



International Conference

Conferenza Internazionale

NETWORK OF PUBLIC HEALTH INSTITUTIONS ON RARE DISEASES (NEPHIRD)

NEPHIRD CONFERENCE

20 - 23 September/ *Settembre 2006*

Aula Marotta
Viale Regina Elena, 299

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

September 20, 2006

09.00	Welcome address / <i>Saluto di benvenuto</i> D. Taruscio
Session I/ sessione I Prevention and Epidemiology/Prevenzione ed Epidemiologia	
	Chairperson/moderatore G. Tarsitani, B. Terracini
09.30	Primary prevention: the model of folic acid <i>Prevenzione primaria: il modello dell'acido folico</i> D. Taruscio
09.50	Screening for rare metabolic diseases in the newborn: experiences in Finland <i>Screening neonatale per malattie metaboliche rare: esperienze in Finlandia</i> I. Autti-Ramo
10.10	Epidemiological surveillance: the model of EUROCAT <i>Sorveglianza epidemiologica: il modello di EUROCAT</i> E. Garne
10.30	Coffee break / <i>Intervallo</i>
10.50	Exploiting available databases: mortality and hospital discharge <i>Utilizzo di database disponibili: mortalità e dimissione ospedaliera</i> S. Conti
11.10	Collection and evaluation of epidemiological data on rare diseases in Europe. Experiences in the NEPHIRD project <i>Raccolta e valutazione dati epidemiologici sulle malattie rare in Europa. Le esperienze nel progetto NEPHIRD</i> F. Bianchi
11.30	National and Regional registries: italian experiences <i>Registri regionali e nazionale: esperienze italiane</i> E. Daina, D. Roccatello, D. Taruscio
12.30	Discussion / <i>Discussione</i>
13.00	Lunch / <i>Pausa pranzo</i>
Discussion Groups: Prevention and Epidemiology/Prevenzione ed Epidemiologia	
14.00	Focus Group 1: Prevention/ <i>Prevenzione</i> Discussion Leaders: B. Ingeborg Rapporteur: D. Berenice (TBC), R. Stefanov
	Focus Group 2 Epidemiological data collection/ <i>Raccolta dati epidemiologici</i> Discussion Leader: B. Terracini Rapporteur: E. Garne
	Focus Group 3: Epidemiological indicator/ <i>Indicatori epidemiologici</i> Discussion Leader: G. Bastuji (TBC) Rapporteur: J. Sandor
	Focus Group 4: Case study/ <i>Studio dei casi</i> Discussion Leader: F. Bianchi Rapporteur: A. Volges (TBC)
16.00	Coffee break / <i>Intervallo</i>
16.30	Presentation of the outcomes of focus groups by Rapporteurs <i>Presentazione dei risultati dei focus groups a cura dei Rapporteurs</i>
17.30	Conclusion / <i>Conclusione</i>

September 21, 2006

Session II/ sessione II: Diagnosis and treatment/Diagnosi e trattamento	
	Chairperson/moderatore S. Bernasconi
09.00	Diagnostic tests: principles of validation and quality Test diagnostici: principi di validazione e qualità A. Menditto, M. Patriarca
09.20	Genetic tests/ Test genetici B. Dallapiccola
09.40	Quality assurance of genetic tests: the Italian national project <i>Controllo di qualità dei test genetici: il progetto nazionale italiano</i> V. Falbo, G. Florida
10.00	Counselling and risk communication <i>Consulenza e comunicazione del rischio</i> E. Calzolari, O. Calabrese
10.20	Coffee break / <i>Intervallo</i>
10.40	Informed Consent M. Siouti
11.00	Pharmacogenomics and pharmacogenetics G. Novelli
11.20	Innovative therapies on rare cancers / <i>Terapie innovative nei tumori rari</i> K. Kubáčková
11.40	Rehabilitation programmes / <i>Programmi di riabilitazione</i> A. Sanger
12.00	Rare diseases: the role of the media / <i>Malattie rare: il ruolo dei media</i> L. Carra
12.30	Discussion / <i>Discussione</i>
13.00	Lunch / <i>Pausa pranzo</i>
Discussion Groups: Diagnosis and treatment Diagnosi e trattamento	
14.00	Focus Group 1: Diagnostic Test / <i>Test diagnostici</i> Discussion Leaders: E. Legius (TBC) F. Torricelli Rapporteur: D. Kaufman (TBC)
	Focus Group 2: Counselling and risk Communication/ Consulenza e comunicazione del rischio Discussion Leaders: C. Lazaro A. Matevoysan Rapporteur: A. Utkus
	Focus Group 3: Therapies and rehabilitation/ <i>Terapie e riabilitazione</i> Discussion Leader: S. Giustini, J. Peltonen Rapporteur: I. Sipila (TBC)
	Focus Group 4: Case study/ <i>Studio dei casi</i> Discussion Leader: M. Morfini Rapporteur: E. Daina
16.00	Coffee break / <i>Intervallo</i>
16.30	Presentation of the outcomes of focus groups by Rapporteurs <i>Presentazione dei risultati dei focus groups a cura dei Rapporteurs</i>
17.30	Conclusion / <i>Conclusione</i>

September 22, 2006

III session/ III sessione: Social aspects and Quality of Life/ Aspetti sociali e qualità della vita	
	Chairperson/moderatore PL Morosini
09.00	Psychosocial impact of rare diseases <i>Impatto psicosociale</i> TBC
09.20	Rare diseases and equitable access to social and health services <i>Malattie rare ed accesso equo ai servizi sociali e sanitari</i> E. Ettore
09.40	Narrative medicine/ <i>Medicina narrativa</i> G. Marsico
10.00	Coffee break / <i>Intervallo</i>
10.20	Coping with social needs: experience from intervention studies <i>Affrontare i bisogni sociali: l'esperienza da studi di intervento</i> A. Olause
10.40	The contribution of Patients' Groups on collection of data, health information, etc... <i>Il contributo delle Associazioni dei Pazienti alla raccolta dati, informazioni sanitarie, ecc..</i> P. Moore, P Costa, C. Melegar
11.00	Criteria for quality of life assessment <i>Criteri per la valutazione della qualità della vita</i> L. Padua
11.40	Assessment on patients' needs: results of NEPHIRD survey <i>Valutazione dei bisogni dei pazienti: risultati dell'indagine NEPHIRD</i> Y. Kodra
12.00	Discussion / <i>Discussione</i>
13.00	Lunch / <i>Pausa pranzo</i>
Discussion Groups: Discussion Groups: Social aspects and Quality of Life Aspetti sociali e qualità della vita	
14.00	Focus Group 1: Social aspects / <i>Aspetti sociali</i> Discussion Leaders: P.L. Morosini, V.F. Mautner (TBC) Rapporteur: S.A. Peltonen
	Focus Group 2: Quality of life / <i>Qualità della vita</i> Discussion Leaders: L. Padua, P. Caliandro Rapporteur: A. Sanger
	Focus Group 3: Communication and Narrative Medicine <i>Comunicazione e Medicina Narrativa</i> Discussion Leader: D. Zarri Rapporteur: S. Pulciani
	Focus Group 4: Case study/ <i>Studio dei casi</i> Discussion Leader: A. Crinò Rapporteur: G. Evans
16.00	Coffee break / <i>Intervallo</i>
16.30	Presentation of the outcomes of focus groups by Rapporteurs <i>Presentazione dei risultati dei focus groups a cura dei Rapporteurs</i>
17.30	Conclusion / <i>Conclusione</i>

September 23, 2006

IV session/ IV sessione: Rare diseases studied in NEPHIRD Malattie rare studiate in NEPHIRD	
	Chairperson/moderatore S. Bombardieri, D. Taruscio
09.00	Neurofibromatosis type 1/ <i>Neurofibromatosi tipo 1</i> M. Upadhaya
09.20	Prader Willi syndrome / <i>Sindrome Prader Willi</i> G. Grugni
09.40	Myasthenia Gravis / <i>Myasthenia Gravis</i> A. Melms
10.00	Coffee break / <i>Intervallo</i>
10.20	Cornelia de Lange syndrome / <i>Sindrome di Cornelia de Lange</i> S. de Almeida
10.40	Rett syndrome / <i>Sindrome di Rett</i> G. Hayek
11.00	Metabolic rare diseases / <i>Malattie rare metaboliche</i> A. Burlina
11.20	Future programmes / <i>Programmi futuri</i> D. Taruscio
12.00	Rare diseases: the USA experience <i>Malattie rare: l'esperienza USA</i> S. Groft
13.00	Conclusion / <i>Conclusione</i>

GENERAL INFORMATIONS/ 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: nephirid@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.
- Afternoons: 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.*