

Il tema della Giornata Mondiale delle Malattie Rare 2016 riconosce il ruolo cruciale dei malati nel dare voce alle proprie esigenze e nel promuovere il miglioramento della qualità di vita per se stessi e per le proprie famiglie.

La Regione Toscana, con il contributo del gruppo di Coordinamento regionale per le Malattie Rare, ha avviato una nuova riorganizzazione della rete per le Malattie Rare ed ha raccomandato la condivisione dei percorsi con le associazioni dei pazienti.

Il programma della giornata pertanto consentirà di conoscere alcuni dei risultati ottenuti con l'impegno congiunto di istituzioni, pazienti e professionisti, ma anche di condividere modalità di intervento che abbiano consentito l'ascolto partecipe dei pazienti. Scopo della discussione sarà stimolare la diffusione e l'adozione di buone pratiche assistenziali, evidenziando l'appropriatezza e l'eccellenza, oltre che raccogliere proposte per nuove opportunità di miglioramento.

IL PROGRAMMA

8.30 Registrazione dei partecipanti

9.00 **Indirizzo di Benvenuto**
M. Calamai, S. Saccardi

9.15 Prima sessione

Stato dell'arte nei percorsi assistenziali per le Malattie Rare

Moderatori: Maria Teresa Mechi, Luciano Ciucci

La Rete Toscana
C. Berni

Il Registro Toscano Malattie Rare
F. Pieroni, F. Bianchi

Il Centro di Ascolto Malattie Rare
L. Pianigiani

La Community per le Malattie Rare
A. Scopinaro

10.15 Seconda sessione

Percorsi condivisi in AOU Meyer

Moderatore: Gianpaolo Donzelli

Epilessie gravi: un percorso condiviso con la famiglia

R. Guerrini

Malattia di Fabry: dallo screening neonatale alla presa in carico familiare

M.A. Donati

10.45 Pausa caffè

11.15 Terza sessione

Percorsi condivisi in AOU Careggi

Moderatore: Enrico Maggi

Osteogenesi imperfecta

M.L. Brandi

Feocromocitoma/Paraganglioma

M. Mannelli

Immunodeficienze primitive

E. Maggi, A. Vultaggio

12.00 Quarta sessione

Percorsi condivisi in AOU Pisana

Moderatore: Rossella Neri

Fibrosi retroperitoneale

M.F. Egidi

Discinesia ciliare primitiva/Sindrome di Kartagener

M. Pifferi

Sindromi lipodistrofiche

F. Santini

12.30 Quinta sessione

Percorsi condivisi in AOU Senese

Moderatore: Antonio Federico

Sindrome di Alport

A. Renieri

Fibrosi polmonare idiopatica

P. Rottoli

13.00 Sesta sessione

Percorsi condivisi in ASL Toscana Centro

Dermatite erpetiforme

M. Caproni

13.15 Domande ed osservazioni

14.00 Pausa pranzo

15.00 Settima sessione

Nuove opportunità, buone pratiche e proposte da parte delle Associazioni dei pazienti e dei Pediatri e Medici di famiglia

Moderatori: Silvano Pucci, Giancarlo Berni

Associazione Gli Amici di Lapo Onlus

(Sindrome di Kawasaki)

F. Falcini, P. Bertocci

Associazione A.T.I.S.B. (Associazione Toscana Idrocefalo e Spina Bifida)

M. Esposito

Associazione ATE (Associazione Toscana Emofilici)

E. Nardini

Il pediatra e il medico di famiglia dall'accoglienza del bisogno all'inserimento nei percorsi

M. Guarnieri, A. Bussotti

16.30 Domande ed osservazioni

17.00 Conclusioni e questionario ECM

Il corso è accreditato con 4 crediti 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

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

Giancarlo Berni - Membro Ufficio di Presidenza, Consiglio Sanitario Regionale, Regione Toscana

Paolo Bertocci - Presidente associazione gli Amici di Lapo - Sindrome di Kawasaki

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

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, ASL Toscana Centro, Firenze

Luciano Ciucci - Direttore Generale Fondazione Toscana Gabriele Monasterio

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

Maria Francesca Egidi - Direttore UO Nefrologia, trapianti e dialisi, AOU Pisana

Marco Esposito - Presidente Associazione Toscana Idrocefalo e Spina Bifida (A.T.I.S.B.)

Fernanda Falcini - Presidente comitato scientifico Associazione gli Amici di Lapo - Sindrome di Kawasaki

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

Marzia Guarnieri - Referente regionale Malattie Rare per i Pediatri di famiglia, Regione Toscana

Renzo Guerrini - Direttore UOC Neurologia, AOU Meyer

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

Massimo Mannelli - Dip.to Scienze Biomediche, Sperimentali e Cliniche M. Serio, UniFi, AOU Careggi

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

Elisabetta Nardini - Presidente Associazione Toscana Emofilici (ATE)

Rossella Neri - UO Reumatologia, AOU Pisana

Luca Pianigiani - Coordinatore Centro di ascolto per le Malattie Rare, Regione Toscana

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

Massimo Pifferi - UO Pediatria 1, AOU Pisana

Silvano Pucci - Presidente Forum Associazioni Toscane Malattie Rare

Alessandra Renieri - Direttore UOC Genetica Medica, AOU Senese

Paola Rottoli - Direttore UOC Malattie Respiratorie e Trapianto Polmonare, AOU Senese

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

Ferruccio Santini - Responsabile Centro obesità, Endocrinologia I, AOU Pisana

Annalisa Scopinaro - UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare Onlus

Alessandra Vultaggio - SOD Immunoallergologia, AOU Careggi

La Giornata delle Malattie Rare 2016 *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 saperne di più:

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

www.malattierare.toscana.it



Editing: S. Marrucci - Fondazione Toscana Gabriele Monasterio

REGIONE
TOSCANA



La **Giornata
Mondiale delle
Malattie Rare**
in Toscana



La voce del paziente
nei percorsi per le
Malattie Rare

Unitevi a noi per far sentire
la voce delle Malattie Rare

29 febbraio 2016

Auditorium N.I.C.
AOU Careggi
L.go Brambilla 3 - Firenze