

UNIAMO

Share your colours, share your story



RARE DISEASE DAY®

CONVEGNO PER LA GIORNATA DELLE MALATTIE RARE 2025

Udine | 11 Febbraio 2025 | ore 9:00

Sala del Parlamento del Castello di Udine
P.le della Patria del Friuli, 1

In collaborazione con



ASU FC
Azienda sanitaria
universitaria
Friuli Centrale



REGIONE AUTONOMA
FRIULI VENEZIA GIULIA



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases



Network
Hereditary Metabolic
Disorders (MetabERN)



Media Partner



Con il patrocinio di



Ministro per le disabilità
Presidenza del Consiglio dei Ministri



Comune di Udine



Il programma è stato realizzato nell'ambito del progetto **S.M.A.R.T. Sviluppare i Modelli di Assistenza per i Rari nel Territorio**, con il contributo concesso dal Ministero del Lavoro e delle politiche Sociali a valere sul Fondo per il finanziamento di iniziative e progetti di rilevanza nazionale ai sensi dell'art. 72 del decreto legislativo 3 luglio 2017, n. 117 e s.m.i.. - Avviso n. 2/2023

INTRODUZIONE

Le malattie rare rappresentano una sfida significativa per il sistema sanitario, coinvolgendo circa il 7-8% della popolazione mondiale. In Italia, le stime indicano che ci sono oltre 2 milioni di persone che convivono con una malattia rara. Per garantire loro un accesso equo a diagnosi, cure e supporto, è fondamentale promuovere un forte spirito di collaborazione tra le associazioni dei pazienti, come UNIAMO, e le istituzioni regionali, rappresentate dal Centro di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare della regione Friuli-Venezia Giulia.

OBIETTIVI DELLA GIORNATA

1. **Sensibilizzazione:** Creare consapevolezza sulle sfide quotidiane affrontate dai pazienti affetti da malattie rare e l'importanza di un approccio integrato per il loro supporto.
2. **Collaborazione:** Promuovere il dialogo tra associazioni di pazienti, operatori sanitari e istituzioni, evidenziando l'importanza di una rete di supporto umana e professionale che coinvolga tutti i portatori di interesse.
3. **Innovazione:** Illustrare le metodologie più innovative per la diagnosi e la cura delle malattie rare, inclusi i progressi nella medicina personalizzata, la telemedicina e la ricerca clinica.

**MOLTO PIÙ DI
QUANTO IMMAGINI**

4. Qualità della vita: Discutere strategie per migliorare la qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie, attraverso l'ottimizzazione dei percorsi diagnostici e terapeutici.

SVOLGIMENTO DELLA GIORNATA

La giornata prevederà una tavola rotonda dove pazienti, familiari, esperti del settore e rappresentanti istituzionali potranno confrontarsi direttamente. Saranno presentate testimonianze dirette dei pazienti e dei loro caregiver, offrendo uno spaccato reale delle difficoltà e delle esigenze specifiche.

IMPORTANZA DELLA COLLABORAZIONE

La collaborazione tra le associazioni di pazienti e le istituzioni è cruciale per:

- Creare un sistema sanitario più reattivo: Garantire che le politiche sanitarie tengano conto delle esigenze specifiche dei pazienti affetti da malattie rare.
- Sviluppare percorsi di cura e diagnosi più efficaci: Includere le associazioni nella definizione degli standard di cura e nelle strategie di implementazione a livello regionale.
- Facilitare l'accesso alle nuove tecnologie: Sostenere l'introduzione di tecniche diagnostiche all'avanguardia e terapie innovative, affinché ogni paziente possa beneficiare dei progressi della scienza.

**MOLTO PIÙ DI
QUANTO IMMAGINI**

PROGRAMMA

GIORNATA DELLE MALATTIE RARE

08.30

Registrazione e Accoglienza dei Partecipanti

#RARIMAIOLI
#UNIAMOLEFORZE

09.00

Introduzione e Saluti Istituzionali

On. Massimiliano Fedriga, Governatore della Regione Friuli-Venezia Giulia*

Dr.ssa Sandra Gallina, Director General, Directorate-General for Health and Food Safety, Commissione Europea (in collegamento)

On. Debora Serracchiani, Il Commissione Camera dei Deputati

Dr. David Turello, Direttore Sanitario- Azienda Sanitaria Universitaria Friuli Centrale

Prof. Alberto Felice De Toni, Ordinario di Ingegneria Economico-Manageriale Università di Udine, Sindaco di Udine

10.00

L'importanza della Collaborazione tra Istituzioni e Associazioni di Pazienti

Dr.ssa Annalisa Scopinaro, Presidente UNIAMO

10.30

Prima Sessione

Panorama attuale delle Malattie Rare in Friuli Venezia Giulia

Le malattie rare dall'Europa al Friuli Venezia Giulia e ritorno

Prof. Maurizio Scarpa, Direttore Centro Coordinamento Regionale Malattie Rare ASUFC Udine

10.45 - 11.00

Coffee Break

**MOLTO PIÙ DI
QUANTO IMMAGINI**

PROGRAMMA

GIORNATA DELLE MALATTIE RARE

#RARIMASOLI
#UNIAMOLEFORZE

11.00

Seconda Sessione

Innovazione nella Diagnosi e Cura delle Malattie Rare

Moderazione

Prof. Maurizio Scarpa e Dr.ssa Annalisa Scopinaro

Importanza della Ricerca nelle Malattie Rare

Importanza della diagnosi precoce nelle malattie rare: lo screening neonatale

Dr. Andrea Bordugo, Centro di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare ASUFC

Intelligenza Artificiale e Malattie Rare per la diagnostica delle malattie rare

Dr.ssa Alberta Spreafico, Managing Director Digital Health & Innovation di Healthware Group (in collegamento)

11.30

Terza Sessione

Importanza della Collaborazione tra Associazioni di Pazienti e Istituzioni

Moderazione

Dr. Giancarlo Ruscitti, Direttore Servizi socio-sanitari ARCS e **Prof. Maurizio Scarpa**

11.40

La visione della normativa sulle malattie rare

Dr.ssa Fabiola Bologna, già Deputata della Repubblica Italiana (in collegamento)

**MOLTO PIÙ DI
QUANTO IMMAGINI**

PROGRAMMA

GIORNATA DELLE MALATTIE RARE

#RARIMASOLI
#UNIAMOLEFORZE

11.50

Le malattie rare come modello di Umanizzazione delle Cure

Prof. Massimo Robiony, Direttore Dipartimento Testa-Collo e Neuroscienze – Azienda Sanitaria Universitaria Friuli Centrale – ASUFC (in collegamento)

12.10

Tavola Rotonda con rappresentanti delle Associazioni dei pazienti, membri della Federazione UNIAMO, e Autorità Istituzionali

Lucia Deganutti, AICI Associazione Italiana Cistite Interstiziale

Daniela Baseggio, APW Associazione Persone Williams Italia

Sandra Rossi, ALMA Associazione Libera Malati Acalasia Esofagea e altre malattie dell'esofago

Esposizione di proposte per migliorare la collaborazione e supporto ai pazienti

12.30

Prossimi Passi

Ass. Riccardo Riccardi, Assessore alla Sanità, Politiche Sociali e Disabilità Regione Friuli-Venezia Giulia

Conclusioni

Prof. Maurizio Scarpa

Dr.ssa Annalisa Scopinaro

13.00

Pranzo a buffet presso Casa della Contadinanza, Udine

**MOLTO PIÙ DI
QUANTO IMMAGINI**

UNIAMO

Share your colours, share your story



RARE DISEASE DAY®

SEDE

UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare

Via Nomentana, 133

00161 Roma

www.uniamo.org

CONTATTI

segreteria@uniamo.org

comunicazione@uniamo.org

06 4404773 - 06 45555179

SOSTIENICI

Dona il 5x1000 C.F. 92067090495

IT53M0306909606100000010339



@uniamomalattierare



@uniamofimronlus

