UNIVERSITÀ DI SIENA 1240

13/10//2026

Malattie rare e senza diagnosi: Siena capitale mondiale della ricerca genetica con la 15ª Conferenza Internazionale UDNI

Esperti, clinici e ricercatori da tutto il mondo a confronto il 16 e 17 ottobre 2026 per discutere di genomica avanzata, screening neonatale, condivisione dei dati e terapie innovative.

L'**Università di Siena** ospiterà il **16 e 17 ottobre** 2026 la Conferenza Internazionale **dell'UDNI - Undiagnosed Diseases Network International**, il più importante appuntamento mondiale dedicato alle malattie rare e prive di diagnosi.
La città di Siena è stata selezionata come sede per l'edizione numero quindici dell'importante network internazionale, raccogliendo il testimone dal Brasile che ha ospitato l'evento nell'edizione precedente.
La conferenza si terrà presso l'Aula Cripta del complesso universitario San Francesco (piazza San Francesco 7) e rappresenterà un'occasione unica di confronto tra genetisti, clinici, ricercatori e professionisti della salute provenienti da numerosi Paesi.

Coordinatrice dell'evento e responsabile scientifica è la professoressa **Alessandra Renieri**, ordinaria di Genetica Medica dell'Ateneo senese e direttrice dell'Unità di Genetica Medica dell'Azienda ospedaliero-universitaria Senese.
Il Comitato Scientifico internazionale è composto, oltre che dalla professoressa Renieri, da **William A. Gahl**, **Roberto Giugliani** e **Ratna Dua Puri**.
L'iniziativa è patrocinata dall'Università di Siena e dall'Azienda ospedaliero-universitaria Senese, dall'Assessorato alla Sanità del Comune di Siena, dalla Società Italiana di Genetica Umana SIGU e dalle reti europee di eccellenza per le malattie rare ERN ITHACA, ERN GENTURIS ERKnet ERN PaedCAN ERN Rita.

L'obiettivo della conferenza è favorire la collaborazione internazionale e la condivisione delle più recenti innovazioni tecnologiche e scientifiche per migliorare la capacità diagnostica e terapeutica nei confronti dei pazienti affetti da malattie rare e ancora prive di una diagnosi certa. Il programma scientifico si concentrerà su alcune delle principali frontiere della medicina genomica.
Tra i temi in discussione figurano: le nuove tecnologie di analisi del genoma (sequenziamento a lettura lunga - Long Read WGS); lo screening neonatale con test genetico (più sensibile di quello metabolico); i database genetici internazionali per l'interpretazione dei dati genomici e data sharing; l'European Board of Medical Genetics; la nuova professione di genetic counsellor; la metilazione del DNA e firma epigenetica.

L'apertura è in programma per **venerdì 16 ottobre** fin dal primo mattino. Alla sessione inaugurale prenderanno parte, con la professoressa **Alessandra Renieri**, la dottoressa **Eleonora Passeri**, in rappresentanza della Comitato Nazionale delle Malattie Rare, la Pro-Rettrice

Vicaria **Donata Medaglini**, la coordinatrice delle malattie rare dell'Azienda ospedaliero-universitaria Senese **Claudia Basagni**, la dottoressa **Francesca Cesareo** Presidente della Commissione Servizi Sociali e Sanitari del Comune di Siena, la dottoressa **Livia Garavelli** , in rappresentanza della Società Italiana di Genetica Umana .
Seguiranno gli interventi introduttivi di **William Gahl**, dedicato alle origini e ai risultati della rete UDNI, e di **Helene Cederroth**, che ripercorrerà l'evoluzione dei programmi per le malattie senza diagnosi fino alle più recenti esperienze di collaborazione internazionale.
Quindi un ricco programma di interventi si terrà durante le due giornate.
I lavori scientifici si concluderanno **sabato 17 ottobre** con la **Lectio Magistralis** di **Tayfun Ozcelik**, dedicata alla nuove conoscenze scientifiche secondo cui, ogni persona, ha la predisposizione genetica a sviluppare una media di due malattie durante la vita, le quali possono essere prevenibili o curabili purché si conoscano in anticipo, attraverso l'effettuazione di un test genetico.
Seguiranno le conclusioni affidate a **William Gahl**, **Helene Cederroth** e **Alessandra Renieri**, prima delle riunioni istituzionali dei comitati UDNI.
Il programma è pubblicato sul sito dell'evento: https://biomedia.net/17294 .

Foto:
Locandina 15ª Conferenza Internazionale UDNI

Ufficio stampa
Università di Siena
Banchi di Sotto, 55 – Siena
0577 235227
335 497838 – 347 9472019