



**International Meeting
Convegno Internazionale**

**RARE DISEASES AND
ORPHAN DRUGS**

a global right to health

**MALATTIE RARE E
FARMACI ORFANI**

un diritto globale alla salute

13-15 October, 2004

October 13

09.00 Welcome
Ministry of Health (to be confirmed)
E. Garaci
G. D'Agnolo
D. Taruscio

I session / sessione:
chairpersons / moderatori:
G. D'AGNOLO, M. POSADA DE LA PAZ

09.30 Global health and rare diseases
Salute globale e malattie rare
B. Fantini

10.15 Actions in the EU Parliament activities for
rare diseases and orphan drugs: past,
present and future
*Azioni nelle attività del Parlamento UE a
favore delle malattie rare e dei farmaci
orfani: passato, presente, futuro.*

EU Regulation 141/2000
Regolamento EU 141/2000
G. Benzi

Present and future
Presente e futuro
F. Grossetête

11.00 Actions at the EU Commission: research at
EU level
*Azioni nella Commissione UE : ricerca a
livello dell' UE*
O. Quintana – Trias

11.30 Break / Intervallo

11.45 Rare diseases: sociological aspects
Malattie rare: aspetti sociologici
E. Ettore

12.15 Rare and neglected diseases
Malattie rare e malattie trascurate
G. Tognoni

12.45 Discussion / Discussione

13.15 Break / Intervallo

II session / sessione:
**INTERNATIONAL EXPERIENCES/
ESPERIENZE INTERNAZIONALI**
chairpersons / moderatori:
E. ETTORRE, P. MOORE

14.15 The Swedish National Information Center for
Rare Diseases
*Il Centro Nazionale Svedese Informazioni per le
Malattie Rare*
C. Greek Winald

14.35 Italian National Center Rare Diseases and
European Network of Public Health Institutions
on Rare Diseases (NEPHIRD)
*Centro Nazionale Malattie Rare e Rete europea
di istituzioni pubbliche sulle malattie rare
(NEPHIRD)*
D. Taruscio

14.55 NEPHIRD partners:
The Danish Centre for Rare Diseases and Disabilities
*Partecipanti al progetto europeo NEPHIRD:
Il Centro Danese per Malattie Rare e Disabilità*
E. Kampmann Hansen

15.15 Spanish Rare Disease Network
Rete spagnola per le malattie rare
M. Posada de la Paz

15.35 Experience in Turkey / *Esperienza in Turchia*
M. Özgüç

15.55 Discussion / *Discussione*

16.15 Break / *Intervallo*

16.30 NEPHIRD: models of approaches to rare diseases
Glutaric Aciduria Type I
*NEPHIRD: modelli di approccio alle malattie rare
Glutaric Aciduria Type I*
A. Burlina

16.50 Neurofibromatosis / *Neurofibromatosi*
M. Upadhyaya

17.10 Rett syndrome: an enquiry into the quality of life
and health care
*Sindrome di Rett: un'inchiesta sulla qualità della
vita e assistenza sanitaria*
A. Kerr

17.30 EUROCAT
F. Bianchi, H. Dolk

18.00 Conclusions / *Conclusioni*

October 14III session / *sessione*:**ORPHAN DRUGS / FARMACI ORFANI**chairperson / *moderatore*:**D. TARUSCIO, S. VELLA**

EU Regulation for Orphan drugs: after four years of the Committee for Orphan Medical Products (COMP) - EMEA activity

*Regolamento Europeo per i Farmaci Orfani: dopo quattro anni di attività del Comitato per i Medicinali Orfani (COMP) - EMEA*09.30 The point of view of the Chairman of COMP-EMEA
Il punto di vista del Presidente de COMP-EMEA
J. Torrent - Farnell09.50 The point of view of the patients' representative at the COMP-EMEA
Il punto di vista del rappresentante dei pazienti al COMP-EMEA
Y. Le Cam10.10 The point of view of industry representatives
Il punto di vista dei rappresentanti dell'industria:
Interventi preordinati10.30 The experience of the Duch Steering Committee Orphan Drugs
L'esperienza del Comitato Olandese sui Farmaci Orfani
S. van Weely10.50 Break / *Intervallo*11.10 Problems and proposals from patients' Groups Orphan drugs and unborn drugs
Problemi e proposte dalle Associazioni dei Pazienti: Farmaci Orfani e Farmaci mai nati
P. Costa
N. Spinelli11.50 Essential drugs and fundamental rights
Farmaci essenziali e diritti fondamentali
L. Ferrajoli12.20 Proposal for actions at national level: the example of Italy
Proposte per azioni a livello nazionale: l'esempio dell'Italia
N. Martini12.50 Discussion / *Discussione*13.15 Break / *Intervallo*IV session / *sessione*:**THE ITALIAN NETWORK ON RARE DISEASES: UP-DATE****LA RETE NAZIONALE DELL E MALATTIE RARE:****AGGIORNAMENTO**chairpersons / *moderatori*:**M.A. RICCI, G.TARSITANI**14.30 Initiatives of the Permanent Conference State – Regions
Iniziative in corso presso la Conferenza Stato - Regioni
R. Carpino14.50 National Planning on rare diseases
La programmazione nazionale sulle malattie rare
F. Palumbo15.10 Inter-regional co-ordination
Il coordinamento interregionale
P. Facchin, T. Maglione15.30 Examples of regional networks for care of citizens with rare disease
Reti regionali per l'assistenza dei cittadini con malattie rare: alcuni esempi
F. Carnevale (Regione Puglia)
M. Cicchetti (Regione Molise)
L. Favero, E. Rozzi (Regione Emilia Romagna)16.30 Break / *Intervallo*16.45 The voice of Patient's Groups
La voce delle Associazioni dei Pazienti:
F. Arusa
L. Nasta
C. Pirola
R. Ricciardi
Interventi preordinati17.45 Attività e risultati del Centro Nazionale Malattie Rare
Activities and deliverables of the National Center of Rare Diseases.
D. Taruscio, E. Agazio, P. Salerno18.15 Conclusions / *Conclusioni***October 15****WORKSHOP**chairperson / *moderatore*:**A. MELE**09.30 Focus on Multiple Chemical Sensitivity: an emergency among rare diseases?
*Focus su Sensibilità Chimica Multipla: un'emergenza fra le malattie rare?***E. Agazio**
L. Alessio
S. Arcà
P. Carrer
M.E. Congiu
L. Giorni
L. Malaguti
P. Salerno
Rappr. Associazioni dei Pazienti –Amica13.00 Conclusions / *Conclusioni*

SPEAKERS AND CHAIRSPERSONS

MODERATORI E RELATORI:

Elvira Agazio

National Centre of Rare Diseases, Istituto Superiore di Sanità (ISS), Rome

Lorenzo Alessio

Cattedra Medicina del Lavoro, University of Brescia

Silvia Arcà

Ministry of Health, Rome

Francesca Arusa

Forum associazioni Toscane Malattie Rare

Gianmartino Benzi

Department of Pharmacology, University of Pavia

Fabrizio Bianchi

Institute of CNR Clinical Physiology, Unit Epidemiology – IFC CNR Pisa

Alberto Burlina

Department of Pediatrics, University of Padova

Franco Carnevale

Regional Pediatric Hospital “Giovanni XXIII”, Unit Metabolic Diseases, Bari

Riccardo Carpino

Permanent Conference State – Regions, Rome

Paolo Carrer

Dipartimento di Medicina del Lavoro, Ospedale Luigi Sacco, Università degli Studi di Milano

Mario Cicchetti

Molise Region

Paula Costa

Cornelia de Lange Syndrome, Rarissimas, Oporto, Portugal

Maria Elena Congiu

Ministry of Health, Rome

Giuliano D’Agnolo

Department of Cellular Biology and Neuroscience, ISS, Rome

Helen Dolk

Epidemiology and Health Services Research, School of Health Sciences University of Ulster, UK

Elisabeth Ettore

Department of Sociology, University of Plymouth, UK

Paola Facchin

Dept. Epidemiology and Comm. Medicine, University of Padua

Bernardino Fantini

Institut. History of the Medicine and Health, CMU, Genève, CH

Luca Favero

Direzione Generale Sanità e Politiche Sociali, Assessorato alla Sanità della Regione Emilia-Romagna

Luigi Ferrajoli

Istituto di Filosofia del Diritto, Università RomaTre, Rome

Loredano Giorni

Direzione Generale del Diritto alla Salute e delle Politiche di Solidarietà, Settore farmaceutica, Giunta regionale, Regione Toscana

Christina Greek Winald

SmågruppsCentrum, The Swedish National Information Center for Rare Diseases, Sahlgrenska, Acad. Göteborg, SW

Françoise Grossetête

European Parliament

Elisabeth Kampmann Hansen

Centre for Rare Diseases and Disabilities, Copenhagen, DK

Alison Kerr

OBE FRCP FRCP&CH, Academic Centre, Dept Psychological Medicine, Gartnavel Royal Hospital, Glasgow, UK

Yann Le Cam

Vice- presidente COMP – EMEA. EURORDIS

Teresa Maglione

Interregional Coordination, Veneto Region, Rome

Ludovica Malaguti

Servizio Prevenzione Sicurezza Lavoro, ISS, Rome

Nello Martini

General director of the Italian National Drug Agency, Rome

Alfonso Mele

National Centre Epidemiology, ISS, Rome

Paul Moore

Bambini SMA Risposte e Terapie, Rome

Loredana Nasta

Uniamo

Meral Özgüç

Hacettepe University, Faculty of Medicine, Ankara, Turkey

Filippo Palumbo

Ministry of Health, Rome

Claudio Pirola

Associazione Italiana per Bambini con Malformazioni agli Arti – Raggiungere

Manuel Posada de la Paz

Unit of the Syndrome of the Toxic Oil Institute of Investigation of Enfermedades Raras (IIER) Institute of Health Carlos III, Madrid

Octavi Quintana – Trias

European Commission, DG Research

Maria Antonietta Ricci

Federazione fra le Associazioni per l'aiuto ai soggetti con sindrome di Prader Willi e alle loro famiglie, Duento, Torino

Roberta Ricciardi

Associazione italiana miastenia grave, Toscana

Elisa Rozzi

Direzione Generale Sanità e Politiche Sociali, Assessorato alla Sanità della Regione Emilia Romagna

Paolo Salerno

National Centre of Rare Diseases, ISS, Rome

Nicola Spinelli

Associazione Sarda Coagulopatici Emorragici

Gianni Tognoni

Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri Sud, Chieti

Gianfranco Tarsitani

Department of Sciences of Public Health, University “La Sapienza”, Rome

Domenica Taruscio

National Centre of Rare Diseases, ISS, Rome. Italian Member at COMP- EMEA

Joseph Torrent Farnell

Chair COMP- EMEA

Meena Upadhyaya

Institute of Medical Genetics, University of Wales, UK

Sonja Van Weely

Secretariat Steering committee on Orphan Drugs, NL

Stefano Vella

Drug Department, Istituto Superiore di Sanità, Rome

GENERAL INFORMATION INFORMAZIONI GENERALI

Scope

The scope of the meeting is to give an overview and to illustrate specific aspects of rare diseases and orphan drugs.

In particular, topics concerning regulations, social and health, research, epidemiological surveillance both at European and Italian level will be illustrated. The debate will include actions undertaken by EU Parliament, EU Commission, the European project Network of Public Health Institutions on Rare Diseases (NEPHIRD), and experiences in different Countries.

Moreover, attention will be given to Italian institutional activities undertaken to implement the National Network for Rare Diseases and to projects, co-ordinated by National Institute of Health, carried out in collaboration with Research and medical national structures, Patients' Associations.

The scope of the meeting is to tackle the problem of rare diseases and orphan drugs from health to sociological aspects to economics.

Therefore, the meeting is addressed to policy makers, administrators, health operators, and in particular to people affected by rare diseases and their families.

Obiettivi

Il Convegno si pone gli obiettivi di fornire un quadro generale ed aspetti specifici propri delle malattie rare e dei farmaci orfani.

In particolare, verranno affrontati aspetti relativi alla normativa, all'assistenza socio-sanitaria, alla ricerca, alla sorveglianza epidemiologica sia a livello europeo che nazionale.

Gli argomenti di confronto saranno rappresentati dalle attività del Parlamento europeo, dalla Commissione europea, dal progetto europeo Network of Public Health Institutions on Rare Diseases (NEPHIRD) e dalle esperienze maturate in alcuni Paesi. Inoltre, particolare attenzione verrà data alle attività istituzionali nazionali intraprese per la realizzazione della Rete Nazionale delle Malattie Rare (D.M. 279/2001) e a progetti coordinati dall'Istituto Superiore di Sanità e realizzati in collaborazione con Enti di ricerca, strutture del SSN e le Associazioni dei Pazienti

Il convegno si pone l'obiettivo di affrontare temi riguardanti le malattie rare ed i farmaci orfani in un ambito che include aspetti sanitari, sociologici e socio-economici in un'ottica sovranazionale.

Per queste sue caratteristiche è indirizzato a decisori politici, amministratori, operatori sanitari, ma soprattutto ai cittadini con malattia rara ed alle loro famiglie ed alle associazioni di pazienti.

GENERAL INFORMATION
INFORMAZIONI GENERALI

Venue / Sede

Auditorium Pocchiarì, National Institute of Health

Aula Pocchiarì, Istituto Superiore di Sanità

Viale Regina Elena, 299 – Roma

Participation / Partecipazione

Participation is free of charge

La partecipazione al Convegno è gratuita

Attendance certificate /

Attestato di partecipazione

At the end of Meeting an attendance certificate will be issued upon request

Al termine del Convegno sarà rilasciato un attestato di partecipazione a chi ne farà richiesta.

Simultaneous translation /

Traduzione Simultanea

Simultaneous translation facilities available

E' previsto un servizio di traduzione simultanea dall'italiano all'inglese e viceversa.

Scientific Director / Responsabile Scientifico
D.TARUSCIO

Segreteria Scientifica / Scientific Committee:

D. TARUSCIO, V. FALBO

Istituto Superiore di Sanità
Viale Regina Elena, 299 - 00161 Roma

Tel. +39 06 49904016

Fax +39 06 49904370

E-mail: taruscio@iss.it

E-mail: falbo@iss.it

Segreteria Tecnica / Technical Secretariat:

R.BELLIZZI, D.IZZO, N.MANCINO, G.VINCENTI

Istituto Superiore di Sanità
Viale Regina Elena, 299 - 00161 Roma

Tel. +39 06 49904017

Fax +39 06 49904370

E-mail: malattierare@iss.it

Segreteria Organizzativa / Organising Secretariat:

A. MORACE, P. TACCHI VENTURI

Ufficio Relazioni Esterne
Istituto Superiore di Sanità
Via Gianlorenzo Brancaccio, 34 - 00161 Roma