



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](mailto: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](mailto: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](http://www.rarediseaseday.org)



**Fondazione  
Monasterio**  
la ricerca che cura



FORUM  
TOSCANO  
associazioni malattie rare