



27feb
2026

Malattie Rare: integrare i percorsi, connettere le cure

La Giornata
Mondiale delle
Malattie Rare
in Toscana



Nuovo Ingresso Careggi (NIC-3)

Firenze, Largo G. Brambilla

08.30

Registrazione dei partecipanti

09.00

Saluti e introduzione alla giornata

Video Rare Disease Day 2026 Eurordis

Eugenio Giani Presidente della Giunta Regionale

Monia Monni Assessora Sanità, diritto alla salute e politiche sociali

Daniela Matarrese Direttore Generale AOU Careggi

Alessandra Petrucci Rettore Università degli Studi Firenze

SESSIONE PLENARIA

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

09.30

La Rete Toscana Malattie Rare: aggiornamenti e prospettive

Cecilia Berni Responsabile organizzativo Rete Malattie Rare, Regione Toscana

Cristina Scaletti Responsabile clinico Rete Malattie Rare, Regione Toscana

10.00

La Rete Toscana Tumori rari: aggiornamenti e prospettive

Silvia Gasperoni Responsabile CCMR Tumori Rari, ERN EURACAN Representative, AOU Careggi

Simona Dei Direttore Generale ISPRO

10.20

Le attività del Forum Toscano Associazioni Malattie Rare (TAMR)

Angela Arcuri Presidente Forum Toscano Associazioni Malattie Rare (TAMR)

10.30

Le attività dello Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare

Arcangelo Moro Direttore Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare

10.40

Domande e osservazioni

11.00

pausa

11.15

SESSIONI PARALLELE

SESSIONE I – OPPORTUNITÀ TERAPEUTICHE E ACCESSO ALLE CURE

coordina: Silvia Velo Responsabile Settore Assistenza farmaceutica e dispositivi, Regione Toscana

discussant: Elena Carucci Referente aziendale MR, AUSL Toscana Centro

Eleonora Pavone Direttore Dipartimento del Farmaco AUSL Toscana Centro

Cristina Scaletti Responsabile clinico Rete MR Regione Toscana; Referente aziendale MR; Direttore SOD Malattie rare, AOU Careggi

Raffaella Cungi Forum Toscano Associazioni Malattie Rare TAMR

intervengono:

Gianni Amunni Coordinatore Comitato Scientifico ISPRO

Massimo Bellini Responsabile CCMR Anomalie congenite ed ereditarie dell'apparato digerente e della parete addominale, AOU Pisana

Giulia Bertolucci UO Pediatria Universitaria, AOU Pisana

Edoardo Biancalana SOD Medicina interna e specialistica, AOU Careggi

Maurizia Rossana Brunetto Responsabile CCMR Malattie epatiche, AOU Pisana

Gabriele Buda Responsabile SRC Tumori ematologici, AOU Pisana

Marzia Caproni Responsabile CCMR Malattie dermatologiche; ERN SKIN Representative, AUSL Toscana Centro

Pasquale Comberiati UO Pediatria Universitaria; ERN BOND Representative, AOU Pisana

Alessandra Renieri Responsabile CCMR Malformazioni congenite e disabilità intellettive; ERN ERKNET, EURACAN, EUROBLOODNET, GENTURIS, ITHACA, PAEDACAN Representative, AOU Senese

Vito Terlizzi Responsabile CRR per la Fibrosi cistica; ERN LUNG Representative, AOU Meyer IRCCS

SESSIONE II – I TRATTAMENTI NEI PERCORSI INTEGRATI OSPEDALE-TERRITORIO

coordina: Monica Marini Responsabile Settore Assistenza sanitaria territoriale, coordinamento dei processi di programmazione, Regione Toscana

discussant: Mojgan Azadegan Referente aziendale MR, AOU Pisana

Cecilia Berni Responsabile organizzativo Rete MR, Regione Toscana

Maria Chiara Dell'Amico Referente aziendale MR, AUSL Toscana Nord Ovest

Adriano Turchi Referente aziendale MR, AUSL Toscana Sud Est
Augusto Vaglio Referente aziendale Malattie Rare IRCCS AOU Meyer
Angela Arcuri Forum Toscano Associazioni Malattie Rare TAMR

intervengono: **Elena Bargagli** Responsabile CCMR Malattie respiratorie; CCMR Trapianti pediatrici; ERN LUNG Representative, AOU Senese
Alvena Battaglioli Dipartimento Riabilitazione, AUSL Toscana Sud Est
Elena Fiaschi già Direttore UO Riabilitazione Recupero Funzionale e Protesica Apuane e Lunigiana (MS), AUSL Toscana Nord Ovest
Marta Mosca CCMR Malattie Muscoloscheletriche e del Tessuto connettivo; Referente aziendale MR, Coordinatrice ERN ReCONNET, AOU Pisana
Federico Posteraro Responsabile Dipartimento Riabilitazione Area Nord, AUSL Toscana Nord Ovest
Ilaria Spaghetti Direttore SOC Medicina Fisica e riabilitativa, AUSL Toscana Centro

SESSIONE III – FOCUS: PROSPETTIVE TERAPEUTICHE IN AMBITO NEUROLOGICO

coordina: **Gabriele Siciliano** ERN NMD, RND Representative; già Responsabile CCMR Malattie neuromuscolari, AOU Pisana
discussant: **Francesca Azzena** Direttore Dipartimento del Farmaco AUSL Toscana Nord Ovest
Roberta Battini Referente aziendale MR, IRCCS Stella Maris
Claudia Basagni Referente aziendale MR, AOU Senese
Eliseo Biancalana Settore Assistenza ospedaliera, qualità e reti cliniche, Regione Toscana
Simona Miniati Forum Toscano Associazioni Malattie Rare TAMR

intervengono: **Maria Pia Amato** Responsabile SOD Neurologia, AOU Careggi
Nicola De Stefano Responsabile CCMR Malattie neurologiche; ERN RND Representative, AOU Senese
Renzo Guerrini Responsabile SRC Neurologia pediatrica; ERN EPICARE, ITHACA, METABERN Representative, AOU Meyer IRCCS
Michelangelo Mancuso UO Neurologia; ERN NMD e ERN RND Representative, AOU Pisana

SESSIONE IV – FOCUS: PROSPETTIVE TERAPEUTICHE IN AMBITO CARDIOLOGICO

coordina: **Iacopo Olivetto** Responsabile SOC Cardiologia, AOU Meyer IRCCS; Responsabile CCMR Malattie cardiache e SRC Cardiopatie aritmogene, AOU Careggi
discussant: **Stefania Della Luna** Settore Assistenza ospedaliera, qualità e reti cliniche, Regione Toscana
Barbara Meini Direttore Dipartimento del Farmaco AUSL Toscana Sud Est
Gigi Festa Forum Toscano Associazioni Malattie Rare TAMR

intervengono: **Michele Emdin** Direttore Dipartimento Cardiotoracico e UOC Cardiologia e Medicina Cardiovascolare, FTGM
Federico Perfetto Referente aziendale Centro per lo studio e la cura dell'amiloidosi, AOU Careggi
Maurizio Pieroni SOD Interventistica cardiologica strutturale, AOU Careggi
Giuseppe Vergaro UOC Cardiologia e Medicina Cardiovascolare, FTGM

13.15 pausa pranzo

14.00 "Take-home messages" a cura dei coordinatori delle sessioni parallele

14.30 **Le azioni di UNIAMO a livello nazionale**
Raffaella Cungi Rappresentante di UNIAMO – Federazione Italiana Malattie Rare

14.40 **I dati di attività per le Malattie Rare**
Il Centro di Ascolto Malattie Rare
Simona Torre Centro di Ascolto Regionale (CARE)
Il Registro Toscano delle Malattie Rare
Federica Pieroni Responsabile della gestione informativa Registro Toscano Malattie Rare e Registro Toscano Difetti Congeniti, Bioinformatica traslazionale ed e-Health, FTGM

15.00 Domande e osservazioni

15.30 **Conclusioni**
Questionario ECM

L'evento ha ottenuto 4.2 crediti ECM (codice: 62026086797) per le seguenti figure professionali: medico, farmacista, psicologo, biologo, chimico, infermiere/infermiere ped, ostetrica/o, personale tecnico-sanitario, fisioterapista, specialista ambulatoriale, medico di continuità assistenziale, medico di emergenza sanitaria territoriale, assistente sanitario

Legenda: CCMR – Centro Coordinamento Malattie Rare; SRC – Sottorete Clinica (Malattie Rare)

Responsabili dell'evento: **Cecilia Berni, Cristina Scaletti**, Rete Malattie Rare, Regione Toscana
Segreteria organizzativa: **Sonia Marrucci**, Fondazione Monasterio, email: giornata-mr@ftgm.it, tel 050 315 3502
Per informazioni sulla Rete Toscana Malattie Rare: 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

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



Monasterio
la ricerca che cura

FORUM
TOSCANO
associazioni malattie rare