



Regione Toscana

28feb**2024**

08.30-14.00

Accesso, integrazione e transizione per sostenere i malati rari

Auditorium Nuovo Ingresso Careggi (NIC-3)
Largo G. Brambilla 3, 50134 Firenze

La Giornata
Mondiale delle
Malattie Rare
in Toscana



08.30 Registrazione dei partecipanti

09.00 **Saluti e introduzione alla giornata**

Eugenio Giani Presidente della Giunta Regionale

Simone Bezzini Assessore Diritto alla salute e alla sanità

Serena Spinelli Assessora Politiche sociali, edilizia residenziale pubblica e cooperazione internazionale

Daniela Matarrese Direttore Generale AOU Careggi, Firenze

Alessandra Petrucci Rettrice Università degli Studi di Firenze

moderatrici: Cecilia Berni Responsabile organizzativo Rete Malattie Rare, Regione Toscana

Cristina Scaletti Responsabile clinico Rete Malattie Rare, Regione Toscana

SESSIONE INTRODUTTIVA - LAVORI IN CORSO

Video Rare Disease Day 2024 Eurordis

09.40 **Nuove opportunità per le malattie rare**

Cecilia Berni Responsabile organizzativo Rete Malattie Rare, Regione Toscana

09.50 **La formazione per le malattie rare in Toscana**

Francesco Annunziato Direttore Dipartimento di Medicina Sperimentale e Clinica, Università degli Studi di Firenze

09.55 **Dall'esperienza del Master UNIFI Malattie Rare alla rete: progetti innovativi**

Cristina Scaletti Responsabile clinico Rete Malattie Rare, Regione Toscana

10.15 **I dati di attività per le Malattie Rare**

Il Registro Toscano delle Malattie Rare

Federica Pieroni Bioinformatica traslazionale ed e-Health, Fondazione Monasterio

Il Centro di Ascolto Malattie Rare

Guido Miccinesi Centro di Ascolto Regionale (CARE)

10.30 **Le associazioni in rete**

Silvia Sestini Presidente Forum Associazioni Toscane Malattie Rare

10.40 **Domande e osservazioni**

11.00 **pausa**

11.15 **SESSIONI PARALLELE - LAVORI DI GRUPPO: PROSPETTIVE DI SVILUPPO**

I - INTEGRAZIONE RETI: modelli di cogestione di casi complessi - Focus Reti ERN

Marta Mosca Coordinatrice ERN ReCONNET e CCMR Malattie Muscoloscheletriche e del Tessuto Connettivo, AOU Pisana

moderatrici: Elena Carucci Referente Aziendale Malattie Rare ASL Toscana Centro

Alessia Praticò Referente Aziendale Malattie Rare ASL Toscana Nord Ovest

discussant: Silvia Sestini Forum Associazioni Toscane Malattie Rare

intervengono

Elena Bargagli Responsabile CCMR Malattie respiratorie e CCMR Trapianti pediatrici, AOU Senese

Luca Cantarini Responsabile SRC Malattie Autoinfiammatorie, AOU Senese

Federico Lavorini Direttore Pneumologia e fisiopatologia toracopolmonare, AOU Careggi Firenze

Elisabetta Rosi Responsabile Centro di Riferimento per fibrosi e malattie polmonari rare, AOU Careggi Firenze

Luca Sangiorgi Rappresentante Competent Authority JA_JARDIN, Istituto Ortopedico Rizzoli, Bologna;
Coordinatore ERN BOND

Ferruccio Santini Responsabile Endocrinologia I e Centro Obesità e Lipodistrofie, AOU Pisana

II - ACCESSO ALLE CURE E POLITICHE DEL FARMACO

Claudio Marinai Responsabile Settore Assistenza Farmaceutica e Dispositivi, Regione Toscana

moderatori: **Letizia Bracci** Referente Aziendale Malattie Rare AOU Senese

Adriano Turchi Referente Aziendale Malattie Rare ASL Toscana Sud Est

discussant: **Angela Arcuri** Forum Associazioni Toscane Malattie Rare

intervengono

Francesca Azzena Coordinatrice Dipartimento Interaziendale del Farmaco Area Vasta Nord Ovest

Barbara Meini Coordinatrice Dipartimento Interaziendale del Farmaco Area Vasta Sud Est

Eleonora Pavone Coordinatrice Dipartimento Interaziendale del Farmaco Area Vasta Centro

Lino Cirami Coordinatore Gruppo Interdisciplinare Malattia di Fabry, AOU Careggi Firenze

Vittoria Murro Responsabile CCMR Malattie Oculistiche, AOU Careggi Firenze

Elena Procopio Responsabile Malattie Metaboliche e Muscolari Ereditarie, IRCCS AOU Meyer

III - MODELLI DI TRANSIZIONE PEDIATRICO-ADULTO

Simona Bellagambi Vice-presidente Eurordis; Delegato UNIAMO FIMR Onlus per i rapporti internazionali

moderatori: **Mojgan Azadegan** Referente Aziendale Malattie Rare AOU Pisana

Augusto Vaglio Referente Aziendale Malattie Rare IRCCS AOU Meyer

discussant: **Raffaella Cungi** Forum Associazioni Toscane Malattie Rare

intervengono

Francesca Pochiero Responsabile CCMR Malattie Metaboliche Ereditarie, IRCCS AOU Meyer

Domenico Prisco Direttore Medicina Interna Interdisciplinare, AOU Careggi Firenze

Gabriele Siciliano Responsabile CCMR Malattie Neuromuscolari, AOU Pisana

Gabriele Simonini Responsabile Reumatologia, IRCCS AOU Meyer

Maria Letizia Urban Dipartimento di Medicina Sperimentale e Clinica, Università degli Studi di Firenze

13.00 SESSIONE CONCLUSIVA

moderatrice: **Michela Maielli** Responsabile Settore Assistenza ospedaliera, Qualità e Reti cliniche, Regione Toscana

Sintesi delle proposte emerse nelle sessioni parallele

Marta Mosca Coordinatrice ERN ReCONNECT e CCMR Malattie Muscoloscheletriche e del Tessuto Connettivo, AOU Pisana

Claudio Marinai Responsabile Settore Assistenza Farmaceutica e Dispositivi, Regione Toscana

Simona Bellagambi Vice-presidente Eurordis; Delegato UNIAMO FIMR Onlus per i rapporti internazionali

13.30 Domande e osservazioni

13.45 Conclusioni

Federico Gelli Direttore Direzione Sanità, welfare e coesione sociale, Regione Toscana

Questionario ECM

pausa pranzo

15.00 - 16.30 Riunione riservata:

Comitato Tecnico Organizzativo, Advisory board, Responsabili Sotto-reti Cliniche

L'evento ha ottenuto 2.8 crediti ECM per le seguenti figure professionali: medico, farmacista, psicologo, biologo, chimico, fisico, infermiere, infermiere pediatrico, ostetrico/a, personale tecnico-sanitario, dietista, fisioterapista, specialista ambulatoriale, medico di continuità assistenziale, medico di emergenza sanitaria territoriale, assistente sanitario

Responsabili dell'evento: **Cecilia Berni, Cristina Scaletti**, Rete Malattie Rare, Regione Toscana

Segreteria organizzativa: Sonia Marrucci, Fondazione Monasterio, email: giornata-mr@fgm.it, tel 050 315 3502

Per informazioni sulla Rete Toscana Malattie Rare: <https://malattierare.toscana.it>; <http://www.regione.toscana.it/malattie-rare>

Per orientamento e supporto: Centro di Ascolto Malattie Rare - 800880101 (lun-ven 9.00-14.00), email: ascolto.rare@regione.toscana.it

La Giornata delle Malattie Rare, Rare Disease Day, è promossa a livello internazionale da EURORDIS in collaborazione con le Alleanze nazionali dei pazienti (per l'Italia, UNIAMO FIMR): www.rarediseaseday.org



**Fondazione
Monasterio**
la ricerca che cura



FORUM
TOSCANO
associazioni malattie rare