

**POSTI LIMITATI**  
iscrizioni entro il 19.02.24



CENTRO NAZIONALE  
MALATTIE RARE

**UNIAMO**  
Federazione Italiana Malattie Rare

*Convegno*

# ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ e UNIAMO per la Giornata delle Malattie Rare

*mercoledì 21 febbraio 2024*

**Istituto Superiore di Sanità**  
Viale Regina Elena, 299 - Roma



*Sessione 10:30 > 13:00*  
**Scienza e Arte**  
per le malattie rare



**RARE DISEASE DAY®**

*Sessione 13:45 > 16:30*  
**L'ISS al servizio delle**  
persone con malattie rare

<https://bit.ly/iscrizione21febbraio>





CENTRO NAZIONALE  
MALATTIE RARE

**UNIAMO**  
Federazione Italiana Malattie Rare

CONVEGNO

ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ e UNIAMO  
per la Giornata delle Malattie Rare

**POSTI LIMITATI**  
iscrizioni entro il 19.02.24

 **08:45** *Registrazione partecipanti alla visita al Museo ISS*

**09:00** VISITA AL MUSEO ISS

 **10:00** *Registrazione partecipanti*

## Sessione "Scienza e Arte per le malattie rare"

**10:30** **BENVENUTO E INTRODUZIONE**

Marco SILANO – *Direttore, Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma*  
Barbara D'ALESSIO – *Consiglio Direttivo, UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare, Roma*

**10:45** **SALUTI**

Avril DALY - *Presidente, EURORDIS, Dublino*  
Simona BELLAGAMBI - *Vice presidente, EURORDIS, Roma*

 *Rare Disease Day 2024 Official Video*

**11:00** **INTELLIGENZA ARTIFICIALE, HEALTH HUMANITIES E SALUTE**

Fabio DI BELLO – *Wiley Global Technology, Hoboken (NJ), USA*  
Amalia Egle GENTILE – *Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma*  
Agata POLIZZI – *Cattedra di Pediatria, Dipartimento di Scienze della Formazione, Università degli Studi di Catania, Catania*

**11:45** **CERIMONIA DI PREMIAZIONE "RARE REELS: PEGASO GOES DIGITAL!"**

*Presenta Amalia Egle Gentile con la GIURIA*

### **PREMIO "UN GIORNO DA RICERCATORE ALL'ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ"**

Marco SILANO – *Direttore, Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma*  
Francesca CIRULLI – *Centro di riferimento per le scienze comportamentali e la Salute mentale, Istituto Superiore di Sanità, Roma*  
Guido GIGANTE – *Centro nazionale protezione dalle radiazioni e fisica computazionale, Istituto Superiore di Sanità, Roma*  
Antonio MISTRETTA – *Responsabile f.f., Servizio Comunicazione Scientifica, Istituto Superiore di Sanità, Roma*

### **PREMIO "QUATTRO GIORNI AL SOCIAL HACKATHON UMBRIA 2024"**

Altheo VALENTINI – *Chair of Board, All Digital, Bruxelles*

### **PREMIO "UNA ESPERIENZA CULTURALE"**

Annalisa SCOPINARO – *Presidente, UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare, Firenze*  
Rebecca CASAGLI – *Rete per la malattia di Charcot-Marie-Tooth (ACMT), Livorno*  
Lorenzo GALLOZZI – *NOI Huntington-La Rete Italiana dei Giovani, Frosinone*  
Lapo SERI – *Associazione Toscana Emofilici (ATE), Firenze*

### **PREMIO SPECIALE AIG**

Federica CELESTINI CAMPANARI – *Commissario Straordinario, Agenzia Italiana per la Gioventù, Roma*  
Serena ANGIOLI – *Agenzia Italiana per la Gioventù, Roma*

**12:50** **CONCLUSIONI E FOTO RARE DISEASE DAY** 

Marco SILANO – *Direttore, Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma*  
Annalisa SCOPINARO – *Presidente, UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare, Firenze*

 **13:00** *Termine Sessione*

**21.02.2024**  
ISS, Roma



<https://bit.ly/iscrizione21febbraio>





CENTRO NAZIONALE  
MALATTIE RARE

**UNIAMO**  
Federazione Italiana Malattie Rare

CONVEGNO

ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ e UNIAMO  
per la Giornata delle Malattie Rare

**POSTI LIMITATI**  
iscrizioni entro il 19.02.24

13:15 **Registrazione partecipanti**

## Sessione "L'ISS al servizio delle persone con malattie rare"

### 13:45 INTRODUCONO E MODERANO

Marco SILANO – *Direttore, Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma*  
Annalisa SCOPINARO – *Presidente, UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare, Roma*

*Video UNIAMO Rare Disease Day 2024*

### SALUTI

On. Marcello GEMMATO\* – *Sottosegretario di Stato alla Salute*

Sen. Orfeo MAZZELLA – *Senato della Repubblica, Membro della 10ª Commissione permanente (Affari sociali, sanità, lavoro pubblico e privato, previdenza sociale) e dell'Intergruppo Parlamentare Malattie Rare e Oncologiche*

On. Maria Elena BOSCHI\* – *Camera dei deputati, Membro della 10ª Commissione permanente (Affari sociali, sanità, lavoro pubblico e privato, previdenza sociale) e dell'Intergruppo Parlamentare Malattie Rare e Oncologiche*

Messaggio del Prof. Rocco BELLANTONE, *Presidente, Istituto Superiore di Sanità, Roma*

### 14:15 SCREENING NEONATALE ESTESO

Andrea PICCIOLI – *Direttore Generale, Istituto Superiore di Sanità, Roma*

### 14:25 LA VOCE DEI PAZIENTI: TRATTAMENTI E SOLUZIONI PER IL MIGLIORAMENTO DELLA VITA DELLE PERSONE CON MALATTIE RARE

Tommasina IORNO – *Fondazione Italiana "Leonardo Giambone" per la Guarigione dalla Talassemia e Drepanocitosi, Milano*

### 14:35 TECNOLOGIE ASSISTIVE: COME MIGLIORARE LA QUALITÀ DI VITA

Daniele GIANCANTI – *Centro nazionale per le tecnologie innovative in sanità pubblica, Istituto Superiore di Sanità, Roma*

### 14:45 TRATTAMENTI FARMACOLOGICI

Patrizia POPOLI – *Direttore, Centro Nazionale per la Ricerca e la Valutazione Preclinica e Clinica dei Farmaci, Istituto Superiore di Sanità, Roma*

### 14:55 NUTRIZIONE

Umberto AGRIMI – *Direttore, Sicurezza alimentare, nutrizione e sanità pubblica veterinaria, Istituto Superiore di Sanità, Roma*

### 15:05 LA VOCE DEI PAZIENTI: QUESTIONI ETICHE

Daniela D'ISA – *AIMAR-Associazione Italiana Malformazioni Anorettali, Roma*

### 15:15 MALATTIE RARE E ETICA

Carlo Maria PETRINI – *Direttore, Unità di Bioetica, Istituto Superiore di Sanità, Roma*

### 15:25 MALATTIE RARE: SFIDE E OPPORTUNITÀ NELLA RICERCA E IN SANITÀ PUBBLICA

Domenica TARUSCIO – *Già direttore, Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma*

### 15:35 MONITORAGGIO E RETI

Paola TORRERI – *Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma*

### 15:45 MALATTIE RARE SENZA DIAGNOSI

Marco SALVATORE – *Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma*

### 15:55 INFORMAZIONE AL CITTADINO: TELEFONO VERDE MALATTIE RARE E MALATTIERARE.GOV.IT

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

### 16:05 HEALTH HUMANITIES

Amalia Egle GENTILE – *Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma*

### 16:15 CONCLUSIONI

Marco SILANO – *Direttore, Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma*  
Annalisa SCOPINARO – *Presidente, UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare, Firenze*

16:30 **Termine convegno**

**21.02.2024**  
ISS, Roma

<https://bit.ly/iscrizione21febbraio>



\* invitata/o





CENTRO NAZIONALE  
MALATTIE RARE

**UNIAMO**  
Federazione Italiana Malattie Rare

CONVEGNO  
ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ e UNIAMO  
per la Giornata delle Malattie Rare

**POSTI LIMITATI**  
iscrizioni entro il 19.02.24

## Informazioni generali



L'EVENTO AVRÀ LUOGO PRESSO L'ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ (AULA POCCHIARI),  
IN VIALE REGINA ELENA, 299, ROMA.

A coloro che saranno selezionati per seguire l'evento in presenza saranno fornite dalla Segreteria Organizzativa le indicazioni per l'accesso in ISS, in applicazione delle norme vigenti al momento dell'evento.

ONLINE: [esclusivamente per i partecipanti al Contest "RARE REELS: Pegaso goes digital!"](#) l'evento sarà fruibile anche online tramite Microsoft Teams. A coloro che saranno selezionati per partecipare online sarà inviata l'e-mail di invito contenente il collegamento alla videoconferenza.



### DESTINATARI E NUMERO MASSIMO DI PARTECIPANTI

Il convegno è aperto a tutte/i le/i cittadine/i (es. professionisti sanitari, socio-sanitari e sociali, studenti, docenti, pazienti, familiari, associazioni di pazienti). Saranno ammesse/i:

- un massimo di **228 partecipanti in aula** (massimo **25 partecipanti per la visita al Museo ISS**);
- [esclusivamente per partecipanti al Contest "RARE REELS: Pegaso goes digital!"](#), fino ad un massimo di **200 utenti online**.



### MODALITÀ DI ISCRIZIONE, SELEZIONE E PARTECIPAZIONE

La partecipazione all'evento è **gratuita** e le/i partecipanti saranno selezionati **in base all'ordine cronologico delle domande di iscrizione, fino ad esaurimento dei posti disponibili**.

**Saranno ammesse/i solo coloro che ne riceveranno comunicazione** (tramite messaggio che appare al termine della procedura di iscrizione online).

Per iscriversi, compilare la **domanda di iscrizione** (disponibile al seguente link <https://bit.ly/iscrizione21febbraio>), **entro il 19/02/2024**.

Nella domanda di iscrizione, è necessario esprimere la propria preferenza per la partecipazione:



- **IN PRESENZA all'INTERO EVENTO** (10:30>16:30) *oppure* a **UNA SOLA SESSIONE** (sessione I "Scienza e Arte per le malattie rare": 10:30>13:00; sessione II "L'ISS al servizio delle persone con malattie rare": 13:45>16:30).



- **ESCLUSIVAMENTE PER PARTECIPANTI AL CONTEST "RARE REELS: Pegaso goes digital!" IN PRESENZA oppure ONLINE.**

*Per chi partecipa in presenza, vale quanto sopra indicato.*

*Le/i partecipanti che avranno espresso preferenza per seguire l'evento ONLINE riceveranno per e-mail il collegamento al meeting e le relative istruzioni.*

*La rilevazione della presenza di chi partecipa online verrà effettuata mediante la verifica dei log di connessione (si raccomanda di specificare nome e cognome per esteso al momento del collegamento tramite Microsoft Teams: la mancanza di questi dati identificativi non consentirà il rilevamento della presenza e il conseguente rilascio dell'attestato).*



- **alla visita al MUSEO ISS** (solo in presenza).



### ATTESTATI

Su richiesta, alle/ai partecipanti che avranno presenziato per almeno il 75% della durata dell'evento (*dalle 10:30 alle 16:30*), sia in presenza sia online, e avranno compilato il questionario di gradimento online, sarà rilasciato un attestato di partecipazione che verrà inviato per e-mail.

PER ULTERIORI INFORMAZIONI, CONTATTARE LA SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

[malattierare@iss.it](mailto:malattierare@iss.it)



**21.02.2024**  
ISS, Roma

<https://bit.ly/iscrizione21febbraio>





CENTRO NAZIONALE  
MALATTIE RARE

**UNIAMO**  
Federazione Italiana Malattie Rare

CONVEGNO

ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ e UNIAMO  
per la Giornata delle Malattie Rare

**POSTI LIMITATI**  
iscrizioni entro il 19.02.24

## Responsabili

**Marco Silano**

*Direttore, Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma*

**Annalisa Scopinaro**

*Presidente, UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare, Firenze*

## Segreteria Scientifica

**Marta De Santis, Amalia Egle Gentile, Paola Torreri**

*Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma*

**Agata Polizzi**

*Cattedra di Pediatria, Dipartimento di Scienze della Formazione, Università degli Studi di Catania, Catania*

## Segreteria Organizzativa

**Linda Agresta, Antonella Ester Casazza, Patrizia Crialese, Stefano Diemoz, Sandro Ghirardi, Donata Girolamo**

*Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma*

**Maria Elisa Coccia, Lorenzo Pellas**

*UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare, Roma*

## Servizio Comunicazione Scientifica

**Marco Cornacchia, Cristina Gasparrini, Antonio Mistretta, Patrizia Mochi, Alessandro Mustazzolu**

*Servizio Comunicazione Scientifica, Istituto Superiore di Sanità, Roma*

## Ufficio Stampa

**Pier David Malloni, Mirella Taranto**

*Ufficio Stampa, Istituto Superiore di Sanità, Roma*

**Erika Cianci, Maria Elisa Coccia, Lorenzo Pellas**

*Ufficio Stampa e Comunicazione, UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare, Roma*

malattierare@iss.it



**21.02.2024**  
ISS, Roma

<https://bit.ly/iscrizione21febbraio>

