



Sant'Anna
Scuola Universitaria Superiore Pisa



Monasterio
la ricerca che cura



AZIENDA OSPEDALIERO
UNIVERSITARIA PISANA

MALATTIE RARE
strumenti e sfide nel
panorama italiano

17 FEBBRAIO 2026
AUDITORIUM
PALAZZO BLU

Via Pietro Toselli 27, Pisa

Scuola Superiore Sant'Anna
Fondazione Toscana Gabriele Monasterio
Azienda Ospedaliero-Universitaria Pisana

COMITATO SCIENTIFICO
Giuseppe Vergaro, Michele Emdin,
Luca Gori, Marta Mosca

FACULTY

Alberto Aimò

Scuola Superiore Sant'Anna, Fondazione Toscana
Gabriele Monasterio, Pisa

Edoardo Airò

Fondazione Toscana Gabriele Monasterio, Pisa

Angela Arcuri

Forum Toscano Associazioni Malattie Rare

Nadia Assanta

Fondazione Toscana Gabriele Monasterio, Pisa

Alessandro Barilaro

AOU Careggi, Firenze

Andrea Barison

Fondazione Toscana Gabriele Monasterio, Pisa

Cecilia Berni

Responsabile organizzativo Rete Malattie Rare,
Regione Toscana

Vincenzo Castiglione

Scuola Superiore Sant'Anna, Fondazione Toscana
Gabriele Monasterio, Pisa

Lorenzo De Santi

Alnylam Pharmaceuticals

Angela Durante

Scuola Superiore Sant'Anna, Fondazione Toscana
Gabriele Monasterio, Pisa

Michele Emdin

Scuola Superiore Sant'Anna, Fondazione Toscana
Gabriele Monasterio, Pisa

Roberta Fenoglio

Università di Torino, Ospedale San Giovanni Bosco,
Torino

Alberto Giannoni

Scuola Superiore Sant'Anna, Fondazione Toscana
Gabriele Monasterio, Pisa

Luca Gori

Scuola Superiore Sant'Anna, Pisa

Giammaria Gotti

Scuola Superiore Sant'Anna, Pisa

Giuseppe Limongelli

Università della Campania L. Vanvitelli, Centro
Coordinamento Malattie Rare Regione Campania,
Napoli

Michelangelo Mancuso

Università di Pisa, Azienda Ospedaliero-Universitaria
Pisana

Chiara Meoli

Forum Nazionale del Terzo Settore

Michele Mercuri

Alexion Pharmaceuticals

Marco Merlo

Università di Trieste, Azienda sanitaria universitaria
Giuliano Isontina, Trieste

Maria Sole Morelli

Fondazione Toscana Gabriele Monasterio, Pisa

Giaele Moretti

Scuola Superiore Sant'Anna, Pisa

Marta Mosca

Università di Pisa, Azienda Ospedaliero-Universitaria
Pisana

Iacopo Olivotto

Università di Firenze, AOU Meyer, Firenze

Andrea Parziale

Scuola Superiore Sant'Anna, Fondazione Toscana
Gabriele Monasterio, Pisa

Francesca Pasinelli

Fondazione Telethon

Claudio Passino

Scuola Superiore Sant'Anna, Fondazione Toscana
Gabriele Monasterio, Pisa

Federica Pieroni

Registro Toscano Malattie Rare, Fondazione
Toscana Gabriele Monasterio, Pisa

Maurizio Pieroni

Università di Firenze, Azienda
Ospedaliero-Universitaria Careggi, Firenze

Michela Rial

Istituto di Fisiologia Clinica, CNR, Pisa

Cristina Scaletti

Responsabile clinico Rete Malattie Rare, Regione
Toscana

Francesco Sbrana

Fondazione Toscana Gabriele Monasterio, Pisa

Annalisa Scopinaro

Presidente UNIAMO

Rosa Maria Turano

Associazione Amiloidosi Italiana, Trento

Giuseppe Turchetti

Scuola Superiore Sant'Anna, Pisa

Giuseppe Vergaro

Scuola Superiore Sant'Anna, Fondazione Toscana
Gabriele Monasterio, Pisa

PROGRAMMA

09:00-09:30 Introduzione

G. Vergaro - Scuola Superiore Sant'Anna, Referente Aziendale FTGM per le Malattie Rare, Pisa
M. Mosca - Università di Pisa, Azienda Ospedaliero-Universitaria Pisana

Saluti istituzionali

Katia Belvedere - Azienda Ospedaliera Universitaria Pisana, Pisa

Luciano Ciucci - Direttore Generale, FTGM

Nicola Vitiello - Rettore, Scuola Superiore Sant'Anna

Michele Conti - Sindaco di Pisa

Stefano Del Corso - Fondazione Pisa

Cecilia Berni - Responsabile organizzativo Rete Malattie Rare, Regione Toscana

Cristina Scaletti - Responsabile clinico Rete Malattie Rare, Regione Toscana

Michele Emdin - Direttore Dipartimento Cardiotoracico, FTGM; Prof. Ordinario Scuola Superiore Sant'Anna

Luca Gori - Scuola Superiore Sant'Anna

Nadia Assanta - Referente Aziendale FTGM per le Malattie Rare

PRIMA SESSIONE | LA CLINICA

Chair: A. Giannoni, C. Scaletti, V. Castiglione

- 09:30-09:50 L'edge diagnostico e terapeutico nelle malattie rare cardiovascolari **A. Aimo, N. Assanta**
- 09:50-10:10 Le nuove terapie nelle malattie neurologiche rare **M. Mancuso**
- 10:10-10:30 I *patient care pathways* (RarERN PATH): una risposta europea alle criticità delle malattie rare **G. Turchetti**
- 10:30-10:50 Modelli organizzativi e collaborazioni interaziendali **A. Barison**
- 10:50-11:10 Infermieri e *caregivers* nelle malattie rare **A. Durante**
- 11:10-11:40 *Coffee break*

SECONDA SESSIONE | LE RETI

Chair: M. Mosca, C. Berni, E. Airò

- 11:40-12:00 I centri di coordinamento Malattie Rare, l'esperienza Campania **G. Limongelli**
- 12:00-12:20 ERN ReCONNET: dall'esperienza di coordinamento europeo all'integrazione nel servizio sanitario nazionale e regionale **M. Mosca**
- 12:20-12:40 ERN GUARD Heart **M. Merlo**
- 12:40-13:00 Il Forum Toscano e il ruolo delle Associazioni Malattie Rare **A. Arcuri**
- 13:00-14:00 *Lunch break*

TERZA SESSIONE | GLI STRUMENTI

Chair: C. Passino, A. Scopinaro, F. Sbrana

- 14:00-14:20 Il panorama delle *call* europee **M. Rial, M.S. Morelli**
- 14:20-14:40 Il modello del Registro Toscano delle Malattie Rare **F. Pieroni**
- 14:40-15:00 La cooperazione multidisciplinare nella gestione del paziente con malattia rara **R. Fenoglio**
- 15:00-15:20 L'industria nella ricerca sulle malattie rare **M. Mercuri, L. De Santi**
- 15:20-15:40 Il modello Telethon **F. Pasinelli**

QUARTA SESSIONE | IL QUADRO ETICO, LEGALE, ECONOMICO

Chair: L. Gori, A. Parziale, R. Turano

- 15:40-16:00 *Funding* e trasparenza: dai principi alle regole **G. Gotti**
- 16:00-16:20 Le reti associative: struttura, ruolo e funzioni **C. Meoli**
- 16:20-16:40 Il costo delle malattie rare per il Sistema Sanitario: tra innovazione, equità di accesso e sostenibilità **G. Moretti**
- 16:40-17:20 **Round Table**
I. Olivotto, M. Pieroni, A. Barilaro, M. Emdin, G. Vergaro, L. Gori, R. Fenoglio, M. Mosca, A. Scopinaro
- 17:20 Chiusura del Workshop **G. Vergaro, M. Emdin, L. Gori, M. Mosca**

Con il patrocinio di



ORDINE
DEI MEDICI CHIRURGHI
E DEGLI ODONTOIATRI
DELLA PROVINCIA DI PISA



Comune di Pisa

La partecipazione all'evento
è libera e gratuita.

Si prega d'iscriversi tramite
il seguente **form**
o scansionando il **QR code**



RARE DISEASE DAY®

Segreteria organizzativa

EUREKA

ACCELERATORE DI CONOSCENZA

www.eureka.it | tel. 0583 1550100

