

MALATTIE RARE

STATI GENERALI

CENTRO

ABRUZZO, LAZIO, MARCHE, TOSCANA, UMBRIA

Iscriviti su www.motoresanita.it



5 e 6 Luglio 2023



FIRENZE

Consiglio Regionale della Toscana - Palazzo del Pegaso, Sala Auditorium
Via Cavour, 4



MOTORE
SANITÀ



MALATTIE RARE
STATI GENERALI



CENTRO

5 e 6

Luglio 2023

Con il patrocinio di



Raro.^{io}
ASSOCIAZIONE PER LA PREVENZIONE E LA CURA DEI TUMORI E MALATTIE RARE

ÜNIAMO
Federazione Italiana Malattie Rare

RAZIONALE

Sul tema Malattie Rare (MR), dato il rapido evolvere dello scenario legislativo, organizzativo-gestionale e tecnico-scientifico, vi è il bisogno a livello di comunità medico-scientifica, di singolo operatore ed anche delle realtà associative, di promuovere un aggiornamento culturale e un processo di sensibilizzazione continui.

Una malattia si definisce rara quando la sua prevalenza, non supera una soglia stabilita, che in UE è fissata in 5 casi su 10.000 persone. Ma il numero di malattie rare conosciute e diagnosticate oggi oscilla tra le 7.000 e le 8.000, cifra che cresce appunto con i progressi della ricerca genetica, per cui si può parlare di un interessamento di milioni di persone. In base ai dati coordinati dal registro nazionale malattie rare dell'ISS, in Italia si stimano oltre 90 casi di malattie rare ogni 10.000 abitanti, con una incidenza di oltre 19.000 nuovi casi segnalati dalle oltre 200 strutture sanitarie che li seguono. Ma secondo la rete Orphanet il sommerso potrebbe essere molto elevato con stime in Italia di **1,5-2 milioni di cittadini**.

Il 2021, in Italia, è stato segnato da importanti novità legislative, mentre, in Europa, il 2022 è iniziato con una nuova fase della storia degli European Reference Networks (ERN). Sarà pertanto importante, per il Governo Centrale e le Regioni Italiane, farsi trovare pronti ad interpretare i nuovi dettami di legge, sfruttando appieno le nuove opportunità che essa offre per il perseguimento del bene dei pazienti con MR e soprattutto a confermare il proprio ruolo in Europa nel campo delle MR. Per far questo si dovrà passare alla fase realizzativa attraverso opportuni decreti attuativi, che seguano una **tabella di marcia condivisa con precise priorità, giuste risorse allocate**, coerenti con gli obiettivi ambiziosi descritti.

Non tutto sarà attuabile da subito, contemporaneamente ed uniformemente poiché la **presa in carico dei pazienti affetti da MR è differente nelle varie Regioni**, con centri di riferimento nazionali ed internazionali in alcune, ma con carenze di offerta assistenziale e di comunicazione in altre. A questo si aggiunga che non tutte le regioni lavorano in rete e non tutte sono in grado di offrire una continuità delle cure trasversale con percorsi facilitati dei pazienti MR, che per definizione sono pazienti cronici necessitanti di un'assistenza integrata spesso, ma non sempre, dall'infanzia all'età adulta.

Per tale motivo Motore Sanità intende organizzare delle giornate di analisi e proposte per macroregioni, nord ovest- nord est-centro-sud ed isole, per implementarne azioni concrete, rappresentando le MR il paradigma del futuro SSN in termini organizzativi e di innovazione diagnostico/terapeutica. Partendo dal presupposto che tutto ciò dovrà richiedere un grande cambio di preparazione culturale professionale ma anche un nuovo umanesimo.

10.00

INTRODUZIONE AI LAVORI

Saluti istituzionali

Eugenio Gianni, Presidente della Giunta Regionale, Regione Toscana

Antonio Mazzeo, Presidente del Consiglio Regionale della Toscana

Simone Bezzini, Assessore Diritto alla salute e sanità, Regione Toscana

Donatella Spadi, Componente III Commissione Tutela della Salute Consiglio Regionale, Regione Toscana

Simona Lupini, già Vicepresidente Commissione Sanità Regione Marche

Il quadro normativo italiano

Fabiola Bologna, già Segretario XII Commissione (Affari Sociali), Camera dei Deputati

Lo Stato della rete in Italia

Paola Facchin, Responsabile del Coordinamento Malattie Rare Regione del Veneto

Le dimensioni socio-economiche del fenomeno

Davide Croce, Docente Centro Economia e Management in Sanità e nel Sociale LIUC Business School, Castellanza (VA)

I bisogni dei pazienti ed il contributo delle associazioni

Annalisa Scopinaro, Presidente UNIAMO, Federazione Italiana Malattie Rare

La Presa in Carico della Persona con Malattia Rara

Dilva Drago, Componente del Comitato centrale Federazione nazionale degli Ordini TSRM e PSTRP

MODERANO

Enrico Rossi, Già Presidente Regione Toscana,

Luciano Flor, Già Direttore Generale Area Sanità e Sociale, Regione del Veneto

SESSIONE II

Modelli di gestione regionale anche relativi ai percorsi e all'accesso alle terapie

Moderano e intervengono: **Cecilia Berni**, Responsabile organizzativo rete Malattie Rare Regione Toscana

Cristina Scaletti, Responsabile Clinico Rete Malattie Rare, Toscana

Discussant

Laura Boffa, Responsabile del Centro sla del ptv

Silvia Di Michele, Referente Regionale delle Malattie Rare, Regione Abruzzo

Andrea Lenzi, Direttore Centro Interdipartimentale Malattie Rare Policlinico Umberto I e Coordinatore Centro Regionale Malattie Rare Lazio

Le sfide attuative: il valore della rete interaziendale e le innovazioni organizzative

Michela Maielli, Responsabile Settore Assistenza ospedaliera, qualità e reti cliniche Regione Toscana

13.00

Lunch

MODERANO

Enrico Rossi, Già Presidente Regione Toscana,

Luciano Flor, Già Direttore Generale Area Sanità e Sociale, Regione del Veneto

15.00 **Modera:** Direzione Scientifica di Motore Sanità

Gli strumenti per la ricerca e la formazione nelle malattie rare

Francesco Annunziato, Direttore SOD Centro diagnostico di citofluorimetria e immunoterapia, AOU Careggi e Professore Ordinario Dipartimento di Medicina Sperimentale e Clinica (DMSC) Università degli Studi di Firenze

Mirena Anna Luciani, Componente Esecutivo FIMMG Toscana

Gaetano Piccinocchi, Tesoriere Nazionale SIMG

Lo Screening neonatale per una diagnosi precoce e una terapia tempestiva

Chiara Azzari, Professore Ordinario di Pediatria Università di Firenze, Direttore Clinica Pediatrica II UOC Immunologia Pediatrica e Coordinatore Scientifico Azienda Ospedaliero-Universitaria Meyer

Giancarlo La Marca, Professore Associato di Biochimica Clinica e Biologia Molecolare Clinica Dipartimento di Scienze Biochimiche, Cliniche e Sperimentali Università di Firenze, Rappresentante Conferenza Stato-Regioni presso il Centro di coordinamento sugli Screening Neonatali, ISS Roma e Responsabile Struttura Operativa Semplice Autonoma "Screening Neonatale, Biochimica Clinica e Farmacologia" Azienda Ospedaliero Universitaria Meyer

Elena Procopio, Responsabile f.f. SOC Malattie Metaboliche e Muscolari Ereditarie AOU Meyer IRCCS

Paola Triggianese, Dirigente Medico Specialista in Allergologia e Immunologia Clinica Ricercatore Universitario in Reumatologia Abilitazione Scientifica Nazionale Professore in Reumatologia, Università Roma Tor Vergata

17.00 **Conclusioni**

Direzione Scientifica Motore Sanità

MODERANO

Enrico Rossi, Già Presidente Regione Toscana,

Luciano Flor, Già Direttore Generale Area Sanità e Sociale, Regione del Veneto

10.00

SALUTI ISTITUZIONALI

Orfeo Mazzella, Membro X Commissione permanente (Affari sociali, sanità, lavoro pubblico e privato, previdenza sociale), Senato della Repubblica

Tumori rari

Modera: Katia Belvedere, Direttore Generale Ispro, Regione Toscana

Introduzione

Gianni Amunni, Coordinatore Scientifico ISPRO

La Rete Nazionale Tumori Rari

Manuela Tamburo De Bella, Coordinatore Osservatorio sulle Reti Oncologiche Regionali, Agenas

Silvia Gasperoni, Coordinatore GOM Tumori Stromali Gastrointestinali AOU Careggi Rete Malattie Rare, Toscana

Tumori Ematologici rari adulti

Gabriele Buda, Responsabile Mieloma Multiplo UO Ematologia AOU Pisana e Professore Associato Dipartimento Medicina Clinica e Sperimentale Settore scientifico disciplinare: Malattie del Sangue, Università di Pisa

Tumori rari solidi dell'adulto

Virginia Ferraresi, Responsabile UOSD Sarcomi e Tumori Rari IRCCS IFO, Roma

Silvia Gasperoni, Coordinatore centro di coordinamento regionale tumori rari e sotto-rete clinica tumori solidi dell'adulto Rete Malattie Rare, Toscana

Tumori pediatrici rari

Daniela Onofrillo, Divisione di Ematologia ed Oncologia Pediatrica, Dipartimento di Ematologia, Ospedale Civile Pescara

Tumori oncoematologici dell'adulto

Prassede Salutari, Dipartimento Oncologico Ematologico Unità Operativa Complessa Ematologia Clinica ASL Pescara

TAVOLA ROTONDA**Istituzioni, Associazioni e Stakeholder dalla parte dei cittadini**

Moderano: Fabiola Bologna, già Segretario XII Commissione (Affari Sociali), Camera dei Deputati

Domenica Taruscio, già Direttore Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità

Franco Alajmo, Coordinatore Cittadinanzattiva Firenze

Francesca Bellini, Direttore Sanitario Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer

Enrico Benvenuti, Direttore Dipartimento Medicina Multidimensionale Azienda USL Toscana Centro

Patrizia Di Gregorio, Direttore f.f. Dipartimento Servizi Direttore UOC Medicina Trasfusionale Aziendale ed Immunoematologia, Policlinico S.S. Annunziata Chieti ASL 02 Abruzzo Lanciano-Vasto-Chieti Italia

Walter Locatelli, Presidente Associazione Io Raro

Cristina Scaletti, Responsabile Clinico Rete Malattie Rare, Toscana

LIGHT LUNCH

MOTORE
SANITÀ

MALATTIE RARE
STATI GENERALI

CENTRO

5 e 6
Luglio 2023

Con il contributo incondizionato di

ADVANZ
PHARMA

Takeda

ALEXION®
AstraZeneca Rare Disease

Chiesi
global rare diseases

Kyowa KIRIN

MOTORE
SANITA

panacea

Comunicazione e redazione stampa
a cura di www.mondosanita.it

Registrati e ottieni le nostre **rassegne stampa** in esclusiva

[Clicca qui](#) ←



f

ORGANIZZAZIONE

Barbara Pogliano

b.pogliano@panaceascs.com

@

f.romanin@panaceascs.com

in

SEGRETERIA

Elisa Spataro - 350 1626379