

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, V. Conti, 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 Le iniziative di Siena Città Aperta per la Giornata Mondiale delle Malattie Rare in Toscana

([www.comune.siena.it/CittaAperta](http://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

**Valerio Conti** - Laboratorio di Neurobiologia, Centro di Eccellenza in Neuroscienze, AOU Meyer

**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

**Andrea 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 Torreri** - 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](http://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: [gionata-mr@rtmr.it](mailto:gionata-mr@rtmr.it)

Per informazioni sulla Rete Toscana Malattie Rare

[www.regione.toscana.it/cittadini/salute/malattie-rare](http://www.regione.toscana.it/cittadini/salute/malattie-rare)

[www.malattierare.toscana.it](http://www.malattierare.toscana.it)

Francesca Micalizzi

Regione Toscana, Settore Qualità dei servizi e reti cliniche  
[genetica.rare@regione.toscana.it](mailto: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](mailto: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