



28feb  
2025

## Un ponte tra ricerca e assistenza per il futuro delle malattie rare

La Giornata  
Mondiale delle  
Malattie Rare  
in Toscana



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

08.30 Registrazione dei partecipanti

09.00 **Saluti e introduzione alla giornata**  
Video Rare Disease Day 2025 Eurordis

**Eugenio Gianì** 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

### SESSIONE INIZIALE

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

09.30 **La Rete Toscana e gli obiettivi del Piano Nazionale Malattie Rare**

**Cecilia Berni** Responsabile organizzativo Rete Malattie Rare, Regione Toscana

**Cristina Scaletti** Responsabile clinico Rete Malattie Rare, Regione Toscana

10.00 **Opportunità per la ricerca in Regione Toscana**

**Elisa Nannicini** Responsabile Settore Ricerca e investimenti in ambito sanitario, Regione Toscana

10.20 **Il Forum Toscano Associazioni Malattie Rare: attività e impegno per una progettazione integrata**

**Angela Arcuri** Presidente Forum Toscano Associazioni Malattie Rare TAMR

10.30 Domande e osservazioni

11.00 pausa

11.15 **SESSIONI PARALLELE**

### I - ESPERIENZE E PROSPETTIVE PER LA GESTIONE DELL'ASSISTENZA

**moderatrice: Cecilia Berni** Responsabile organizzativo Rete Malattie Rare, Regione Toscana

**discussant: Anna Maria De Micco** Forum Toscano Associazioni Malattie Rare TAMR

#### intervengono

**Michele Emdin** Direttore Dipartimento Cardiotoracico e UOC Cardiologia e Medicina Cardiovascolare, Fondazione Monasterio, Pisa

**Serena Guiducci** Direttrice SOD Reumatologia, AOU Careggi

**Alessandra Renieri** Responsabile CCMR Malformazioni congenite e disabilità intellettive, AOU Senese

**Giuseppe Turchetti** Professore ordinario, Istituto di Management, Scuola Superiore Sant'Anna, Pisa

#### I Referenti Aziendali Malattie Rare:

**Mojgan Azadegan** AOU Pisana

**Roberta Battini** IRCCS Stella Maris

**Claudia Basagni** AOU Senese

**Elena Carucci** ASL Toscana Centro

**Maria Chiara Dell'Amico** ASL Toscana Nord Ovest

**Cristina Scaletti** AOU Careggi

**Adriano Turchi** ASL Toscana Sud Est

**Augusto Vaglio** IRCCS AOU Meyer

**Giuseppe Vergaro** Fondazione Monasterio

## II - RICERCA E PRATICA CLINICA

**moderatore: Eliseo Biancalana** Settore Assistenza ospedaliera, Qualità e Reti cliniche, Regione Toscana

**discussant: Silvano Pucci** Forum Toscano Associazioni Malattie Rare TAMR

### intervengono

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

**Marzia Caproni** Responsabile CCMR Malattie dermatologiche, USL Toscana Centro Firenze

**Michelangelo Mancuso** Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Clinica Neurologica, Università di Pisa-AOU Pisana

**Vittoria Murro** Responsabile CCMR Malattie oculistiche, AOU Careggi

**Michela Ori** Dipartimento di Biologia, Unità di Biologia Cellulare e dello Sviluppo, Università di Pisa

**Paola Romagnani** Responsabile SRC Malattie renali pediatriche, AOU Meyer IRCCS

**Gabriele Siciliano** Responsabile CCMR Malattie Neuromuscolari, AOU Pisana

**Rosaria Talarico** UO Reumatologia, AOU Pisana

## III – MODELLI ORGANIZZATIVI PER IL SUPPORTO ALLA RICERCA

**moderatrice: Cristina Scaletti** Responsabile clinico Rete Malattie Rare, Regione Toscana

**discussant: Benedetta Giannasio** Forum Toscano Associazioni Malattie Rare TAMR

### intervengono

**Laura Canavacci** Coordinatrice Nucleo di supporto alle attività regionali di bioetica e sperimentazione clinica, Regione Toscana

**Cinzia Giordano** Fondazione Toscana Life Sciences, Ufficio UVaR

**Marfa Mosca** Coordinatrice ERN ReCONNET e CCMR Malattie Muscoloscheletriche e del Tessuto connettivo, AOU Pisana

**Donatella Tanini** Responsabile E.Q. Promozione della ricerca in materia di salute, Regione Toscana

**Teresa Vieri** Settore Ricerca e investimenti in ambito sanitario, Regione Toscana

**Salvatore De Masi** Responsabile Clinical Trial Center, AOU Careggi

**Giacomo Lazzeri** Responsabile UOSA Programmazione e Coordinamento Ricerca Clinica, AOU Senese

**Katalin Majer** Responsabile Ufficio Trasferimento Tecnologico e Promozione della Ricerca, AOU Meyer IRCCS

**Marina Melandri** Responsabile Ufficio Grant, AOU Meyer IRCCS

**13.15** pausa pranzo

**14.00** "Take-home messages" dalle sessioni parallele

**Cecilia Berni, Eliseo Biancalana, Cristina Scaletti**

**14.20** Il ruolo delle associazioni a livello nazionale nella promozione della ricerca e dei modelli assistenziali

**Raffaella Cungi** Federazione Italiana Malattie Rare UNIAMO

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

**Il Centro di Ascolto Malattie Rare**

**Guido Miccinesi** Centro di Ascolto Regionale (CARE)

**Il Registro Toscano delle Malattie Rare**

**Federica Pieroni** Bioinformatica traslazionale ed e-Health, Fondazione Monasterio, Pisa

**14.50** Domande e osservazioni

**15.30** Conclusioni

**Questionario ECM**

L'evento ha ottenuto 3.5 crediti ECM per le seguenti figure professionali: medico, farmacista, psicologo, biologo, chimico, infermiere, infermiere ped, ostetrica/o, personale tecnico-sanitario, 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@ftgm.it](mailto:giornata-mr@ftgm.it), tel 050 315 3502

Per informazioni sulla Rete Toscana Malattie Rare: [www.malattierare.toscana.it](http://www.malattierare.toscana.it); [www.regione.toscana.it/malattie-rare](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

