



Regione Toscana



La Giornata  
Mondiale delle  
Malattie Rare  
in Toscana



22feb  
2022  
09.15-13.20

Accrescere la consapevolezza e  
promuovere l'innovazione per le  
malattie rare

## 09.15 Il sistema toscano per le malattie rare

### PRIMA SESSIONE

moderatrici:  
C. Berni  
C. Scaletti

#### Intervengono

**Eugenio Gianì** Presidente della Giunta Regionale  
**Simone Bezzini** Assessore Diritto alla salute e alla sanità  
**Serena Spinelli** Assessore Politiche sociali, edilizia residenziale pubblica e  
cooperazione internazionale

#### Le opportunità di sviluppo per la rete toscana delle malattie rare

**Cecilia Berni** Responsabile organizzativo Rete Malattie Rare, Regione Toscana

#### SPOT - I dati del Registro Toscano Malattie Rare

**Luciano Ciucci** Coordinatore RTMR - RTDC, Fondazione Toscana G. Monasterio,  
CNR-Regione Toscana

**Federica Pieroni** Responsabile ICT RTMR - RTDC, Fondazione Toscana G. Monasterio,  
CNR-Regione Toscana

#### Tavola Rotonda - Opportunità per fare sistema per la ricerca e la formazione

**Cristina Scaletti** Responsabile clinico Rete Malattie Rare, Regione Toscana

#### I membri dell'Advisory Board della Rete Toscana delle Malattie Rare

**Francesco Annunziato** Direttore Dipartimento di Medicina Sperimentale e Clinica  
(DMSC), UNIFI; PO Patologia generale, UNIFI

**Elisabetta Cerbai** Direttore del LENS (European Laboratory for Non-linear  
Spectroscopy); PO Farmacologia, UNIFI

**Francesco Cucca** Direttore dell'Istituto di Ricerca Genetica e Biomedica (IRGB)  
del CNR Istituto (CNR-IRGB); PO Genetica medica, UNISS

**Francesco Dotta** Direttore UOC di Diabetologia, Policlinico "Le Scotte" AOU Senese;  
PO Endocrinologia, UNISI

**Michele Emdin** Direttore UOC Cardiologia e Medicina Cardiovascolare, Fondazione  
Toscana G. Monasterio, CNR-Regione Toscana; PO Malattie dell'Apparato  
Cardiovascolare, Scuola Superiore Sant'Anna, Pisa

**Alberto Magi** PA Bioingegneria elettronica e informatica, UNIFI

**Alberto Mantovani** Direttore Scientifico, Istituto Clinico Humanitas, Milano; Prorettore  
alla Ricerca Scientifica UNIMI; PO Patologia Generale UNIMI

**Antonino Morabito** Direttore Scuola di Specializzazione in Chirurgia Pediatrica;  
Direttore Chirurgia pediatrica e del Centro di Riabilitazione e Ricostruzione intestinale,  
AOU Meyer, Firenze; PO Chirurgia Pediatrica UNIFI

**Francesco Saverio Pavone** membro del Consiglio Direttivo del LENS (European Laboratory  
for Non-linear Spectroscopy); PO Fisica della materia, UNIFI

## 11.20 SECONDA SESSIONE

moderatrice:  
M. Mosca

### Discussione

#### Video Rare Disease Day 2022 Eurordis

#### Le reti di riferimento europee: cosa è cambiato nel mondo delle malattie rare

##### Le reti ERN dall'Europa all'Italia

**Domenica Taruscio** Direttore Centro Nazionale Malattie Rare, ISS, Roma

##### La visione delle ERN sulle strategie per la formazione delle nuove generazioni di esperti in malattie rare

**Maurizio Scarpa** Coordinatore MetabERN; Direttore Centro di Riferimento Regionale  
Malattie Rare, Azienda sanitaria universitaria Friuli Centrale (ASU FC), Udine; PA Pediatria  
generale e specialistica, UNIPD

##### La visione delle ERN sui nuovi orizzonti della ricerca nelle malattie rare

**Luca Sangiorgi** Coordinatore ERN BOND; Direttore Struttura Complessa: Malattie  
Rare Scheletriche, Istituto Ortopedico Rizzoli, Bologna

##### Le ERN dall'Europa alla Toscana: dove siamo arrivati e quali prospettive?

**Marta Mosca** Coordinatrice ERN ReCONNET; Responsabile Centro di Coordinamento  
Regionale Malattie Muscoloscheletriche e del Tessuto connettivo, UO Reumatologia, AOU  
Pisana; PO Reumatologia UNIFI

### Discussione

#### SPOT - Centro di Ascolto Regionale

**Matteo Meloni** Coordinatore CARE - Centro di Ascolto della Regione Toscana

## 12.30 TERZA SESSIONE

moderatrice:  
A. Scopinaro

#### La complessità del rappresentare le persone che vivono con malattie rare: lo scenario nazionale, regionale, europeo

#### Intervengono

**Annalisa Scopinaro** Presidente UNIAMO FIMR Onlus

**Sylvia Sestini** Presidente Forum Associazioni Toscane Malattie Rare

**Diana Marinello** Network Manager ERN ReCONNET

### Discussione

## 13.20

**Conclusioni Federico Gelli** Direttore Direzione Sanità, welfare e coesione sociale,  
Regione Toscana

evento accreditato con 2.8 crediti ECM

**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, tel 050 315 3502

**Per informazioni sulla Rete Toscana Malattie Rare:** www.malattierare.toscana.it;  
www.regione.toscana.it/malattie-rare

**Per orientamento e supporto:** Centro di Ascolto Malattie Rare - 800880101 (lun-ven 9.00-  
18.00), email: ascolto.rare@regione.toscana.it

per iscriversi: <https://attendee.gotowebinar.com/register/3308137339187808527>

La Giornata delle Malattie Rare, Rare Disease  
Day, è promossa a livello internazionale da  
EURORDIS in collaborazione con le Alleanze  
nazionali dei pazienti (per l'Italia, UNIAMO FIMR):  
[www.rarediseaseday.org](http://www.rarediseaseday.org)



Fondazione  
Monasterio  
la ricerca che cura

FORUM  
ASSOCIAZIONI  
TOSCANE  
MALATTIE RARE

WEBINAR