



# 5<sup>th</sup> EUROPEAN SYMPOSIUM ON RARE ANAEMIAS

1<sup>st</sup> Italian thalassaemia  
meeting for patients and  
health professionals

15th -16th November 2013  
Ferrara • Italy



The **5th European Symposium on Rare Anaemias** is an activity within ENERCA project to disseminate and up-to-date knowledge on rare anaemias and, at the same time, increase their awareness. As in other rare diseases, the recognition of expert centres, promotion of best practices and education and training of multidisciplinary health professionals teams are basic in order to serve patient needs, both in diagnosis and case management. Patients are always at the heart of ENERCA policies, like those of "ITALIAN FEDERATION OF ASSOCIATIONS FOR THALASSAEMIA AND Sickle Cell Disease UNITED" and the Thalassaemia International Federation (TIF).

In this respect, and specifically integrated in the framework of the 5th European Symposium on Rare Anaemias, the three organizers (ENERCA, UNITED and TIF) have collaborated in setting up the 1st Italian Thalassaemia meeting for patients and health professionals in Ferrara. The support of ENERCA to scientific programme will contribute to provide a broad overview on prevention, diagnosis and clinical management of haemoglobinopathies and thalassaemia, on the current gene therapy approach for the treatment of thalassaemia and a review the current situation of other rare anaemias patient's community. An interactive session between patient panellists and doctors, will be also included and focused not only on clinical management, but also on prevention and social action issues for thalassaemia and haemoglobinopathies.

# 5th EUROPEAN SYMPOSIUM

## 1st Italian thalassaemia meeting for patients and health professionals

### ENERCA

The European Network for Rare and Congenital Anaemias (ENERCA), a project co-funded by the European Commission was set up in 2002 to help MPs and patients with rare anaemias (RA) by improving updated information and public health services through its web site. The main goal is assuring the same level of access for both health professionals and patients independently of their country of practise or origin and to decrease health inequalities in the field of rare anaemias clinical care. The new project e-ENERCA (2013-2016) will promote the recognition of CEs at national level, a cornerstone as the nodes of the future European Reference Network (ERN) in Rare Anaemias to be implemented by the EU in the next future. Moreover, the new e-Health tool will include three main platforms a) electronic health records (EHR), for epidemiological surveillance, b) for e-learning for on-line education and training and c) tele medicine for sharing experiences contribute to an early diagnosis and facilitate chronic anaemia patient's care across Europe.

[www.enerca.org](http://www.enerca.org)

### TIF

Thalassaemia International Federation (TIF) is a non-profit, non-governmental, patient-driven organisation founded in Cyprus in 1986 and is working in official relations with the World Health Organization (WHO) since 1996. TIF is an umbrella organisation involving 114 national thalassaemia patients' associations and 66 other members from 60 countries across the world (data as of June 2013). Our mission is the development and establishment of National Control Programmes for the prevention and quality treatment of thalassaemia and other haemoglobin disorders in every affected country. Our vision is to ensure equal access to quality health care for every patient with thalassaemia and other haemoglobin disorders across the world.

[www.thalassaemia.org.cy](http://www.thalassaemia.org.cy)

### UNITED

The Italian Federation of the Associations for Thalassaemia, Sickle Cell and Rare Anaemias (Un.I.TeD), founded in 2012, aims to co-ordinate the Italian Thalassaemia and Sickle Cell patients' organizations, to promote at national level policies for maintaining the highest standards of treatment for the patients, given through high specialization's centers; for caring the psycho-social aspects; for promoting the advocacy to implementing the patients' rights. Through Un.I.TeD, patients can be represented by a single organization in the relations with the Italian Institutions, can strengthen their actions in order to improve a better knowledge for all the patients. United is a new strength for the patients.

[www.unitedonlus.org](http://www.unitedonlus.org)

[info@unitedonlus.org](mailto:info@unitedonlus.org)

Il **5° Simposio europeo sulle Anemie rare** è un'attività del progetto ENERCA che ha lo scopo di divulgare conoscenze aggiornate ed aumentare la consapevolezza sulle anemie rare e congenite. Così come per altre malattie rare, l'individuazione di Centri di expertise, la promozione delle best practices, l'educazione e la preparazione di gruppi di professionisti della salute in campo multidisciplinare sono essenziali per essere d'aiuto e soddisfare le necessità dei pazienti, sia nella diagnosi che nel trattamento. I pazienti sono sempre al centro delle politiche e delle attività di ENERCA, così come in quelle di UNITED, la Federazione Nazionale Italiana per la Talassemia, Emoglobinopatie Rare e la Drepanocitosi, e della T.I.F., la Federazione Internazionale per la Talassemia.

A questo scopo, e in maniera specifica, nel contesto del 5° Simposio europeo sulle anemie rare, le tre organizzazioni (ENERCA, UNITED e T.I.F.) hanno collaborato nella preparazione del 1° Incontro Nazionale italiano sulla Talassemia tra pazienti e professionisti della salute a Ferrara, con il supporto scientifico di ENERCA. Il programma offrirà un'analisi aggiornata dello stato dell'arte sulla prevenzione, la diagnosi ed il trattamento clinico delle Emoglobinopatie e della Talassemia, sugli attuali approcci per il trattamento della Talassemia con la terapia genica ed un aggiornamento sulla situazione attuale relativa alla comunità dei pazienti affetti da altre Anemie Rare. Il Simposio includerà, inoltre, una sessione interattiva tra pazienti e medici, che si concentrerà non solo sulla gestione clinica della Talassemia delle Emoglobinopatie, ma anche sulla prevenzione e sugli aspetti sociali.

# N RARE ANAEMIAS

## **ENERCA**

La Rete europea per le Anemie Rare e Congenite (ENERCA) è un progetto sovvenzionato dalla Commissione Europea (EC) avviato nel 2002 per essere di supporto alla pratica medica ed ai pazienti affetti da Anemie Rare promuovendo il miglioramento della diffusione delle informazioni e dei servizi di salute pubblica attraverso il sito web. Lo scopo principale è quello di assicurare al medesimo livello di accesso sia dei professionisti che dei pazienti indipendentemente dal loro paese di attività o di origine e contrastare le disparità nel campo della salute con riferimento al trattamento clinico delle Anemie Rare. Il nuovo progetto e-ENERCA (2013-2016) promuoverà il riconoscimento dei Centri di Expertise (EC) a livello nazionale, una pietra angolare della futura Rete Europea dei Centri di Riferimento (ERN) delle Anemie Rare che verrà resa effettiva dall'Unione Europea nel prossimo futuro. Oltretutto, il nuovo strumento e-Health includerà tre piattaforme principali: a) cartella clinica elettronica (EHR), per la sorveglianza epidemiologica; b) e-learning per l'apprendimento e l'esercizio on-line; c) tele-medicina per la condivisione dell'esperienza verso una diagnosi precoce e per facilitare il trattamento dei pazienti con anemie croniche in tutta Europa. di creare una Rete di Riferimento Europeo (ERN) di Centri di Expertise (EC) nelle Anemie Rare (RA).

[www.enerca.org](http://www.enerca.org)

## **TIF**

La Federazione Internazionale per la Talassemia (TIF), è un'organizzazione no-profit, non governativa e condotta dai pazienti, istituita a Cipro nel 1986, che opera in relazione ufficiale con l'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) dal 1996. E' un'organizzazione di riferimento internazionale che coinvolge 114 associazioni nazionali di pazienti con Talassemia e 66 altre organizzazioni membri provenienti da 60 paesi in tutto il mondo. Lao scopo di TIF è quello di promuovere lo sviluppo e la messa in pratica di Programmi di Controllo Nazionale per la prevenzione e la qualità delle cure della Talassemia e degli altri disordini dell'Emoglobina in ogni paese colpito da queste patologie. La visione è quella di assicurare parità di accesso ai servizi sanitari di qualità per ogni paziente affetto da talassemia o da altri disordini dell'emoglobina in tutto il mondo.

[www.thalassaemia.org.cy](http://www.thalassaemia.org.cy)

## **UNITED**

La Federazione Italiana delle Associazioni per la Talassemia, le Emoglobinopatie Rare e la Drepanocitosi (Un.I.T.E.D.), fondata nel 2012, ha lo scopo di coordinare le Associazioni italiane di pazienti con talassemia e drepanocitosi, di promuovere politiche a livello nazionale per il mantenimento e il raggiungimento dei migliori standard di cura per i pazienti attraverso Centri di alta specializzazione, di creare una rete di Centri accreditati con capacità nella cura della talassemia e drepanocitosi, di sviluppare politiche per il miglioramento degli aspetti psico-sociali e per la consapevolezza dei pazienti nella corretta richiesta per il conseguimento dei loro diritti. Con UNITED i pazienti possono essere rappresentati da una singola Federazione nei rapporti con le istituzioni nazionali, possono rafforzare le loro azioni per raggiungere una maggiore conoscenza per tutti i pazienti. UNITED è una nuova forza per tutti i talassemici e i drepanocitosi in Italia.

[www.unitedonlus.org](http://www.unitedonlus.org)  
[info@unitedonlus.org](mailto:info@unitedonlus.org)

# FRIDAY 15<sup>th</sup> November 2013

**14:00-15:00** REGISTRATION

**15:00-16:00** WELCOME SESSION

Opening Message from the Italian United

M. Bianchi and M.R Gamberini (Italy)

Italian Ministry of Health

To be confirmed (Italy)

President of Provincia of Ferrara

M. Zappaterra (Italy)

Thalassemia International Federation (TIF)

Haemoglobinopathies on the move: Is Europe ready? Health and migration policy:

M. Angastiniotis (Cyprus)

European Network for Rare and Congenital Anaemias (ENERCA)

The new e-ENERCA Project: Towards an e-health based European Reference Network (ERN)

J.L Vives Corrons (Spain)

European Commission

A. Montserrat. Policy Officer for Cancer and Rare Diseases. European Commission (Luxembourg)

**16:00-16:30** COFFEE BREAK

**16:30-18:30** PLENARY SESSION I

## EPIDEMIOLOGY AND PREVENTION OF HAEMOGLOBINOPATHIES

Chairperson: B. Gulbis (Belgium)

Haemoglobinopathies. Current situation of Genetic Diagnosis and Counseling

P. Aguilar Martinez (France)

Prevention of sickle-cell disease. A challenge for increasing patient's quality of life

B. Gulbis (Belgium)

Multi-disciplinary care of haemoglobinopathies

M. Angastiniotis (Cyprus)

Steps needed to move forward in Italy. A professional point of view

M. R. Gamberini (Italy)

Steps needed to move forward in Italy. A patient point of view

L. Brunetta (Italy)

**18:30-19:30** POSTER SESSION

**20:00-22:30** GALA DINNER

Poster  
Abstract  
Submission  
Deadline:  
September  
30<sup>th</sup>,  
2013

# SATURDAY 16<sup>th</sup> November 2013

**09:00-10:30** PLENARY SESSION II

## THE LABORATORY DIAGNOSIS OF RARE ANAEMIAS

Chairperson: P. Bianchi (Italy)

The diagnosis of haemoglobinopathies:  
From protein to genome  
B. Gulbis (Belgium)

New technologies for the diagnosis of  
thalassaemia  
C. L. Harteveld (The Netherlands)

Recent progress in the diagnosis of RBC  
membrane and enzyme disorders  
P. Bianchi (Italy)

Hereditary iron metabolism disorders.  
Where we are?  
M. Sanchez (Spain)

**15:30-16:30**

## INTERACTIVE WORKSHOP WITH PATIENTS

Chairperson: A. Piga (Italy)

New Chelators  
D. Cappellini (Italy)

New drugs for HCV treatment in  
thalassemic patients  
G. Dusheiko (United Kingdom)

Endocrinological Problems  
V. De Sanctis (Italy)

Osteoporosis and Pain  
A. Giusti (Italy)

**16:30-17:00**

## COFFEE BREAK

**17:00-19:15**

## PLENARY SESSION IV

### RECENT KEY ADVANCES IN RARE ANAEMIAS

Chairperson: Giuliana Ferrari (Italy)

Erythropoietic failure syndromes in  
paediatrics  
A. Iolascon (Italy)

Paroxysmal Nocturnal Haemoglobinuria  
(PNH)  
A. Hill (United Kingdom)

Gene therapy approaches for the cure of  
thalassaemia  
M. Sadelain (United States)

FP7 Projects in Rare Anaemias  
"Thalamos" - R. Gambari (Italy)  
"EuroFancolen" - J. Bueren (Spain)  
"CoMMiTMenT" - L. Kaestner (Germany)  
"DEEP" - A. Ceci (Italy)

**19:15-19:30**

## FINAL REMARKS

**UNITED** Marco Bianchi (Italy)

**UNITED** Loris Brunetta (Italy)

**ENERCA** J. L. Vives Corrons (Spain)

**10:30-11:00**

## COFFEE BREAK

**11:00-13:00**

## PLENARY SESSION III

### CLINICAL MANAGEMENT OF HAEMOGLOBINOPATHIES

Chairperson: C. Borgna (Italy)

The Thalassaemia syndromes  
A. Piga (Italy)

The Sickle cell syndromes  
L. de Franceschi (Italy)

Iron Overload: Clinical complications and  
new diagnostic procedures  
D. Cappellini (Italy)

Liver disease and thalassaemia: The  
Treatment to contrast HCV's complications  
G. Dusheiko (United Kingdom)

Osteoporosis and Pain  
A. Giusti (Italy)

**13:00- 14:30**

## LUNCH

**14:30-15:30**

## HONORARY LECTURE

G6PD Deficiency: A never ending history  
L. Luzzatto (Italy)

## Conference venue

The symposium will be held

### Ferrara Castle, Sala degli Stemmi

Largo Castello, Ferrara (Parking available)  
[www.castelloestense.it](http://www.castelloestense.it)

## OFFICIAL LANGUAGES

Italian & English / Simultaneous interpretation will be available for the whole event

## Meeting registration

For health professionals:

Early registration (before 15th October 2013): **75 €**

Late registration (after 15th October 2013): **125 €**

For medical students registration fee: **50 €**

For patients and relatives the registration is free

Gala dinner is not included in the registration fee: **50 €**

Hotel Restaurant Duchessa Isabella ([www.duchessaisabella.it](http://www.duchessaisabella.it))

## REGISTRATION FORM

Download at: [www.enerca.org/symposium2013](http://www.enerca.org/symposium2013)

Please send it back by mail to [enerca@enerca.org](mailto:enerca@enerca.org) or by fax to +34 932271764

## Poster submission

If you are willing to participate in the poster session please, send your ABSTRACT Communication up to 250 words no later than 30th September 2013 to the Technical Secretary ([enerca@enerca.org](mailto:enerca@enerca.org))

## How to reach the conference venue?

### From Bologna airport

By bus to Ferrara: 1 hour trip

[www.ferrarabusandfly.it](http://www.ferrarabusandfly.it)

### By car

take the A13 highway, direction Ferrara – Padova

Get out at Ferrara nord, follow direction Town Center, viale Cavour, Castle (park Center or MOF park).

### From Ferrara train station

By feet (10 minutes walking): direction town Center, viale Cavour, Castle.

By bus: in front of train station you can get bus n° 1 or n° 9 (fourth stop) or in viale Cavour you can get also bus n° 6 (third stop)

## Hotel reservation

Hotel reservations have to be self-made by attendants at the HOTEL TOURING (Subject ENERCA) by:

Phone +39 0532 206200

e-mail: [commerciale@hoteltouringfe.it](mailto:commerciale@hoteltouringfe.it)

### HOTEL TOURING ([www.hoteltouringfe.it](http://www.hoteltouringfe.it))

Viale Cavour, 11-Ferrara (50m from to the Ferrara Castle):

Individual Room (breakfast included): **54 €**

Double Room (breakfast included): **64 €**

## Policy of cancellations

Cancellations and changes can be accepted without additional expenses until 6 p.m. of november 13th, 2013. After that

deadline, in any case, cancellations and changes, will be applied a tax consisting in the amount of the first night for room

## Conference venue

Il Simposio avrà luogo presso la

**Sala degli Stemmi, al Castello Estense**

Largo Castello, Ferrara (disponibilità di parcheggio)  
[www.castelloestense.it](http://www.castelloestense.it)

## Registrazione

Personale Medico/Sanitario:

Entro il 15 Ottobre 2013:

Dopo il 15 Ottobre 2013:

**75 €**

**125 €**

Per studenti in Medicina:

**50 €**

Per pazienti e loro familiari la registrazione è gratuita

## Invio Poster

Se qualcuno fosse interessato a partecipare alla sessione Poster, è pregato di inviare l'Abstract, fino a 250 parole, non oltre il 30 Settembre 2013 alla Segreteria Tecnica ([enerca@enerca.org](mailto:enerca@enerca.org))

## Come raggiungere la sede del Congresso?

Dall'Aeroporto G.Marconi di Bologna

**Autobus per Ferrara:** 1 ora di viaggio

(il bus ferma in Stazione)

[www.ferrarabusandfly.it](http://www.ferrarabusandfly.it)

**In auto**

prendere la Autostrada A13, direzione Ferrara – Padova

Uscire a Ferrara-Nord, seguire le indicazioni per il

Centro Città, Viale Cavour, Castello (Parcheggio Centro o

Parcheggio MOF).

Dalla Stazione Ferroviaria di Ferrara

**A piedi** (10 minuti): direzione Centro Città, Viale Cavour, Castello.

**In Autobus:** di fronte alla stazione ferroviaria:

Autobus n. 1 o n. 9 (4 fermate)

In Viale Cavour: Autobus n. 6 (3 fermate)

## Prenotazione hotel

Prenotazione Hotel a cura del singolo partecipante scrivendo all'HOTEL TOURING,

Viale Cavour, 11 - Ferrara (50 m dal Castello) all'indirizzo

email: [commerciale@hoteltouringfe.it](mailto:commerciale@hoteltouringfe.it)

Specificando nella causale di prenotazione:

Congresso ENERCA-UNITED

Telefono: +39 0532 206200

Website: [www.hoteltouringfe.it](http://www.hoteltouringfe.it)

Camera singola con colazione:

**54 €**

Camera doppia con colazione:

**64 €**

## Policy of cancellations

Cancellazioni e modifiche alle prenotazioni possono essere accettate senza spese aggiuntive fino alle ore 18 del 13 Novembre 2013. Dopo questa data, in qualsiasi caso, alle

richieste di cancellazione e/o di modifiche sarà applicata una penale consistente in una notte

## LINGUE UFFICIALI

Italiano - English / Traduzione simultanea disponibile per tutta la durata dell'evento

Gala dinner non è compreso nella tassa d'iscrizione: **50 €**

Hotel Ristorante Duchessa Isabella ([www.duchessaisabella.it](http://www.duchessaisabella.it))

## MODULO DI REGISTRAZIONE

Scarica a: [www.enerca.org/symposium2013](http://www.enerca.org/symposium2013)

Una volta compilato, inviarlo via e-mail a: [enerca@enerca.org](mailto:enerca@enerca.org) o via fax al: 0034 932271764

## Organizing committee

Laura Olaya (ENERCA)  
Marco Bianchi (UNITED)  
Loris Brunetta (UNITED)

## Technical Secretary

Laura Olaya Costa  
enerca@enerca.org  
Phone +34934515950  
FAX +34932271764  
Barcelona, Spain

## Scientific committee

Patricia Aguilar-Martínez -Centre Hospitalier Universitaire de Montpellier  
Michael Angastiniotis - Thalassaemia International Federation  
Paola Bianchi -Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico  
Caterina Borgna Az. Ospedaliero-Universitaria Sant'Anna Ferrara  
Domenica Cappellini- Università Degli Studi Di Milano  
Androulla Eleftheriou -Thalassaemia International Federation  
Maria Rita Gamberini -Az. Ospedaliero-Universitaria Sant'Anna Ferrara  
Beatrice Gulbis- ERASME Hospital Université Libre de Bruxelles  
Hermann Heimpel- Universität Ulm  
María del Mar Mañú Pereira- Hospital Clinic de Barcelona  
Andrea Mosca -Università degli Studi di Milano  
Pilar Nicolás- Universidad de Deusto  
Carlos Romeo- Universidad de Deusto  
Barbara de la Salle- UK-NEQAS  
Richard van Wijk- Universitair Medisch Centrum  
Joan Lluís Vives Corrons- Hospital Clinic i Provincial. Barcelona

## Platinum sponsor



## Gold sponsor



## Silver sponsor



## Standard sponsor

