



International Congress

RARE DISEASES AND ORPHAN DRUGS

October 27th – 31st 2008

Aula Pocchiari
Istituto Superiore di Sanità
Viale Regina Elena, 299 - Roma

International Congress
RARE DISEASES AND ORPHAN DRUGS

October 27th - 31st 2008

Organized by
ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ

October 27th 2008

8.30 Registration / Registrazione

9.30 *Welcome address / Saluto di benvenuto*
E. Garaci
President of the Istituto Superiore di Sanità

Introduction / Note introduttive
G. Zotta

Session I / I Sessione

Rare diseases and orphan drugs: from the European Union to an integrated approach of national actions / Malattie rare e farmaci orfani: dall'Unione Europea ad un approccio integrato delle azioni nazionali
Chairpersons: **M. Bettoni, E. Garaci**

10.00 *The EU Commission Communication: priorities on rare diseases / La Comunicazione della Commissione europea: le priorità nelle malattie rare*
A. Montserrat

10.30 *The European Project for Rare Diseases National Plans Development (EUROPLAN) / Il progetto europeo EUROPLAN*
D. Taruscio

10.45 *Coffee break / Intervallo*

11.00 *Fostering public research on rare diseases / La ricerca scientifica per le malattie rare*
G. Zotta

11.15 *Independent research on orphan drugs in Italy / La ricerca indipendente sui orfani in Italia*
G. Rasi

11.30 *The Italian interregional network for monitoring rare diseases care / Il coordinamento inter-regionale per il monitoraggio delle attività assistenziali delle malattie rare*
N. Garuglieri, M. Romeri

11.45 *The minimum standards of health care services / I livelli essenziali di assistenza*
F. Palumbo

- 12.00 *Rare diseases patients empowerment* / Voce e ruolo delle Associazioni dei Pazienti
Intereventi preordinati
- 12.30 *Discussion* / Discussione
- 13.30 *Lunch Break* / Pausa pranzo

Session II

***International and European initiatives* / Iniziative internazionali ed europee**

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

- 14.30 *The experience of the Office of Rare Diseases (NIH-USA) and the Collaboration Italy USA* / L'esperienza dell'Office of Rare Diseases (NIH-USA) e la collaborazione Italia-USA
S. Groft
- 15.00 *The Rare Diseases Platform Project* / Il progetto europeo Rare Diseases Platform
S. Aymé, N. Martin
- 15.30 *Translational research* / La ricerca traslazionale
F. Belardelli
- 16.00 *International Society on Rare Diseases (ICORD)* / La società internazionale per le malattie rare e i farmaci orfani
J.I. Henter, S. Groft
- 16.30 *European Conference "National Strategies and Plans for Rare Diseases in Europe"; "State of the art and sharing experiences: toward EU Recommendations" - 18th November 2008 - Paris* / La Conferenza Europea "Politiche e Piani Nazionali sulle Malattie Rare: stato dell'arte ed esperienze verso le Raccomandazioni della EU" - 18 Novembre 2008 - Parigi
D. Taruscio, A. Trama
- 17.00 *Conclusions* / Conclusioni

Sono invitati i Membri del Tavolo interregionale per le malattie rare

MALATTIE RARE E FARMACI ORFANI

La difficoltà di coniugare bisogno assistenziale e scarsità di risorse

28 Ottobre 2008

Sala Capitolare
Biblioteca del Senato
Piazza della Minerva
Roma

- 9.30 *Modera e introduce*
L. Di Girolamo
- 9.45 *Note introduttive ed impegno delle istituzioni*
F. Fazio
- 10.00 *Proposte legislative*
I. Marino
- 10.15 *Impegno dell'Istituto Superiore di Sanità*
E. Garaci
- 10.30 *Attività del Centro Nazionale Malattie Rare*
D. Taruscio
- 10.45 *Le attività della Commissione europea sulle malattie rare*
A. Montserrat
- 11.00 *Attività collaborative Italia - USA sulle malattie rare*
S. Groft
- 11.15 *Il ruolo dell'Agenzia Italiana del Farmaco*
G. Rasi
- 11.30 *Il ruolo dell'industria farmaceutica*
S. Dompé
- 11.45 *La ricerca farmaceutica ed i farmaci orfani*
M. Renoldi
- 12.00 *La voce delle Associazioni dei pazienti*
Interventi preordinati
- 12.30 *Ruolo dell'informazione: un progetto editoriale per comunicare meglio*
G. Di Genova
- 12.45 Conclusioni
A. Tomassini

Sono invitati tutti i componenti della Commissione Permanente Igiene e Sanità

WORKSHOP

"Projects on rare diseases funded within the bilateral agreement Italy (Istituto Superiore di Sanità) and USA (NIH, Office for Rare Diseases) on joint research and development of public health actions".

29th October 2008

- 9.00 Welcome and objectives of the workshop
E. Garaci, S. Groft
President of the Istituto Superiore di Sanità
Director of the Office for Rare Diseases, National Institute of Health

ASPECTS OF PATHOGENESIS

Session I

Chairpersons: **S. Groft, D. Taruscio**

- 9.15 *Dysregulated RAS signaling in Noonan syndrome and related disorders: disease gene discovery and functional studies*
C. Carta, V. Cordeddu, E. Flex, V. Fodale, F. Pantaleoni, V. Petrangeli, P. Torreri, F. Lepri, G. Zampino, M. C. Digilio, L. Castagnoli, T. C. Petrucci, A. Sarkozy, B. D. Gelb, S. Martinelli, L. Stella, B. Dallapiccola, M. Tartaglia
- 9.30 *Identification of genetic factors responsible for rare disorders with congenital heart defects*
A. Sarkozy, F. Lepri, A. De Luca, M. C. Digilio, M. Tartaglia, B. Dallapiccola
- 9.45 *Molecular modeling of NIPBL missense mutations: an adjunct tool for the comprehension of genotype-phenotype correlations*
S. Ferraiuolo, M. Masciadri, C. Gervasini, P. Castronovo, A. Selicorni, D. Milani, L. Larizza, S. Russo
- 10.00 *Characterization of prelamin A forms accumulated in mandibuloacral dysplasia and prospects for therapy*
E. Schena, V. Cenni, M. Columbaro, D. Camozzi, C. Capanni, S. Squarzoni, A. Vielle, T. Greggi, M. R. D'Apice, G. Novelli, N. M. Maraldi, G. Lattanzi
- 10.15 *Characterization of the molecular and cellular mechanisms underlying the liver pathogenesis in hemophagocytic*
L. Notarangelo, A. Santoni, S. Sozzani, A. Sica
- 10.30 *Transcriptional study of p63alpha mutants found in ectodermal dysplasia syndromes*
E. Candi, R. Cipollone, A. Codispoti, G. Melino, A. Terrinoni
- 10.45 Discussion
- 11.00 Coffee break / Poster discussion

Session II

Chairpersons: **F. Belardelli, T. C. Petrucci**

- 11.20 *Putative role of mitochondria in the pathogenesis of spinocerebellar ataxia type 1 (SCA1).*
E. Bulgheroni, V. Lucchini, F. Fortunato, V. Crugnola, N. Bresolin, M. Moggio, G. P. Comi, S. Bonato
- 11.35 *Genotype/phenotype analysis of neurodegenerative and aging-prone syndromes caused by mutations in the DNA damage response/repair pathway*
D. Delia, A. Franchitto, P. Pichierri, M. Bignami
- 11.50 *Role of the dystrophin-associated glycoprotein complex in limb-girdle and congenital muscular dystrophies: from molecular pathophysiology to potential therapy (7DR1)*
T. C. Petrucci, E. Ricci, A. Brancaccio, P. Macioce, M. Ceccarini
- 12.05 *Impaired corticostriatal ltd and synaptic depotentiation in a model of DYT1 dystonia depends on dysregulated cholinergic signaling*
A. Pisani, G. Sciamanna, P. Bonsi, G. Martella, D. Cuomo, P. Platania, A. Tassone, P. Popoli, G. Bernardi
- 12.20 *Autosomal recessive spastic paraplegia with thinning of corpus callosum and periventricular white matter changes. clinical, molecular, and neuroimaging studies*
F. M. Santorelli, P. Denora, G. Silvestri, F. Zara, F. G. Garaci, G. Stevanin
- 12.35 *Characterization of hipk2 that by associating with MECP2 might function as a modifier gene in Rett syndrome*
B. Conca, G. Bracaglia, F. Moretti, C. Kilstrup-Nielsen, N. Landsberger, S. Soddu
- 12.50 *Neurological impairment in Niemann-Pick C disease: a study on the role of excitatory neurotransmitter receptors and identification of peripheral cellular biomarkers*
C. Frank, D. Grossi, G. De Chiara, M. Racaniello, G. Biagini, V. Tancredi, S. Rufini, D. Merlo, G. D'Arcangelo
- 13.05 Discussion
- 13.20 Lunch / Poster discussion

Session III

Chairpersons: **D. Noonan, G. Novelli**

- 14.30 *PCBS as possible exogenous risk factors in the bladder extrophy-epispadias complex pathogenesis: the BLADE project*
S. Tait, C. La Rocca, V. Lagatta, M. Luconi, E. M. Faustman, M. Maggi, A. Mantovani
- 14.45 *PITX2 controls beta-catenin mRNA stability.*
R. Gherzi, P. Briata
- 15.00 *Genetic, molecular and functional characterization of Cockayne syndrome, a rare transcription/repair defective hereditary disease*
G. Frosina, E. Dogliotti, E. Botta, A. Calcagnile, G. Casartelli, P. Degan, M. D'Errico, M. Foresta, T. Lemma, L. Narciso, T. Nardo, R. Oneda, D. Orioli, I. Pettinati, M. Ropolo, M. Stefanini

- 15.15 *MicroRNA expression profile of parathyroid carcinomas*
S. Corbetta, V. Vaira, A. Scillitani, V. Guarnieri, C. Eller-Vainicher, I. Chiodini, S. Minisola, P. Beck-Peccoz, S. Bosari, A. Spada
- 15.30 *Identification of miRna/target gene pairs involved in hereditary breast cancer*
E. Crippa, L. Lusa, L. De Cecco, J. F. Reid, S. Manoukian, P. Radice, C. M. Croce, M. A. Pierotti, M. Gariboldi
- 15.45 *Tackling rare diseases yet lacking diagnosis and/or prognosis: a pilot project integrating data collection and experimental studies*
D. Taruscio, A. Antoccia, G. Azzalin, R. Devito, A. Di Masi, S. Lorenzetti, G. Macino, A. Magrelli, A. Mantovani, F. Maranghi, G. Moracci, S. Nicolai, C. Tanzarella, M. Salvatore, R. Tassinari, F. Tosto, M. Viganotti
- 16.00 Discussion
- 16.15 Coffee break / Poster discussion

Session IV

Chairpersons: **G. Novelli, G. Russo**

- 16.30 *SOX7 and -17 function as modifiers of the lymphangiogenic role of SOX18. new insights in the pathogenesis of the human syndrome hypotrichosis-lymphedema-telangiectasia*
B. Hosking, M. François, A. Caprini, F. Orsenigo, F. Bertolini, E. Dejana, P. Koopman
- 16.45 *MYH9: possibilities for a nuclear role.*
C. Ferrai, F. Blasi, M. P. Crippa
- 17.00 *Genetic abnormalities of complement molecules in hemolytic uremic syndrome*
C. Mossali, G. Pianetti, F. Castelletti, J. Caprioli, E. Bresin, G. Remuzzi, M. Noris
- 17.15 *Increased thrombin generation in severe hemophiliacs with mild clinical phenotype.*
E. Santagostino, M. E. Mancuso, A. Tripodi, V. Chantarangkul, G. Pasta, S. M. Siboni, P. M. Mannucci
- 17.30 *Gastroesophageal reflux in systemic sclerosis: relationship with pulmonary involvement*
L. Belloli, R. Barbera, C. Gambaro, G. Rando, N. Carlo-Stella, B. Marasini, A. Malesci
- 17.45 Discussion and conclusion

DIAGNOSIS

Session I

Chairpersons: **B. Dallapiccola, M. Pocchiari**

- 9.00 *Genomic diagnosis and classification of rare disorders with mental retardation using high throughput technologies*
L. Bernardini, A. Novelli, B. Dallapiccola
- 9.15 *Usefulness of MLPA in the molecular diagnosis of lissencephaly and neuronal migration disorders.*
D. Mei, E. Parrini, S. Gana, C. Marini, R. Guerrini
- 9.30 *Incidence of "chromosomal phenotype" in mentally retarded carriers of pathogenic copy number variations (CNVS).*
C. Romano, F. Calì, S. Reitano, D. Greco, P. Failla, V. Chiavetta, P. Schinocca, O. Galesi, D. Di Benedetto, L. Castiglia, R. Ciccone, O. Zuffardi, M. Fichera
- 9.45 *Molecular analysis of arsa and psap genes in twenty-one italian patients with metachromatic leukodystrophy. identification and functional characterization of 11 novel ARSA alleles*
S. Grossi, S. Regis, C. Rosano, A. Biffi, F. Corsolini, M. Sessa, M. Filocamo
- 10.00 *A genome wide non-synonymous snp scan of amyotrophic lateral sclerosis (ALS)*
I. Fogh, A. Ratti, C. Gellera, F. Squitieri, J. Powell, V. Silani
- 10.15 *Measurement of NAD(P)H autofluorescence by video-microscopy in ex-vivo and in vitro models of amyotrophic lateral sclerosis (ALS) and diseases connected with mitochondrial conditions*
S. Loizzo, A. Fortuna, R. Carozzo, S. Visentin, C. Prata, A. Loizzo
- 10.30 *Trauma and risk of amyotrophic lateral sclerosis*
E. Beghi, A. Millul, E. Pupillo
- 10.45 Discussion
- 11.00 Coffee break / Poster discussion

Session II

Chairpersons: **E. Arbustini, W. Malorni**

- 11.15 *Development of new diagnostic approaches for transmissible spongiform encephalopathies*
F. Cardone, S. Principe, P. Parchi, G. Zanusso, S. Monaco, F. Tagliavini, M. Pocchiari
- 11.30 *Genotype-phenotype correlations in the CMT neuropathies: definition of a clinical and genetic diagnostic flow-chart*
S. Coviello, A. Colombo, S. Benedetti, I. Spiga, F. Cerri, M. Scarlato, R. Fazio, G. Comi, M. Ferrari (b,d), S. Previtali, A. Bolino, A. Quattrini
- 11.45 *Neurofibromatosis type 1: development of a novel program for molecular diagnosis and clinical follow-up*
D. Bianchessi, E. Salsano, F. Orzan, S. Guzzetti, V. Saletti, D. Riva, F. Natacci, G. Finocchiaro

- 12.00 *Callosal agenesis: a brain malformation with polygenic origin. identification of candidate genes and loci through a multidisciplinary approach of clinical, cytogenetic and molecular studies of a large set of patient with corpus callosum anomalies*
S. Marelli, R. Grasso, C. Bonaglia, R. Giorda, M. T. Bassi, R. Borgatti
- 12.15 *Reliability and efficacy of the current diagnostic approach in narcolepsy and search for new genetic markers*
G. Plazzi, C. Franceschini, F. I.I. Cosentino, P. Bosco, L. Ferini Strambi, S. Marelli, O. Bruni, R. Ferri
- 12.30 *TGFBR1 and TGFBR2 gene mutations in loeys-dietz and thoracic aortic aneurysm dissection syndromes*
M. Grasso, N. Marziliano, E. Disabella, A. Serio, M. Pasotti, F. Gambarin, A. Pilotto, E. Serafini, M. Diegoli, E. Porcu, M. Tagliani, M. Concardi, M. Agozzino, P. Cassini, B. Di Giorgio, E. Arbustini.
- 12.45 *Systematic diagnosis of rare erythroenzymopathies: generation of guidelines and study of the genotype/phenotype correlation*
W. Barcellini, P. Bianchi, E. Fermo, G. Valentini, A. Zanella
- 13.00 Discussion
- 13.15 Lunch / Poster discussion

Session III

Chairpersons: **L. Larizza, G. Merlini**

- 14.30 *Investigation of genetic and epigenetic mechanisms underlying Beckwith-Wiedemann Syndrome (BWS) on a large cohort of Italian patients*
S. Russo, F. Cerrato, S. Ferraiuolo, A. Sparago, M. F. Bedeschi, F. Lalatta, D. Milani, A. Selicorni, L. Fedele, A. Riccio, L. Larizza
- 14.45 *Inherited epidermolysis bullosa: molecular findings, diagnostic guidelines and quality of life evaluation*
D. Castiglia, M. Castori, C. Covaciu, M. D'Alessio, C. Uras, S. Tabolli, M. Colombi, M. El-Hachem, P. Salerno, D. Taruscio, G. Zambruno
- 15.00 *Family based transmission analysis of genetic markers in class I and class III HLA region in Sardinian children with autistic spectrum disorders*
F. R. Guerini, E. Bolognesi, S. Usai, S. Manca, M. Clerici
- 15.15 *Genetic and clinical aspects of rare lymphomas*
E. Caprini, F. Sampogna, M. Vicentini, V. Tocco, P. Fadda, I. Quinti, M. Carbonari, M. Frontani, G. A. Lombardo, D. Abeni, D. Taruscio, M. Fiorilli, G. Russo .
- 15.30 *Prognostic and predictive markers in thymic epithelial tumours (TET): a tissue microarray (TMA) - based multicenter study*
M. Marino, L. Lauriola, R. Martucci, A. Evoli, G. Palestro, R. Chiarle, D. Remotti, R. Pisa, M. Martelli, S. Ascani, F. Puma, L. Ruco, E. Rendina, M. Truini, G. Tunesi, A. Barreca, S. Sioletic, I. Bravi, F. Facciolo, S. Carlini, R. Lattanzio, M. Mottolese, G. Palmieri, P. Granone, M. Antimi, M. Lalle, A. Ceribelli, M. Rinaldi, G. Chichierchia, S. Conti, E. Gallo, G. Merola, R. Perrone Donnorso, M. Piantelli

- 15.45 *Characterization of genetic and cytogenetic alterations in salivary gland tumors*
G. Florida, F. Censi, M. Marra, S. Lanni, M. P. Foschini, V. Falbo, D. Taruscio
- 16.00 *A multidisciplinary approach for the investigation of hyperparathyroidism-jaw tumour syndrome*
G. Masi, L. Barzon, M. Iacobone, G. Viel, A. Porzionato, V. Macchi, R. De Caro, G. Favia, G. Palù
- 16.15 Discussion
- 16.30 Coffee break / Poster discussion

Session IV

Chairpersons: **L. Larizza, G. Zambruno**

- 16.45 *Diagnostic and therapeutic target of systemic amyloidosis: validation of new diagnostic tools and development of new disease models*
G. Merlini, L. Obici, G. Palladini, F. Lavatelli, M. Nuvolone, S. Donadei, S. Giorgetti, P. Mangione, S. Raimondi, M. Stoppini, V. Bellotti
- 17.00 *Biochemical and cellular real-time biomarkers of diagnostic and prognostic value in the management of Kawasaki's disease*
D. Pietraforte, E. Straface, A. Metere, L. Gambardella, L. Giordani, E. Cortis, A. Villani, D. Del Principe, M. Viora, M. Minetti, W. Malorni
- 17.15 *Genetic analysis of arrhythmogenic inherited diseases*
E. Sommariva, S. Benedetti, F. Sacco, Da. Zeni, C. Redaelli, S. Sala, M. Ferrari, C. Pappone
- 17.30 *Improving diagnostic skills for inherited thrombocytopenias*
A. Savoia, D. De Rocco, M. Di Stazio, F. Melazzini, A. Pecci, P. Noris, C. L. Balduini
- 17.45 *Development of an epidemiological and molecular integrated approach for the prevention of congenital hypothyroidism: preliminary results*
R. Cerone, M. De Felice, R. Di Lauro, E. Medda, L. Persani, D. Taruscio, M. Tonacchera, A. Olivieri
- 18.00 *Research project "infant botulism": the first twelve months*
L. Fenicia, F. Anniballi, D. De Medici, El. Delibato, D.e Lonati, C. Locatelli
- 18.15 Discussion and conclusion

TREATMENT AND CLINICAL MANAGEMENT

Session I

Chairpersons: **A. Albini, S. Vella**

- 9.00 *Angiogenesis and inflammation as target for retinoblastoma therapy*
A. Albini, R. Cammarota, Ro. Venè, G. Fassina, M. Nicolò, D. M. Noonan, F. Tosetti
- 9.15 *Development of new strategies of mouse melanoma vaccination using L19MTNFA as an adjuvant*
E. Balza, D. Soncini, L. Borsi
- 9.30 *Innovative burkitt's lymphoma therapy*
G. Cutrona, S. Matis, M. R. Mariani, M. Cilli, F. Piccardi, A. Daga, G. Damonte, E. Millo, M. Moroni, S. Roncella, F. Fedeli, L. C Boffa, M. Ferrarini
- 9.45 *Innovative management of patients with diffuse malignant peritoneal mesothelioma: clinical-diagnostic pathway and new therapeutic targets. preliminary results*
M. Deraco, N. Zaffaroni, F. Perrone, D. Baratti, R. Villa, S. Kusamura, G. Jocolé, A. D. Cabras, S. Pilotti.
- 10.00 *Targeting the prognostic and metastasis-predicting surface proteoglycan for immunotherapeutic treatment of selected sarcomas*
R. Perris, S. Cattaruzza, P. A. Nicolosi, M.T. Mucignat, K. Lacrima, N. Bertani, L. Pazzaglia, M. S. Benassi, L. Sigalotti, M. Guidoboni, M. Maio, W.B. Stallcup, P. Picci
- 10.15 *Immunobiologic and clinical activity of dna hypomethylating agents in human sarcomas*
L. Sigalotti, G. Parisi, F. Colizzi, E. Fratta, H. JM Nicolay, A. Covre, S. Coral, V. Canzonieri, M. Maio
- 10.30 *Therapy-oriented large scale genomic and gene expression analysis in thymomas, mesotheliomas and lung carcinoids*
F. Toffalorio, E. Belloni, C. Fumagalli, S. Javan, C. Micucci, S. P. Minardi, M. Alcalay, G. Pelicci, G. Pelosi, L. Spaggiari, F. de Braud, T. De Pas
- 10.45 Discussion
- 11.00 Coffee break / Poster discussion

Session II

Chairpersons: **R. De Maria, A. Gorio**

- 11.15 *Pathogenetic role of isolated human TSC2 smooth muscle cells and its pharmacological control. Novel perspectives in TSC and LAM*
A. Gorio, E. Lesma, S. Bosari, S. Carelli, A. Maria Di Giulio
- 11.30 *Mesenchymal stem cells for the treatment of tibial congenital pseudarthrosis associated with type I neurofibromatosis.*
D. Granchi, V. DeVescovi, E. Leonardi, S. R. Baglio, O. Donzelli, M. Magnani, A. Giunti, N. Baldini

- 11.45 *Adipose tissue-derived stem cells for the treatment of muscular dystrophy*
I. Gatto, A. Gentile, G. Toietta, M. C. Capogrossi, G. Di Rocco
- 12.00 *Experimental cell therapy in osteopetrosis*
A. Cappariello, A.C. Berardi, B. Peruzzi, A. Del Fattore, A. Ugazio, G.F. Bottazzo, A. Teti
- 12.15 *Therapeutic potential of stem cell factor in the human beta-thalassemia treatment: in vitro and in vivo studies*
A. Zeuner, M. Bartucci, O. Morsilli, N.M. Sposi, M. Baiocchi, P. Cianciulli, R. De Maria, M. Gabbianelli
- 12.30 *Phenotype correction of ADAMTS13 deficiency and protection from the development of thrombotic thrombocytopenic purpura through intravascular and skeletal muscle ADAMTS13 gene delivery in mice*
P. Trionfini, S. Tomasoni, M. Galbusera, R. Donadelli, D. Corna, L. Zentilin, D. Motto, M. Giacca, G. Remuzzi, A. Benigni
- 12.45 *Novel experimental approaches for investigation on new therapies against rare human bone tumors*
A. De Milito, F. Lozupone, R. Canese, M. Marino, F. Podo, S. Fais
- 13.00 Discussion
- 13.15 Lunch / Poster discussion

Session III

Chairpersons: **S. Fais, G. Russo**

- 14.30 *For a definition and a list of rare cancers in Europe*
G. Gatta, L. Ciccolallo, S. Ferretti, L. Licitra, P. Casali, P.A. Dei Tos, R. Capocaccia
- 14.45 *Establishment of a European Network of Rare Bleeding Disorders (RBDS)*
F. Peyvandi, M. Spreafico, M. Menegatti, R. Palla, A. Rocino, A. Iorio, P. Mannucci
- 15.00 *Autoimmune pemphigus (AP): dynamics of autoreactive b cells and quality of life evaluation*
B. Didona, G. Di Zenzo, S. Tabolli, G. Cianchini, D. Abeni, G. Zambruno, A. Lanzavecchia
- 15.15 *Quality of life and disability in fabry disease*
C. Pazzaglia, P. Caliendo, M. Russo, A. Frustaci, C. Feliciani, L. Padua
- 15.30 *Molecular characterization of a large cohort of Cornelia de Lange syndrome Italian patients and related phenotypes*
A. Selicorni, S. Russo, C. Gervasini, M. Masciadri, P. Castronovo, A. Cereda, A. Passarini, D. Milani, L. Larizza
- 15.45 *The significance of surgical techniques evolution in the treatment of deformities associated to rare diseases: scoliosis in Prader-Willi syndrome*
T. Gregg, K. Martikos, G. Bakaloudis, F. Vommaro, M. Di Silvestre, G. Barbanti Brodano, S. Giacomini, A. Cioni, E. Pipitone, L. Sangiorgi, S. Lari, P. Parisini

- 16.00 *Evaluation and rehabilitation of swallowing dysfunction in patients with rare neurological disorders and movement disorders*
F. Stocchi, D. Tufarelli, E. Mercuri
- 16.15 Discussion
- 16.30 Coffee break / Poster discussion

Session IV

Chairpersons: **B. Bembi, A. Selicorni**

- 16.45 *New findings from MECP2-308 and KFL7 mice as models of mental retardation*
G. Laviola, L. Ricceri, B. De Filippis, C. Perrone-Capano, M.G. Miano
- 17.00 *Preclinical studies aimed to develop target genes-based therapies for the treatment of amyotrophic lateral sclerosis*
C. Bendotti, M. Peviani, T. Borsello, R. Piva
- 17.15 *Combined treatment with statins and aminobisphosphonates in mandibuloacral dysplasia fibroblasts*
A. Vielle-Canonge, F. Gullotta, S. Salvatori, P. Molinaro, F. Lombardi, S. Ciacci, A.M. Nardone, M. D'Adamo, P. Sbraccia, M.R. D'Apice, G. Lattanzi, N. M Maraldi, G. Novelli
- 17.15 *Enzyme replacement therapy with alglucosidase alfa in juvenile-adult glycogenosis type 2 patients*
B. Bembi, S. Ravaglia, F.E. Pisa, G. Ciana, A. Fiumara, M. Confalonieri, R. Parini, M. Rigoldi, A. Moglia, A. Costa, C. Danesino, A. Dardis.
- 17.45 *A double-blind placebo-controlled clinical trial addressing the inhibition of PDGFR phosphorylation as a candidate pathogenetic treatment of systemic sclerosis*
A. Gabrielli, G. Pomponio, P. Fraticelli, M. Luchetti, S. Svegliati, G. Moroncini, R. Giacomelli, P. Cipriani, A. Marrelli, V. Liakouli, E. Pingiotti, V. Dolo, D. Millimaggi, S. D'Ascenzo, I. Giusti, S. Guiducci, M. Matucci-Cerinic, S. Generini, G. Ferraccioli, B. Toluoso, M. De Sanctis, W. Malorni, A.M. Giammarioli, E. Straface, M. Pierdominici, A. Maselli, L. Somma, S. Vettori, G. Abignano, G. Valentini, P. Rovere-Querini, S. Franchini, A.A. Manfredi, M.G. Sabbadini
- 18.00 *Testing in vitro and in vivo treatments for inclusion body myositis*
S. Saredi, C. Di Blasi, P. Bernasconi, L. Morandi, R. Mantegazza, M. Mora, C. Sancricca, E. Ricci, P.A. Tonali, M. Mirabella
- 18.15 Discussion and general remarks

POSTER SESSION

Genotype/behavioural phenotype correlations in Cornelia De Lange syndrome

E. Basile, L. Villa, L. Larizza, S. Russo, C. Gervasini, P. Castronovo, M. Cerutti, A. Cereda, A. Passarini, R. Borgatti, A. Selicorni

A reproductive risk questionnaire in families with a child affected by Cornelia De Lange syndrome

M.F. Bedeschi, V. Bianchi, F. Lalatta, D. Milani, F. Menni, S. Maitz, M. Cerutti, A. Selicorni

Cytokine-based immunotherapy and subversion of tumor-related immunosuppression in cutaneous and ocular melanoma models

M. Borghi, A. Brizzolara, T. Piazza, D. Rusciano, P. Queirolo, C. Mosci, M.P. Colombo, L. Borsi, A. Rubartelli, S Ferrini

Orphan drugs: general definition and relevance for the dermatologist

F. Cottoni, M. A. Montesu, R. Satta

Characterization of Wnt/ β -catenin pathway, Igf-2 methylation status, Mir profiles and cell signalling in hepatocarcinoma and hepatoblastoma cell lines

A. Di Masi, S. Nicolai, M. Salvatore, M. Viganotti, F. Tosto, St. Lorenzetti, F. Maranghi, R. Tassinari, G. Azzalin, A. Magrelli, A. Mantovani, D. Taruscio, G. Macino, C. Tanzarella, A. Antoccia

The Italian External Quality Assessment (EQA) in genetic tests: the VI EQA scheme

V. Falbo, G. Floridia, M. Salvatore, M. Marra, F. Tosto, F. Censi, D. Taruscio

Neural tube defects and folic acid: an integrated, evidence-based approach to primary prevention in the Italian context

M. Grandolfo, D. Taruscio, A. Mantovani, S. Brescianini, P. Carbone, M. Salvatore

Proposal for an integrated approach to rare diseases: a study between basic laboratory models and clinical epidemiology in amyotrophic lateral sclerosis (ALS).

S. Loizzo, A. Loizzo, M. Masocco, L. Nisticò, P. Salerno, D. Taruscio, N. Vanacore, M. Vichi

Needs of people involved in rare diseases

A.M. Luzi, A. Colucci, B. De Mei, P. Gallo, C. Cattaneo, R. Petrigliano, D. Iacono, A. Sanseverino, Italian Patient's Associations for Rare Diseases and D. Taruscio

Folic acid excess: health risks evidence?

A. Mantovani, F. Baldi, D. Taruscio

Toward the establishment of a chemically-induced mouse model of hepatoblastoma

F. Maranghi, S. Lorenzetti, A. D'Ambrosio, V. Lagatta, D. Marcoccia, G. Moracci, R. Tassinari, M. Salvatore, M. Viganotti, F. Tosto, A. Romeo, A. Di Masi, A. Antoccia, S. Nicolai, A. Magrelli, G. Azzalin, R. Devito, A. Eusepi, A. Di Virgilio, D. Taruscio, G. Macino, C. Tanzarella, A. Mantovani

Evaluation of genetic and environmental factors in a cohort of twins with amyotrophic lateral sclerosis (ALS)

L. Nisticò, R. Cotichini, M.R. Monsurrò, L. Provinciali, A. Uncini, D. Benincasa, F. Pontieri, G. Lagalla, M. Capasso, E. Beghi, F. Trojsi, L. Mazzini, A. Chiò, E. Giacomelli, S. Zoccolella, V. Govoni, R. Spataro, V. La Bella, G. Antonini, I. Casetta, M. Inghilleri, Je. Mandrioli, E. Bucci, G. Sorarù, A. Millul, P. Bongioanni, V. Cima, G. Logroscino, P. Sola, N. Nasuelli, B. Rossi, N. Vanacore, V. Toccaceli, M. Leone

Amyotrophic Lateral Sclerosis in Italy: prevalence and incidence based on administrative data sources.
M. Vichi, N. Vanacore, S. Conti, L. Frova, L. Lispi, P. Salerno, D. Taruscio, M. Masocco

SPEAKERS, CHAIRPERSONS AND FIRST AUTHOR OF THE POSTERS

Eloisa Arbustini - Centro Malattie Genetiche Cardiovascolari - Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia

Sègolène Aymé - Orphanet Platform, Parigi

Adriana Albini - IRCCS Multimedia, Milano

Enrica Balza - Dipartimento di Oncologia Traslazionale, Istituto Nazionale per la Ricerca sul Cancro, Genova

Wilma Barcellini - Divisione di Ematologia, Fondazione IRCCS Ospedale Maggiore Policlinico, Mangiagalli e Regina Elena, Milano

Emanuele Basile - IRCCS Eugenio Medea, Associazione La Nostra Famiglia, Bosisio Parini

Maria Francesca Bedeschi - Clinica Ostetrico-Ginecologica Università e Fondazione Policlinico Mangiagalli Regina Elena, Milano

Ettore Beghi - Dipartimento Neuroscienze, Istituto Mario Negri, Milano

Filippo Belardelli - Dipartimento di Biologia Cellulare e Neuroscienze, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Laura Belloli - Unità di Reumatologia; IRCCS Istituto Clinico Humanitas, Università degli Studi, Milano

Bruno Bembì - Regional Centre for Rare Disorders University Hospital Santa Maria della Misericordia, Udine

Caterina Bendotti - Department of Neuroscience, Istituto di Ricerche Farmacologiche "Mario Negri", Milano

Laura Bernardini - Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza, IRCCS, San Giovanni Rotondo, Foggia, e Istituto Casa Sollievo della Sofferenza Mendel, Roma e Università degli Studi Sapienza, Roma

Monica Bettoni - Direttore Generale dell'Istituto Superiore di Sanità, Roma

Donatella Bianchessi - Unità di Neuro-Oncologia Sperimentale, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano

Martina Borghi - Istituto Nazionale per la Ricerca sul Cancro, Genova

Elisabetta Bulgheroni - Unità Neuromuscolare e di Neuroriabilitazione, Istituto Scientifico Eugenio Medea, Bosisio Parini, Lecco; Dipartimento di Scienze Neurologiche, Dino Ferrari Centro, Fondazione IRCCS, Ospedale Maggiore Policlinico Mangiagalli e Regina Elena, Università degli Studi, Milano

Eleonora Candi - Laboratorio di Biochimica, IDI, Istituto Dermatologico dell'Immacolata, IRCCS, c/o Dipartimento di Medicina Sperimentale e Scienze Biochimiche, Università degli Studi Tor Vergata, Roma

Alfredo Cappariello - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

Elisabetta Caprini - Istituto Dermatologico dell'Immacolata-Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico, Roma

Franco Cardone - Dipartimento di Biologia Cellulare e Neuroscienze, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Claudio Carta - Dipartimento di Biologia Cellulare e Neuroscienze, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Daniele Castiglia - Laboratorio di Biologia Molecolare e Cellulare, IDI, Istituto Dermatologico dell'Immacolata, IRCCS, Roma

Roberto Cerone - Dipartimento di Pediatria, Università degli Studi, IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova

Barbara Conca - Dipartimento Biologia Strutturale e Funzionale, Università degli Studi dell'Insubria, Busto Arsizio, Varese

Sabrina Corbetta - IRCCS Policlinico S. Donato, S. Donato M.se, Università degli Studi, Milano

Francesca Cottoni - Dipartimento di Dermatologia, Università degli Studi, Sassari

Silvia Coviello - Istituto Dulbecco Telethon, Roma

Elisabetta Crippa - Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori, Milano

Giovanna Cutrona - Oncologia Medica C, Istituto Nazionale per la Ricerca sul Cancro, IST, Genova

Giuliano D'Agnolo - Istituto Superiore di Sanità; Vicepresidente del Comitato Nazionale per la Biosicurezza, le Biotecnologie e le Scienze della Vita, Roma

Bruno Dallapiccola - Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza, IRCCS, San Giovanni Rotondo, Foggia, e Istituto Casa Sollievo della Sofferenza Mendel, Roma e Università degli Studi Sapienza, Roma

Angelo De Milito - Dipartimento del Farmaco, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Domenico Delia - Fondazione IRCCS Istituto Nazionale Tumori, Milano

Ruggero De Maria Marchiano - Dipartimento Ematologia, oncologia e medicina molecolare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Marcello Deraco - Dipartimento di Chirurgia, Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori, Milano

Gennaro Di Genova - Presidente Internet Monitoring; Editore del Giornale "Tuo Quotidiano.it"

Alessandra Di Masi - Università degli Studi "Roma Tre", Roma

Leopoldo Di Girolamo - Senatore Commissione Igiene e Sanità

Biagio Didona - Istituto Dermopatico dell'Immacolata, IDI, IRCCS, Roma

Sergio Dompé - Presidente Farindustria

Stefano Fais - Dipartimento del Farmaco, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Vincenzo Falbo - Dipartimento di Biologia Cellulare e Neuroscienze, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Ferruccio Fazio - Sottosegretario di Stato al Lavoro, Salute e Politiche Sociali, con delega alla Salute

Carmelo Ferrai - Laboratorio di Genetica Molecolare, DiBiT, Fondazione San Raffaele del Monte Tabor, Milano

Serena Ferraiuolo - Laboratorio di Citogenetica e Genetica Molecolare Umana, IRCCS Istituto Auxologico Italiano, Milano

Lucia Fenicia - Centro Nazionale di Riferimento per il Botulismo, Dipartimento di Sanità Pubblica Veterinaria e Sicurezza Alimentare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Giovanna Florida - Dipartimento di Biologia Cellulare e Neuroscienze, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Isabella Fogh - Department of Neuroscience, MRC Center Neurodegeneration Research, London Institute of Psychiatry, London, UK

Claudio Frank - Dipartimento del Farmaco, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Guido Frosina - Unità di Mutagenesi Molecolare e Riparazione del Danno al DNA, Istituto Nazionale per la Ricerca sul Cancro, IST, Genova

Armando Gabrielli - Università degli studi, Ancona

Enrico Garaci - Presidente dell' Istituto Superiore di Sanità, Roma

Nadia Garuglieri - Coordinamento tecnico della commissione salute della conferenza delle Regioni e Province

Gemma Gatta - Fondazione IRCCS Istituto Nazionale Tumori, Milano

Ilaria Gatto - Laboratorio di Patologia Vascolare, IDI, Istituto Dermopatico dell'Immacolata, IRCCS, Roma

Roberto Gherzi - Istituto Nazionale per la Ricerca sul Cancro, Genova

Alfredo Gorio - Dipartimento di Medicina, Chirurgia e Odontoiatria, Facoltà di Medicina, Università degli Studi, Sezione di Farmacologia Clinica, Istituto Clinico Humanitas, IRCCS, Rozzano, Milano

Donatella Granchi - Laboratorio per la Patofisiologia dell'Impianto Ortopedico, Istituti Ortopedici Rizzoli, IRCCS, Bologna

Michele Grandolfo - Centro Nazionale Epidemiologia Sorveglianza Promozione della Salute, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Maurizia Grasso - Centro Malattie Genetiche Cardiovascolari - Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia

Tiziana Greggi - Divisione di Chirurgia Ortopedico-Traumatologica Vertebrale, Istituto Ortopedico Rizzoli, Bologna

Stephen Groft - Director of Office for Rare Diseases, National Institute of Health, Bethesda, Maryland, USA

Serena Grossi - Laboratorio Diagnosi Pre-Postnatale Malattie Metaboliche, IRCCS G. Gaslini, Genova

Franca R Guerini - Laboratorio di Medicina e Biotecnologie Molecolari, Fondazione Don C. Gnocchi, IRCCS, S. Maria Nascente, Milano

Jan-Inge Henter - Karolinska Institute, Stockholm

Brett Hosking - Institute for Molecular Bioscience, The University of Queensland, Brisbane, Australia

Lidia Larizza - Laboratorio Citogenetica e Genetica Molecolare Umana, Istituto Auxologico Italiano, Milano e Divisione di Genetica Medica, Scuola di Medicina San Paolo, Università degli Studi, Milano

Giovanni Laviola - Dipartimento di Biologia Cellulare e Neuroscienze, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Stefano Loizzo - Dipartimento del Farmaco, Farmacologia della salute della donna e del bambino - ISS, Roma

Anna Maria Luzi - Dipartimento di Malattie Infettive, Parassitarie ed Immunomediate, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Walter Malorni - Dipartimento del Farmaco, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Alberto Mantovani - Reparto di Tossicologia Alimentare e Veterinaria - Dipartimento di Sanità Pubblica Veterinaria e Sicurezza Alimentare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Francesca Maranghi - Reparto di Tossicologia Alimentare e Veterinaria - Dipartimento di Sanità Pubblica Veterinaria e Sicurezza Alimentare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Susan Marelli - IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia. Bosisio Parini, Lecco

Ignazio Marino - Senatore Commissione igiene e sanità

Mirella Marino - Dipartimento di Patologia, Istituto Tumori Regina Elena, Roma

Natalia Martin - Orphan Platform, Parigi

Giulia Masi - Dipartimento di Istologia, Microbiologia e Biotecnologie Mediche, Università degli Studi, Padova

Davide Mei - Sezione e Laboratorio di Neurologia e Neurogenetica Pediatrica, Ospedale Pediatrico A. Meyer, Università degli Studi, Firenze

Giampaolo Merlini - Centro per lo Studio e la Cura delle Amiloidosi Sistemiche, Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia

Antoni Montserrat - Commissione Europea, DG Salute e tutele del consumatore, Lussemburgo

Chiara Mossali - Centro di Ricerca sui Trapianti Chiara Cucchi de Alessandri e Gilberto Crespi, Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri, Villa Camozzi, Ranica, Bergamo

Luigi Notarangelo - Dipartimento di Pediatria, Spedali Civili, Università degli Studi, Brescia

Lorenza Nisticò - Centro Nazionale Epidemiologia Sorveglianza Promozione della Salute, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Douglass Noonan - Università dell'Insubria, Varese

Giuseppe Novelli - Dipartimento di Biopatologia e Diagnostica per Immagini, Università degli Studi Tor Vergata, Roma

Paola Orecchia - Istituto nazionale Tumore, IST, Genova

Filippo Palumbo - Ministro del Lavoro, della Salute e delle Politiche Sociali, Direzione Generale della Programmazione sanitaria

Costanza Pazzaglia - Istituto di Neurologia, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma

Roberto Perris - Dipartimento di Genetica, e Microbiologia Antropologica, Università degli Studi, Parma

Paolo Peterlongo - IFOM, Istituto FIRC di Oncologia Molecolare, Fondazione Italiana per la Ricerca sul Cancro, Milano

Tamara C. Petrucci - Dipartimento di Biologia Cellulare e Neuroscienze, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Flora Peyvandi - Dipartimento di Medicina e Specialità Mediche, IRCCS Ospedale Maggiore Mangiagalli e Fondazione Regina Elena, Milano

Donatella Pietraforte - Dipartimento di Biologia Cellulare e Neuroscienze, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Antonio Pisani - IRCCS Fondazione Santa Lucia, e Dipartimento di Neuroscienze, Università degli Studi Tor Vergata, Roma

Giuseppe Plazzi - Dipartimento di Scienze Neurologiche, Università degli Studi, Bologna

Maurizio Pocchiari - Dipartimento di Biologia Cellulare e Neuroscienze, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Guido Rasi - Agenzia Italiana del Farmaco, Roma

Marco Renoldi - Vicepresidente Assobietec

Corrado Romano - Unità Operativa Complessa di Pediatria e Genetica Medica, IRCCS Associazione Oasi Maria SS., Troina, Enna

Mario Romeri - Responsabile del coordinamento tecnico della commissione salute della conferenza delle Regioni e Province

Giandomenico Russo - Istituto Dermatologico dell'Immacolata-Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico, Roma

Silvia Russo - Laboratorio Citogenetica e Genetica Molecolare Umana, Istituto Auxologico Italiano, Milano

Elena Santagostino - Centro Emofilia e Trombosi Angelo Bianchi Bonomi, Fondazione IRCCS, Ospedale Maggiore Policlinico Mangiagalli e Regina Elena, Università degli Studi, Milano

Filippo M. Santorelli - Medicina Molecolare e Neuroscienze, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRCCS, Roma

Simona Saredi - Unità Operativa Malattie Neuromuscolari e Neuroimmunologia, Fondazione IRCCS Istituto C. Besta, Milano

Anna Sarkozy - Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza, IRCCS, San Giovanni Rotondo, Foggia, e Istituto Casa Sollievo della Sofferenza Mendel, Roma e Università degli Studi Sapienza, Roma

Anna Savoia - Dipartimento di Scienze Riproduttive e dello Sviluppo, Università degli Studi, Trieste

Elisa Schena - Laboratorio di Biologia cellulare, Istituto Ortopedico Rizzoli, Bologna

Angelo Selicorni - Clinica Pediatrica De Marchi Università' e Fondazione Policlinico Mangiagalli Regina Elena, Milano

Luca Sigalotti - Unità di Bioimmunoterapia del Tumore, Dipartimento di Oncologia Medica, Centro di Riferimento Oncologico, IRCCS, Aviano, Pordenone

Elena Sommariva - Unità di Aritmiologia, Dipartimento di Cardiologia, Fondazione San Raffaele del Monte Tabor, Milano

Fabrizio Stocchi - Fondazione San Raffaele del Monte Tabor, Milano

Sabrina Tait - Reparto di Tossicologia Alimentare e Veterinaria - Dipartimento di Sanità Pubblica Veterinaria e Sicurezza Alimentare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Domenica Taruscio - Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Annalisa Trama - Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Francesca Toffalorio - Dipartimento di Medicina Molecolare, Campus IFOM-IEO (Istituto Europeo di Oncologia), Milano

Antonio Tomassini - Senatore Commissione Igiene e Sanità

Piera Trionfini - Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri, Bergamo

Stefano Vella - Dipartimento del Farmaco, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Monica Vichi - Centro Nazionale di Epidemiologia, Sorveglianza e Promozione della Salute, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Anne Vielle-Canonge - Dipartimento di Biopatologia e Diagnostica per Immagini, Università degli Studi Tor Vergata, Roma

Luciano Vittozzi - Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Giovanna Zambruno - Laboratorio di Biologia Molecolare e Cellulare, IDI, Istituto Dermopatico dell'Immacolata, IRCCS, Roma

Ann Zeuner - Dipartimento di Ematologia, Oncologia e Medicina Molecolare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Giovanni Zotta - Direzione generale della ricerca scientifica e tecnologica, Ministero del Lavoro, della Salute e delle Politiche Sociali; Vice Capo di Gabinetto Vicario del Ministro del Lavoro, della Salute e delle Politiche Sociali

GENERAL INFORMATION

Scientific Director

DOMENICA TARUSCIO
Centro Nazionale Malattie Rare
Istituto Superiore di Sanità
Viale Regina Elena, 299
00161 - Roma
Tel. 06 4990 4016
E-mail: taruscio@iss.it

Scientific Committee

D. TARUSCIO, S. GROFT, G. SPINELLA, M. SALVATORE, A. TRAMA, L. VITTOZZI
Centro Nazionale Malattie Rare
Istituto Superiore di Sanità
Viale Regina Elena 299
00161 - Roma
Tel. 0649904017
Fax 0649904370
e-mail: convegno.mr@iss.it

Organising Secretariat

D. IZZO, F. SALVO, G. VINCENTI
Centro Nazionale Malattie Rare
Istituto Superiore di Sanità
Viale Regina Elena, 299
00161 Roma
Tel. 06 4990 4017
Fax 06 4990 4370
e-mail: malattierare@iss.it

Participation is free