

CON IL PATROCINIO DI



# BETA TALASSEMIA

**Nuove prospettive  
per migliorare la vita  
dei pazienti**

RESPONSABILE SCIENTIFICO  
**CRISTINA SCALETTI**

**CONFRONTO DI LAVORO ON LINE | 7 SETTEMBRE 2021 | ORE 10.00-12.30**

# RAZIONALE

Le Malattie Rare costituiscono un numeroso ed eterogeneo gruppo di patologie umane caratterizzate dalla bassa/bassissima incidenza nella popolazione.

Proprio per queste loro caratteristiche, di bassa incidenza per singola patologia ma alta numerosità di malattie ad oggi conosciute, costituiscono un problema umano e sanitario rilevante. Coinvolgono infatti milioni di persone e di famiglie in tutto il mondo che spesso hanno difficoltà a ottenere una diagnosi precoce e appropriata, così come, laddove esiste, una terapia tempestiva. A tutto ciò si aggiungono fattori negativi rilevanti come l'andamento della malattia, che è spesso cronico-invalidante, nonché il notevole peso individuale, familiare e sociale delle conseguenze.

Per questo il modello a rete rappresenta un approccio centrato a cambiare la storia naturale delle malattie rare, dove ricerca, assistenza, diagnosi precoce, screening neonatale, associazioni dei pazienti, istituzioni ai diversi livelli, formazione e terapie specifiche concorrono, insieme, a modificare la qualità e la durata della vita di questi pazienti. Si riuniscono per questa tavola rotonda decisori politici e tutti gli attori che sono coinvolti nei processi e nelle problematiche dell'ecosistema delle malattie rare. Forte il coinvolgimento delle Associazioni dei pazienti.

L'appuntamento è dedicato alle beta talassemie che appartengono alle sindromi talassemiche, che a loro volta costituiscono un gruppo eterogeneo di malattie a trasmissione autosomica recessiva caratterizzate da un difetto quantitativo della sintesi di una o più catene dell'emoglobina. Il focus del webinar vuole farsi promotore di una discussione aperta tra i diversi attori attivi nel mondo delle malattie Rare per evidenziare come la diagnosi precoce, la presa in carico tempestiva, la ricerca e le terapie innovative possono radicalmente cambiare la qualità di vita dei pazienti che ne sono affetti.

**L'incontro è aperto a un pubblico di ascoltatori e si concluderà con la messa a punto di un documento.**

# PROGRAMMA

Modera Cristina Scaletti

## Introduzione e saluti

**Le patologie rare ematologiche, dalle reti europee a quella toscana**

Valeria Santini

**I Pdta: dalla Regione alle aziende, al territorio punti di forza  
e elementi da implementare**

Kypa Ngoyi Ngongo

**Le novità introdotte nella riorganizzazione della Rete delle Malattie Rare**

Cecilia Berni

**Il valore degli indicatori epidemiologici nelle politiche sulle malattie rare**

Fabrizio Gemmi

**Il registro RTMR per la rete, i percorsi e il monitoraggio delle malattie rare**

Luciano Ciucci

Federica Pieroni

**La regione Toscana, da sempre all'avanguardia relativamente  
alle Malattie Rare, quali le nuove sfide**

Carlo Rinaldo Tomassini\*

**Farmaci, farmaci orfani e malattie rare, l'approccio toscano**

Claudio Marinai

**Le Talassemie, il PDTA, l'importanza di un PDTA regionale e il ruolo  
della transizione pediatrico-adulto**

Tommaso Casini

Valentina Carrai

**Il management sanitario e le malattie rare**

Davide Croce

**Il ruolo delle Associazioni nelle politiche sulle Malattie Rare**

Annalisa Scopinaro

**Il ruolo del Forum dentro il comitato tecnico organizzativo  
e la sinergia con Regione Toscana**

Sylvia Sestini

**L'accessibilità e la sostenibilità delle nuove terapie**

Michele Lipucci

**Conclusioni**

# INFORMAZIONI

Piattaforma multimediale utilizzata: **Zoom Meetings**

## FACULTY

- **Cecilia Berni**  
Responsabile organizzativo Rete regionale Malattie rare, Regione Toscana
- **Valentina Carrai**  
Dirigente Medico SOD Ematologia, AOU Careggi
- **Tommaso Casini**  
SOD Oncologia, Ematologia e Trapianto di Cellule Staminali Ematopoietiche, AOU Meyer
- **Luciano Ciucci**  
Coordinatore Registro Toscano Malattie Rare e Registro Toscano Difetti Congeniti
- **Davide Croce**  
Direttore del Centro sull'Economia e il Management nella Sanità e nel Sociale LIUC
- **Fabrizio Gemmi**  
Coordinatore dell'Osservatorio per la Qualità ed Equità ARS Agenzia Regionale di Sanità Toscana
- **Michele Lipucci**  
Responsabile Scientifico Comitato Famiglie Talassemici della Toscana
- **Claudio Marinai**  
Responsabile politiche del farmaco, Regione Toscana
- **Kypà Ngoyi Ngongo**  
Responsabile del Coordinamento Aziendale Malattie rare di Careggi
- **Federica Pieroni**  
Responsabile tecnico e organizzativo del Registro Toscano Malattie Rare
- **Valeria Santini**  
Responsabile MDS Unit SOD Ematologia, AOU Careggi; Presidente FlSiM Fondazione Italiana Sindromi Mielodiplastiche
- **Cristina Scaletti**  
Responsabile clinico Rete regionale Malattie rare, Regione Toscana
- **Annalisa Scopinaro**  
Presidente UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare
- **Sylvia Sestini**  
Presidente FORUM Forum Associazioni Toscane Malattie Rare
- **Carlo Rinaldo Tomassini**  
Direttore della Direzione Diritti di cittadinanza e coesione sociale, Regione Toscana



### Segreteria organizzativa

Koncept Srl  
Via Tartini 5b | 50144 Firenze  
segreteria@koncept.it  
055 357223 - 333 9922717  
www.koncept.it

CON IL CONTRIBUTO NON CONDIZIONANTE DI

