

The interplay between Inborn Error of Immunity and blood disorders: unravelling immune defects behind common haematological diseases



 Consortium coordinator
 Research collaborators

 Research partners
 PAO collaborators

 Patient advocacy organization (PAO)

Consortium coordinator:

E. Gambineri, Meyer Children's Hospital IRCCS, Florence, Italy

Research partners:

- F. Rieux-Laucat**, Institut Imagine, Paris, France
- P.S. Palacín**, Vall d'Hebron, Barcelona, Spain
- E. Haddad**, CHU Sainte-Justine, Montreal, Canada
- V. Lavallée**, CHU Sainte-Justine, Montreal, Canada
- M.T. Voso**, University of Rome Tor Vergata, Rome, Italy
- Q. Pan-Hammarström**, Karolinska Institutet, Stockholm, Sweden

Patient advocacy organization (PAO):

- Nana ETS**, Rome, Italy
- APIQ** Association des patients immunodéficients du Québec, St-Jean sur Richelieu, Canada

Research collaborators:

- M. Seidel**
- F. Haerynck**
- M.W. Wlodarski**
- G. Costagliola**
- Y. Pastore**

PAO collaborators:

- IPOPI**
- AIP**
- BCN PID Foundation**
- ACADIP**
- ImmunoIVD AB**

Scopi dello Studio

Il nostro obiettivo principale è identificare le IMMUNODEFICIENZE Primitive nei pazienti pediatrici affetti da comuni malattie ematologiche seguendo i seguenti approcci:

- **Studi immunologici:** caratterizzazione delle sottopopolazioni di cellule immunitarie e delle comuni citochine in citofluorimetria utilizzando i pannelli EuroFlow-PID al fine di identificare specifici patterns come indicatori di un possibile difetto immunologico sottostante;
- **Analisi genetica:** utilizzo di WES (sequenziamento dell'intero esoma) per identificare mutazioni germinali e somatiche che possono essere causa della malattia o modificarne il decorso;
- **Studi funzionali:** identificazione e caratterizzazione di pathway immunologici alterati tramite sequenziamento dell'RNA.

OUTPUT FINALE



Identificazione di biomarcatori potenziali di IEI per una diagnosi precoce e cure personalizzate.



Scopi del Meeting

- Riunione in presenza di tutti i partner del Consorzio per avviare ufficialmente un progetto, assicurando che tutti i membri del team coinvolti abbiano una comprensione comune degli obiettivi, delle aspettative e delle responsabilità (Kick off Meeting)
- Coinvolgimento di altri centri nazionali e potenzialmente internazionali per condividere e divulgare lo studio del consorzio ed arruolare potenziali collaboratori (divulgazione tramite ESID, EHA, IPINET/IMMUNITA, Social Media etc)
- Coinvolgimento delle associazioni di pazienti (Es NaNa e AIP) per conoscenza e divulgazione

Venerdì 24 gennaio 2025
Meyer Health Campus
Firenze

Bozza di Programma-Relatori

Relatore	Provenienza	Ruolo nel Consorzio	Argomento
Gambineri E	Firenze	Studi immunologici di screening	Ematologia Pediatrica
Seidl M	Graz, Austria	Collaboratore	Overview sull'argomento
Palacin	Barcellona, Spagna	Studi immunologici di screening	Citopenie autoimmuni e linfoproliferazioni benigne
Haddad E	Montreal, Canada	Studi immunologici di screening	Citopenie autoimmuni e linfoproliferazioni benigne
Lavalleè F	Montreal, Canada	Studio del trascrittoma e WGS	Ematologia Pediatrica
Rieaux Laucat F	Parigi, Francia	Studio del trascrittoma	Linfoproliferazioni ed autoimmunità
Hammastrom P	Stoccolma, Svezia	Caratterizzazione genetica delle linfoproliferazioni	Linfomi
Voso MT/Attardi E	Roma	Studio mutazioni somatiche	BMF/MDS
Capone D	Roma	NaNa Onlus	Divulgazione

Bozza di programma-Agenda

- 9.00 Introduzione Lavori (+ saluti autorità?)
- 9.15-45 Gambineri
- 9.45-10.15 Seidel
- 10.15-10.45 Soler Palacín

Coffee

- 11-11.30 Haddad
- 11.30-12.00 Voso/Attardi
- 12-12.30 Rieaux-Laucat
- 12.30-13.00 Lavalloè

Lunch

- 14.30-15.00 Hammastrom
- 15.00-15.30 Casi Clinici
- 15.30-16.00 Nana
- 16.00-16.30 Wrap-up e discussione di possibili collaborazioni