



INTERNATIONAL MEETING

MEETING INTERNAZIONALE

RARE DISEASES AND ORPHAN DRUGS

MALATTIE RARE E FARMACI ORFANI

September 18th – 19th 2006

18 – 19 Settembre 2006

Organized by the ISTITUTO SUPERIORE
DI SANITA'

in the framework of the European
NEPHIRD Project

Aula Pocchiarri
Viale Regina Elena, 299
Roma

Italy

September 18th / 18 Settembre 2006

08.30 Registration

09.30 **Enrico Garaci**
President / *Presidente* Istituto Superiore di Sanità

I Session / I Sessione

Round table

**THE ITALIAN HEALTH SYSTEM AND RARE DISEASES / IL SISTEMA
SANITARIO NAZIONALE ITALIANO E LE MALATTIE RARE**

Chairperson / *Moderatore*: **E. Garaci**

09.45 Introduction to the Round Table / *Introduzione alla Tavola
Rotonda*:
Il diritto costituzionale alla tutela della salute
O. Fumagalli Carulli

Participants / *Partecipanti* :

Representatives of the Ministry of Health
Rappresentanti del Ministero della Salute
F. Palumbo
G. Zotta

Italian Medicinal Agency
Agenzia Italiana del Farmaco
N. Martini

Regions: some examples
Regioni: alcuni esempi

Interregional Co-ordination
Coordinamento Interregionale
T. Maglione

Istituto Superiore di Sanità
D. Taruscio

The voice of Patients' Associations
La voce delle Associazioni dei Pazienti

12.15 Discussion / *Discussione*

13.00 Lunch / *Pausa pranzo*

**During the morning session, the participation of the Italian Minister
of Health is expected.**

**Nel Corso della mattinata è prevista la partecipazione del Ministro
della Salute, On. Livia Turco**

II Session / II Sessione

**RESEARCH AND PUBLIC HEALTH IN RARE DISEASES: BRIDGES
AND GAPS / RICERCA E SANITÀ PUBBLICA NELLE MALATTIE RARE**

Chairpersons / *Moderatori*: **G. D'Agnolo, D. Taruscio**

14.00 Tackling rare diseases as a global public health problem /
*Affrontare le malattie rare come un problema globale di sanità
pubblica*
S. Groft

14.20 Public health initiatives at EU level / *Iniziative di sanità pubblica
a livello UE*
A. Montserrat

14.40 European Rare Diseases Task Force / *La Task Force Europea
sulle Malattie Rare*
S. Aymé

15.00 Era-Net for research programmes on rare diseases (E-RARE) /
Era-Net per i programmi di ricerca sulle malattie rare (E-RARE)
P. Borensztein

15.20 Discussion

15.40 Coffee Break / *Intervallo*

**TACKLING RARE DISEASES AND ORPHAN DRUGS AT NATIONAL LEVEL
IN DIFFERENT COUNTRIES / AFFRONTARE LE MALATTIE RARE A
LIVELLO NAZIONALE IN DIVERSI PAESI**

16.00 Initiatives on rare diseases and orphan drugs in different
Countries / *Iniziative sulle malattie rare e farmaci orfani in
diversi Paesi* :

Australia (**A. Knight**)
Bulgaria (**R. Stefanov**)
Denmark (**M. Jespersen**)
France (**C. Cretin**)
Spain (**R. De Andrés Medina**)
Sweden (**C. Greek Winald**)

18.00 Discussion / *Discussione*

18.30 Conclusions / *Conclusioni*

September 19th / 19 Settembre 2006

III Session / III sessione

ORPHAN DRUGS: RESEARCH AND PUBLIC HEALTH / FARMACI ORFANI: RICERCA E SANITÀ PUBBLICA

Chairpersons / Moderatori

S. Garattini, S. Vella

09.30 The USA experience on orphan drug research programmes
L'esperienza USA nei programmi di ricerca sui farmaci orfani
M. Haffner

09.50 Lessons learnt from COMP-EMEA activities: which message for research?
Lezioni apprese dalle attività COMP-EMEA: quale messaggio per la ricerca?
K. Westermark

10.10 National call on orphan drug research by the Italian Medicinal Agency
Bando nazionale dell'Agenzia Italiana del Farmaco per la ricerca sui farmaci orfani
N. Martini

10.30 Coffee break / *Intervallo*

10.50 Task Force in Europe for drug development for the Young
A. Ceci

11.10 The European Rare Disease Therapeutic Initiative (ERDITI)
L'iniziativa Europea per la terapia sulle malattie rare
C. Roussel, P. Borensztein

11.30 Chemogenomic for orphan drugs / *La chemogenomica per i farmaci orfani*
H. Zehender

11.50 Cerebrotendinous xanthomatosis as a model of rare treatable neurological disease: from bench to bed and care / *Xantomatosi cerebrotendinea come modello di malattia rara trattabile*
A. Federico

12.10 From research on molecules to availability of drugs: the patient's perspective / *Dalla ricerca sulle molecole alla disponibilità di farmaci: il punto di vista dei pazienti*
F. Bignami

12.30 Disabilities and familie's role / *Disabilità e ruolo della famiglia*
A. Comito

12.50 Discussion / *Discussione*

13.30 Lunch / *Pausa pranzo*

IV Session / IV Sessione

A NEW DEAL OF HEALTH: THE PARTICIPATION OF PATIENTS' ASSOCIATIONS / *UN NEW DEAL DELLA SALUTE: LA PARTECIPAZIONE DELLE ASSOCIAZIONI DEI PAZIENTI E FAMILIARI*

Chairpersons / Moderatori

A. Comito, D. Taruscio

14.30
16.30 La voce delle Associazioni dei Pazienti: interventi preordinati

17.00 Conclusions / *Conclusioni*

SPEAKERS AND CHAIRPERSONS
RELATORI E MODERATORI

Ségolène Aymè
Orphanet, Paris – France

Fabrizia Bignami
Therapeutic Development Officer, EURORDIS – France

Pascale Borensztein
GIS, Institute des Maladies Rare, Paris - France

Adriana Ceci
TEDDY Network Coordinator, Consorzio per Valutazioni Biologiche e Farmacologiche, Pavia – Italy

Anna Maria Comito
Presidenza del Consiglio, Dipartimento per le Politiche Comunitarie, Roma – Italy

Carol Cretin
Ministère des solidarités de la santé et de la famille, Paris – France

Rafael De Andrés Medina
Fondo de Investigación Sanitaria Instituto de Salud Carlos III Madrid – Spain

Nerina Dirindin
Assessore all'Igiene, Sanità e Assistenza Sociale, Regione Sardegna, Cagliari – Italy

Antonio Federico
Centro di Ricerche per la diagnosi, terapia e prevenzione del Neurohandicap e delle malattie neurologiche rare, Policlinico Universitario, Siena – Italy

Ombretta Fumagalli Carulli
Presidente dell'Associazione "G. Dossetti: i Valori" Tutela e Sviluppo dei Diritti, Roma – Italy

Enrico Garaci
Presidente dell'Istituto Superiore di Sanità, Roma – Italy

Silvio Garattini
Istituto di Ricerche Farmacologiche "Mario Negri", Milano – Italy

Christina Greek Winald
The Swedish Information Center for Rare Disease Göteborg – Sweden

SPEAKERS AND CHAIRPERSONS
RELATORI E MODERATORI

Stephen Groft

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

Marlene Haffner

Director, Office of Orphan Products Development, FDA – USA

Marianne Jespersen

National Board of Health, Copenhagen – Denmark

Andrew Knight

Consultant Medical Educator, General Practitioner, Parramatta - Australia

Teresa Maglione

Coordinamento Interregionale Regione Toscana, Italy

Nello Martini

Agenzia Italiana del Farmaco, Roma – Italy

Antoni Montserrat

General Directorate Health and Consumer Protection (SANCO)
European Commission - Luxembourg

Filippo Palumbo

Ministero della Salute, Roma – Italy

Claire Roussel

GIS, Institute des maladies rare, Paris – France

Janos Sandor

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

Rumen Stefanov

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

SPEAKERS AND CHAIRPERSONS
RELATORI E MODERATORI

Domenica Taruscio

Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma – Membro Italiano al COMP-EMEA – Italy

Livia Turco

Ministro della Salute, Roma – Italy

Stefano Vella

Dipartimento del Farmaco, Istituto Superiore di Sanità, Roma – Italy

Kerstin Westermark

Läkemedelsverket, COMP-EMEA Member – Sweden

Hartmut Zehender

Novartis Institutes of Biomedical Research, Discovery Technologies/Lead Discovery Center, Basel – Switzerland

Giovanni Zotta

Ministero della Salute, Roma – Italy

GENERAL INFORMATIONS
INFORMAZIONI GENERALI

Scientific Director

Responsabile Scientifico
D. TARUSCIO

Scientific Committee

Segreteria Scientifica

D. TARUSCIO

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: nepbird@iss.it

General information:

Participation is free.

Italian / English translation will be available