

## 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