

CON IL PATROCINIO DI



BETA TALASSEMIA

**Nuove prospettive
per migliorare la vita
dei pazienti**

RESPONSABILE SCIENTIFICO
CRISTINA SCALETTI

CONFRONTO DI LAVORO ON LINE | 7 SETTEMBRE 2021 | ORE 10.00-12.30

RAZIONALE

Le Malattie Rare costituiscono un numeroso ed eterogeneo gruppo di patologie umane caratterizzate dalla bassa/bassissima incidenza nella popolazione.

Proprio per queste loro caratteristiche, di bassa incidenza per singola patologia ma alta numerosità di malattie ad oggi conosciute, costituiscono un problema umano e sanitario rilevante. Coinvolgono infatti milioni di persone e di famiglie in tutto il mondo che spesso hanno difficoltà a ottenere una diagnosi precoce e appropriata, così come, laddove esiste, una terapia tempestiva. A tutto ciò si aggiungono fattori negativi rilevanti come l'andamento della malattia, che è spesso cronico-invalidante, nonché il notevole peso individuale, familiare e sociale delle conseguenze.

Per questo il modello a rete rappresenta un approccio centrato a cambiare la storia naturale delle malattie rare, dove ricerca, assistenza, diagnosi precoce, screening neonatale, associazioni dei pazienti, istituzioni ai diversi livelli, formazione e terapie specifiche concorrono, insieme, a modificare la qualità e la durata della vita di questi pazienti. Si riuniscono per questa tavola rotonda decisori politici e tutti gli attori che sono coinvolti nei processi e nelle problematiche dell'ecosistema delle malattie rare. Forte il coinvolgimento delle Associazioni dei pazienti.

L'appuntamento è dedicato alle beta talassemie che appartengono alle sindromi talassemiche, che a loro volta costituiscono un gruppo eterogeneo di malattie a trasmissione autosomica recessiva caratterizzate da un difetto quantitativo della sintesi di una o più catene dell'emoglobina. Il focus del webinar vuole farsi promotore di una discussione aperta tra i diversi attori attivi nel mondo delle malattie Rare per evidenziare come la diagnosi precoce, la presa in carico tempestiva, la ricerca e le terapie innovative possono radicalmente cambiare la qualità di vita dei pazienti che ne sono affetti.

L'incontro è aperto a un pubblico di ascoltatori e si concluderà con la messa a punto di un documento.

PROGRAMMA

Modera Cristina Scaletti

Introduzione e saluti

Le patologie rare ematologiche, dalle reti europee a quella toscana

Valeria Santini

I Pdta: dalla Regione alle aziende, al territorio punti di forza e elementi da implementare

Kypa Ngoyi Ngongo

Quali sono le novità introdotte nella riorganizzazione della Rete delle Malattie Rare

Cecilia Berni

Il valore degli indicatori epidemiologici nelle politiche sulle malattie rare

Fabrizio Gemmi

RTMR, rete, percorsi e monitoraggio delle malattie rare

Luciano Ciucci

La regione Toscana, da sempre all'avanguardia relativamente alle Malattie Rare, quali le nuove sfide

Carlo Rinaldo Tomassini*

Farmaci, farmaci orfani e malattie rare, l'approccio toscano

Claudio Marinai

Le Talassemie, il PDTA, l'importanza di un PDTA regionale e il ruolo della transizione pediatrico-adulto

Tommaso Casini

Valentina Carrai

Il management sanitario e le malattie rare

Davide Croce

Il ruolo delle Associazioni nelle politiche sulle Malattie Rare

Annalisa Scopinaro

Il ruolo del Forum dentro il comitato tecnico organizzativo e la sinergia con Regione Toscana

Sylvia Sestini

L'accessibilità e la sostenibilità delle nuove terapie

Michele Lipucci

Conclusioni

INFORMAZIONI

Piattaforma multimediale utilizzata: **Zoom Meetings**

FACULTY

- **Cecilia Berni**
Responsabile organizzativo Rete regionale Malattie rare, Regione Toscana
- **Valentina Carrai**
Dirigente Medico SOD Ematologia, AOU Careggi
- **Tommaso Casini**
SOD Oncologia, Ematologia e Trapianto di Cellule Staminali Ematopoietiche, AOU Meyer
- **Luciano Ciucci**
Coordinatore Registro Toscano Malattie Rare e Registro Toscano Difetti Congeniti
- **Davide Croce**
Direttore del Centro sull'Economia e il Management nella Sanità e nel Sociale LIUC
- **Fabrizio Gemmi**
Coordinatore dell'Osservatorio per la Qualità ed Equità ARS Agenzia Regionale di Sanità Toscana
- **Michele Lipucci**
Responsabile Scientifico Comitato Famiglie Talassemici della Toscana
- **Claudio Marinai**
Responsabile politiche del farmaco, Regione Toscana
- **Kypa Ngoyi Ngongo**
Responsabile del Coordinamento Aziendale Malattie rare di Careggi
- **Valeria Santini**
Responsabile MDS Unit SOD Ematologia, AOU Careggi; Presidente FlSiM Fondazione Italiana Sindromi Mielodipastiche
- **Cristina Scaletti**
Responsabile clinico Rete regionale Malattie rare, Regione Toscana
- **Annalisa Scopinaro**
Presidente UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare
- **Sylvia Sestini**
Presidente FORUM Forum Associazioni Toscane Malattie Rare
- **Carlo Rinaldo Tomassini**
Direttore della Direzione Diritti di cittadinanza e coesione sociale, Regione Toscana



Segreteria organizzativa

Koncept Srl
Via Tartini 5b | 50144 Firenze
segreteria@koncept.it
055 357223 - 333 9922717
www.koncept.it

CON IL CONTRIBUTO NON CONDIZIONANTE DI

