

La Ricerca ritorna come tema per la Giornata Mondiale delle Malattie Rare quest'anno non solo per ribadire la centralità e la necessità, ma per riconoscere i risultati che negli ultimi anni sono stati raggiunti anche grazie al ruolo proattivo delle associazioni dei pazienti.

Oltre alla ricerca, le ulteriori iniziative a supporto delle reti regionali, nazionali e internazionali si stanno rivelando preziose occasioni per poter ottimizzare i percorsi di presa in carico.

Per la maggior parte delle Malattie Rare, tuttavia, manca ancora una cura ed i trattamenti disponibili sono insufficienti, pertanto occorre potenziare le opportunità di coinvolgimento delle associazioni e dei soggetti pubblici e privati.

La Regione Toscana, con il contributo del gruppo di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare, ha finalizzato la Giornata alla condivisione di azioni significative che si stanno promuovendo a livello aziendale, regionale, nazionale ed europeo nonché alla sensibilizzazione sulle necessità e sulle priorità di intervento su cui orientare l'impegno e la programmazione regionale per le Malattie Rare.

IL PROGRAMMA

08.30 Registrazione dei partecipanti

09.00 Indirizzo di benvenuto
M. Calamai

09.15-11.00 PRIMA SESSIONE

Moderatore: Maria Teresa Mechi

La Rete Toscana per le Malattie Rare:
lavori in corso

C. Berni, F. Bianchi, F. Pieroni

*Tavola rotonda - European Reference
Networks: stato dell'arte e evoluzione*

- Direzione generale della programmazione sanitaria, Ministero della Salute
L. Guidotti
- AOU Meyer
M.S. Pignotti, P. Romagnani
- AOU Careggi
K. Ngoyi Ngongo
- AOU Pisana
M. Mosca, R. Talarico
- AOU Senese
A. Federico
- Azienda USL Toscana Centro
M. Caproni
- Fondazione Toscana Gabriele Monasterio
A. Pepe

11.00 Pausa caffè

11.15-13.30 SECONDA SESSIONE

Moderatore: Donatella Tanini

*Tavola rotonda - Opportunità di ricerca
per le Malattie Rare*

- Centro Nazionale Malattie Rare (ISS)
P. Salerno
- Ufficio per la Valorizzazione della Ricerca biomedica e farmaceutica (UVaR), Regione Toscana
A. Frosini
- Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare
C. Borzacchiello
- AOU Meyer
Il ruolo della ricerca nelle Malattie Neurologiche Rare
R. Guerrini
- AOU Careggi
Ricerca traslazionale nella Mastocitosi Sistemica
A.M. Vannucchi
- AOU Pisana
Collaborazioni con le associazioni dei pazienti per le Malattie Rare Neurologiche
G. Siciliano, S. Baldanzi
Discinesia Ciliare Primaria/Sindrome di Kartagener
M. Pifferi
- AOU Senese
Gene editing e clinical trials
A. Renieri
- Azienda USL Toscana Centro
La ricerca in dermatologia
A. Verdelli

13.30 Pausa pranzo

14.30-17.00 TERZA SESSIONE

Moderatore: Cecilia Berni

Interviene S. Saccardi

*Tavola rotonda - Percorsi Diagnostico
Terapeutici Assistenziali (PDTA): possibili
sviluppi per la rete delle Malattie Rare*

- UNIAMO FIRM Onlus
A. Scopinaro

- Forum Associazioni Toscane Malattie Rare
G. De Barros
 - AOU Meyer
Sindrome di Dravet
C. Barba
Sindrome da Ipoventilazione Centrale Congenita
R. Piumelli
 - AOU Careggi
Disordini trombotici rari
R. Marcucci
La transizione pediatrico-adulto della Immunodeficienza Comune Variabile
A. Matucci, C. Azzari
Il Cheratocono
R. Mencucci
 - AOU Pisana
Fibrosi Retroperitoneale
M.F. Egidi
Sindrome Anticorpi Antifosfolipidi
M. Mosca, C. Tani
 - AOU Senese
Programmazione PDTA
A. Federico
Fibrosi Polmonare
P. Rottoli
Poli neuropatia Cronica Infiammatoria Demielinizzante (CIDP)
F. Giannini
 - Azienda USL Toscana Centro
La Malattia di Darier
A. Cecconi
 - Centro di Ascolto Malattie Rare
C. Dell'Olio
Domande ed osservazioni
- 16.45 Conclusioni
M.T. Mechi

17.00 Questionari ECM

L'evento è stato accreditato con 4,2 crediti ECM per le seguenti figure professionali: medici, medici di medicina generale, pediatri di libera scelta, specialisti ambulatoriali, medici di continuità assistenziale, medici dell'emergenza sanitaria territoriale, farmacisti, psicologi, biologi, chimici, infermieri, infermieri pediatrici, assistenti sanitari, personale tecnico-sanitario.

RELATORI E MODERATORI

Chiara Azzari - Responsabile SOD Immunologia, AOU Meyer
Sigrid Baldanzi - Centro Riferimento Malattie Neuromuscolari, Neurologia, AOU Pisana
Carmen Barba - Neurologia Pediatrica, Centro Eccellenza Neuroscienze, AOU Meyer
Cecilia Berni - P.O. Rete integrata delle malattie rare e dei difetti congeniti e sviluppo della rete dei punti nascita e della pediatria specialistica, Settore Qualità dei servizi e reti cliniche, Regione Toscana
Fabrizio Bianchi - Responsabile Registro Toscano Malattie Rare, Dirigente di ricerca IFC-CNR/Fondazione Toscana Gabriele Monasterio, Pisa
Camillo Borzacchiello - Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare - AID, Firenze
Monica Calamai - Direttore Diritti di Cittadinanza e Coesione Sociale, Regione Toscana
Marzia Caproni - SOS Malattie Rare Dermatologiche, Coordinatore regionale Malattie Rare della pelle e del tessuto sottocutaneo, ASL Toscana Centro, Firenze
Antonella Cecconi - SOS Genetica Medica, Azienda USL Toscana Centro, Firenze
Guido De Barros - Vice Presidente del FORUM delle Associazioni Toscane Malattie Rare
Cecilia Dell'Olio - Centro di Ascolto Malattie Rare, Regione Toscana
Maria Francesca Egidi - Direttore UO Nefrologia, trapianti e dialisi, Coordinatore regionale Malattie Rare nefrologiche, AOU Pisana
Antonio Federico - Direttore UOC Clinica Neurologica e Malattie Neurometaboliche, Coordinatore regionale Malattie Rare del sistema nervoso, AOU Senese
Andrea Frosini - Proprietà intellettuale, Biotecnologie. Ufficio per la Valorizzazione della Ricerca (UVaR), Regione Toscana
Fabio Giannini - Dipartimento Scienze Mediche, Chirurgiche e Neuroscienze, Università degli Studi di Siena
Renzo Guerrini - Direttore Centro di Eccellenza di Neuroscienze, Coordinatore regionale Malattie Rare del sistema nervoso in età pediatrica nell'ambito delle malattie del sistema nervoso, AOU Meyer
Lucia Guidotti - Direzione Generale della programmazione sanitaria, Ministero della Salute
Rossella Marcucci - Responsabile SOD Malattie Aterotrombotiche, Centro di Riferimento Regionale per la trombosi, AOU Careggi
Andrea Matucci - SOD Immunologia, AOU Careggi
Maria Teresa Mechi - Responsabile Settore Qualità dei servizi e reti cliniche, Regione Toscana
Rita Mencucci - SOD Oculistica, AOU Careggi
Marta Mosca - Centro di Riferimento Regionale per i reumatismi articolari cronici e malattie autoimmuni sistemiche, Centro coordinatore ERN ReConnet, UO Reumatologia, AOU Pisana
Kypa Ngoyi Ngongo - Coordinamento Aziendale Malattie Rare, UO Igiene e Organizzazione Ospedaliera, AOU Careggi
Alessia Pepe - UOC Risonanza Magnetica per immagini, Fondazione Toscana Gabriele Monasterio, Pisa
Federica Pieroni - Registro Toscano Malattie Rare - Registro Toscano Difetti Congeniti, UOC INFOTEL, Fondazione Toscana Gabriele Monasterio, Pisa
Massimo Pifferi - Sezione Pneumologia ed Allergologia, UO Pediatria 1, AOU Pisana
Maria Serenella Pignotti - Pediatra, referente Malattie Rare, AOU Meyer
Raffaele Piumelli - Responsabile SOSA Centro Disturbi Respiratori nel Sonno - SIDS, AOU Meyer
Alessandra Renieri - Direttore UOC Genetica Medica, Coordinamento trasversale per le attività/strutture di genetica medica, AOU Senese
Paola Romagnani - Responsabile SOD Nefrologia e Dialisi, AOU Meyer
Paola Rottoli - Responsabile Centro di Riferimento Regionale per la Sarcoidosi e le Interstiziopatie Polmonari, Malattie respiratorie e trapianto polmonare, Coordinatore regionale Malattie Rare apparato respiratorio, AOU Senese
Stefania Saccardi - Assessore Diritto alla Salute, al welfare e all'integrazione socio-sanitaria, Regione Toscana
Paolo Salerno - Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma
Annalisa Scopinaro - UNIAMO F.I.M.R. Onlus
Gabriele Siciliano - Centro Riferimento Malattie Neuromuscolari, Neurologia, AOU Pisana
Rosaria Talarico - Centro di Riferimento Regionale per i reumatismi articolari cronici e malattie autoimmuni sistemiche, Centro coordinatore ERN ReConnet, UO Reumatologia, AOU Pisana
Chiara Tani - Centro di Riferimento Regionale per i reumatismi articolari cronici e malattie autoimmuni sistemiche, Centro coordinatore ERN ReConnet, UO Reumatologia, AOU Pisana
Donatella Tanini - P.O. Ricerca sanitaria e cooperazione internazionale in sanità, Settore Consulenza giuridica, ricerca e supporto organismi di governo clinico, Regione Toscana
Alessandro Maria Vannucchi - Centro di ricerca e innovazione per le malattie mieloproliferative (CRIMM), AOU Careggi
Alice Verdelli - SOS Malattie Rare Dermatologiche, ASL Toscana Centro, Firenze

La Giornata delle Malattie Rare 2018 *Rare Disease Day* è promossa a livello internazionale da EURORDIS in collaborazione con le Alleanze nazionali dei pazienti (per l'Italia, UNIAMO FIMR). EURORDIS (European Organization for Rare Diseases) è una alleanza di organizzazioni di pazienti e individui attivi nel settore delle Malattie Rare. È possibile visualizzare l'elenco completo degli eventi organizzati ed i relativi riferimenti sul sito: www.rare diseaseday.org

Segreteria Scientifica

Cecilia Berni

Regione Toscana, Coordinamento Regionale per le Malattie Rare, Direzione Diritti di cittadinanza e coesione sociale

Fabrizio Bianchi

Anna Pierini

Federica Pieroni

Registro Toscano Malattie Rare
Fondazione Toscana Gabriele Monasterio
Istituto Fisiologia Clinica CNR, Pisa

Segreteria Organizzativa

Maria Cristina Imiotti

Sonia Marrucci

Fondazione Toscana Gabriele Monasterio
Istituto Fisiologia Clinica CNR, Pisa

tel 050 3152110

e-mail: giornata-mr@rtmr.it

Per informazioni sulla Rete Toscana Malattie Rare

www.regione.toscana.it/cittadini/salute/malattie-rare

www.malattierare.toscana.it

Francesca Micalizzi

Regione Toscana, Settore Qualità dei servizi e reti cliniche
genetica.rare@regione.toscana.it

Centro di Ascolto Malattie Rare

Regione Toscana, Numero verde 800880101 (lun-ven 9.00-18.00)
ascolto.rare@regione.toscana.it



Editing: S. Marrucci - Fondazione Toscana Gabriele Monasterio



Regione Toscana

La Giornata
Mondiale delle
Malattie Rare
in Toscana



Mostra che ci sei,
al fianco di chi è raro!



28 febbraio 2018

Auditorium Monte dei Paschi di Siena
Via Panciatichi, 85 - Firenze