

Il tema della Giornata Mondiale delle Malattie Rare 2017 è centrato sulla ricerca poiché fondamentale per l'individuazione di malattie sconosciute, per la corretta diagnosi e per lo sviluppo di nuove terapie innovative. Nella rarità è ormai essenziale favorire la dimensione internazionale della ricerca e quindi i collegamenti tra i centri di maggiore expertise come nelle reti europee dei centri di expertise (ERNs).

E' inoltre importante saper riconoscere e valorizzare il ruolo dei pazienti e delle associazioni nel promuovere, finanziare e partecipare ai progetti di ricerca.

In questa occasione, la Regione Toscana, con il contributo del gruppo di Coordinamento regionale per le Malattie Rare, ha promosso un programma che consentirà di conoscere le esperienze di partecipazione dei centri toscani a reti europee di riferimento per le Malattie Rare e di presentare particolari strategie di intervento innovative sviluppate anche attraverso la ricerca e il coinvolgimento dei pazienti.

IL PROGRAMMA

8.30 Registrazione dei partecipanti

9.00 Indirizzo di Benvenuto

S. Saccardi, P. Tosi

9.20 Prima sessione

Lo sviluppo della rete toscana per le Malattie Rare e la promozione della ricerca

Moderatore: Maria Teresa Mechi

9.20 La rete toscana per le Malattie Rare e le reti di riferimento europeo (ERNs)

C. Berni, F. Bianchi, F. Pieroni

9.40 Riferimenti europei per la ricerca e l'assistenza delle Malattie Rare in AOU Senese

A. Federico, A. Renieri

10.00 Riferimenti europei per la ricerca e l'assistenza delle Malattie Rare in AOU Careggi: focus su Sindrome di Marfan, Corea di Huntington, SDHB Paraganglioma
E. Maggi, G. Pepe, S. Piacentini, M. Mannelli

10.20 Riferimenti europei per la ricerca e l'assistenza delle Malattie Rare in AOU Pisana
R. Neri, F. Bogazzi, M. Mosca, G. Siciliano

10.40 Domande ed osservazioni

11.00 Pausa caffè

11.20 Riferimenti europei per la ricerca e l'assistenza delle Malattie Rare in AOU Meyer: nuove strategie diagnostiche e terapeutiche per epilessia e malattie renali pediatriche
G. Donzelli, R. Guerrini, P. Romagnani

11.40 Riferimenti europei per la ricerca e l'assistenza delle Malattie Rare in Azienda USL Toscana Centro Firenze
M. Caproni

11.50 Riferimenti europei per la ricerca e l'assistenza delle Malattie Rare in Fondazione Toscana Gabriele Monasterio: collaborazioni inter-istituzionali e nuove strategie
L. Ciucci, A. Pepe

12.00 Seconda Sessione

La promozione della ricerca per le malattie rare: buone pratiche e alleanze possibili

Moderatore: Katia Belvedere

Tavola rotonda:

- o Forum Associazioni Toscane Malattie Rare
M. Esposito
- o UNIAMO FIRM Onlus
A. Scopinaro
- o Centro Nazionale Malattie Rare (ISS)
D. Taruscio, P. Torreri

o Ufficio per la Valorizzazione della Ricerca biomedica e farmaceutica (UVaR), Regione Toscana

A. Frosini

o Clinical Trial Office AOU Careggi
M. Calamai

o Centro di Ascolto Malattie Rare
L. Pianigiani

o Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare
C. Borzacchiello

13.15 Domande ed osservazioni

13.50 Conclusioni

M. Piovi

Questionari ECM

14.00 Pausa pranzo

15.00 **Introduzione alle iniziative di Siena Città Aperta in occasione della Giornata Mondiale delle Malattie Rare in Toscana** (www.comune.siena.it/CittaAperta)
A. Federico

"I colori di Pegaso" - Mostra a cura del Centro Nazionale Malattie Rare (ISS) c/o Policlinico S.M. Le Scotte, Siena

15.30 "Metti la tua voce" - Concerto del Gruppo Polifonico Madrigalisti Senesi, Direttore Elisabetta Miraldi, in collaborazione con il coro dell'UICI, Direttore Marta Marini e la Casa Circondariale di Siena c/o Auditorium Policlinico S. M. Le Scotte, Siena

18.30 "Dorothy si è persa" - Performance di danza contemporanea, Balletto di Siena G.A. SSDRL, Ateneo della Danza c/o Aula Magna, Rettorato, Università degli Studi di Siena

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 di continuità assistenziale, medici dell'emergenza sanitaria territoriale, farmacisti, psicologi, biologi, chimici, infermieri, infermieri pediatrici, assistenti sanitari, personale tecnico-sanitario.

RELATORI E MODERATORI

Katia Belvedere - Responsabile Settore Consulenza giuridica, ricerca e supporto organismi di governo clinico, Regione Toscana

Cecilia Berni - P.O. Reti regionali delle malattie rare, della genetica e dell'area materno-infantile, Settore Qualità dei servizi e reti cliniche, Regione Toscana

Fabrizio Bianchi - Responsabile Registro Toscano Malattie Rare, Dirigente di ricerca IFC-CNR, Pisa

Fausto Bogazzi - UO Endocrinologia II, AOU Pisana

Camillo Borzacchiello - Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare, Firenze

Monica Calamai - Direttore Generale AOU Careggi

Marzia Caproni - Direttore SOS Immunopatologia Cutanea Malattie Rare Dermatologiche, ASL Toscana Centro, Firenze

Luciano Ciucci - Direttore Generale Fondazione Toscana Gabriele Monasterio

Gianpaolo Donzelli - Responsabile Centro Regionale Malattie Rare Pediatriche, AOU Meyer

Marco Esposito - Presidente del FORUM delle Associazioni Toscane Malattie Rare

Antonio Federico - Direttore UOC Clinica Neurologica e Malattie Neurometaboliche, AOU Senese

Antonio Frosini - Proprietà intellettuale, Biotecnologie. Ufficio per la Valorizzazione della Ricerca (UVaR), Regione Toscana

Renzo Guerrini - Professore ordinario in Neuropsichiatria infantile, Università degli Studi di Firenze. Direttore del Centro di Eccellenza Neuroscienze, AOU Meyer

Enrico Maggi - Direttore SOD Immunologia e terapie cellulari, AOU Careggi

Massimo Mannelli - Dipartimento Scienze Biomediche, Sperimentali e Cliniche M. Serio, Università degli Studi di Firenze, AOU Careggi

Maria Teresa Mechi - Responsabile Settore Qualità dei servizi e reti cliniche, Regione Toscana

Marta Mosca - Direttore UO Reumatologia, AOU Pisana

Rossella Neri - Coordinatrice Aziendale per le Malattie Rare, AOU Pisana

Alessia Pepe - UOC Risonanza Magnetica per immagini, Fondazione Toscana Gabriele Monasterio, Pisa

Guglielmina Pepe - SOD Malattie Aterotrombotiche, AOU Careggi

Silvia Piacentini - Dipartimento NEUROFARBA, Università degli Studi di Firenze, SOD Neuro 1, AOU Careggi

Luca Pianigiani - Responsabile Centro di Ascolto Malattie Rare, Regione Toscana

Federica Pieroni - Registro Toscano Malattie Rare, Fondazione Toscana Gabriele Monasterio, Pisa

Monica Piovi - Direttore Diritti di Cittadinanza e Coesione Sociale, Regione Toscana

Alessandra Renieri - Direttore UOC Genetica Medica, AOU Senese

Paola Romagnani - Professore ordinario, Dipartimento di Scienze Biomediche, Sperimentali e Cliniche Mario Serio MED/14 - Nefrologia, Università degli Studi di Firenze. Direttore Nefrologia e dialisi, AOU Meyer

Stefania Saccardi - Assessore Diritto alla Salute, al welfare e all'integrazione socio-sanitaria, Regione Toscana

Gabriele Siciliano - UO Neurologia, AOU Pisana

Annalisa Scopinaro - UNIAMO, Federazione Italiana Malattie Rare Onlus

Domenica Taruscio - Direttore Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Paola Torrerri - Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Pierluigi Tosi - Direttore Generale AOU Senese

La Giornata delle Malattie Rare 2017 *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 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



La Ricerca offre
speranza per le
Malattie Rare

28 febbraio 2017

Auditorium Centro Didattico
Policlinico S.M. Le Scotte, Siena