



International Congress

RARE DISEASES AND ORPHAN DRUGS

February 22nd - 25th 2010

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

International Congress
RARE DISEASES AND ORPHAN DRUGS

February 22nd - 25th 2010

Organized by
ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ

February 22nd 2010

8.30 Registration

9.30 Welcome address

E. Garaci

President of the Istituto Superiore di Sanità

Introduction

F. Fazio

Minister of Health

Session I

Research on rare diseases and orphan drugs: from Europe to national actions

Chairpersons: **M. Romeri, L. Vittozzi**

9.45 *European Council Recommendation on rare diseases*

A. Montserrat

10.15 *European actions on research for rare diseases*

C. Berens

10.45 Coffee break

11.15 *Research and orphan drugs*

G. Rasi

11.30 *Research and rare diseases in Italy*

M. Casciello

11.45 *Research on rare diseases at the Istituto Superiore di Sanità: bridging molecular studies through to EUROPLAN*

D. Taruscio

12.00 *How to promote research into Rare Diseases - EURORDIS' position*

T. Andersen

12.15 *The voice of Italian patient Associations*
UNIAMO
R. Barbon Galluppi
La Consulta Nazionale delle Malattie Rare
F. Bertoglio
La Consulta nazionale delle malattie neuromuscolari
M. Melazzini

13.00 Discussion

13.30 Lunch

Session II

ERA-NET for rare diseases: E-Rare
Chairperson: **B. Dallapiccola, D. Taruscio**

14.30 *The E-Rare Network*
S. Koutouzov

14.50 *European Network on Rett Syndrome (EuroRETT)*
L. Villard

15.10 *European and Mediterranean network on spastic paraplegias (EUROSPA)*
G. Stevanin, F.M. Santorelli, A. Lossos, L. Schols, A. Brice

15.30 *Prospective study of individuals at risk for spinocerebellar ataxia type 1, type 2, type 3 and type 6 (SCA1, SCA2, SCA3, SCA6) (RISCA)*
T. Klockgether

15.50 *International Kindler Syndrome Network (Kindlernet)*
L. Bruckner-Tuderman

16.10 *Benign Familial Neonatal Seizures (BFNS) as disease model for human idiopathic epilepsies: expansion of the genotype-phenotype correlations and insights into novel disease mechanisms (EUROBFNS)*
M.R. Cilio, M. Tagliatela

16.30 *Podonet: Consortium for Clinical, Genetic and Experimental Research into Hereditary Diseases of the Podocyte (Podonet)*
F. Schaefer

16.50 *New Genes and Therapeutic Approaches to Osteopetrosis (OSTEOPETR)*
A.G. Ugazio, A.M. Teti

17.10 *International Hirschsprung Disease Consortium (HSCR)*
S. Lyonnet, I. Ceccherini

17.30 *Understanding the WHIM syndrome and search for new therapies: molecular analysis of CXCR4 functions in leukocyte trafficking and activation (WHIMPath)*
A. Viola

17.50 Discussion

18.15 *Conclusions*

February 23rd 2010

ASPECTS OF PATHOGENESIS

Session I

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

- 9.00 *Cornelia de Lange syndrome: clinical and molecular data of a large italian cohort*
A. Selicorni, C. Gervasini, S. Russo, D. Milani, A. Cereda, A. Passarini, P. Castronovo, M. Masciadri, J. Azzolini, E. Basile, R. Borgatti, F. Bedeschi, V. Bianchi, F. Lalatta, L. Larizza
- 9.15 *Dysregulated RAS signaling in Noonan syndrome and related disorders: disease gene discovery and functional studies*
V. Cordeddu, S. Martinelli, C. Carta, V. Fodale, E. Flex, F. Pantaleoni, A. Sarkozy, F. Lepri, G. Zampino, M.C. Digilio, L. Mazzanti, G.B. Ferrero, C. Rossi, L. Stella, L.A. Pennacchio, B.D. Gelb, B. Dallapiccola, M. Tartaglia
- 9.30 *Characterization of the molecular and cellular mechanisms underlying the liver pathogenesis in hemophagocytic*
A. Sica, A. Santoni, L.D. Notarangelo, R. Badolato, S. Sozzani, C. Capuano, A. Santoni, R. Galandrini
- 9.45 *Molecular targets of PITX2 in the pathogenesis of Axenfeld Rieger Syndrome*
P. Briata, R. Gherzi
- 10.00 *Genotype/phenotype analysis of neurodegenerative and aging-prone syndromes caused by mutations in the DNA damage response/repair pathway*
D. Delia, L. Chessa, P. Pichierri, M. Bignami
- 10.15 Coffee break

Session II

Chairpersons: **T. Klockgether, G. Laviola**

- 10.30 *Role of the dystrophin-associated glycoprotein complex in limb-girdle and congenital muscular dystrophies: from molecular pathophysiology to potential therapy (7DR1)*
P. Macioce, E. Ricci, A. Brancaccio, M. Ceccarini, T.C. Petrucci
- 10.45 *Molecular and functional characterization of the newly identified interaction between the Rett syndrome-associated factor MeCP2 and the pro-apoptotic factor HIPK2*
S. Soddu, G. Bracaglia, B. Conca, A. Bergo, L. Rusconi, Z. Zhou, M.E. Greenberg, N. Landsberger, C. Kilstrup-Nielsen
- 11.00 *X-linked or autosomal rare mental retardation syndromes: phenotypic analysis in transgenic mouse models*
G. Laviola, L. Ricceri, B. De Filippis, C. Perrone-Capano, M.G. Miano
- 11.15 *Study of the genetic susceptibility and environmental factor involvement in the etiopathogenesis of autism*
F.R. Guerini, E. Bolognesi, M. Saresella, R. Mancuso, S. Usai, S. Manca, M. Clerici

- 11.30 *A novel pharmacological approach and identification of peripheral cellular biomarkers in Niemann-Pick type C disease patients*
C. Frank, D. Grossi, G. De Chiara, M.C. De Stefano, G. Biagini, V. Tancredi, S. Rufini, D. Merlo, G. D'Arcangelo
- 11.45 *Risk factors investigation in the pathogenesis of the bladder extrophy-epispadias complex*
S. Tait, C. La Rocca, A. Mantovani
- 12.00 *Cellular and animal models for the MYH9-related diseases*
M.P. Crippa, R. Ravazzolo, P. Noris
- 12.15 *Improving diagnostic skills for inherited thrombocytopenias*
A. Savoia, D. De Rocco, M. Di Stazio, F. Melazzini, A. Pecci, P. Noris, C.L. Balduini
- 12.30 *Hypertrophic cardiomyopathy associated to Fabry's disease: cardiomyocytes and cardiac stem cell functional analysis*
M. Pesce, A. Germani, R. Gradini, M. Russo, A. Frustaci
- 12.45 Lunch

Session III

Chairpersons: **A. Albini, E. Beghi**

- 13.45 *Tumor angiogenesis and inflammation as therapeutic targets of retinoblastoma*
A. Albini, F. Tosetti
- 14.00 *Transcriptional study of p63alpha mutants found in ectodermal dysplasia syndromes*
G. Melino, E. Candi, A.M. Lena, A. Terrinoni
- 14.15 *Tackling Rare Diseases Yet Lacking Diagnosis And/Or Prognosis. A Pilot Project Integrating Data Collection And Experimental Studies: the Hepatoblastoma experience*
A. Magrelli, M. Salvatore, M. Viganotti, F. Tosto, G. Azzalin, A. Antoccia, A. Di Masi, R. Devito, S. Lorenzetti, F. Maranghi, G. Macino, A. Mantovani, C. Tanzarella, D. Taruscio
- 14.30 *Genetic, molecular and functional characterization of Cockayne syndrome, a rare transcription/repair defective hereditary disease*
G. Frosina, E. Dogliotti, E. Botta, A. Calcagnile, P. Degan, M. D'Errico, M. Foresta, T. Lemma, L. Narciso, T. Nardo, R. Oneda, D. Orioli, M. Ropolo, M. Stefanini
- 14.45 *Genetic heterogeneity of hereditary predisposition to breast cancer: characterization of molecular markers at both somatic and at germline level*
M. Gariboldi, P. Peterlongo, M. Barile, L. Bernard, I. Catucci, E. Crippa, L. De Cecco, G. De Vecchi, S. Fortuzzi, L. Galastri, L. Lusa, S. Manoukian, E. Marchesi, B. Peissel, V. Pensotti, S. Pizzamiglio, F. Ravagnani, J.F. Reid, L. Tizzoni, P. Verderio, S. Volorio, C.M. Croce, M.A. Pierotti, P. Radice
- 15.00 *Trauma and risk of amyotrophic lateral sclerosis*
E. Beghi, E. Pupillo, G. Logroscino, A. Chiò for the EURALS Consortium
- 15.15 *A genome wide non-synonymous SNP scan of amyotrophic lateral sclerosis (ALS)*
V. Silani, I. Fogh, A. Ratti, N. Ticozzi, C. Gellera, F. Squitirei

- 15.30 Coffee break
- 15.45 *Preclinical studies aimed to develop target genes-based therapies for the treatment of amyotrophic lateral sclerosis*
C. Bendotti, M. Peviani, D. Lidonnici, M. Tortarolo, T. Borsello, R. Piva
- 16.00 *Dynamic NAD(P)H post-synaptic autofluorescence signals for the assessment of mitochondrial function in a neurodegenerative disease: monitoring the primary motor cortex of G93A mice, an amyotrophic lateral sclerosis model*
S. Loizzo, M. Pieri, A. Ferri, M.T. Carri, C. Zona, A. Fortuna, S. Vella
- 16.15 *Evaluation of genetic and environmental factors in a cohort of twins with amyotrophic lateral sclerosis*
L. Nisticò, M. Leone, the Italian Study Group on ALS affected Twins
- 16.30 *Gastroesophageal reflux in systemic sclerosis (SSC): relationship with pulmonary involvement*
C. Gambaro, L. Belloli, R. Barbera, N. Carlo Stella, P. Preatoni, B. Marasini, A. Malesci
- 16.45 *The Italian External Quality Assessment (EQA) in genetic tests: the VI EQA scheme*
V. Falbo, G. Florida, M. Salvatore, M. Marra, F. Tosto, F. Censi, D. Taruscio
- 17.00 *Rare cancers in Italy*
G. Gatta, A. Trama, S. Ferretti, L. Licitra, P. Casali, P.A. Dei Tos, R. Capocaccia, R. De Angelis, S. Mallone, M. Santaquilani, A. Tavilla, the RITA working group

DIAGNOSIS

Session I

Chairpersons: **T.C. Petrucci, C. Romano**

- 8.30 *Usefulness of MLPA in the molecular diagnosis of lissencephaly and neuronal migration disorders*
D. Mei, E. Parrini, C. Marini, R. Guerrini
- 8.45 *Genomic diagnosis and classification of rare disorders with mental retardation using high throughput technologies*
L. Bernardini, R. Mingarelli, B. Dallapiccola
- 9.00 *Usefulness of 244K array-CGH in the ascertainment of Copy Number Variations in Mental Retardation*
C. Romano, S. Reitano, D. Greco, P. Failla, D. Di Benedetto, O. Galesi, L. Castiglia, M. Vinci, V. Chiavetta, G. Ruggeri, F. Cali, M. Fichera
- 9.15 *Metachromatic Leukodystrophy: new insights in the genotype-phenotype correlation and in the natural history of the disease*
M. Sessa, M. Filocamo, A. Biffi, S. Regis, M. Cesani, F. Fumagalli, S. Grossi, C. Baldoli, U. Del Carro, L. Naldini, G. Comi
- 9.30 *Genotype-phenotype correlations in the CMT neuropathies: definition of a clinical and genetic diagnostic flow-chart*
A. Bolino, S. Benedetti, E. Di Pierri, L. Piantoni, F. Cerri, M. Scarlato, R. Fazio, G. Comi, M. Ferrari, S. Previtali, A. Quattrini
- 9.45 *Type 1 neurofibromatosis: an integrated program of clinical and molecular diagnostics*
D. Bianchessi, F. Natacci, D. Riva, M. Eoli, E. Salsano, V. Saletti, S. Guzzetti, F. Orzan, F. Lalatta, G. Finocchiaro
- 10.00 *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, M. Rusconi, R. Giorda, M.T. Bassi, R. Borgatti
- 10.15 *Autosomal recessive spastic paraplegia with thinning of corpus callosum and periventricular white matter changes. clinical, molecular, and neuroimaging studies*
F.M. Santorelli, P.S. Denora, A. Tessa, G. Silvestri, F. Zara, F.G. Garaci, G. Stevanin
- 10.30 *Development of new diagnostic approaches for transmissible spongiform encephalopathies*
F. Cardone, S. Principe, P. Parchi, G. Zanusso, S. Monaco, F. Tagliavini, M. Pocchiari
- 10.45 Coffee break

Session II

Chairpersons: **E. Arbustini, M. Tartaglia**

- 11.00 *Reliability and efficacy of the current diagnostic approach in narcolepsy and search for new genetic markers*
P. Bosco, G. Plazzi, C. Bernardini, W. Lattanzi, F. Michetti, C. Franceschini, R. Ferri
- 11.15 *Evaluation and rehabilitation of swallowing dysfunction in patients with rare neurological disorders and movement disorders: first year of study*
F. Stocchi, D. Tufarelli, L. Vacca, E. Mercuri
- 11.30 *Identification of genetic factors responsible for rare disorders with congenital heart defects*
A. Sarkozy, A. De Luca, F. Lepri, V. Guida, R. Ferese, F. Consoli, M.L. Dentici, C. Iannascoli, M.C. Digilio, B. Marino, M. Tartaglia, B. Dallapiccola
- 11.45 *New Genetic Syndromes with aortic tortuosity and dissection*
M. Grasso, F. Gambarin, R. Dore, N. Marziliano, V. Favalli, A. Serio, M. Pasotti, E. Disabella, E. Antoniazzi, M. Mosconi, S. Mannarino, A. Odero, D. Cameron, L. Vricella, H.C Dietz. E. Arbustini
- 12.00 *Systematic diagnosis of rare erythroenzymopathies: generation of guidelines and study of the genotype/phenotype correlation*
W. Barcellini, P. Bianchi, E. Fermo, C. Vercellati, A.P. Marcello, G. Valentini, A. Zanella
- 12.15 *Both familial and sporadic atypical hemolytic uremic syndrome are associated with genetic complement abnormalities and the genotype greatly impact outcome and response to treatment*
M. Noris, J. Caprioli, E. Bresin, C. Mossali, G. Pianetti, S. Gamba, E. Daina, C. Fenili, A. Sorosina, R. Piras, G. Remuzzi
- 12.30 *Circulating microparticles and thrombin generation capacity in severe hemophiliacs with mild clinical phenotype: diagnostic and prognostic implications*
E. Santagostino, M.E. Mancuso, A. Tripodi, V. Chantarangkul, A. Artoni, G. Pasta, M. Clerici, L. Padovan, P.M. Mannucci
- 12.45 *Establishment of a European Network of Rare Bleeding Disorders*
F. Peyvandi, R. Palla, M. Menegatti, S.M. Siboni, M. Benedik-Dolnicar, C. Bidlingmaier, T. Celkan, P. Giangrande, R. Gilmore, J. Ingerslev, K. Peerlink, H. Pergantou, F. Suzan, P. Lanzi
- 13.00 Lunch

Session III

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

- 14.00 *Development of novel molecular approaches for the diagnosis and characterization of genetic lymphedema*
E. Dejana, F. Orsenigo, A. Caprini, F. Bertolini
- 14.15 *Investigation of genetic and epigenetic mechanisms underlying Beckwith-Wiedemann Syndrome (BWS) on a large cohort of Italian patients*
S. Russo, F. Cerrato, A. Sparago, S. Ferraiuolo, F. Bedeschi, F. Lalatta, D. Milani, V. Giorgini, A. Selicorni, L. Fedele, A. Riccio, L. Larizza
- 14.30 *Genetic and clinical aspects of rare lymphomas*
E. Caprini, F. Sampogna, M. Perez, M. Visentini, C. Cristofolletti, D. Arcelli, P. Fadda, M.H. Citterich, V. Tocco, A. Magrelli, F. Censi, P. Torreri, M. Frontani, E. Scala, G.A. Lombardo, D. Taruscio, M. Fiorilli, G. Russo
- 14.45 *Biomarkers in thymic epithelial tumors (TET). An immunohistochemistry-based tissue micro array (TMA) multicenter study with preliminary genetic data on the epidermal growth factor receptor (EGFR) gene in TET*
M. Marino, R. Lattanzio, S. Conti, L. Lauriola, R. Martucci, E. Gallo, 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, M. Mottolese, A. Di Benedetto, G. Palmieri, P. Granone, M. Antimi, M. Lalle, A. Ceribelli, M. Rinaldi, G. Chichierchia, G. Merola, L. Petillo, R. Perrone Donnorso, M. Piantelli
- 15.00 *Cytogenetic and molecular analysis of rare salivary gland tumors*
G. Floridia, F. Censi, S. Lanni, M. Marra, V. Falbo, D. Taruscio
- 15.15 *Clinical and genetic features of parathyroid carcinomas*
S. Corbetta, V. Vaira, S. Bosari, A. Scillitani, V. Guarnieri, A. Spada
- 15.30 *Therapy-oriented large scale genomic and gene expression analysis in thymomas, mesotheliomas and lung carcinoids*
F. Toffalorio, E. Belloni, C. Fumagalli, E. Gerbino, C. Micucci, S.P. Minardi, G. Bucci, G. Pelicci, G. Pelosi, L. Spaggiari, F. de Braud, T. De Pas
- 15.45 *A multidisciplinary approach for the investigation of Hyperparathyroidism-Jaw tumour syndrome*
L. Barzon, G. Masi, M. Iacobone, G. Viel, G. Favia, A. Porzionato, V. Macchi, R. De Caro, G. Palù

Session IV

Chairpersons: **Giampaolo Merlini, Giovanna Zambruno**

- 16.00 *Diagnostic and therapeutic target of systemic amyloidosis: validation of new diagnostic tools and development of new disease models*
G. Merlini, F. Lavatelli, L. Obici, G. Palladini, M. Nuvolone, S. Donadei, S. Giorgetti, P. Mangione, S. Raimondi, M. Stoppini, V. Bellotti
- 16.15 *Inherited epithelial adhesion diseases: development and validation of diagnostic tools and guidelines, and assessment of quality of life*
D. Castiglia, M. D'Alessio, N. De Luca, C. Di Pietro, F. Sampogna, S. Tabolli, M. Colombi, M. El-Hachem, P. Salerno, D. Taruscio, G. Zambruno
- 16.30 *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, M.G. Quaranta, E. Cortis, A. Villani, A. Marchesi, G. Palumbo, D. Del Principe, M. Viora, M. Minetti, W. Malorni
- 16.45 *Genetic analysis of arrhythmogenic inherited diseases*
E. Sommariva, S. Benedetti, F. Zuffada, C. Di Resta, C. Redaelli, S. Sala, M. Ferrari, C. Pappone
- 17.00 *Development of an epidemiological and molecular integrated approach for the prevention of congenital hypothyroidism*
R. Cerone, M. De Felice, R. Di Lauro, E. Medda, L. Persani, D. Taruscio, M. Tonacchera, F. Bianchi, F. Minichilli, A. Olivieri
- 17.15 *Infant botulism*
L. Fencia, F. Anniballi, D. De Medici, E. Delibato, B. Auricchio, C. Locatelli, D. Lonati

25th February 2010

TREATMENT AND CLINICAL MANAGEMENT

Session I

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

- 8.30 *Electrophysiological and pharmacological analysis of striatal neurons from mice expressing torsin A with the DYT1 dystonia mutation*
A. Tassone, G. Madeo, R.L. Potenza, P. Popoli, P. Platania, G. Sciamanna, D. Cuomo, G. Martella, P. Bonsi, A. Pisani
- 8.45 *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
- 9.00 *Enzyme Replacement Therapy in Late-Onset Phenotypes of Glycogenosis type 2*
B. Bembi, M. Confalonieri, F.E. Pisa, G. Ciana, A. Fiumara, R. Parini, M. Rigoldi, A. Moglia, A. Costa, C. Danesino, M.G. Pittis, A. Dardis, S. Ravaglia
- 9.15 *Adipose tissue-derived stem cells for the treatment of muscular dystrophy*
A. Gentile, I. Gatto, G. Toietta, M.C. Capogrossi, G. Di Rocco
- 9.30 *Evaluation of the pathogenetic role and pharmacology of isolated human TSC2 smooth muscle cells. Novel therapeutic perspectives*
A. Gorio, S. Carelli, V. Grande, S. Ancona, D. Brancaccio, M.P. Canevini, A.M. Di Giulio, E. Lesma, E. Isaia, E. Chiamonte, R. Adami, S.M. Sirchia, S. Bosari, G. Coggi, R.M. Alfano, F. Ghelma, E. Montanari
- 9.45 *Mesenchymal stem cells for the treatment of tibial congenital pseudarthrosis associated with type I neurofibromatosis.*
D. Granchi, V. De Vescovi, E. Leonardi, S.R. Baglio, O. Donzelli, M. Magnani, A. Giunti, N. Baldini
- 10.00 *New cell therapy approaches for infantile malignant osteopetrosis*
A. Cappariello, A. Berardi, B. Peruzzi, A. Del Fattore, A. Ugazio, G.F. Bottazzo, A. Teti, B. Tondelli, H. Blair, M. Guerrini, K. Patrene, B. Cassani, P. Vezzoni, F. Lucchini
- 10.15 *Characterization of new genetic defects in MAD*
G. Lattanzi, C. Capanni, E. Mattioli, M. Columbaro, R. Del Coco, D. Camozzi, E. Schena, M.R. D'Apice, A. Vielle, F. Lombardi, F. Gullotta, D. Postorivo, A.M. Nardone, M. D'Adamo, P. Sbraccia, S. Squarzone, G. Novelli, N.M. Maraldi
- 10.30 *Clinical and diagnostic course for patients affected by Prader Willi Syndrome*
T. Greggi, K. Martikos, G. Bakaloudis, F. Vommaro, M. Di Silvestre, G. Barbanti Brodano, S. Giacomini, A. Cioni, E. Pipitone, L. Sangiorgi, S. Lari, P. Parisini
- 10.45 Coffee break

Session II

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

- 11.00 *Cytokine-based immunotherapy and tumor microenvironment in models of cutaneous and ocular melanoma*
A. Rubartelli, L. Borsi, B. Canemolla, C. Mosci, S. Ferrini
- 11.15 *Multidrug resistance dependence on cytoskeleton integrity in solid tumours*
D. Brambilla, S. Fais
- 11.30 *Immunobiologic and clinical activity of DNA hypomethylating agents in human sarcomas*
L. Sigalotti, G. Parisi, A. Covre, F. Colizzi, E. Fratta, H. JM Nicolay, S. Coral, V. Canzonieri, M. Maio
- 11.45 *Innovative Burkitt's lymphoma therapy*
G. Cutrona, L. C. Boffa, M.R. Mariani, S. Matis, M. Ferrarini
- 12.00 *Targeting the prognostic and metastasis-predicting surface proteoglycan NG2 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
- 12.15 *Innovative management of patients with diffuse malignant peritoneal mesothelioma*
M. Deraco, F. Perrone, M.R. Balestra, D. Baratti, A.D. Cabras, A. Carbone, M.G. Daidone, G. Jocollè, S. Kusamura, B. Laterza, M. Pennati, S. Pilotti, R. Villa, N. Zaffaroni
- 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 *New therapeutical approaches in the human beta-thalassemia treatment: in vitro and in vivo studies*
A. Zeuner, O. Morsilli, M. Bartucci, L. Pasquini, N.M. Sposi, M. Baiocchi, A. Massa, P. Cianciulli, U. Testa, C. Peschle, R. De Maria, M. Gabbianelli
- 13.00 *Effects of the inhibition of PDGFR phosphorylation on the activation of circulating platelets and neutrophils in patients with systemic sclerosis: results from a double-blind placebo-controlled clinical trial*
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, N. Maugeri, A.A. Manfredi, M.G. Sabbadini
- 13.15 *Autoimmune pemphigus: dynamics of autoreactive B cells, an integrated database and diagnostic/therapeutic recommendations*
G. Cianchini, S. Tabolli, G. Di Zenzo, D. Abeni, G. Zambruno, A. Lanzavecchia, B. Didona
- 13.30 Conclusion and general remarks
- 13.45 Lunch
- 14.30 ECM questionnaire

CHAIRPERSONS AND FIRST AUTHOR OF THE ORAL PRESENTATION

Terkel Andersen - Eurordis, Brussels

Eloisa Arbustini - Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia

Adriana Albini - IRCCS Multimedica, Milano

Renza Barbon Galluppi - Uniamo F.I.M.R. Onlus, Venezia

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

Catherine Berens - Medical and Public Health Research Unit -European Commission DG Research, Brussels

Luisa Barzon - Università di Padova, Padova

Ettore Beghi - Istituto di Ricerche Farmacologiche "Mario Negri", Milano

Bruno Bembi - Università ed Ospedale Santa Maria della Misericordia, Udine

Caterina Bendotti - 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

Flavio Bertoglio - Consulta Nazionale delle Malattie Rare, Senago (MI)

Donatella Bianchessi - Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano

Alessandra Bolino - Istituto Telethon Dulbecco e Istituto di Neurologia Sperimentale (INSPE), Istituto Scientifico San Raffaele, Milano

Paolo Bosco - Istituto Oasi per la Ricerca e la cura di Ritardi Mentali e Invecchiamento del cervello, Troina

Daria Brambilla - Istituto Superiore di Sanità, Roma

Paola Briata - Istituto Nazionale per la Ricerca sul Cancro, Genova

Leena Bruckner-Tuderman - University Medical Center Freiburg, Germany

Alfredo Cappariello - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

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

Massimo Casciello - Direzione generale della ricerca scientifica e tecnologica, Ministero della Salute, Roma

Franco Cardone - Istituto Superiore di Sanità, Roma

Daniele Castiglia - Istituto Dermopatico dell'Immacolata, IRCCS, Roma

Isabella Ceccherini - Istituto Giannina Gaslini, Genova

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

Giuseppe Cianchini - Istituto Dermopatico dell'Immacolata, IDI-IRCCS, Roma

Maria Roberta Cilio - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

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

Viviana Cordeddu - Istituto Superiore di Sanità, Roma

Massimo P. Crippa - Divisione di Genetica Molecolare, Fondazione Centro San Raffaele del Monte Tabor, Milano

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

Bruno Dallapiccola - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

Elisabetta Dejana - IFOM, FIRCI Istituto di Biologia Molecolare, Milano

Domenico Delia - Fondazione IRCCS Istituto Nazionale Tumori, Milano
Marcello Deraco - Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori, Milano
Vincenzo Falbo - Istituto Superiore di Sanità, Roma
Ferruccio Fazio - Ministro della Salute, Roma
Lucia Fenicia - Istituto Superiore di Sanità, Roma
Giovanna Florida - Istituto Superiore di Sanità, Roma
Claudio Frank - Istituto Superiore di Sanità, Roma
Guido Frosina - Istituto Nazionale per la Ricerca sul Cancro, IST, Genova
Armando Gabrielli - Università degli Studi, Ancona
Camilla Gambaro - Istituto Clinico Humanitas - IRCCS, Università di Milano, Milano
Enrico Garaci - Presidente dell'Istituto Superiore di Sanità, Roma
Manuela Gariboldi - Istituto Nazionale dei Tumori, Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori, Milano
Gemma Gatta - Fondazione IRCSS Istituto Nazionale Tumori, Milano
Antonietta Gentile - Istituto Dermopatico dell'Immacolata, Roma
Alfredo Gorio - Istituto Clinico Humanitas, IRCCS, Rozzano, Milano
Donatella Granchi - Istituti Ortopedici Rizzoli, IRCCS, Bologna
Maurizia Grasso - Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia
Tiziana Greggi - Istituto Ortopedico Rizzoli, Bologna
Stephen Groft - National Institute of Health, Bethesda, Maryland - USA
Franca R. Guerini - Fondazione Don C. Gnocchi, IRCCS, S. Maria Nascente, Milano
Thomas Klockgether - University Hospital Bonn, Germany
Sophie Koutousov - GIS-Institut des Maladies Rares, Paris
Lidia Larizza - Istituto Auxologico Italiano, Milano e Università degli Studi, Milano
Giovanna Lattanzi - Istituto Ortopedico Rizzoli, CNR, Bologna
Giovanni Laviola - Istituto Superiore di Sanità, Roma
Stefano Loizzo - Istituto Superiore di Sanità, Roma
Pompeo Macioce - Istituto Superiore di Sanità, Roma
Armando Magrelli - Istituto Superiore di Sanità, Roma
Susan Marelli - IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia. Bosisio Parini, Lecco
Mirella Marino - Istituto Tumori Regina Elena, Roma
Davide Mei - Sezione e Laboratorio di Neurologia e Neurogenetica Pediatrica, Ospedale Pediatrico A. Meyer, Università degli Studi, Firenze
Gerry Melino - Istituto Dermopatico dell'Immacolata e Università di Roma "Tor Vergata", Roma
Giampaolo Merlini - Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia
Antoni Montserrat - Commissione Europea, DG Salute e tutele del consumatore, Lussemburgo
Marina Noris - Istituto di Ricerche Farmacologiche "Mario Negri", Milano
Lorenza Nisticò - Istituto Superiore di Sanità, Roma
Giuseppe Novelli - Università degli Studi Tor Vergata, Roma
Roberto Perris - Università degli Studi, Parma
Maurizio Pesce - IRCCS Centro Cardiologico Monzino, Milano
Tamara C. Petrucci - Istituto Superiore di Sanità, Roma

Flora Peyvandi - IRCCS Ospedale Maggiore Mangiagalli e Fondazione Regina Elena, Milano

Donatella Pietraforte - Istituto Superiore di Sanità, Roma

Guido Rasi - Agenzia Italiana del Farmaco, Roma

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

Mario Romeri - Commissione Salute, Tavolo Interregionale Malattie Rare

Anna Rubartelli - Istituto Nazionale per la Ricerca sul Cancro, Genova

Giandomenico Russo - Istituto Dermopatico dell'Immacolata, Roma

Silvia Russo - Istituto Auxologico Italiano, Milano

Marco Salvatore - Istituto Superiore di Sanità, Roma

Elena Santagostino - Fondazione IRCCS, Ospedale Maggiore Policlinico Mangiagalli e Regina Elena, Università degli Studi, Milano

Filippo M. Santorelli - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRCCS, Roma

Simona Saredi - 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 - Università degli Studi, Trieste

Franz Schaefer - Heidelberg University Hospital, Germany

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

Maria Sessa - Università Vita-Salute Istituto Scientifico San Raffaele, Milano

Antonio Sica - Università di Roma "Sapienza", Roma

Luca Sigalotti - Centro di Riferimento Oncologico, IRCCS, Aviano, Pordenone

Vincenzo Silani - IRCCS Istituto Auxologico Italiano, Università degli Studi di Milano, Milano

Silvia Soddu - Ospedale Tumori Regina Elena, Roma

Elena Sommariva - Fondazione San Raffaele del Monte Tabor, Milano

Giovanni Stevanin - Inserm, Hôpital de la Pitié-Salpêtrière, France

Fabrizio Stocchi - Fondazione San Raffaele del Monte Tabor, Milano

Sabrina Tait - Istituto Superiore di Sanità, Roma

Marco Tartaglia - Istituto Superiore di Sanità, Roma

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

Anna Maria Teti - Ospedale Pediatrico Bambin Gesù, Roma

Annalisa Tassone - Fondazione Santa Lucia IRCCS - Centro Europeo di Ricerca sul Cervello, Roma

Francesca Toffalorio - Campus IFOM-IEO, Istituto Europeo di Oncologia, Milano

Piera Trionfini - Istituto di Ricerche Farmacologiche "Mario Negri", Bergamo

Stefano Vella - Istituto Superiore di Sanità, Roma

Laurent Villard - Inserm - Faculté de Médecine, Marseille

Antonella Viola - Istituto Clinico Humanitas IRCCS, Milano

Luciano Vittozzi - Istituto Superiore di Sanità, Roma

Giovanna Zambruno - Istituto Dermopatico dell'Immacolata, IRCCS, Roma

Ann Zeuner - Istituto Superiore di Sanità, Roma

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, M. CECCARINI, T.C. PETRUCCI, G. RUSSO

Scientific Secretariat

M. SALVATORE, P. TORRERI
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, G. VINCENTI, S. DIEMOZ, S. RAZETO, A. PINTER
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

GENERAL INFORMATION

Language

The official language is English.

ECM credits (for Italian participants only)

Sono state avviate le procedure per richiedere l'accreditamento ECM dell'evento per le seguenti figure: medici (tutte le discipline, biologi, chimici, farmacisti. Per ottenere il rilascio dei crediti formativi ECM, ogni partecipante dovrà: frequentare il 100% delle ore di formazione, compilare la scheda anagrafica, compilare il questionario di gradimento dell'evento, compilare il questionario di apprendimento post-test. La mancata consegna del questionario post-test preclude l'ottenimento dei crediti ECM; il questionario non potrà essere spedito alla Segreteria in un secondo momento.

Iscrizione

La partecipazione al Convegno è gratuita.

È necessaria la prenotazione all'evento attraverso la compilazione della scheda d'iscrizione disponibile sul sito del Centro Nazionale di Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità, www.iss.it/cnmr oppure sul sito www.iss.it sezione convegni.

La domanda di iscrizione dovrà essere compilata in modo leggibile in tutte le sue parti, firmata e inviata via fax alla Segreteria Organizzativa (n° Fax: 06.49904370) entro il 15 febbraio 2010. Il richiedente sarà informato tramite e-mail sullo stato della propria domanda. Si prega di comunicare disdetta in caso d'impossibilità di partecipazione. Le spese di viaggio e soggiorno sono a carico del partecipante.

Certificate of attendance

A certificate of attendance will be provided upon request at the end of the Conference