

La Giornata delle Malattie Rare 2014 con lo slogan "Uniti per un'assistenza migliore" richiama l'attenzione verso il tema delle cure e del sistema che le rende possibili. L'obiettivo di migliorare l'accesso a prestazioni di elevata qualità è particolarmente impegnativo nella difficile fase attuale ma è irrinunciabile.

L'assistenza alle persone colpite da Malattie Rare assume significati diversi secondo la malattia e la persona colpita ma al contempo richiede un comune approccio multidisciplinare in grado di rispondere con efficacia alle diverse necessità dei pazienti e di coloro che se ne prendono cura. Alcuni malati rari sono indipendenti, mentre altri richiedono intensa assistenza fisica e attrezzature e, per quasi tutti, l'impegno della famiglia è enorme. Occorre assicurare il monitoraggio dell'appropriatezza delle singole prestazioni, consulenza medica specialistica, diagnostica avanzata, terapia fisica, farmaci, prodotti e dispositivi, servizi sociali e di sollievo per i familiari e il loro coordinamento.

Aumentare la consapevolezza dei bisogni assistenziali dei malati rari è importante per socializzare i problemi e dare adeguate risposte sanitarie e sociali.

Il tema dell'assistenza rappresenta un bisogno universale per i pazienti e le loro famiglie in tutto il mondo e da questa consapevolezza nasce l'impegno di far conoscere questa realtà a tutti: istituzioni, politici, comunità medica, comunità scientifica, ricercatori, professionisti della salute, rappresentanti delle industrie farmaceutiche e di medicali, opinione pubblica.

Il Coordinamento Regionale Toscano per le Malattie Rare anche quest'anno coglie l'occasione per un confronto sulle modalità per avvicinare il sistema dei servizi alle esigenze dei malati rari attraverso una riflessione sugli interventi finora posti in essere e con un focus sui diversi approcci terapeutici.

# IL PROGRAMMA

## 8.30 Registrazione dei partecipanti

9.00 *Indirizzo di Benvenuto*  
P. Tosi, L. Marroni

## 9.20 Prima sessione

### La rete come accoglienza e supporto

Moderatore: Daniela Matarrese

9.30 *Il Registro Toscano Malattie Rare e la rete dei presidi e dei Centri di Competenza*  
F. Bianchi, C. Berni

9.45 *Il Centro di Ascolto per le Malattie Rare: nuove prospettive*  
L. Pianigiani, S. Bonini

10.00 *Il ruolo delle associazioni nell'attivare e sperimentare nuove opportunità di supporto*  
S. Pucci

10.15 *Il progetto Diaspro Rosso per la rilevazione dei bisogni e dei costi assistenziali*  
A. Scopinaro

10.30 *Assistenza domiciliare: la semplificazione del percorso nella Regione Toscana*  
L. Aramini

10.45 **Pausa caffè**

## 11.00 Seconda sessione

### La risposta terapeutica

Moderatore: Loredano Giorni

11.10 *Nuove frontiere nella terapia personalizzata per le Malattie Rare: farmaci tradizionali e terapie innovative*  
S. Bombardieri, A. Renieri

11.30 *Prospettive di terapia cellulare nelle malattie neurodegenerative*  
A. Federico

11.50 *Immunoterapie cellulari e tumori*  
E. Maggi, S. Gasperoni

## 12.10 Terza sessione

### Dall'Europa alla rete regionale

Moderatore: Giancarlo Berni

12.20 *Il Centro Nazionale Malattie Rare e il progetto EUROPLAN*  
A.E. Gentile e D. Taruscio

12.40 *Discussione plenaria e osservazioni: i responsabili delle strutture di coordinamento rispondono a professionisti e pazienti*

Distribuzione del questionario ECM

13.45 *Conclusioni*  
A. Leto

14.00 **Pausa pranzo**

## RELATORI E MODERATORI

### **Laura Aramini**

Settore Programmazione e organizzazione delle cure, Regione Toscana

### **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

### **Fabrizio Bianchi**

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

### **Stefano Bombardieri**

Direttore Dipartimento Malattie Muscolo-Scheletriche e Cutanee, AOU Pisana

### **Silvia Bonini**

Centro di Centro di Ascolto Regionale, Regione Toscana

### **Antonio Federico**

Direttore UOC Clinica Neurologica e Malattie Neurometaboliche, AOU Senese, Professore Ordinario di Neurologia

### **Silvia Gasperoni**

SOD Oncologia Medica I, AOU Careggi, Coordinamento regionale tumori rari dell'adulto ITT, Firenze

### **Amalia Egle Gentile**

Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità

### **Loredano Giorni**

Responsabile settore, Politiche del farmaco, innovazione e appropriatezza, Regione Toscana

### **Andrea Leto**

Responsabile Area di coordinamento sistema socio-sanitario regionale, Regione Toscana

### **Enrico Maggi**

Direttore SOD Immunoallergologia, AOU Careggi, Firenze

### **Luigi Marroni**

Assessore Diritto alla Salute, Regione Toscana

### **Daniela Matarrese**

Responsabile settore Programmazione e organizzazione delle cure, Regione Toscana

### **Luca Pianigiani**

Coordinatore Centro di Ascolto Regionale, Regione Toscana

### **Silvano Pucci**

Presidente Forum Associazioni Toscane Malattie Rare

### **Alessandra Renieri**

Direttore UOC Genetica Medica, AOU Senese, Professore Ordinario di Genetica Medica Università di Siena

### **Annalisa Scopinaro**

UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare Onlus

### **Domenica Taruscio**

Direttore Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità

### **Pier Luigi Tosi**

Direttore Generale Azienda Ospedaliera Universitaria Senese

La Giornata delle Malattie Rare 2014 *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 Organizzativa**

**Maria Cristina Imiotti  
Sonia Marrucci**

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

### **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

Per saperne di più:

[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)

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.



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

REGIONE  
TOSCANA



La Giornata  
Mondiale delle  
Malattie Rare  
in Toscana



UNITI *per*  
un' ASSISTENZA  
MIGLIORE

1 Marzo 2014

Auditorium - Centro Didattico  
Policlinico S. Maria Le Scotte  
strada Le Scotte, 4 - Siena