

1222·2022  
**800**  
ANNI



UNIVERSITÀ  
DEGLI STUDI  
DI PADOVA



## **From cell to systems: the teaching of Rare Diseases 2022 The celebration of 800 years of science, future, and freedom**

**Organizer:** Roberto Vettor, Director Department of Medicine

**Scientific Committee:** Matteo Fassan, Angelo Avogaro, Cristina Degan, Gabriella Milan

**Language:** English

**AULA MAGNA  
UNIVERSITY OF PADUA  
PALAZZO BO**

**Venerdì 25 febbraio 2022**

**8.45-9.10 Welcome coffee**

8.30 Participants' Registration

**9.15 Welcome and Introduction**

**Daniela Mapelli, Dean of University of Padua**

**Roberto Vettor, University of Padua, Director Department of Medicine**

**Giorgio Perilongo, Coordinator Department of Rare Disease, AOUPD**

**9.30-10.00 Lecture:** History of the discovery of Arrhythmogenic Cardiomyopathy

**Gaetano Thiene, University of Padua**

### **SESSION I.**

**Chairs: Livio Trentin, Maria Luigia Randi**

**10.00-10.20 Senior Lecture:** Waldenstrom Disease

**Véronique LEBLOND, Hematology Department, Sorbonne Université, Hôpital Pitié Salpêtrière  
APHP, Paris, France**

**10.20-10.35 Junior Lecture: Andrea Visentin, "New drugs in B-cell malignancies in the real life setting"**

**10.35-10.45 Discussion**

## **SESSION II.**

**Chairs: Andrea Doria, Carlo Agostini**

**10.45-11.05 Senior Lecture:** Autoimmune and autoinflammatory link in rare rheumatic diseases.  
**Dennis McGonagle**, Rheumatology, Leeds Biomedical Research Centre, University of Leeds, UK

**11.05-11.20 Junior Lecture: Francesco Cinetto** Granulomatous Lymphocytic Interstitial Lung Disease (GLILD) in Common Variable Immunodeficiency (CVID): pathogenesis, clinical phenotypes and treatment

**11.20-11.35 Discussion**

## **SESSION III**

**Chairs: Angelo Avogaro, Lorenzo Calò**

**11.35-11.55 Senior Lecture:** Genetically Determined Mitochondrial disorders  
**Massimo Zeviani**, Department of Neuroscience, University of Padua

**11.55-12.10 Junior Lecture: Francesca Dassi** "Genetically Determined Ciliary Dysfunction"

**12.25-12.40 Discussion**

**12.40-14.00 BREAK**

## **SESSION IV**

**Chairs: Gian Paolo Rossi, Roberto Vettor**

**14.00-14.20 Senior Lecture:** The Genetic of Obesity in Humans.  
**Stephen O'Rahilly**, Metabolic Research Laboratories, University of Cambridge, UK

**14.20-14.35 Junior Lecture: Simona Censi**, Genetic and Epigenetic Signature of Medullary Thyroid Carcinoma

**14.35-14.45 Discussion**

## **SESSION V**

**Chairs: Angelo Dei Tos, Maria Guido**

**14.45-15.05 Senior Lecture:** Molecular Pathology of Sarcomas and Hereditary Syndromes  
**David Thomas**, Garvan Institute of Medical Research, Sydney

**15.05-15.20 Junior Lecture: Marta Sbaraglia**, The role of molecular genetics in the pathology of sarcomas

**15.20-15.30 Discussion**

## **SESSION VI**

**Chairs: Nicola Ferri, Paolo Simioni**

**15.30-15.50 Lecture:** The future of gene therapy

**Alessandro Aiuti**, University Vita – Salute, San Raffaele, Milan

**15.50-16.05 Junior Lecture:** **Elena Campello**, Factor IX Padua

**16.05-16.15 Discussion**

## **SESSION VII**

**Chair: Daniela Basso, Roberto Vettor**

**16.15-16.45 Lecture:** Stem Cells Therapy for Rare Diseases

**Elena Cattaneo**, University of Milan, National Institute of Molecular Genetics - INGM

**16.45-17.15 Lecture:** From cellular pathogenesis to targeted therapies: the new perspectives of RNA-based drugs

**Rosario Rizzuto**, University of Padua, Department of Biomedical Sciences –DSB

**17.15 – 17.30 ECM Questionnaire**

**This event is part of the scientific and educational activities of the PhD Courses in:**

- **Arterial Hypertension and Vascular Biology** - Arhyvab(Coordinator: Prof. Gian Paolo Rossi - Dipartimento di Medicina - DIMED)
- **Medicina dello Sviluppo e Scienze della Programmazione Sanitaria - Developmental Medicine and Health Care Planning Sciences** (Coordinator: Prof. Gianni Bisogno - [Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino - SDB](#))
- **Medicina Molecolare - Molecular Medicine** (Coordinator: Prof. Riccardo Manganelli - [Dipartimento di Medicina Molecolare - DMM](#))
- **Medicina Specialistica Traslazionale “G.B. Morgagni” - Translational Specialistic Medicine “G.B. Morgagni”** (Coordinator: Prof. Annalisa Angelini - [Dipartimento di Scienze Cardio-Toraco-Vascolari e Sanita' Pubblica](#))
- **Oncologia Clinica e Sperimentale e Immunologia - Clinical and Experimental Oncology and Immunology** (Coordinator: Prof. Stefano Indraccolo - [Dipartimento di Scienze Chirurgiche Oncologiche e Gastroenterologiche - DiSCOG](#))
- **Scienze Cliniche e Sperimentali - Clinical and Experimental Sciences** (Coordinator: Prof. Paolo Angeli - Dipartimento di Medicina - DIMED)
- **Scienze Farmacologiche - Pharmacological Sciences** (Coordinator: Prof. Nicola Ferri - [Dipartimento di Medicina - DIMED](#))

**Razionale:**

Il Dipartimento di Medicina (DIMED) ha ottenuto dal MIUR un finanziamento per il Dipartimenti di Eccellenza presentando il progetto DIMAR sulle Malattie Rare (Dimed MALattie Rare) 2018-2022. Tale progetto aveva obiettivo generale lo sviluppo di una piattaforma scientifica, didattica e gestionale per realizzare un approccio olistico alle Malattie Rare. In particolare, il finanziamento è stato utilizzato per potenziare le infrastrutture, acquisire grandi attrezzature innovative, reclutare nuovo personale dedicato allo studio delle Malattie Rare. Nel campo della formazione l'obiettivo era quello di attivare dei corsi opzionali specifici nei corsi tradizionali di studio ed un nuovo Curriculum nel Corso di Dottorato in Scienze Cliniche e Sperimentali dedicato alla ricerca multidisciplinare nelle Malattie Rare.

Lo scopo del progetto DIMAR e del Convegno è quella di promuovere l'integrazione tra vari settori attuando sinergie nella ricerca clinica e traslazionale attraverso le specifiche e molteplici competenze presenti e stimolando approcci multidisciplinari necessari ad affrontare malattie complesse.

Le malattie rare costituiscono infatti un obiettivo centrale delle politiche di sanità pubblica: si stima che in Europa vi siano 30 milioni ed in Italia 2 milioni di soggetti con Malattia Rara. Ciò rende necessario sviluppare piani di sviluppo coordinati e collaborativi di natura assistenziale, ma anche relativi alle conoscenze biologiche, epidemiologiche, metodologiche, sociali, psicologiche e culturali. 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.

L'evento, alla quarta edizione, costituisce un percorso informativo e formativo che continuerà per tutta la durata del progetto DIMAR 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, gli amministratori, i politici e i pazienti interessati alle Malattie Rare.

**LA PARTECIPAZIONE AL CORSO COME DA D.L. n. 52 DEL 22 APRILE 2021 E D.L. n. 105 DEL 23 LUGLIO 2021 È VINCOLATA ALLA PRESENTAZIONE DELLA CERTIFICAZIONE VERDE COVID19 (GREEN PASS) VALIDA.**

**Modalità d’Iscrizione:**

Il corso è gratuito con iscrizione obbligatoria attraverso il link:

<https://forms.gle/4aTGr96JS9Jbk7Uw6>

**ISCRIZIONI ENTRO IL GIORNO 22 FEBBRAIO 2022**

Riservato a max. n. 200 **partecipanti**, per le tutte le categorie professionali.

**ECM**

Ai fini dell’attestazione dei crediti ECM è necessaria:

-la presenza effettiva degli iscritti, al 90% dell’intera durata delle attività formative, con verifica tramite firma di frequenza in entrata e in uscita;

-la compilazione e restituzione alla segreteria della scheda di valutazione/gradimento e della scheda anagrafica complete del questionario di apprendimento.

**Provider id. 1884 - Dipartimento di Medicina - DIMED**

Cristina Degan, Chiara Bison

Palasanià – Stanza n. 46

Padova, Via N. Giustiniani,2

Tel. 049/821 8689/8793 Email: [proviederecm.dimed@unipd.it](mailto:proviederecm.dimed@unipd.it)