

15th CONFERENCE OF THE UNDIAGNOSED DISEASES NETWORK INTERNATIONAL

Data: 17 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: 09h00 – 12h30: 3 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

SATURDAY, OCTOBER 17, 2026

08:30- 10:00 SESSION 8

PANEL: NETWORKS, EDUCATION AND EMERGING REGIONS ON UNDIAGNOSED DISEASES

Co-chair: Sabrina Giglio (Italy)

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

Building and expanding undiagnosed disease programs in emerging regions

Hind Alsharhan (Kuwait)

REBRAND- The Brazilian Network of Undiagnosed Diseases

Roberto Giugliani (Brazil)

What consanguineous populations teach us about severe monogenic developmental disorders

Reham Khalaf-Nazzal (UK)



UDNI Low and Middle Income Countries (LMICs) Working Group: Aims, Structure and Results

Domenica Taruscio (Italy)

Proficiency Testing and Certification

Béla Melegh (Hungary)

ORAL PRESENTATIONS OF 2 SELECTED ABSTRACTS

-selected abstract 9

-selected abstract 10

10:00 – 10:30 Poster Viewing

10:30- 12:30 SESSION 9

PANEL: FROM DIAGNOSES TO THERAPIES

Co-chair: Monica Miozzo (Italy)

Co-chair: Giuseppe Merla (Italy)

The role of CAT in Advanced Therapy Medicinal Products ATMPs

Ilona Reischl-Kok chair of CAT EMA – on-line

Gene therapy in nephrotic syndromes

Moin Saleem (UK)



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