

1222-2022
800
ANNI



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI PADOVA



Rare Disease Day in DIMED Research Projects 2021

Organizers: *Roberto Vettor and Fabrizio Fabris*

Scientific Comitee: Filippo Ceccato, Sandro Giannini, Franca Anglani, Chiara Giraudò, Diego Cecchin, Luca Iaccarino, Francesco Cinetto, Marco Pizzi, Luca Spiezia, Andrea Visentin, Maria Luigia Randi, Patrizia Pontisso, Pietro Maffei, Matteo Fassan

Supervisors: *Angelo Avogaro, Cristina Degan, Gabriella Milan*

Languages: Italian ; English for guests

**Programma FAD fruibile dal 01/02/2021 al 27/03/2021
ECM 10,5**

**Webinar (unico collegamento)
Venerdì 26 febbraio 2021
ore 9.15-17.45**

8.45 Participants' Connection

9.15 Welcome and Introduction

*Rosario Rizzuto, Dean of University of Padua
Roberto Vettor and Fabrizio Fabris*

SESSION I. RARE HEMATOLOGIC DISEASES

Chairs: *Livio Trentin and Paolo Simioni.*

9.30 Lecture: Clinical link of platelet-primed interactions of coagulation and anticoagulation pathways in flow-dependent thrombus.

Johan Heemskerk, University of Maastricht.

9.50 Open questions

10.00 Videos' Recap

Andrea Benetti, Cristina Vincenzetto, Andrea Visentin, Marco Pizzi, Elena Campello.

10.15-11.00 Discussion

SESSION II. RARE IMMUNOLOGICAL AND RHEUMATOLOGIC DISEASES

Chairs: Andrea Doria and Carlo Agostini.

11.30. Lecture: New insights in large vessels vasculitis.
Carlo Salvarani, University of Modena and Reggio Emilia.

11.50. Open questions

12.00 Videos' Recap

Roberto Padoan, Alessandro Bressan, Riccardo Scarpa, Elisabetta Zanatta, Chiara Giraud, Francesca Caroppo.

12.15-13.00 Discussion

SESSION III. RARE ENDOCRINE-METABOLIC DISEASES and RARE TUMOURS

Chairs: Carla Scaroni and Matteo Fassan.

14.00. Lecture: Metabolic pathways underlining Rare Diseases.
Andrea Ballabio, Telethon Institute of Genetics and Medicine (TIGEM), Naples, Italy

14.20 Open questions

14.30 Videos' Recap 1

Silvia Bettini, Francesca Dassie, Lisa Giancesello, Nicola Vitturi

14.40 Videos' Recap 2

Simona Censi, Mattia Barbot, Schiavone Donatella, Marta Sbaraglia.

14.50-15.40 Discussion

SESSION IV. FUTURE PERSPECTIVES SUPPORTING THE RARE DISEASE RESEARCH

Chairs: Gian Paolo Fadini, Paolo Angeli and Gian Paolo Rossi

16.00. How to conceive and write a successful ERC grant application: a positive example.
Andrea Alimonti, DIMED and VIMM, University of Padua.

16.20 Collaborative funding opportunities for Rare Diseases.
Barbara Mantelli, Ufficio Ricerca Internazionale, Settore Progetti Collaborativi, UNIPD.

16.40 How to improve the scientific achievements in Rare Diseases.
*Francesc Palau, Editor in Chief di Orphanet Journal of Rare Diseases
Sant Joan de Déu Children's Hospital and CIBERER, Spain*

17.00 Discussion

17.30-17.45 Concluding remarks and DIMED Rare Disease Awards

Roberto Vettor and Fabrizio Fabris

Rare Diseases Research Projects 2021

MODULI VIDEO da fruire dal 01/02/2021 al 25/02/2021

Modulo 1. RARE HEMATOLOGIC DISEASES

(5 video da 15 minuti = 75 minuti)

Forum 1: Livio Trentin and Paolo Simioni.

1.1 Effect on hepcidin production of the mutations of genes involved in iron metabolism: its relation with erythrocytosis.

Andrea Benetti, 2nd year, PhD in Clinical and Experimental Sciences.

1.2 Characterization of T and NK cells in myelodysplastic syndromes.

Cristina Vincenzetto, DIMAR fellow, Ematologia e Immunologia Clinica.

1.3 Complex karyotype allows to refine the risk of Richter syndrome.

Andrea Visentin, DIMAR RTDA, Ematologia e Immunologia Clinica.

1.4 Histology of the spleen in immune thrombocytopenia: clinical-pathological characterization and prognostic implications.

Marco Pizzi, DIMAR RTDA, Anatomia Patologica.

1.5 Partial F8 gene duplication (Factor VIII Padua) associated with high factor VIII levels and familial thrombophilia.

Elena Campello, DIMED RTDA, Malattie Trombotiche ed Emorragiche.

Modulo 2. RARE IMMUNOLOGICAL AND RHEUMATOLOGIC DISEASES
(6 video da 15 minuti = 90 minuti)

Forum 2: Andrea Doria and Carlo Agostini.

2.1 The role of persistent low-grade inflammation detected by PET-MR in large vessel vasculitis in disease progression/relapse

Roberto Padoan, DIMED PhD, Reumatologia, in collaboration with Medicina Nucleare.

2.2 Clinical and biological predictors of Granulomatous Lymphocytic Interstitial Lung Disease (GLILD) in patients with Common Variable Immunodeficiency (CVID).

Riccardo Scarpa, DIMAR fellow, Medicina Interna, Centro Malattie Rare Immunologiche, Treviso.

2.3 Immunological determinants of dyslipidemia and cardio-vascular disease in patients with primary antibody deficiencies.

Alessandro Bressan, 2nd year, PhD in Arterial Hypertension and Vascular Biology.

2.4 Interstitial lung disease in patients affected with rare connective tissue diseases.

Elisabetta Zanatta, DIMAR fellow, Reumatologia.

2.5 Anti-jo1 Syndrome: application of advanced quantitative MR imaging for a rare rheumatic disease.

Chiara Giraud, DIMED RTDA, Radiologia.

2.6 Targeting the cutaneous lymphocyte antigen: from a rare skin lymphoproliferative disorder to common skin immune-mediated diseases.

Caroppo Francesca, DIMED RTDA, Dermatologia

Modulo 3. RARE ENDOCRINE-METABOLIC DISEASES and RARE TUMOURS (7 video da 15 minuti = 105 minuti)

Forum 1: Carla Scaroni and Matteo Fassan

3.1 Alström Syndrome: an ultra-rare monogenic disorder as a model for insulin resistance, diabetes and obesity

Silvia Bettini, 3rd year, PhD in Clinical and Experimental Sciences and Francesca Dassie, DIMAR RTDA, Clinica Medica 3.

3.2 Understanding the mechanisms of proteinuria through the lens of Dent disease.

Lisa Gianesello, Nefrologia.

3.3 From bedside to molecular medicine: the role of transition in Rare Metabolic Diseases.

Nicola Vitturi, Malattie del Metabolismo.

3.4 Validation of miRNA as diagnostic and prognostic biomarkers and possible therapeutic targets in medullary thyroid cancers in patients with MEN2 syndrome.

Simona Censi, DIMAR fellow, Endocrinologia

3.5 Functional imaging in adrenal lesions.

Mattia Barbot, Endocrinologia in collaboration with Medicina Nucleare.

3.6 Adrenal ablation for Primary Aldosteronism: a Meta-analysis of Radiofrequency vs Laparoscopic adrenalectomy.

Schiavone Donatella, 2nd year, PhD in Arterial Hypertension and Vascular Biology.

3.7 The inflammatory cell landscape in epithelioid sarcoma.

Marta Sbaraglia, Anatomia Patologica.

Razionale:

Il Dipartimento di Medicina (DIMED) ha ottenuto dal MIUR un finanziamento di Eccellenza presentando il progetto DIMAR sulle Malattie Rare (DIMED MALattie Rare) 2018-2022. Tale progetto ha come obiettivo generale lo sviluppo di una piattaforma scientifica, didattica e gestionale per realizzare un approccio olistico alle Malattie Rare. In particolare il finanziamento verrà utilizzato per potenziare le infrastrutture, acquisire grandi attrezzature innovative, reclutare nuovo personale dedicato allo studio delle Malattie Rare. Nel campo della formazione l'obiettivo è 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.

Come si vede infatti dal programma articolato di questo Convegno il DIMED si occupa di moltissime Malattie Rare che possono essere suddivise in 4 gruppi principali: Malattie Rare Ematologiche, Malattie Rare Immunologiche e Reumatologiche, Malattie Rare Endocrino-Metaboliche e Tumori Rari. I vari gruppi del DIMED operano nel settore delle Malattie Rare seguendo i pazienti da un punto di vista clinico e assistenziale, ma sviluppano anche progetti di Ricerca su queste malattie di elevato livello nazionale ed europeo e collaborano attivamente con le Associazioni dei pazienti nelle azioni di informazione, di formazione e divulgazione delle conoscenze e delle possibilità di incontro e di aiuto reciproco.

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 terza edizione, costituisce l'inizio di 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.

Modalità d'Iscrizione:

Il corso FAD si propone di lezioni audio video e webinar:

Modulo n.1 : "**Rare Hematological Diseases**" da 75 minuti (5 video da 15 minuti)

Modulo n.2: "**Rare Immunological and Rheumatological Diseases**" da 90 minuti (6 video da 15 minuti)

Modulo n.3 : "**Rare Endocrine-Metabolic Diseases and Rare Tumours**" da 105 minuti (7 video da 15 minuti)

FRUIBILI SU PIATTAFORMA DAL 01/02/2021 AL 25/02/2021

N.1 WEBINAR il 26/02/2021 dalle ore 9.15 alle ore 17.45 (UNICO COLLEGAMENTO)

Compilazione quiz e valutazione gradimento in piattaforma entro al 27/03/2021

Il corso è **gratuito** con registrazione obbligatoria attraverso la piattaforma FAD_DIMED, link:

https://www.rad.unipd.it/FAD_DIMED/

successivamente accedere al corso ed effettuare l'iscrizione.

Per la fruizione del corso FAD dopo aver effettuato il login in piattaforma, cliccare all'interno dell'area utente selezionare il corso e premere "**INIZIA IL CORSO**".

Riservato a n. 300 partecipanti per le seguenti figure professionali: Medico Chirurgo (tutte le discipline), Biologo, Chimico, Farmacista, Tecnico Sanitario di Laboratorio Biomedico, Tecnico sanitario di radiologia medica, Psicologo, Infermiere, Infermiere pediatrico, Dietista, Fisioterapista.

Attestazione ECM

Ai fini dell'acquisizione dei crediti formativi ECM e relativo invio dell'attestato è obbligatorio:

- aver preso parte all'intero evento formativo
FAD- MODULI fruibile dal 01/02/2020 al 25/02/2021;
FAD-WEBINAR fruibile **IN LIVE** il giorno **26 Febbraio 2021**
- aver superato o il quiz finale presente in piattaforma entro il giorno **27 Marzo 2021** con uno score minimo del 75%; sarà possibile effettuare 5 tentativi.
- aver compilato il questionario di gradimento presente in piattaforma alla fine del corso

La data dell'acquisizione del credito ECM sarà quella del giorno di compilazione del test finale e del questionario di gradimento; l'attestato del credito ECM sarà disponibile all'iscritto in piattaforma il giorno stesso della compilazione e superamento del test finale.

Requisiti hardware e software

La piattaforma per l'e-learning è FAD DIMED con link https://www.rad.unipd.it/FAD_DIMED/

Requisiti tecnici

Disporre di un browser (ad esempio Explorer, Firefox, ecc.), una connessione internet, una casella di posta elettronica e software per visualizzare i testi in formato pdf e materiali audiovideo on-line in mp4.

Provider id. 1884 - Dipartimento di Medicina – DIMED

Cristina Degan, Chiara Bison

Palasanità – Stanza n. 46 Tel. 049/821 8689/8793 fax. 049 821.1255

Email: providerecm.dimed@unipd.it