

**Giornata delle malattie rare 2025**  
**Qualità dell'informazione: una risorsa per i sistemi sanitari e le  
persone con MR**

13 febbraio 2025

organizzato da

ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ  
Centro Nazionale Malattie Rare

e

UNIAMO – Federazione delle malattie rare

N° ID: 103D25\_P

### Rilevanza

L'evento intende celebrare l'edizione 2025 della Giornata delle Malattie Rare (Rare Disease Day, RDD), ideata dai pazienti e dalle loro famiglie con l'obiettivo di promuovere la conoscenza e aumentare la consapevolezza delle molteplici sfide del complesso mondo delle malattie rare. Il Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità (CNMR\_ - ISS) aderisce ogni anno alla celebrazione del RDD con una serie di iniziative, confermando il proprio supporto alle persone con malattie rare e alle loro famiglie.

Anche quest'anno, quindi, il CNMR-ISS e UNIAMO - Federazione Italiana Malattie Rare organizzano il convegno dal titolo "Qualità dell'informazione: una risorsa per i sistemi sanitari e le persone con MR".

In linea con il tema di questa edizione, che si focalizza sulla ricerca declinata nelle sue varie forme, e con quanto si sta portando avanti a livello nazionale nell'implementazione del PNMR 2023-2026 e della L. 175 del 2021, il meeting intende valorizzare il lavoro delle help line istituzionali dedicate alle malattie rare e porre l'accento sull'importanza di una informazione di qualità che rappresenta una preziosa risorsa per i sistemi sanitari, per i professionisti in ambito sanitario e sociale e per i cittadini.

È previsto uno spazio antistante l'Aula Pocchiari, in cui saranno esposti i poster relativi a tutte le help line istituzionali dedicate alle malattie rare, e un confronto/dialogo con i rappresentanti delle associazioni di pazienti e sulle loro attività e/o risorse informative.

### Scopo e obiettivi

- Aumentare la consapevolezza del tema delle malattie rare.
- Far conoscere, promuovere e implementare le risorse informative presenti sul territorio nazionale e internazionale in linea con quanto previsto dal Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026 e con la Legge 175 del 2021.
- Promuovere il dialogo fra istituzioni e associazioni in tema di qualità dell'informazione.

### Metodo didattico o di lavoro

Relazioni

## PROGRAMMA

### Giovedì 13 febbraio

- 9.30 Registrazione dei/lle partecipanti e welcome coffee
- 10.15 Saluti istituzionali  
**Marcello Gemmato**, Sottosegretario di Stato con delega alle Malattie Rare\*  
**Sen. Orfeo Mazzella**, 10<sup>a</sup> Commissione permanente Senato della Repubblica  
**On. Maria Elena Boschi**, 1<sup>a</sup> Commissione Camera dei Deputati  
**On. Ilenia Malavasi**, 12<sup>a</sup> Commissione Camera dei Deputati  
**Andrea Piccioli**, Direttore Generale dell'Istituto Superiore di Sanità  
**Marco Silano**, f.f. Direttore del Centro Nazionale Malattie Rare- Istituto Superiore di Sanità
- 11.00 Introduzione e moderazione  
**Marta De Santis e Annalisa Scopinaro**
- 11.30 La forza della condivisione e della collaborazione a livello internazionale  
**Simona Bellagambi**
- 11.45 Punti informativi regionali, esperienze a confronto:  
*L'Istituto Mario Negri e l'informazione sulle malattie rare*  
**Sara Gamba**  
*L'esperienza del Centro informazioni del Coordinamento malattie rare del Veneto*  
**Monica Mazzucato**  
*L'esperienza del Centro informazioni del Coordinamento malattie rare della Campania*  
**Chiara De Stasio, Anna Fusco e Bruno De Rosa**
- 12:30 Le help line associative  
**Maria Pia Sozio**  
**Giovanna Campioni**
- 13.00 Conclusioni  
**Marta De Santis, Annalisa Scopinaro e Marco Silano**

*\*In attesa di conferma*

### Responsabili Scientifici dell'evento

**Marta De Santis** – Centro Nazionale Malattie Rare – ISS, [marta.desantis@iss.it](mailto:marta.desantis@iss.it)

**Annalisa Scopinaro** – UNIAMO- Federazione Malattie Rare, [presidente@uniamo.org](mailto:presidente@uniamo.org)

### Segreteria Scientifica

**Antonella Sanseverino** ([antonella.sanseverino@iss.it](mailto:antonella.sanseverino@iss.it)), **Rosa Immacolata Romeo** ([rosa.romeo@iss.it](mailto:rosa.romeo@iss.it)),

**Sara Mellano** ([sara.mellano@iss.it](mailto:sara.mellano@iss.it)) - Centro Nazionale Malattie Rare – ISS

### Segreteria Organizzativa

**Linda Agresta** ([linda.agresta@iss.it](mailto:linda.agresta@iss.it)), **Patrizia Crialese** ([patrizia.crialese@iss.it](mailto:patrizia.crialese@iss.it))

**Stefano Diemoz** ([stefano.diemoz@iss.it](mailto:stefano.diemoz@iss.it)), **Sandro Ghirardi** ([sandro.ghirardi@iss.it](mailto:sandro.ghirardi@iss.it)) - Centro Nazionale Malattie Rare – ISS

### Uffici Stampa

**Luana Penna, Elida Sergi** - Ufficio Stampa ISS – [ufficiostampa@iss.it](mailto:ufficiostampa@iss.it)

**Erika Ciancio**, Uniamo- Federazione Malattie Rare – [comunicazione@uniamo.org](mailto:comunicazione@uniamo.org)

### Moderatore Tecnico

**Gaia Tamasi** - UNIAMO- Federazione Malattie Rare

### RELATORI e MODERATORI

**Simona BELLAGAMBI** - Vice presidente EURORDIS – Rare Disease Europe, Roma

**Giovanna CAMPIONI** - AICCA, Associazione Italiana dei Cardiopatici Congeniti Adulti, Milano

**Bruno DE ROSA** - Centro di Coordinamento Rete Regionale per le Malattie Rare della Campania, Napoli

**Marta DE SANTIS** – Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

**Chiara DE STASIO** - Centro di Coordinamento Rete Regionale per le Malattie Rare della Campania, Napoli

**Anna FUSCO** - Centro di Coordinamento Rete Regionale per le Malattie Rare della Campania, Napoli

**Sara GAMBA** - Centro di Coordinamento Rete Regionale per le Malattie Rare della Lombardia, Ranica (BG)

**Monica MAZZUCCATO** - Centro di Coordinamento Rete Regionale per le Malattie Rare del Veneto, Padova

**Annalisa SCOPINARO** – Presidente, UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare, Roma

**Marco SILANO** – f.f. Direttore, Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

**Maria Pia SOZIO** - As.Ma.Ra Onlus Sclerodermia ed Altre Malattie Rare “Elisabetta Giuffrè”, Roma

### Modalità di iscrizione e partecipazione

Per iscriversi, compilare ed inviare **entro il 10 febbraio 2025** il modulo disponibile al seguente link:

<https://forms.office.com/e/4VBz4Pka9i>

La partecipazione all'evento è gratuita.