

# INFOR MA RARE

**Auditorium  
NIC Careggi  
22 novembre 2025  
Ore 9:00 - 14:00**

# Le malattie rare: confronto fra il territorio e le Associazioni

22 novembre 2025

Aula Magna - NIC 3 Careggi

largo Brambilla 3 Firenze

Ore 09,00-14,00

L'evento conclude il progetto **InforMaRare**, che si è articolato in incontri coordinati e condivisi con le Aziende sanitarie Locali del Servizio sanitario regionale e in incontri e iniziative organizzati da Associazioni dedicate alle malattie rare. Il confronto era finalizzato a definire in maniera trasversale le coordinate per i prossimi interventi di supporto ai percorsi assistenziali.

Il Forum Toscano delle Associazioni di Malattie Rare ha collaborato all'organizzazione di due incontri dedicati: nell'Area vasta Nord Ovest (22 settembre) e all'Area vasta Sud Est (30 maggio). Durante questo incontro sarà dato particolare spazio all'ASL Toscana Centro e alla corrispondente Area Vasta; il programma prevede inoltre la condivisione finale con le Aziende del SSR e le Associazioni delle Malattie Rare.

Le altre iniziative che fanno capo al progetto:

- l'**Associazione Persone Sindrome di Williams** ha organizzato un Convegno ECM dedicato agli approfondimenti dei percorsi di transizione;
- l'Associazione **SOS Linfedema** ha organizzato una Masterclass sul Linfedema Primario e Anomalie Vascolari
- l'Associazione **Creati'N'** ha organizzato un Convegno
- L'Associazione **Parent Project** ha prodotto materiale informativo sulla Duchenne e organizzato un webinar
- l'Associazione **Pandas** ha organizzato un webinar informativo
- l'Associazione Aidel 22 ha realizzato materiale informativo e 3 interviste radio
- l'**Associazione Toscana Spina Bifida** ha realizzato il nuovo materiale informativo da distribuire al Centro Spina Bifida del Mayer
- l'Associazione **ACAR** ha realizzato materiale informativo
- l'Associazione **ACMT - Rete** ha realizzato materiale informativo



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

[segreteria@forumatmr.org](mailto:segreteria@forumatmr.org)

# Le malattie rare: confronto fra il territorio e le Associazioni

8.30-09.00 - *Registrazione ospiti - Coffee Station*

09.00 **Saluti** Istituzionali:

Daniela Matarrese - Direttore Generale AOU Careggi

Lorenzo Roti - Direttore Sanitario ATC

09:10 **Il progetto InforMaRare:** i convegni ATNO, ATSE, ATC e FAQ - Angela Arcuri

09.25 **La Rete Toscana per le Malattie Rare** - Cecilia Berni

09.40 **Ricerca e formazione nella rete toscana MR** - Cristina Scaletti

09.55 **Presentazione Ufficio Coordinamento malattie rare ATC** - Elena Carucci e staff

10.10 **Centro ERN malattie dermatologiche** - Marzia Caproni

10.25 **La presa in carico della persona con MR neurologica** - Patrizia Piersanti

10.45 **La riabilitazione funzionale nelle malattie rare** - Ilaria Spaghetti e Mara Zecchi

In  
collaborazione  
con AUTC

## **Il Supporto psicologico per le PcMR**

11.00 ... **sul territorio** - Ludovica Mazzei

11.15 ... **in ATNO** - Patrizia Fistesmaire

11.30 ... **in ATSE** - Marta Debolini, Simona Garosi, Silvia Peruzzi

11.45-12.45 modera Marco Esposito.

Con la partecipazione di: Marzia Caproni, Marta Mosca, Silvia Gasperoni, Betti Giusti, Alessandra Renieri, insieme a Elena Carucci, Maria Chiara Dell'Amico, Adriano Turchi, Irene Severi, Marzia Guarnieri.

Sono stati invitati i Referenti aziendali MR e i Responsabili CCMR.

Interventi preordinati delle Associazioni affiliate al Forum TAMR.

Le Associazioni  
incontrano i  
referenti aziendali  
e i coordinatori  
clinici per le MR

12.45 **Prospettive presenti e future nell'ambito farmacologico per le MR: il ruolo dello SCFM** - Arcangelo Moro

13.00 **Il ruolo dell'ATNO nel recepimento e nell'attuazione del PDTA per le patologie neuromuscolari genetiche** - Daniele Orsucci

13.15 **Le malattie ematologiche rare** - Alessandra Caremani

13:30 **Il ruolo dell'ATNO nel recepimento e nell'attuazione del PDTA per le Sarcoidosi** - Paolo Busatto

13.45 **Le FAQ del Forum TAMR** - Sylvia Sestini

13:55 Conclusioni

14:00 Questionario ECM



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

[segreteria@forumatmr.org](mailto:segreteria@forumatmr.org)

- Angela Arcuri, Presidente Forum TAMR
- Cecilia Berni, Responsabile organizzativo Rete Malattie Rare, RT
- Busatto, UO Pneumologia, Ospedale S. Luca, Lucca
- Elena Carucci, Referente Aziendale MR, ATC
- Alessandra Caremani, Direttrice UOSD Ematologia, Ospedale S. Donato, Arezzo
- Marzia Caproni, Responsabile CCMR malattie dermatologiche, ATC
- Marta Debolini, Direttrice UOS Psicologia Ospedaliera, Area provinciale Grossetana, ATSE
- Maria Chiara Dell'Amico, Referente Aziendale Malattie Rare, ATNO
- Marco Esposito, Vice Presidente Forum TAMR
- Patrizia Fistesmaire, Direttrice ff UOC Psicologia della continuità ospedale e territorio, ATNO
- Simona Garosi, Direttrice UOS Psicologia Ospedaliera, Area provinciale Senese, ATSE
- Silvia Gasperoni, Coordinatrice centro organizzativo regionale tumori rari solidi dell'adulto
- Betti Giusti, Responsabile CCMR- Malattie Vascolari Multisistemiche
- Marzia Guarnieri, Referente PLS nel CTO Rete malattie Rare
- Daniela Matarrese, Direttore Generale AOU Careggi
- Ludovica Mazzei, Centro di Ascolto Regionale (CARE)
- Arcangelo Moro, Direttore Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare
- Marta Mosca, Responsabile CCMR- Malattie rare del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo
- Daniele Orsucci, UO Neurologia, Ospedale S. Luca, Lucca
- Silvia Peruzzi, Direttrice UOS Psicologia Ospedaliera, Area Provinciale Aretina, ATSE
- Patrizia Piersanti, UO Neurologia, Responsabile Day Service Neurologico, Ospedale S. Stefano, Prato
- Alessandra Renieri, Responsabile CCMR - Malformazioni congenite e disabilità intellettive
- Lorenzo Roti, Direttore Sanitario ATC
- Cristina Scaletti, Responsabile clinico Rete Malattie Rare, RT
- Sylvia Sestini, Consigliere Forum TAMR
- Irene Severi, Referente MMG nel CTO Rete malattie Rare
- Ilaria Spaghetti, Direttore SOC Medicina Fisica e riabilitativa ATC
- Adriano Turchi, Referente Malattie Rare ATSE
- Mara Zecchi, Dipartimento Professioni Tecniche Sanitarie ATC

**Il convegno è in corso di accreditamento ECM**

*Al termine verrà offerto un Light Lunch ai partecipanti*



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

[segreteria@forumatmr.org](mailto:segreteria@forumatmr.org)

## Acronimi

- ATC – Azienda Toscana Centro
- ATNO – Azienda Toscana Nord Ovest
- ATSE – Azienda Toscana Sud Est
- CCMR – Centro di Coordinamento Malattie Rare
- Forum TAMR – Forum Toscano Associazione Malattie Rare
- RT – Regione Toscana
- SCFM Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare
- MMG – Medici di Medicina Generale
- MR – Malattie Rare

## Accrediti ECM



## Ringraziamenti

Il Forum Toscano Malattie Rare ringrazia  
**AOUCareggi** per il supporto e l'ospitalità  
**Fondazione Monasterio** per la segreteria organizzativa e  
accreditamento ECM



## Iscrizioni

Maggiori informazioni ed iscrizioni

[segreteria@forumatmr.org](mailto:segreteria@forumatmr.org)

Per iscrizioni ECM compilare questo form

REGIONE  
TOSCANA



Iniziativa promossa dal Forum Toscano delle Malattie Rare (FORUM TAMR)  
nell'ambito del progetto "InforMaRare"  
con il contributo di Regione Toscana



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

[segreteria@forumatmr.org](mailto:segreteria@forumatmr.org)