

**Convegno finale del progetto**  
**"Undiagnosed Rare Diseases: a Joint Italy-USA Project"**

20/11/2017

organizzato da

ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ  
Centro Nazionale Malattie Rare

*Progetto finanziato dal Ministero degli Esteri e della Cooperazione Internazionale*



**N° ID: 194D17**

**Rilevanza**

Presentazione e discussione dei dati del progetto e condivisione di tali dati con le altre realtà italiane impegnate nell'ambito delle malattie rare non diagnosticate.

**Scopo e obiettivi**

Illustrare e condividere il progetto *Undiagnosed Rare Diseases: a Joint Italy-USA Project* e i suoi risultati attraverso la presentazione delle esperienze Nazionali e Internazionali nei due anni di lavoro; descrivere e condividere le altre realtà Nazionali esistenti relative alle malattie rare senza diagnosi.

**Metodo di lavoro**

Il convegno è articolato in due sessioni, durante le quali i relatori si alterneranno nella descrizione delle esperienze attraverso presentazioni orali e una tavola rotonda finale.

**PROGRAMMA**

08.30-09:00 Registration  
09.00-09.10 Welcome address (W. Ricciardi)

**Session 1: The International and the ISS Undiagnosed Diseases Network –UDN-**  
Chair: Giuseppe Novelli

09.10-09.40 The USA Undiagnosed Diseases Network (UDN)  
*David Adams*

09.40-09.55 The Wilhelm Foundation  
*Helene Cederroth*

09.55-10.25 Undiagnosed Diseases: International Network and the ISS Italy-USA Project  
*Domenica Taruscio*

10.25-10.45 Data sharing in ISS UDN Network: using PhenoTips and PhenomeCentral tools

*Maria Chiara de Stefano, Marco Salvatore, Federica Censi, Giovanna Floridia*

- 10.45-11.00 Discussion  
11.00-11.20 Coffee Break

**Results of the Centres involved in the USA-Italy Project:**

- 11.20-11.35 Tor Vergata University, L'Aquila University  
*Francesco Brancati, Giuseppe Novelli*
- 11.35-11.50 Ferrara University  
*Alessandra Ferlini, Marcella Neri*
- 11.50-12.05 IRCCS - Mario Negri Institute for Pharmacological Research Clinical Research Center for Rare Diseases "Aldo e Cele Daccò", Ranica  
*Erica Daina, Paraskevas Iatropoulos, Giuseppe Remuzzi*
- 12.05-12.20 Piedmont and Aosta Valley Inter-Regional Network Coordinating Centre for Rare Diseases, Turin University  
*Dario Roccatello, Simone Baldovino, Elisa Menegatti*
- 12.20-12.35 Udine Rare Diseases Centre  
*Bruno Bembi*
- 12.35-13.00 Discussion
- 13.00-13.45 Lunch

**SESSION 2: Further Italian experiences on Undiagnosed Diseases**

Chair: Giuseppe Remuzzi

- 13.45-14.05 Undiagnosed Diseases: the experience of the Ospedale Pediatrico Bambino Gesù  
*Marco Tartaglia, Bruno Dallapiccola*
- 14.05-14.25 Telethon Network for Undiagnosed Diseases  
*Vincenzo Nigro, Giorgio Casari, Lucia Monaco*
- 14.25-16.00 **Round Table** "From National Network for Rare diseases, to European Reference Networks and International initiatives: strengths, weaknesses and opportunities"  
*Dario Roccatello, Erica Daina, Maya Di Rocco, Domenico Coviello, Domenica Taruscio, Lucia Guidotti, EU representative, Olaf Horst Riess, Maurizio Scarpa, Marta Mosca, Luca Sangiorgi, European Patient Advocacy Groups representative*
- 16.00-16.20 The experiences of Patient Associations  
*Deborah Capanna, Federico Maspes*
- 16.20-17.00 General discussion
- 17.00 End of Conference

## Speakers and Chairs

- David Adams**, NIH Undiagnosed Diseases Program, National Human Genome Research Institute, National Institutes of Health, United States
- Simone Baldovino**, Center of Research of Immunopathology and Rare Diseases - Coordinating Center of the Network for Rare Diseases of Piedmont and Aosta Valley, University of Turin, Turin, Italy
- Bruno Bembi**, Regional Coordinator Center for Rare Diseases, Academic Hospital of Udine, Udine, Italy.
- Francesco Brancati**, L'Aquila University, L'Aquila, Italy
- Deborah Capanna**, Comitato "I Malati Invisibili", Genoa, Italy
- Giorgio Casari**, Telethon Institute of Genetics and Medicine (TIGEM), Pozzuoli, Italy
- Helene Cederroth**, Wilhelm Foundation, Sweden
- Federica Censi**, National Centre for Rare Diseases, Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy
- Domenico Coviello**, Diagnostic group, Scientific Committee for Regional Coordination of rare diseases, A.Li.Sa. – Azienda Sanitaria Liguria Region, Genoa, Italy
- Erica Daina**, IRCCS - Mario Negri Institute for Pharmacological Research Clinical Research Center for Rare Diseases "Aldo e Cele Daccò", Ranica, Italy
- Bruno Dallapiccola**, Bambino Gesù Children's Hospital, IRCCS, Rome, Italy.
- Maria Chiara de Stefano**, National Centre for Rare Diseases, Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy
- Maya Di Rocco**, Clinical group, Scientific Committee for Regional Coordination of rare diseases A.Li.Sa. – Azienda Sanitaria Liguria Region, Genoa, Italy
- Alessandra Ferlini**, University-Hospital of Ferrara, Italy
- Giovanna Floridia**, Bioethics Unit, Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy
- Lucia Guidotti**, Direzione Generale della Programmazione Sanitaria- Ministero della Salute
- Paraskevas Iatropoulos**, IRCCS - Mario Negri Institute for Pharmacological Research Clinical Research Center for Rare Diseases "Aldo e Cele Daccò", Ranica, Italy
- Federico Maspes**, Hopen Onlus Foundation, Rome, Italy
- Elisa Menegatti**, Center of Research of Immunopathology and Rare Diseases - Coordinating Center of the Network for Rare Diseases of Piedmont and Aosta Valley, University of Turin, Turin, Italy
- Lucia Monaco**, Telethon Foundation, Italy
- Marta Mosca**, ERN ReCONNECT, University-Hospital Pisana, Pisa, Italy
- Marcella Neri**, University-Hospital of Ferrara, Italy
- Vincenzo Nigro**, Telethon Institute of Genetics and Medicine (TIGEM), Pozzuoli, Italy
- Giuseppe Novelli**, Tor Vergata University, Rome, Italy
- Giuseppe Remuzzi**, IRCCS - Mario Negri Institute for Pharmacological Research Clinical Research Center for Rare Diseases "Aldo e Cele Daccò", Ranica, Italy
- Walter Ricciardi**, President of Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy
- Olaf Horst Riess**, Institute of Human Genetics and Applied Genomics, University of Tübingen, Germany
- Dario Roccatello**, Center of Research of Immunopathology and Rare Diseases - Coordinating Center of the Network for Rare Diseases of Piedmont and Aosta Valley University of Turin, Turin, Italy
- Marco Salvatore**, National Centre for Rare Diseases, Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy
- Luca Sangiorgi**, ERN BOND, Istituto Ortopedico Rizzoli, Bologna, Italy
- Maurizio Scarpa**, Coordinator of ERN Coordinators, Helios Dr Horst Schmidt Kliniken, Germany
- Marco Tartaglia**, Bambino Gesù Children's Hospital, IRCCS, Rome, Italy.



**Domenica Taruscio**, National Centre for Rare Diseases, Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy

**Responsabile Scientifico dell'evento**

*Domenica Taruscio*, National Centre for Rare Diseases, Istituto Superiore di Sanità  
Tel. 06 4990.4018 E-mail: [domenica.taruscio@iss.it](mailto:domenica.taruscio@iss.it)

**Segreteria Scientifica**

*Marco Salvatore, Maria Chiara de Stefano, Federica Censi*  
National Centre for Rare Diseases, Istituto Superiore di Sanità  
Tel. 06 4990.2805 - 4363 E-mail: [udni@iss.it](mailto:udni@iss.it);

**Segreteria Organizzativa**

*Andrea Vittozzi, Stefano Diemoz, Patrizia Crialesi, Giuseppe Bernardo, Linda Agresta*  
National Centre for Rare Diseases, Istituto Superiore di Sanità  
Tel. 06 4990.4418-4017 - Fax 06 4990.4370  
E-mail: [malattierare@iss.it](mailto:malattierare@iss.it); [contact.cnmr@iss.it](mailto:contact.cnmr@iss.it);

**INFORMAZIONI GENERALI**

**Sede:** Istituto Superiore di Sanità, Aula Pocchiari  
**Ingresso:** Viale Regina Elena, 299 – 00161 Rome, Italy

**Destinatari dell'evento e numero massimo di partecipanti**

Il convegno è destinato al personale di enti ed istituzioni sanitarie e di ricerca interessato alle malattie Rare Senza Diagnosi. Saranno ammessi un massimo di 200 partecipanti.

**Modalità di iscrizione**

La domanda di partecipazione, è disponibile alla pagina [https://it.surveymonkey.com/r/Conf\\_Nov20-2017](https://it.surveymonkey.com/r/Conf_Nov20-2017), deve essere debitamente compilata **entro il 13/11/2017.**

La partecipazione all'evento è gratuita. Le spese di viaggio e soggiorno sono a carico del partecipante.

**Attestati**

Al termine della manifestazione, ai partecipanti che ne faranno richiesta sarà rilasciato un attestato di partecipazione.

**Per ogni informazione si prega di contattare la Segreteria Scientifica e Organizzativa ai numeri sopra indicati.**