



Regione Toscana

Servizio  
Sanitario  
della  
Toscana**27 feb**  
**2021**

# Uniamo le forze

per le **malattie rare**

La Giornata  
Mondiale delle  
Malattie Rare  
in Toscana

Unire le forze per le malattie rare significa non solo condividere ma anche pianificare congiuntamente l'impegno sinergico di professionisti, pazienti, associazioni, aziende ed enti per investire sulla gestione delle malattie rare. Il programma e gli interventi della giornata 2021 si articoleranno intorno ai principali temi correlati all'assistenza per le malattie rare: l'accoglienza e l'ascolto, la rete e i percorsi, la ricerca e la diagnosi precoce, l'accesso alle terapie innovative e le buone pratiche per migliorare le condizioni di salute e di vita dei malati rari e delle loro famiglie o per sensibilizzare, informare e orientare.

**09.30**  
**PRIMA  
SESSIONE****Partecipazione e accoglienza. Aspettative e prospettive  
per la nuova rete regionale delle malattie rare****11.15**  
**SECONDA  
SESSIONE****Qualità e assistenza. Investire in percorsi, ricerca,  
diagnosi, terapia**

Moderatore: Enrico Bertelli, Assessorato Diritto alla salute e alla sanità, Regione Toscana

**Intervengono****Eugenio Gianì**  
**Simone Bezzini**  
**Serena Spinelli***Presidente della Giunta Regionale*  
*Assessore Diritto alla salute e alla sanità*  
*Assessore Politiche sociali, edilizia residenziale pubblica e cooperazione internazionale***Cecilia Berni**  
**Giancarlo Castaman**  
**Guido De Barros**  
**Maria Alice Donati***Responsabile organizzativo Rete Malattie Rare, Regione Toscana*  
*Responsabile SOD Malattie emorragiche e della coagulazione, AOU Careggi*  
*Presidente FORUM delle Associazioni Toscane Malattie Rare*  
*Responsabile SOC Malattie metaboliche e muscolari ereditarie, AOU Meyer, Firenze*  
*Responsabile Coordinamento regionale malattie metaboliche rare*  
*Presidente SIMMESN - Responsabile Laboratorio di screening neonatale, biochimica e farmacologia, AOU Meyer, Firenze***Giancarlo La Marca***Responsabile Settore Qualità dei servizi e reti cliniche, Regione Toscana***Maria Teresa Mechi**  
**Matteo Meloni**  
**Marta Mosca***Coordinatore CARE - Centro di Ascolto della Regione Toscana*  
*Coordinatore ERN ReConnet, Responsabile Coordinamento regionale malattie rare muscoloscheletriche e del tessuto connettivo, UO Reumatologia, AOU Pisana***Elisabetta Pelo**  
**Federica Pieroni***Responsabile SOD Diagnostica genetica, AOU Careggi*  
*Registro Toscano Malattie Rare - Registro Toscano Difetti Congeniti, UOC INFOTEL, Fondazione Toscana Gabriele Monasterio, Pisa***Cristina Scaletti**  
**Annalisa Scopinaro**  
**Andrea Sodi***Responsabile clinico Rete Malattie Rare, Regione Toscana*  
*Presidente UNIAMO FIMR Onlus*  
*Responsabile CRR Degenerazioni Retiniche Ereditarie, SOD Oculistica, AOU Careggi, Firenze - Responsabile Coordinamento regionale malattie oculistiche rare***Donatella Tanini***Responsabile P.O. Ricerca sanitaria e cooperazione internazionale in sanità, Settore Consulenza giuridica e supporto alla ricerca in materia di salute, Regione Toscana***Carlo Rinaldo Tomassini**  
**Teresa Vieri***Direttore Direzione Diritti di cittadinanza e coesione sociale, Regione Toscana*  
*Settore Consulenza giuridica, ricerca e supporto organismi di governo clinico, Regione Toscana***12.30**  
**DISCUSSIONE****13.15**  
**CONCLUSIONI**

Evento accreditato ECM: 2.8 crediti

Per partecipare è consigliata l'iscrizione entro il 26/02 al seguente link: <https://attendee.gotowebinar.com/register/7202092945566065675>  
Il sistema invierà una mail con l'indirizzo per collegarsi all'evento ed indicazioni relative alla connessione attraverso GoToWebinar.

**Responsabili dell'evento: Cecilia Berni, Cristina Scaletti, Rete Malattie Rare, Regione Toscana****Segreteria organizzativa: Sonia Marrucci, Fondazione Toscana G. Monasterio, email: [giornata-mr@rtmr.it](mailto:giornata-mr@rtmr.it), tel 050 315 3502****Per informazioni sulla Rete Toscana Malattie Rare: [www.malattierare.toscana.it](http://www.malattierare.toscana.it); [www.regione.toscana.it/malattie-rare](http://www.regione.toscana.it/malattie-rare)****Per orientamento e supporto: Centro di Ascolto Malattie Rare - numero verde 800880101 (lun-ven 9.00-18.00) email: [ascolto.rare@regione.toscana.it](mailto:ascolto.rare@regione.toscana.it)**

La Giornata delle Malattie Rare 2021, 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 gli eventi organizzati ed i relativi riferimenti sul sito: [www.rarediseaseday.org](http://www.rarediseaseday.org)

**FORUM** ASSOCIAZIONI  
TOSCANE  
MALATTIE RARE