

Lo slogan della Giornata Mondiale delle Malattie Rare 2015 ha suggerito al Gruppo di Coordinamento Regionale di dare voce alle alleanze che sul nostro territorio hanno promosso buone pratiche di ricerca e assistenza: le alleanze tra professionisti dei servizi, i pazienti e le associazioni. Sono alleanze che riconoscono come l'ascolto delle necessità dei malati sia alla base della ricerca di soluzioni per migliorare la vita quotidiana dei pazienti e delle loro famiglie. La condivisione delle modalità di collaborazione e dei risultati è lo spirito che anima gli interventi che, nel programma, vedono confrontarsi istituzioni, pazienti e professionisti per stimolare nuovi approcci e nuovi percorsi da intraprendere "mano nella mano".

IL PROGRAMMA

8.30 Registrazione dei partecipanti

9.00 Indirizzo di Benvenuto
M. Calamai, L. Marroni, S. Pucci

9.15 Prima sessione

La rete per le Malattie Rare: lavori in corso

Moderatore: Andrea Lefo

9.30 La Rete Toscana e il Registro Toscano Malattie rare verso la piattaforma per le Malattie Rare
C. Berni, F. Bianchi, A. Pierini, F. Pieroni

10.00 Lo Stabimento Chimico Farmaceutico Militare e le Malattie Rare
C. Borzacchiello

10.15 Equità di accesso ai servizi socio sanitari e inclusione sociale dei malati rari: il progetto Carosello
A. Scopinaro, F. Giusti

10.30 Pausa

11.00 Seconda sessione

Buone pratiche di alleanza nella Rete Toscana

Moderatore: Giancarlo Berni

11.10 I pazienti al centro della sfida della ricerca della diagnosi

- **Fetal programming e Malattie Rare dell'adulto: il paradigma della sclerodermia**
G. Donzelli, G. Carnesecchi
- **Il progetto europeo DESIRE - un modello di integrazione fra ricerca clinica e di base, per lo studio delle encefalopatie epilettiche del bambino**
R. Guerrini
- **Dermatite erpetiforme ed Associazione Italiana Celiachia (AIC): dai percorsi toscani ad un premio per la ricerca sulla celiachia della pelle**
M. Caproni, S. Scala, G. Di Fabio
- **Il supporto dei pazienti per il nuovo percorso diagnostico delle degenerazioni retiniche ereditarie**
A. Sodi, S. Vannini, I. Passerini
- **La sindrome di Rett: un partenariato per la ricerca**
A. Renieri, L. Dovigo
- **L'Associazione Toscana Emofilici (ATE) e il nuovo percorso diagnostico per la determinazione non invasiva del sesso genetico fetale nelle gravidanze a rischio per emofilia**
F. Torricelli, S. Frusconi

Domande ed Osservazioni

12.10 I presidi ed i pazienti tra i percorsi e le reti

- **Buone pratiche del Coordinamento malattie Rare dell'AOU Pisana**
R. Neri, S. Bombardieri
- **Un ambulatorio specialistico per la terapia locale delle ulcere sclerodermiche: il difficile equilibrio tra bisogni e risorse**
S. Barsotti, L. Amanzi, C. Sandrucci
- **Un'alleanza per l'assistenza ai pazienti con rene policistico**
M.F. Egidi
- **Il percorso clinico e terapeutico nei paragangliomi della regione testa/collo**
M. Mannelli

- **La rete regionale per la diagnosi e la terapia delle malattie emorragiche**
G. Castaman, R. Abbate

- **Le neoplasie endocrine multiple e l'empowerment del paziente: il ruolo dell'associazione AIMEN**
M.L. Brandi

- **Il percorso per l'angioedema ereditario tra i centri di immunoallergologia e i dipartimenti di emergenza-urgenza**
E. Maggi, I. Massaro

Domande ed Osservazioni

13.20 Quando il paziente pediatrico diventa adulto

- **La transizione nelle patologie neurodegenerative e neuro metaboliche: modelli di sinergia complessa medico-paziente-ospedale-territorio: il caso sclerosi tuberosa**
A. Federico, R. Guerrini, G. Bartalini
- **Tumori rari e GIST**
S. Gasperoni, G. Bernini, C. Favre, G. Amunni
- **Percorsi assistenziali di transizione per le immunodeficienze**
E. Maggi, M.A. Donati
- **Il pediatra ed il medico di famiglia nei percorsi di transizione**
M. Guarnieri, A. Bussotti

Domande ed Osservazioni

14.00 Conclusioni

Daniela Matarrese

14.15 Distribuzione del questionario ECM e rinfresco

Il corso è in fase di accreditamento ECM per le seguenti figure professionali: medici, medici di medicina generale, pediatri di libera scelta, specialisti ambulatoriali, medici dei servizi, medici dell'emergenza sanitaria territoriale, personale tecnico-sanitario, infermieri ed altro personale laureato.



RELATORI E MODERATORI

Rosanna Abbate - Direttore SOD Malattie atrofiche, AOU Careggi
Laura Amanzi - Ambulatorio Ulcere sclerodermiche, AOU Pisana
Gianni Amunni - Direttore Istituto Toscano Tumori, Firenze
Simone Barsotti - UO Reumatologia, AOU Pisana
Gabriella Bartalini - UOC Pediatria, AOU Senese
Cecilia Berni - P.O. Sviluppo assistenza materno infantile e malattie rare e genetiche, Settore Programmazione e organizzazione delle cure, Regione Toscana
Giancarlo Berni - Membro Ufficio di Presidenza, Consiglio Sanitario Regionale, Regione Toscana
Gabriella Bernini - Coordinamento regionale gruppo Tumori rari pediatrici, Istituto Toscano Tumori, Firenze
Fabrizio Bianchi - Responsabile Registro Toscano Malattie Rare, Dirigente di ricerca IFC-CNR, Pisa
Stefano Bombardieri - Coordinatore regionale Malattie rare del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo
Camillo Borzacchiello - Responsabile progetto Malattie Rare e Farmaci Orfani, Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare - AID, Firenze
Maria Luisa Brandi - Direttore SOD Malattie del Metabolismo Minerale e Osseo, AOU Careggi
Alessandro Bussotti - Referente regionale Malattie rare per i Medici di Medicina Generale, Direttore dell'Agenzia di Continuità Assistenziale, AOU Careggi
Monica Calamai - Direttore Generale, AOU Careggi
Marzia Caproni - Direttore SOS Immunopatologia Cutanea Malattie Rare Dermatologiche, ASL10, Firenze
Giulia Carnesecchi - UO Reumatologia, AOU Careggi
Giancarlo Castaman - Direttore SOD Malattie Emorragiche, AOU Careggi
Giuseppe Di Fabio - Vicepresidente Fondazione Celiachia (FC)
Maria Alice Donati - Coordinatore regionale Malattie del metabolismo in età pediatrica, Malattie metaboliche e muscolari ereditarie, AOU Meyer
Gianpaolo Donzelli - Responsabile Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare Pediatriche, AOU Meyer
Lucia Dovigo - Presidente AIRETT Associazione Italiana Sindrome di Rett
Maria Francesca Egidi - Direttore UO Nefrologia, trapianti e dialisi, AOU Pisana
Claudio Favre - Direttore Dipartimento Oncoematologia Pediatrica, AOU Meyer
Antonio Federico - Direttore UOC Clinica Neurologica e Malattie Neurometaboliche, AOU Senese
Sabrina Frusconi - SOD Diagnostica Genetica, AOU Careggi
Silvia Gasperoni - Coordinatore regionale Tumori rari dell'adulto, Istituto Toscano Tumori, SOD Oncologia Medica I, AOU Careggi
Francesca Giusti - SOD Malattie del Metabolismo Minerale e Osseo AOU Careggi
Marzia Guarnieri - Referente regionale Malattie Rare per i Pediatri di famiglia, Regione Toscana
Renzo Guerrini - Direttore UOC Neurologia, AOU Meyer
Andrea Leto - Responsabile Area di Coordinamento Sistema Socio-Sanitario Regionale, Regione Toscana
Enrico Maggi - Direttore SOD Immunologia e terapie cellulari, AOU Careggi
Massimo Mannelli - Dip.to Scienze Biomediche, Sperimentali e Cliniche M. Serio, UniFi - AOU Careggi
Luigi Marroni - Assessore Diritto alla Salute, Regione Toscana
Ilaria Massaro - SOD Immunoematologia e Trasfusionale, AOU Careggi
Daniela Matarrese - Responsabile Settore Programmazione e organizzazione delle cure, Regione Toscana
Rosella Neri - UO Reumatologia AOU Pisana
Ilaria Passerini - SOD Diagnostica genetica, AOU Careggi
Anna Pierini - IFC-CNR, Pisa/Fondazione Toscana G. Monasterio, Pisa
Federica Pieroni - Fondazione Toscana G. Monasterio, Pisa
Silvano Pucci - Presidente Forum Associazioni Toscane Malattie Rare

Alessandra Renieri - Direttore UOC Genetica Medica, AOU Senese
Serena Scala - Presidente Sez. Toscana Associazione Italiana Celiachia (AIC)
Camilla Sandrucci - Gruppo Italiano per la Lotta alla Sclerodermia (GILS)
Annalisa Scopinaro - UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare Onlus
Andrea Sodi - SOD Oculistica, AOU Careggi
Francesca Torricelli - Direttore SOD Diagnostica Genetica, AOU Careggi
Simone Vannini - Presidente Associazione Toscana Retinopatici ed Ipovedenti

La Giornata delle Malattie Rare 2015 *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.rarediseaseday.org



Segreteria Scientifica

Cecilia Berni

Regione Toscana, Coordinamento Regionale
per le Malattie Rare, Direzione Generale 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 Marucci

Fondazione Toscana "Gabriele Monasterio"
Istituto Fisiologia Clinica CNR, Pisa
Tel 050 3152110
e-mail: giornata-mr@rtmr.it

Per saperne di più:

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



Editing: S. Marucci - Fondazione Toscana "Gabriele Monasterio"

REGIONE
TOSCANA



La Giornata
Mondiale delle
Malattie Rare
in Toscana



Vivere con una
Malattia Rara:
giorno per giorno
mano nella mano



28 Febbraio 2015

Auditorium CTO
AOU Careggi
Largo Palagi 1 - Firenze