disabilities, Copenhagen – Denmark

Elizabeth Ettorre

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 Florida

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

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

Yllka Kodra

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

Katerina Kubackova

University Hospital of Motol, Praga – Czech Republic

Alberto Loizzo

Centro Nazionale Malattie Rare, 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

Anders Olauson

Ågrenska, National Centre of Knowledge for Rare Disorders; Gothenburg – 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

Ilkka Sipilä

HUCH, Hospital for Children and Adolescents, Helsinki – Finland

Rumen Stefanov

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

Gianfranco Tarsitani

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

Domenica Taruscio

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

Benedetto Terracini

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

Francesca Torricelli

Piastra dei Servizi Azienda Ospedalieri Careggi, Firenze – Italy

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

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

Speakers / *Relatori*

Partners of NEPHIRD project are invited as speakers, discussion leaders and rapporteurs.
I partner del progetto NEPHIRD sono invitati come relatori, discussion leaders e rapporteurs.

The Conference is organized as follows:

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

La Conferenza è organizzata come segue:

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

General information:

Participation is free / La partecipazione è libera.