

## CON IL PATROCINIO DI



## SPONSOR



## PARTNER



A tutti i partecipanti iscritti alla Tavola Rotonda, sarà dato l'Attestato di partecipazione e un piccolo ricordo.

Durante tutto il giorno sarà possibile prenotare il Libro "I Colori delle Emozioni" pubblicato dall'Associazione nel 2010

La Tavola Rotonda rappresenta un'importante momento di sensibilizzazione sulle responsabilità sociali di ciascun cittadino e delle Istituzioni relative alle problematiche derivanti dall'insorgenza delle miopatie rare. Si occuperà del tema della ricerca e dei diritti dei cittadini colpiti da queste malattie e dei loro familiari, in particolare della loro integrazione ed inclusione sociale, sperimentando anche il sostegno e la solidarietà dell'associazionismo. L'Iniziativa si propone, infine, di facilitare ulteriormente la socializzazione tra i partecipanti, attraverso opportunità di dialogo e di scambio di informazioni durante tutto l'Evento.

Si tratta di un'opportunità di approfondimento e di discussione di estremo interesse per i rappresentanti delle istituzioni che hanno responsabilità in materia socio-sanitaria; per tutti gli operatori della sanità; per gli studenti universitari delle discipline medico-scientifiche; per le associazioni di volontariato; le organizzazioni che si occupano della promozione dei diritti dei disabili.

L'A.I.M. Rare ONLUS, Associazione Italiana contro le Miopatie Rare, è un'Associazione di Volontariato, senza scopo di lucro, nata per ridurre il più possibile la solitudine delle persone colpite da miopatie rare e dare risposte ai loro bisogni, promuovendo un dialogo basato sulla Responsabilità, la Solidarietà e l'Equità sociale.

### Segreteria Organizzativa

Maria Cristina Imiotti

Fondazione "G.Monasterio" CNR-Regione Toscana/Istituto Fisiologia Clinica-CNR, Pisa - tel 050 3152110 - fax 050 3152095  
crisim@ifc.cnr.it

### Segreteria Scientifica

Claudia Piccoli

Professore Associato di Biochimica presso il Laboratorio di Chimica e Biochimica - Facoltà di Medicina - Università degli Studi di Foggia  
Tel. 0881. 711148

## AIM Rare Onlus

Sede Legale - Viale Mazzini, 40 - 50132 Firenze  
Sede Operativa - Piazza Balducci, 8/r - 50129 Firenze  
Tel. 055 486838 - Fax 055 4625985 - cell. 348 6420993  
info@aimrare.org www.aimrare.org

### CODICE FISCALE

90031800478

angigrafica



Associazione Italiana contro le Miopatie Rare

## Quinta Giornata Internazionale dedicata alle Malattie Rare



**"RARI MA FORTI INSIEME" ....**  
...La Quinta Giornata Internazionale delle Malattie Rare richiama tutti a dimostrare la propria solidarietà...

## 24 Marzo 2012

### Firenze

A.O.U. MEYER  
Aula Magna - Secondo Piano  
Palazzina Universitaria

Tavola Rotonda

Confronto e riflessione sulle problematiche causate dalle Miopatie Rare e sulla necessità di collaborazione e di reciproco sostegno



www.rarediseaseday.org

## Cosa sono le MIOPATIE RARE

Le MIOPATIE RARE sono malattie neuromuscolari che possono colpire i movimenti, la respirazione e tutto quello che si fa con le funzioni motrici. La sintomatologia di queste malattie si caratterizza essenzialmente per un interessamento dell'apparato muscolo-scheletrico, con progressivo e spesso grave deficit di forza muscolare, causa di rilevante handicap motorio. I principali sintomi clinici sono costituiti da facile affaticabilità, ipostenia e ipotonia, ipo e pseudoipertrofia, crampi e contratture, fenomeno miotico, algie e dolorabilità muscolare.

Queste malattie, per la maggior parte di origine genetica, sono progressive e incurabili. Possono colpire i bambini, gli adolescenti o gli adulti e sono una realtà spesso sommersa. La mancanza di conoscenze e la scarsa pubblicità in proposito, aumentano le difficoltà dei malati e dei loro familiari. L'incidenza delle singole forme, delle Miopatie Rare, non è nota con esattezza: nel loro insieme sembrano rappresentare il 14% di tutti i casi a livello mondiale e solo l'1,3% di esse è curabile.

Contrariamente a quello che si potrebbe credere, le malattie rare e le malattie genetiche possono riguardare tutti: esse affliggono dal 4 al 6% della popolazione ossia circa 2 milioni di Italiani e 25-30 milioni di Europei.

## PROGRAMMA

**10.00 - 10.30** - Accoglienza dei partecipanti

Moderatori

**Gabriele Siciliano - Giuliano Salvatori - Tonino Aceti**

**10.30** - introduzione e benvenuto

**Caterina Campanelli**

Presidente Aim Rare Onlus

**10.40** - Saluti delle Autorità, di un Referente Telethon e di un Referente Cesvot. Delegazione di Firenze

## PRIMA SESSIONE

**11.00** - Saluti della Direzione Meyer

**Presentazione del Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare Pediatriche del Meyer**

**Dr.ssa Maria José Caldes Pinilla**

Direttore Medico di Presidio AOU Meyer

**11.20** - "Le Miopatie Rare: dalla clinica alla ricerca"

**Gabriele Siciliano**

Professore Associato di Neurologia,

Dipartimento di Neuroscienze, Università di Pisa

**11.40** - "Le Miopatie Mitocondriali: cause, diagnosi e future prospettive terapeutiche"

**Claudia Piccoli**

Professore Associato di Biochimica presso l'Università di Foggia

**12.00** - "Utilizzo del Registro Toscano delle Malattie Rare a scopi clinici, di ricerca e di sanità pubblica"

**Anna Pierini**

Registro Toscano Malattie Rare - I.F.C. - C.N.R. Pisa

**12.20** - Tavola Rotonda con la partecipazione del pubblico: informazioni, domande specifiche

**13.00** - Pausa Pranzo

**14.45 - SESSIONE SPECIALE**

Presenta Saverio Tommasi

Celebrazione del 10° Anniversario dell'Associazione

Premiazione dei Soci Fondatori e Ospiti Speciali

Presentazione del Libro "I Colori delle Emozioni"

Lettura di alcuni brani

Con la partecipazione di Valentina

e con alcuni canti popolari del Coro Polifonico

San Biaio - Pistoia

## SECONDA SESSIONE

Moderatori

**Claudia Piccoli - Giuliano Salvatori - Ezio Andretti**

**16.00** - Politiche sanitarie e sociali in Italia: scenari e prospettive per i diritti delle persone con patologia cronica e rara"

**Tonino Aceti**

Responsabile Coordinamento Nazionale delle Associazioni dei Malati Cronici Cittadinanzattiva

**16.20** - Il Diritto alla Vita Indipendente delle persone con disabilità nel contesto del federalismo solidale

**Germano Tosi**

ENIL Italia

**16.40** - "Convenzione ONU sui diritti delle persone con disabilità: dignità della persona e diritto di cittadinanza nell'Italia di oggi"

**Michele Lastilla**

Presidente di IDEAPUGLIA e Coordinatore Rinnovamento Democratico Movimento Disabili loro famiglie cittadini solidali

**17.00** - La Rete di collaborazione delle Associazioni con il Difensore Civico della Regione Toscana

**Dott.ssa Lucia Franchini**

**17.20** - Tavola Rotonda con la partecipazione del pubblico: informazioni, domande specifiche relativamente alle relazioni di tutta la giornata

**Giornata dedicata alla piccola Celeste, una Fiorentina speciale**

**18.00** - Conclusioni con le Autorità presenti

