

Scheda di iscrizione

Giornata europea delle malattie rare

Prima giornata del percorso formativo regionale

La partecipazione è gratuita, l'iscrizione è obbligatoria.

Si prega di inviare la presente scheda

entro il **26 febbraio 2008** a:

Roberta Latragna

r.latragna@meyer.it - fax 055 5662379

Nome _____

Cognome _____

Via _____

Cap _____ Città _____

tel. _____

e-mail _____

Ente di appartenenza e sede lavorativa _____

(Prov.) _____

Qualifica/Disciplina _____

Codice fiscale _____

Data _____ Firma _____

Ai sensi dell'articolo 13, D. Lgs 30.06.03, n. 196 e successive convenzioni sulla tutela dei dati personali, sono consapevole ed autorizzo che i dati in vostro possesso siano utilizzati dalla Vostra Azienda per trattare la mia partecipazione al Corso e per inviarmi in futuro annunci e comunicazioni inerenti attività di formazione.

Il percorso formativo si compone di 2 giornate per ognuna delle tre aree vaste.

In questa prima giornata, 80 posti saranno riservati per il personale dell'area vasta centro se l'iscrizione perverrà entro il 21 febbraio 2008. Si accettano comunque iscrizioni dal personale delle tre aree vaste fino al completamento dei 140 posti disponibili.

La seconda giornata "di follow up" si terrà dopo almeno tre mesi e la data sarà comunicata direttamente ai partecipanti.

Sono stati richiesti i crediti ECM

Come raggiungere la sede

In auto

Usciti dall'Autostrada (uscita FI-NORD, A1 e A11) tenendosi sulla sinistra imboccare viale degli Astronauti (segnaletica per Sesto F.no) e, dopo 300 metri, subito dopo il distributore IP, svoltare a sinistra in viale XI Agosto (segnaletica per Sesto F.no). Proseguire dritto e dopo la ferrovia seguire la deviazione sulla destra imboccando via Sestese. Al secondo semaforo svoltare a destra in via Giuliani, poi svoltare nella prima a sinistra in via Spinucci, proseguire dritto e al semaforo continuare dritto per circa 700 mt fino all'entrata della Villa.

In treno-bus

Dalla stazione FS Santa Maria Novella (pensilina Toraldo - lato arrivi) prendere il bus n. 2 o 28 direzione Calenzano-Sesto Fiorentino e scendere alla fermata *Giuliani 07* (circa 20'-30'). Proseguire a piedi svoltando a destra in Via Spinucci, proseguire dritto, attraversare al semaforo e continuare dritto per circa 700 mt fino all'entrata della Villa.

In taxi

tel. 055 4390 - 055 4242



Segreteria scientifica

Coordinamento regionale per le malattie rare della Regione Toscana
Cecilia Berni, Patrizia Scida
Settore Medicina predittiva-preventiva
Direzione generale Diritto alla salute e politiche di solidarietà
tel. 055 4385129
cecilia.berni@regione.toscana.it
www.salute.toscana.it

Si ringrazia per la collaborazione organizzativa l'Azienda Ospedaliero-Universitaria Meyer e il Forum delle Associazioni Toscane delle Malattie Rare



Regione Toscana

Diritti Valori Innovazione Sostenibilità

Giornata Europea delle Malattie Rare

**Prima giornata
del percorso
formativo regionale:**

**Il Registro Toscano
delle Malattie Rare
come risorsa in rete
per i percorsi
diagnostico-terapeutici**

29 Febbraio 2008

Firenze

Villa La Quietè alle Montalve
Via di Boldrone, 2

FORUM ASSOCIAZIONI
TOSCANE
MALATTIE RARE

In occasione della Giornata Europea delle Malattie Rare, la Regione Toscana, in collaborazione con il Forum delle Associazioni Toscane Malattie Rare e le Aziende Ospedaliere-Universitarie, avvia un percorso formativo con lo scopo di promuovere la rete assistenziale e di diffondere la conoscenza del Registro Toscano delle Malattie Rare, fornendo le competenze per l'inserimento e l'utilizzo dei dati da parte degli operatori sanitari.

Il percorso formativo si svolgerà nel 2008 e si articolerà in due giornate per ognuna delle tre aree vaste. La seconda giornata di *follow up* si terrà dopo almeno 3 mesi dalla prima e vi saranno approfondite le problematiche legate al registro, alla ricerca e al consenso informato.

Le malattie rare costituiscono una causa importante di patologie croniche, disabilità e morte prematura sia nei bambini che negli adulti. A causa della loro bassa prevalenza, sono spesso misconosciute e diagnosticate con ritardo con conseguente danno per i pazienti e sofferenza per i loro familiari.

Spesso, inoltre, i farmaci necessari alla terapia non sono disponibili sul mercato.

Per venire incontro alle condivisibili richieste che nascono dalle associazioni dei pazienti con malattie rare, la Regione Toscana, in accordo con il Ministero della Salute e con l'Istituto Superiore di Sanità, ha istituito il Registro Toscano delle Malattie Rare ed ha programmato la costruzione di una rete assistenziale per tali patologie.

Per l'implementazione di tale registro, che è alla base della costruzione della rete, la Regione Toscana, attraverso il Coordinamento regionale delle malattie rare, ha realizzato questo programma formativo per illustrare alla più ampia platea del mondo medico (specialisti, medici di medicina generale e pediatri di libera scelta) l'importanza e le potenzialità derivanti dal registro e dalla rete regionale per le malattie rare.

• **8.45**
Registrazione
dei partecipanti

Sessione mattutina

• **9.00**
Moderatore **Andrea Leto**
Dirigente Settore Medicina
predittiva-preventiva
Regione Toscana

Enrico Rossi
Assessore al Diritto alla
salute della Regione Toscana

Monica Bettoni Brandani
Direttore generale ISS

• **9.30**
Collegamento
Video-conferenza con ISS

• **9.50**
Il ruolo delle Associazioni e
l'empowerment del paziente

Franco Rulli
Presidente Forum Associazioni
Toscane Malattie Rare

• **10.10**
Giancarlo Berni
Consiglio Sanitario
Regione Toscana

• **10.20**
Approcci formativi nell'ambito
delle malattie rare

Gian Franco Gensini
Responsabile direzione
strategica FORMAS

• **10.30**
Coffee break

• **10.45**
La prospettiva nazionale

Nadia Garuglieri
Settore Medicina predittiva-
preventiva Regione Toscana

• **11.00**
Percorso normativo
e programmi regionali

Cecilia Berni
Patrizia Scida
Settore Medicina
predittiva-preventiva
Regione Toscana

• **11.15**
Caratteristiche e finalità
del Registro Toscano
delle Malattie Rare

Fabrizio Bianchi
CNR, Pisa

• **11.40**
Modalità operative
del Registro Toscano
delle Malattie Rare

Anna Pierini
Federica Pieroni
CNR, Pisa

• **12.00**
La ricerca toscana
sulle malattie rare
nel contesto europeo

Enrico Maggi
UO Immunoallergologia,
AOU Careggi

• **12.15**
La rilevazione
delle malattie rare
non incluse nel DM

Massimo Mannelli
UO Endocrinologia,
AOU Careggi

• **12.30**
Domande
e osservazioni

• **13.00**
Pranzo

Sessione pomeridiana

• **14.00**
Moderatore **Paolo Morello**
Marchese
Direttore generale, AOU Meyer

• **14.10**
Dalle malattie rare alla
comprensione dei comuni
meccanismi fisio-patologici

Antonio Federico
Dipartimento Scienze
Neurologiche e del
Comportamento, AOU Siena

Enrico Zammarchi
Dipartimento Pediatria,
AOU Meyer

• **14.40**
Il paradigma delle malattie
rare in medicina perinatale

Giampaolo Donzelli
UO Medicina neonatale e
pediatria preventiva, AOU Meyer

• **14.50**
Il sospetto diagnostico
nelle malattie rare

Gabriella Bernini
Oncologia pediatrica,
AOU Meyer

Rossella Neri
UO Reumatologia, AOU Pisa

• **15.20**
La consulenza genetica
e i test genetici
nelle malattie rare

Paolo Simi
UO Citogenetica e genetica
molecolare, AOU Pisa

Alessandra Renieri
UO Citogenetica e genetica
molecolare, AOU Siena

Francesca Torricelli
SOD Diagnostica genetica,
AOU Careggi

• **15.50**
Prospettive
terapeutiche
nelle malattie rare

Stefano Bombardieri
UO Reumatologia, AOU Pisa

Paolo Fabbri
Dipartimento Scienze
Dermatologiche,
Università degli Studi
di Firenze

Maria Luisa Brandi
UO Malattie
del metabolismo
minerale e osseo,
AOU Careggi

• **16.20**
Domande
e osservazioni

• **16.50**
Conclusioni

Andrea Leto
Dirigente Settore Medicina
predittiva-preventiva
Regione Toscana

• **17.00**
Questionario ECM

• **17.15**
Conclusione
dei lavori