

Padova, 26 febbraio 2019

MALATTIE RARE, AL DIMED 9 MILIONI DI EURO

Il progetto che mette in rete competenze diverse per un approccio traslazionale clinico, di ricerca e di formazione convince l'Europa

Malattie rare, sempre meno rare: sono 30 milioni in Europa e 2 milioni in Italia i soggetti affetti da Malattia Rara, tanto che oggi queste malattie costituiscono un obiettivo centrale delle politiche di sanità pubblica. Le Malattie rare sono circa 6.000 e colpiscono oltre 300 milioni di persone in tutto il mondo.

Il Dipartimento di Medicina (DIMED) dell'Università di Padova ha ottenuto dal MIUR un finanziamento di 9 milioni di euro come Dipartimento di Eccellenza presentando il progetto DIMAR sulle Malattie Rare (Dimed Malattie Rare) 2018-2022.

Il progetto intende sviluppare una piattaforma scientifica, didattica e gestionale per realizzare un approccio olistico a queste malattie. Il finanziamento andrà a potenziare le infrastrutture, ad acquisire grandi attrezzature innovative, a reclutare personale dedicato allo studio delle malattie rare e, naturalmente, per quanto riguarda la formazione, ad attivare dei corsi opzionali specifici e una Scuola di specializzazione triennale in *Rare Disease Management*, in lingua inglese.

Per presentare il progetto DIMAR il Dipartimento di Medicina ha organizzato il Convegno *Rare disease Day in DIMED*, che si terrà il 28 febbraio 2019 con inizio alle ore 9 nell'Auditorium dell'Orto Botanico di Padova, in occasione della Giornata Mondiale delle Malattie Rare e sottolineerà da un lato l'approccio multidisciplinare e dall'altro quello internazionale del progetto.

« Lo scopo del progetto DIMAR e del Convegno – **spiega il prof. Fabrizio Fabris, Direttore del Dipartimento di Medicina** - è quella di promuovere l'integrazione tra vari settori attuando sinergie nella ricerca clinica e traslazionale attraverso le specifiche e molteplici competenze presenti. Come si vede infatti dal programma articolato di questo Convegno, il DIMED si occupa di moltissime Malattie Rare che possono essere raggruppate in 4 Aree principali: Endocrino-Metabolica, Malattie Epatiche e Renali, Malattie Immunologiche-Reumatologiche e malattie Ematologiche. Inoltre i vari gruppi del DIMED che operano nel settore delle Malattie Rare seguendo oltre 8000 pazienti seguono non solo l'aspetto clinico e assistenziale nell'ambito della più ampia organizzazione dell'Azienda Ospedale-Università di Padova, ma sviluppano anche progetti di Ricerca innovativi nazionali ed europei. Un altro aspetto importante è la collaborazione con il Centro Regionale delle malattie rare coordinato dalla Prof.ssa Facchin e con le Associazioni dei pazienti nelle azioni di informazione, formazione e divulgazione delle informazioni e delle possibilità di incontro e di aiuto reciproco.»

Sotto la lente i tumori rari, le patologie Endocrino-Metabolica, le malattie rare del fegato e del rene, le malattie Immunologiche, Reumatologiche ed Ematologiche ed altre in una giornata che vede un tavolo di discussione ampio e articolato e che costituisce l'inizio di un percorso informativo e formativo che continuerà per tutta la durata del progetto al fine di ampliare le conoscenze, integrare



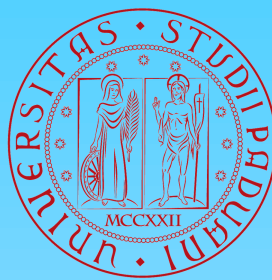
le competenze, generare le sinergie e favorire i momenti di incontro e di scambio tra i medici, i ricercatori e i pazienti interessati alle Malattie Rare.

« Le malattie rare, non più così rare, vanno affrontate sviluppando piani di sviluppo coordinati e collaborativi di natura assistenziale, ma anche relativi alle conoscenze biologiche, epidemiologiche, metodologiche, sociali, psicologiche e culturali – **dice il prof. Roberto Vettor, Docente del DIMED e coordinatore Scientifico del Convegno** -. Le Malattie Rare rappresentano infatti preziosi modelli fisiopatologici ideali per lo studio di meccanismi biologici e molecolari e per l'identificazione di farmaci per la cura della malattia stessa o di malattie caratterizzate da analoghi meccanismi fisiopatologici. Le Malattie Rare sono molteplici e differenti tra loro ma possiedono anche alcuni tratti comuni che ne fanno di fatto una realtà unitaria: cronicità, difficoltà di cura, complessità nella gestione assistenziale, effetti sulla disabilità, impatto emotivo su pazienti e familiari, e mortalità. Tratto comune è la complessità e la difficoltà di effettuare una diagnosi precoce e corretta, cosicché solo una piccola percentuale di pazienti arriva tempestivamente in centri competenti per iniziare terapie risolutive. Per la loro rarità sono malattie poco conosciute non solo dai medici di medicina generale ma anche da molti specialisti. I pazienti e le loro famiglie oltre a vivere la dolorosa esperienza della malattia, hanno spesso la sensazione di essere rifiutati dal sistema sanitario e sono gravati da difficoltà economiche connesse al costo dell'assistenza. »



PROGETTO DIMAR
DIMED-MALATTIE RARE

Dipartimento di Medicina DIMED Università degli Studi di Padova



Rare Disease Day in DIMED Research Projects

Thursday 28th February 2019

Orto Botanico, Padova

Scientific Committee: F. Fabris and R. Vettor

A. Dei Tos, L. Iaccarino, P. Maffei, G. Milan, F. Piazza, C. Scaroni

8.30 Registrazione dei partecipanti

9.00 SALUTO DELLE AUTORITÀ

9.30 DIMAR (DImed MALattie Rare): Development of a scientific, educational and management platform for Rare Diseases 2018-2022

C. Agostini (Comitato DIMED-DIMAR)

10.00 **Lecture. EUROWABB: an EU rare disease registry**

T. Barrett, University of Birmingham, UK

Coffee break 10.30 -10.50

I SESSION: FOCUS ON ENDOCRINE AND METABOLIC RARE DISEASES

Chairs: A. Avogaro and C. Foresta

10.50 Alterations of circulating stem cells in Fabry disease

G.P. Fadini, *Malattie del Metabolismo*

11.00 The Alström Syndrome a rare ciliopathy: patient networks, clinical aspects and molecular mechanisms

F. Favaretto, *Clinica Medica 3*

11.10 Familial and sporadic hyperaldosteronism: from chimeric gene to channelopathy

L. Lenzi, *Clinica dell'Iperensione*

11.20 Primary Ciliary Dyskinesia: genetic aspects and clinical manifestations

M. Santa Rocca, *Servizio Patologia Riproduzione Umana*

11.30 DISCUSSION

II SESSION: FOCUS ON RARE TUMOURS

Chairs: F. Fallo and C. Scaroni

11.50 EURACAN: A European Reference Network Consortium on Rare Solid Cancers of Adults

A. Dei Tos, *Dipartimento di Patologia, Treviso*

12.00 Thyroid medullary carcinoma: old and new prognostic markers

C. Mian, *Endocrinologia*

12.10 Von Hippel-Lindau, a paradigm of multidisciplinary

A.M. Ferrara, *Istituto Oncologico Veneto*

12.20 DISCUSSION

12.40 **Lecture. European Networks and Rare Disease grants**

A.M. Colao, *Università Federico II, Napoli*

LUNCH AND POSTER SLIDE SESSION 13.10-14.30

Chairs: F. Fabris and R. Vettor

XXXIV PhD COURSE IN RARE DISEASES

Chairs: G. Rossi and P. Angeli

14.30 Rare Diabetes and Obesity: NAFLD and Alström Syndrome

S. Bettini, *PhD in Clinical and Experimental Sciences*

14.40 Molecular characterization of adosteronomas in human hyperaldosteronism

D. Schiavone, *PhD in Arterial Hypertension and Vascular Biology*

14.50 DISCUSSION

III SESSION: FOCUS ON LIVER AND KIDNEY RARE DISEASES

Chairs: E. Quaia and L. Calò

15.00 Pathology and Pathogenesis of Idiopathic Non-Cirrhotic Portal Hypertension: current knowledge and future research

S. Sarcognato, *Anatomia Patologica*

15.10 MR cholangiography in primary sclerosing cholangitis: current role and future perspectives

R. Motta, *Istituto di Radiologia*

15.20 The Serpin B3 polymorphism (SCCA-PD) is associated with the severity portal hypertension and complications onset in patients with advanced liver disease

A. Martini, *Clinica Medica 5*

15.30 Oxidative stress and the altered reaction to it in Fabry Disease: a possible target for cardiovascular-renal remodeling

G. Bertoldi, *Nefrologia*

15.40 Polycystic Kidney Disease: epidemiology, genetics and potential treatments

F. Gastaldon, *Nefrologia Vicenza*

15.50 DISCUSSION

Coffee break 16.10 -16.30

IV SESSION: FOCUS ON IMMUNOLOGICAL, RHEUMATOLOGICAL AND HEMATOLOGICAL RARE DISEASES

Chairs: G. Semenzato and A. Doria

16.30 Sarcoidosis: a paradigmatic granulomatous disease

F. Cinetto, *Internal Medicine and Immunological Rare Disease Center, Treviso*

16.40 Advanced diagnostic techniques in autoimmune blistering disorders

I. Russo, *Dermatologia*

16.50 The role of PTX3/antiPTX3 antibody arrangement in SLE and ANCA associated vasculitis

M. Gatto, *Reumatologia*

17.00 Glycosylated ferritin in Adult-onset Still disease and acquired hemophagocytic lymphohistiocytosis

M. Marinova, *Medicina di Laboratorio*

17.10 Lack of von Willebrand factor multimer organization associated with the c.2269_2270del mutation which acts through a non-canonical splicing site: a new pathogenic mechanism of von Willebrand disease

V. Daidone, *Clinica Medica 1*

17.20 Rare inherited bleeding disorders: novel therapeutic strategies

C. Bulato, *Malattie Trombotiche ed Emorragiche*

17.30 Novel insights on rare $\gamma\delta$ T-cell lymphoproliferative disorders

A. Teramo, *Ematologia e Immunologia Clinica*

17.40 DISCUSSION

18.00 **Living with an immunological Rare Disease**

A. Gressani, *IPOPI, International Patient Organization for Primary Immunodeficiency*

18.15 **Concluding Remarks and DIMED Rare Disease Awards.**

F. Fabris and R. Vettor

18.30 ECM Questionnaire



QR CODE FOR REGISTRATION



Provider Ministeriale Nazionale id. 1884 - Dipartimento di Medicina - DIMED
Cristina Degan Via N. Giustiniani, 2 - Palasanià - Stanza n. 46 - 35128 Padova
Tel. 049/821.8689 fax. 049 821.1255 cristina.degan@unipd.it

Modalità d'iscrizione: Il corso è gratuito con iscrizione obbligatoria attraverso la seguente link <https://goo.gl/forms/F3Cq6liynlkXZnRN2> e riservato a n. 170 partecipanti per le seguenti figure professionali: Medico Chirurgo (tutte le discipline), Biologo, Chimico, Farmacista, Tecnico Sanitario di Laboratorio Biomedico, Psicologo.

ECM: Ai fini dell'attestazione dei crediti ECM è necessaria la presenza effettiva degli iscritti al 90% dell'intera durata dell'attività formativa, con verifica tramite firma di frequenza in entrata e in uscita, la compilazione e restituzione della scheda di valutazione/gradimento, della scheda anagrafica e del questionario ECM di apprendimento alla fine del corso.