

INTERNATIONAL SCHOOL ON RARE DISEASES

Direttrici

- **Domenica Taruscio (Resp. Scientifica):** Membro del Direttivo ICORD, Presidente del Centro Studi KOS, Roma, Italia. Co-fondatrice e membro del Direttivo UDNI. Già Direttrice del Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma, Italia.
- **Cynthia Tiff:** Presidente ICORD. Vice Direttrice Clinica e Clinica Senior presso il National Human Genome Research Institute. Direttrice del Pediatric Undiagnosed Diseases Program presso i National Institutes of Health, USA.

Modalità di erogazione: Online, in diretta.

- **Frequenza:** 2 sessioni a settimana (Lunedì: 14.00–16.00 CET; Mercoledì: 14.00–16.00 CET).
- **Durata:** Novembre 2026 – Gennaio 2027 (con una pausa invernale).
- **Ore totali di didattica:** 32 ore, distribuite in 8 settimane.
- **Destinatari:** Medici, clinici e altri professionisti sanitari, ricercatori, responsabili delle politiche sanitarie, personale di agenzie sanitarie, rappresentanti dei pazienti, studenti e tutti gli stakeholder impegnati nel progresso delle conoscenze, dell'innovazione e dell'assistenza nella comunità delle malattie rare.
- **Quota di iscrizione:** €50

RAZIONALE

La **Scuola Internazionale sulle Malattie Rare** è un'iniziativa educativa internazionale nata dalla collaborazione tra il **Centro Studi KOS – Scienza, Arte, Società** (Roma, Italia) e **ICORD**.

La Scuola offre un'opportunità unica per esplorare le principali sfide e le opportunità emergenti nel campo delle malattie rare attraverso una prospettiva globale e multidisciplinare. Riunendo esperti di fama internazionale, professionisti sanitari, ricercatori, responsabili politici, rappresentanti dei pazienti e leader del settore, il programma fornisce conoscenze avanzate, promuove lo scambio delle migliori pratiche e incoraggia una collaborazione significativa tra discipline, regioni e confini geografici.

Attraverso l'apprendimento interattivo e il confronto, i partecipanti acquisiranno preziose informazioni sui progressi scientifici, l'innovazione sanitaria, gli sviluppi normativi e gli approcci centrati sul paziente che stanno plasmando il futuro della cura e della ricerca sulle malattie rare. Promuovendo la collaborazione internazionale e una solida rete professionale, la Scuola mira a contribuire al miglioramento della ricerca, dei risultati sanitari e della qualità della vita delle persone affette da malattie rare in tutto il mondo.

Obiettivo principale: Costruire una comprensione sistemica che colleghi i fondamenti della salute pubblica, la pratica clinica nelle malattie rare e gli approcci *One Health*, attraverso l'analisi di casi di studio longitudinali.

Obiettivi formativi

- Spiegare i concetti chiave della salute pubblica e il modo in cui guidano le decisioni a livello di popolazione.
- Orientarsi tra definizioni, epidemiologia, genetica, diagnostica e percorsi di cura delle malattie rare.
- Valutare i modelli di sperimentazione clinica e i percorsi regolatori per le piccole popolazioni e i farmaci orfani.
- Integrare le dimensioni ambientali, sociali e di *governance* utilizzando l'ottica *One Health*.
- Applicare quadri etici e legali alla genomica, alla condivisione dei dati e alle terapie avanzate.
- Sintetizzare strategie di collaborazione intersettoriale per la preparazione e la risposta nell'ambito delle malattie rare.

PROGRAMMA

MODULO 1 - FONDAMENTI DI SALUTE PUBBLICA

Responsabili del Modulo: Rumen Stefanov, Manuel Posada

Docenti: Eva Bermejo Sánchez, Joseph Giuliano, Pablo Durán

Principi Generali

Questo modulo fornisce i fondamenti concettuali della salute pubblica intesa come disciplina, funzione sociale organizzata e ambito politico e di *governance*. Introduce la prospettiva di popolazione necessaria per definire i bisogni di salute, misurare il carico di malattia (*disease burden*), identificare le disuguaglianze, stabilire le priorità, organizzare i servizi e valutare gli interventi di salute pubblica.

Le malattie rare vengono utilizzate come contesto applicativo per l'intero modulo. Particolare attenzione è rivolta alle sfide metodologiche e organizzative generate dalle ridotte dimensioni delle popolazioni, dall'accertamento incompleto dei casi, dai dati frammentati, dai ritardi diagnostici, dalle disuguaglianze di accesso e dalla necessità di risposte coordinate a livello nazionale e internazionale.

Il modulo combina lezioni frontali, discussioni guidate, interpretazione di dati e un lavoro finale individuale applicato. L'esercitazione permetterà ai partecipanti di integrare i concetti

introdotti durante le quattro sessioni e di applicarli all'adattamento di un ipotetico sistema sanitario nazionale per le malattie rare.

Programma delle giornate

Giorno 1. Lunedì 2 novembre 2026, 14.00–16.00 CET

Sessione 1: Fondamenti di salute pubblica e bisogni della popolazione

- **14.00–14.10** | Benvenuto e panoramica del modulo – Domenica Taruscio, Cynthia Tifft (Direttrici della Scuola); Rumen Stefanov, Manuel Posada (Responsabili del Modulo)
- **14.10–14.40** | *Lezione 1*: Salute pubblica e salute della popolazione: definizioni, funzioni chiave ed evoluzione storica – Rumen Stefanov
- **14.40–15.10** | *Lezione 2*: Bisogni di salute della popolazione e disuguaglianze: dai determinanti e il carico di malattia alle priorità politiche – Manuel Posada
- **15.10–15.40** | *Lezione 3*: Prevenzione e interventi di salute pubblica nelle malattie rare: l'esempio delle malformazioni congenite – Eva Bermejo Sánchez
- **15.40–16.00** | Discussione – Rumen Stefanov, Manuel Posada, Eva Bermejo

Giorno 2. Mercoledì 4 novembre 2026, 14.00–16.00 CET

Sessione 2: Epidemiologia delle malattie rare, registri e codifica

- **14.00–14.10** | Benvenuto e panoramica – Rumen Stefanov, Manuel Posada
- **14.10–14.40** | *Lezione 4*: Ragionamento epidemiologico per le malattie rare: definizioni di caso, incidenza, prevalenza, accertamento dei casi, piccoli numeri e incertezza – Manuel Posada
- **14.40–15.10** | *Lezione 5*: Registri di popolazione per le malattie rare e sorveglianza: progettazione, copertura, qualità dei dati, interoperabilità, *governance* e principi di dati FAIR (*Findable, Accessible, Interoperable, Reusable*) – Joe Giuliano
- **15.10–15.40** | *Lezione 6*: Codifica delle malattie rare nei sistemi di informazione sanitaria: uso complementare della Classificazione Internazionale delle Malattie (ICD) e degli ORPHAcodes – Rumen Stefanov
- **15.40–16.00** | Esercitazione guidata sui dati e discussione: I partecipanti esamineranno uno scenario semplificato di dati sulle malattie rare ed identificheranno i problemi metodologici e organizzativi relativi all'accertamento dei casi, ai denominatori, alla copertura geografica, ai record duplicati, ai dati mancanti, alla codifica diagnostica e ai bias di selezione. L'esercizio illustrerà come i registri di popolazione, i sistemi informativi sanitari di routine e l'uso complementare di ICD e ORPHAcodes possano supportare la sorveglianza epidemiologica, la pianificazione sanitaria e lo sviluppo delle politiche. Modera: Rumen Stefanov, Manuel Posada, Joe Giuliano.

Giorno 3. Lunedì 9 novembre 2026, 14.00–16.00 CET

Sessione 3: Dalle politiche globali sulle malattie rare all'azione regionale e nazionale

- **14.00–14.10** | Benvenuto e panoramica – Rumen Stefanov, Manuel Posada, Pablo Durán
- **14.10–14.40** | *Lezione 7: PAHO/OPS: Malattie rare e piani d'azione strategici di salute pubblica* – Pablo Durán
- **14.40–15.10** | *Lezione 8: La Risoluzione OMS sulle malattie rare e come svilupparla nelle Americhe (breve presentazione della Risoluzione seguita da sessione Q&A)* – Pablo Durán
- **15.10–15.40** | *Lezione 9: Strategie per armonizzare le politiche sanitarie nei paesi dell'America Latina e dei Caraibi* – Pablo Durán
- **15.40–16.00** | Moderatori: Rumen Stefanov, Manuel Posada, Pablo Durán

Giorno 4. Mercoledì 11 novembre 2026, 14.00–16.00 CET

Sessione 4: Adattamento dei sistemi sanitari e processi decisionali in salute pubblica

- **14.00–14.10** | Benvenuto e panoramica – Rumen Stefanov, Manuel Posada
- **14.10–14.40** | *Lezione 10: Sistemi sanitari e malattie rare: organizzazione, finanziamento, governance, copertura sanitaria universale, equità e sostenibilità* – Rumen Stefanov
- **14.40–15.10** | *Lezione 11: Etica e diritto nei processi decisionali di salute pubblica per le malattie rare: giustizia, solidarietà, proporzionalità, autonomia, privacy e data governance* – Rumen Stefanov
- **15.10–15.40** | *Introduzione al caso pratico: Adattamento di un sistema sanitario nazionale per le malattie rare* – Rumen Stefanov, Manuel Posada. Verrà presentato uno scenario ipotetico di sistema sanitario nazionale che integra i principali temi trattati nel Modulo 1 (informazioni epidemiologiche incomplete, limitato uso di codici specifici, ritardo diagnostico, disuguaglianze geografiche di accesso, percorsi di cura frammentati, limitata disponibilità di centri di eccellenza, sfide di finanziamento/rimborso, scarsa coordinazione istituzionale, partecipazione dei pazienti e responsabilità). Il caso costituirà la base dell'esercitazione finale individuale.
- **15.40–16.00** | Discussione finale, domande e istruzioni per l'esercitazione – Rumen Stefanov, Manuel Posada

Risultati attesi del Modulo 1

Al termine del modulo, i partecipanti saranno in grado di:

- Definire i concetti principali, le funzioni e l'orientamento alla popolazione della salute pubblica.
- Analizzare determinanti, disuguaglianze, bisogni insoddisfatti e barriere che interessano le popolazioni con malattie rare.
- Interpretare incidenza, prevalenza, accertamento dei casi, carico di malattia e incertezza nelle piccole popolazioni.
- Spiegare scopi, struttura, punti di forza e limiti dei registri di popolazione per le malattie rare.
- Spiegare l'uso complementare di ICD e ORPHAcodes all'interno dei sistemi informativi sanitari.
- Comprendere come gli impegni internazionali sulle malattie rare possano tradursi in politiche regionali e nazionali.
- Valutare l'organizzazione, il finanziamento, la *governance*, l'accessibilità, l'equità e la sostenibilità dei sistemi sanitari in relazione alle malattie rare.
- Applicare principi etici e legali alle decisioni di salute pubblica riguardanti l'accesso, la definizione delle priorità, l'uso dei dati e l'allocazione delle risorse.
- Identificare le lacune prioritarie dei sistemi sanitari e proporre adattamenti fattibili che coinvolgano registri, codifica, percorsi di invio (*referral pathways*), servizi specializzati, reti professionali, finanziamenti, *governance* e responsabilità.
- Formulare indicatori misurabili per monitorare l'attuazione delle politiche e degli interventi di salute pubblica per le malattie rare.

MODULO 2 - MALATTIE RARE: CONCETTI E SISTEMI (in corso di definizione)

Responsabili del Modulo: Cynthia Tifft, Maria Teresa Acosta

Principi Generali

Questo modulo introduce le dimensioni scientifiche, cliniche e sistemiche fondamentali delle malattie rare, facendo da ponte tra i fondamenti di salute pubblica del Modulo 1 e il quadro *One Health* del Modulo 3. Offre una panoramica strutturata su come le malattie rare vengono definite, diagnosticate, gestite e supportate all'interno dei sistemi sanitari, ponendo l'accento su genetica, percorsi clinici, sviluppo terapeutico ed esperienza del paziente. Attraverso questo modulo, i partecipanti acquisiranno le competenze analitiche e pratiche necessarie per comprendere le malattie rare come condizioni complesse e articolate, plasmate da biologia, strutture assistenziali, fattori sociali e contesti politici.

Risultati attesi del Modulo 2

Al termine del modulo, i partecipanti saranno in grado di:

- Comprendere le basi scientifiche e cliniche delle malattie rare.
- Descrivere i percorsi diagnostici e assistenziali.
- Comprendere i principi e le sfide dello sviluppo terapeutico.
- Valutare l'impatto delle malattie rare sui pazienti e sulle loro famiglie.
- Valutare il ruolo dei sistemi sanitari e delle relative politiche.
- Integrare prospettive biologiche, cliniche, sociali e politiche.

MODULO 3 - MALATTIE SENZA DIAGNOSI E APPROCCIO DIAGNOSTICO (in corso di definizione)

Responsabile del Modulo: William Gahl

Principi Generali

Questo modulo si concentra sulla comprensione delle malattie senza diagnosi nei contesti clinici e di salute pubblica. I partecipanti esploreranno cause, sfide, percorsi diagnostici e le strutture globali che supportano i Programmi per le Malattie Senza Diagnosi (UDP - *Undiagnosed Diseases Programs*). Il modulo pone particolare enfasi sulla fenotipizzazione, sul sequenziamento, sugli studi funzionali, sulla condivisione dei dati e sulla scoperta di nuove patologie.

Risultati attesi del Modulo 3

Al termine del modulo, i partecipanti saranno in grado di:

- Comprendere le dimensioni cliniche e di salute pubblica delle malattie senza diagnosi.
- Descrivere i percorsi diagnostici per le malattie senza diagnosi.
- Comprendere il ruolo degli studi funzionali.
- Riconoscere l'importanza della condivisione dei dati, del *matchmaking* e della collaborazione internazionale.
- Comprendere il ruolo e l'organizzazione dei Programmi per le Malattie Senza Diagnosi (UDP) e delle reti di collaborazione globale a supporto della diagnosi e della ricerca.
- Esplorare gli approcci per la scoperta di nuove malattie e nuovi geni, integrando dati clinici, genomici, funzionali e condivisi.

MODULO 4 - INTEGRARE LE MALATTIE RARE NEL QUADRO "ONE HEALTH"

Responsabili del Modulo: Domenica Taruscio, Alberto Mantovani

Docenti: Maria Grazia Dente, Angela Genova, Gregory Winston Gilcrease, Babak Khoshnood, Pablo Menendez, Carlos Gonçalo das Neves, Savino Sciascia, Celina Turchi

Principi Generali

Questo modulo si propone di fornire ai partecipanti una comprensione integrata di come i sistemi di salute umana, animale e ambientale si intersechino con la prevenzione, la sorveglianza, l'eziologia e la gestione delle malattie rare. Il modulo collega i quadri di riferimento a livello di popolazione con la collaborazione interdisciplinare, le strutture politiche e i casi di studio applicati.

Programma delle giornate

Giorno 1. Lunedì 11 gennaio 2027, 14.00–16.00 CET

Sessione 1: One Health: principi, fondamenti concettuali, dalla scienza alla politica

- **14.00–14.10** | Benvenuto e panoramica del modulo – Domenica Taruscio, Alberto Mantovani (Responsabili del Modulo)
- **14.10–14.40** | *Lezione 1*: Principi di One Health: fondamenti concettuali che collegano la salute umana, animale e ambientale – Carlos Gonçalo das Neves
- **14.40–15.10** | *Lezione 2*: Le ragioni dell'applicazione dell'approccio One Health alle malattie rare, inclusi i fattori di rischio condivisi, i meccanismi biologici interspecie e le influenze ecologiche – Domenica Taruscio
- **15.10–15.40** | *Lezione 3*: Dalla scienza alle politiche: il Gruppo Consultivo Tecnico per One Health dell'OMS – Regione Europea – Alberto Mantovani
- **15.40–16.00** | Discussione – Alberto Mantovani, Carlos Gonçalo das Neves, Domenica Taruscio

Giorno 2. Mercoledì 13 gennaio 2027, 14.00–16.00 CET

Sessione 2: Fattori ambientali ed ecosistemici nella prospettiva One Health

(Panoramica One Health sui determinanti ambientali che influenzano l'insorgenza, la progressione, l'individuazione o la distribuzione delle malattie rare)

- **14.00–14.10** | Benvenuto e panoramica – Domenica Taruscio, Alberto Mantovani
- **14.10–14.40** | *Lezione 4*: Questioni ambientali in One Health – Alberto Mantovani
- **14.40–15.10** | *Lezione 5*: Registri dei difetti congeniti: la ricerca dei fattori di rischio – Babak Khoshnood
- **15.10–15.40** | *Lezione 6*: Esposizioni tossiche ambientali e malattie rare – Alberto Mantovani
- **15.40–16.00** | Discussione. Moderatori: Babak Khoshnood, Alberto Mantovani, Domenica Taruscio

Giorno 3. Lunedì 18 gennaio 2027, 14.00–16.00 CET

Sessione 3: Aspetti sociali e di governance

(Panoramica One Health sui fattori sociali e sulle questioni di governance che determinano la sorveglianza, la prevenzione, i risultati e la vulnerabilità nelle popolazioni affette da malattie rare)

- **14.00–14.10** | Benvenuto e panoramica – Domenica Taruscio, Alberto Mantovani
- **14.10–14.40** | *Lezione 7: Governance della collaborazione intersettoriale* – Maria Grazia Dente
- **14.40–15.10** | *Lezione 8: Determinanti sociali ed influenze culturali, etica ed equità nel contesto delle malattie rare* – Angela Genova
- **15.10–15.40** | *Lezione 9: Sviluppo sostenibile e governance sanitaria: il punto di vista delle malattie rare* – Gregory Winston Gilcrease, Savino Sciascia
- **15.40–16.00** | Discussione. Moderatori: Maria Grazia Dente, Angela Genova, Gregory Winston Gilcrease, Alberto Mantovani, Savino Sciascia, Domenica Taruscio

Giorno 4. Mercoledì 20 gennaio 2027, 14.00–16.00 CET

Sessione 4: Casi di studio One Health sulle malattie rare multifattoriali

(Esempi per illustrare come le malattie rare derivino da complesse interazioni tra diversi ambiti: applicazione dei quadri One Health ai sistemi di malattie rare multifattoriali)

- **14.00–14.10** | Benvenuto e panoramica – Domenica Taruscio, Alberto Mantovani
- **14.10–14.40** | *Lezione 10: Virus Zika* – Celina Turchi
- **14.40–15.10** | *Lezione 11: Leucemia infantile* – Pablo Menendez
- **15.10–15.40** | *Lezione 12: Angioedema ereditario* – Giuseppe Novelli
- **15.40–16.00** | Discussione. Moderatori: Alberto Mantovani, Pablo Menendez, Giuseppe Novelli, Domenica Taruscio, Celina Turchi

Risultati attesi del Modulo 4

Al termine del modulo, i partecipanti saranno in grado di:

- Comprendere l'approccio *One Health* e la sua rilevanza per le malattie rare nell'ambito della salute umana, animale e ambientale.
- Riconoscere le interconnessioni tra fattori umani, animali e ambientali nell'eziologia, prevenzione, sorveglianza e gestione delle malattie rare.
- Applicare le prospettive della salute di popolazione e dell'approccio *One Health* all'identificazione e alla comprensione dei determinanti e dei rischi delle malattie rare.
- Comprendere il ruolo della sorveglianza integrata e della condivisione dei dati tra i sistemi di salute umana, animale e ambientale.

- Valutare l'importanza della collaborazione interdisciplinare e intersettoriale nell'affrontare le complesse sfide delle malattie rare.
- Esplorare come i principi *One Health* possano orientare le politiche e gli interventi pratici, utilizzando casi di studio applicati per tradurre gli approcci integrati in azioni di salute pubblica.

16.00–16.30 | Conclusione della Scuola Internazionale – Domenica Taruscio, Cyndi Tifft

AFFILIAZIONI

- **Maria Teresa Acosta:** Membro del Direttivo ICORD. Neurologa pediatrica. Programma di Terapia Genica GM1, National Human Genome Research Institute. Undiagnosed Disease Program, National Institutes of Health, USA.
- **Eva Bermejo Sánchez:** Direttrice, Ricercatrice Scientifica, Istituto di Ricerca sulle Malattie Rare (IIR), Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), Madrid, Spagna.
- **Maria Grazia Dente:** Centro Nazionale per la Salute Globale, Istituto Superiore di Sanità, Roma, Italia.
- **Pablo Durán:** Consulente Regionale in Salute Perinatale del Corso della Vita, Unità di Salute della Donna e del Bambino, Dipartimento di Sistemi e Servizi Sanitari, PAHO/OMS.
- **William A. Gahl:** Ricercatore Senior, Sezione di Genetica Biochimica Umana, Branch di Genetica Medica, National Human Genome Research Institute, National Institutes of Health, USA. Coordinatore e Co-fondatore UDNI.
- **Angela Genova:** Professoressa di Sociologia, Università degli Studi di Urbino Carlo Bo, Italia.
- **Gregory Winston Gilcrease:** Corso di Laurea Magistrale in *Sustainability in Health*, Università degli Studi di Torino, Italia.
- **Joseph Giuliano:** Fondatore e Amministratore Delegato presso Rare Medical Affairs LLC, Princeton, New Jersey, USA.
- **Babak Khoshnood:** Istituto Nazionale Francese di Sanità e Ricerca Medica (INSERM). INSERM U1153, Equipe OPPaLE, Parigi, Francia.
- **Alberto Mantovani:** Vicepresidente del Centro Studi KOS, Roma, Italia. Membro del Comitato per la Valutazione dei Rischi – Agenzia Europea per le Sostanze Chimiche (ECHA), già Membro del Gruppo Consultivo Tecnico per One Health – OMS Europa.

- **Pablo Menendez:** Istituto di Ricerca contro la Leucemia Josep Carreras, Barcellona, Spagna; Rete Spagnola di Terapie Avanzate (TERAV) - Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), Madrid, Spagna; Dipartimento di Biomedicina, Facoltà di Medicina, Università di Barcellona, Barcellona, Spagna.
- **Carlos Gonçalo das Neves:** Direttore Scientifico dell'Autorità Europea per la Sicurezza Alimentare (EFSA), Co-presidente dell'One Health High-Level Expert Panel (OHHLEP).
- **Giuseppe Novelli:** Dipartimento di Biomedicina e Prevenzione, Sezione di Genetica, Università degli Studi di Roma Tor Vergata, Italia; Membro UDNI.
- **Manuel Posada:** Membro ICORD, Coordinatore della Rete Iberoamericana di Esperti di Salute nelle Malattie Rare (RIBERSER). Programma AECID-INTERCOONECTA 2025. Fundación de Salud, Infancia y Bienestar Social, Ministerio de Sanidad, Spagna.
- **Savino Sciascia:** Corso di Laurea Magistrale in *Sustainability in Health*, Università degli Studi di Torino, Italia. Membro UDNI.
- **Rumen Stefanov:** Membro del Direttivo ICORD. Direttore del Dipartimento di Medicina Sociale e Sanità Pubblica, Università di Medicina di Plovdiv, Bulgaria. Direttore dell'Istituto per le Malattie Rare, Bulgaria.
- **Domenica Taruscio:** Membro del Direttivo ICORD, Presidente del Centro Studi KOS, Roma, Italia. Co-fondatrice e membro del Direttivo UDNI. Già Direttrice del Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma, Italia.
- **Cynthia Tifft:** Presidente ICORD. Vice Direttrice Clinica e Clinica Senior presso il National Human Genome Research Institute. Direttrice del Pediatric Undiagnosed Diseases Program presso i National Institutes of Health, USA.
- **Celina Turchi:** Università Federale del Pernambuco, Recife, Brasile.