

15th CONFERENCE OF THE UNDIAGNOSED DISEASES NETWORK INTERNATIONAL

Data: 16 ottobre 2026

Città: Siena

Sede: Università di Siena- Aula Cripta di San Francesco

Provider: Biomedica – nr 148

Orari di inizio e di fine suddivisi per giornata: 13h30-19h00 – 5 ore e 30 minuti

Responsabili scientifici: ALESSANDRA RENIERI

Categorie Professionali: Medico Chirurgo

Discipline: CARDIOLOGIA, CHIRURGIA GENERALE, CHIRURGIA PEDIATRICA, DERMATOLOGIA, EMATOLOGIA, ENDOCRINOLOGIA, NEFROLOGIA, NEONATOLOGIA, NEUROPSICHIATRIA INFANTILE, OFTALMOLOGIA, ONCOLOGIA, GENETICA MEDICA, MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO, PEDIATRIA, MALATTIE METABOLICHE, REUMATOLOGIA

Area formativa: Obiettivi formativi di sistema

Obiettivi formativi: Linee guida, Protocolli, Procedure (2)

RAZIONALE

La 15ª Conferenza UDNI affronta le sfide delle malattie rare e non diagnosticate attraverso un programma internazionale e multidisciplinare. Le sessioni riguardano rianalisi genomica, consulenza genetica, tecnologie genomiche ed epigenomiche avanzate, studi funzionali, condivisione dei dati, screening neonatale, discussione di casi e passaggio dalla diagnosi alla terapia. Particolare attenzione è dedicata alle condizioni pediatriche e dello sviluppo, incluse le malattie monogeniche, l'identificazione di nuovi geni-malattia e i percorsi diagnostici complessi che richiedono competenze transfrontaliere. Riunendo clinici, genetisti, ricercatori, biologi e professionisti di laboratorio, l'evento promuove strategie diagnostiche integrate, condivisione dei dati secondo i principi FAIR, networking internazionale e competenze di sistema, in linea con l'impegno di ERN PaedCan per la diagnosi esperta e la presa in carico multidisciplinare di bambini e adolescenti con condizioni rare o complesse.

PROGRAMMA

FRIDAY, OCTOBER 16, 2026

13:30- 14:30 SESSION 4

SPOTLIGHT ON EMERGING RESEARCH

Co-chair: Federico Perino

Co-chair: Mario Capasso

14:30- 16:00 SESSION 5

PANEL: DATA SHARING AND FUNCTIONAL ANALYSIS TO FACILITATE GENE DISCOVERY, VARIANT CLASSIFICATION AND PATIENT DIAGNOSIS

Co-chair: William Bruno

Co-chair: Wendy A.G. van Zelst-Stams (Nijmegen)

Accelerating rare disease diagnosis using *C. elegans*

Stephen C. Pak (USA)



International data sharing

Nara Sobreira (USA)

The Network of Italian Genomes NIG as a Reference Framework for Rare Diseases and Genomics Initiatives in Italy

Giuseppe Matullo (Italy)

The Italian approach to rare diseases: the GENERA project

Vincenzo Nigro (Italy)

UDP Programs in Italy: Building the Future for Patients Without a Diagnosis

Marco Salvatore (Italy)

ELIXIR-IT: The Italian Research Infrastructure for Big Data in Life Sciences

Graziano Pesole (Italy)

The ERDERA Project

Holm Graessner (Germany)

ORAL PRESENTATIONS OF 2 SELECTED ABSTRACTS

-selected abstract 5

-selected abstract 6

16:00 – 16:30 Break – Poster Viewing

16:30- 18:00 SESSION 6

PANEL: NEWBORN SCREENING DISEASES

Co-chair: Laura Cardarelli (Italy)

Co-chair: Tinatin Tkemaladze (Georgia)

The Challenge of Genetic and Genomic Newborn Screening: The EU Screen4care Project

Alessandra Ferlini (Italy)- Alessandra Renieri (Italy)

From the Pilot Project to the Public Health Implementation: gNBS as an Opportunity for All Newborns. Genoma Puglia Program, Italy

Mattia Gentile (Italy)

ORAL PRESENTATIONS OF 2 SELECTED ABSTRACTS

-selected abstract 7

-selected abstract 8

18:00- 19:00 SESSION 7

CASE REPORTS: PRESENTATION AND DISCUSSION OF 4 SELECTED CASES (2 SOLVED AND 2 UNSOLVED)

Co-chair: Matteo Floris (Italy)

Co-chair: Emiliano Giardina (Italy)

-selected case 1

-selected case 2

-selected case 3

-selected case 4



AUTOCERTIFICAZIONE GIACENZA CURRICULA

La sottoscritta Raffaella Agosta in qualità di legale rappresentante della società Biomedica srl

DICHIARA

che non è possibile inserire tutti i curricula dei Relatori in quanto il file supera la disponibilità consentita, pertanto sono in giacenza presso la segreteria della medesima società Biomedica srl.

Data, _____

Legale rappresentante
Raffaella Agosta

AGOSTA RAFFA/
2026.07.21 09:23:16
CN=AGOSTA RAFFAELLA
C=IT
2.5.4.4=AGOSTA
2.5.4.42=RAFFAELLA
RSA/2048 bits

