

# II MEETING DELLE NEUROSCIENZE TOSCANE



Società dei Neurologi,  
Neurochirurghi e  
Neuroradiologi Ospedalieri



**DALLE SINDROMI ALLE MALATTIE NEUROLOGICHE:  
RICERCA TRASLAZIONALE, APPROPRIATEZZA  
DIAGNOSTICA E TERAPEUTICA**

## ***Presente e futuro nell'organizzazione toscana per le malattie rare***

**Cecilia Berni**

*Coordinamento Regionale Malattie Rare*



**Regione Toscana**

Diritti Valori Innovazione Sostenibilità

**Direzione**

**Diritti di cittadinanza e coesione sociale**

# LAVORI IN CORSO

**Rete NUOVI LEA**

**Partecipazione ERN**

**PDTA**

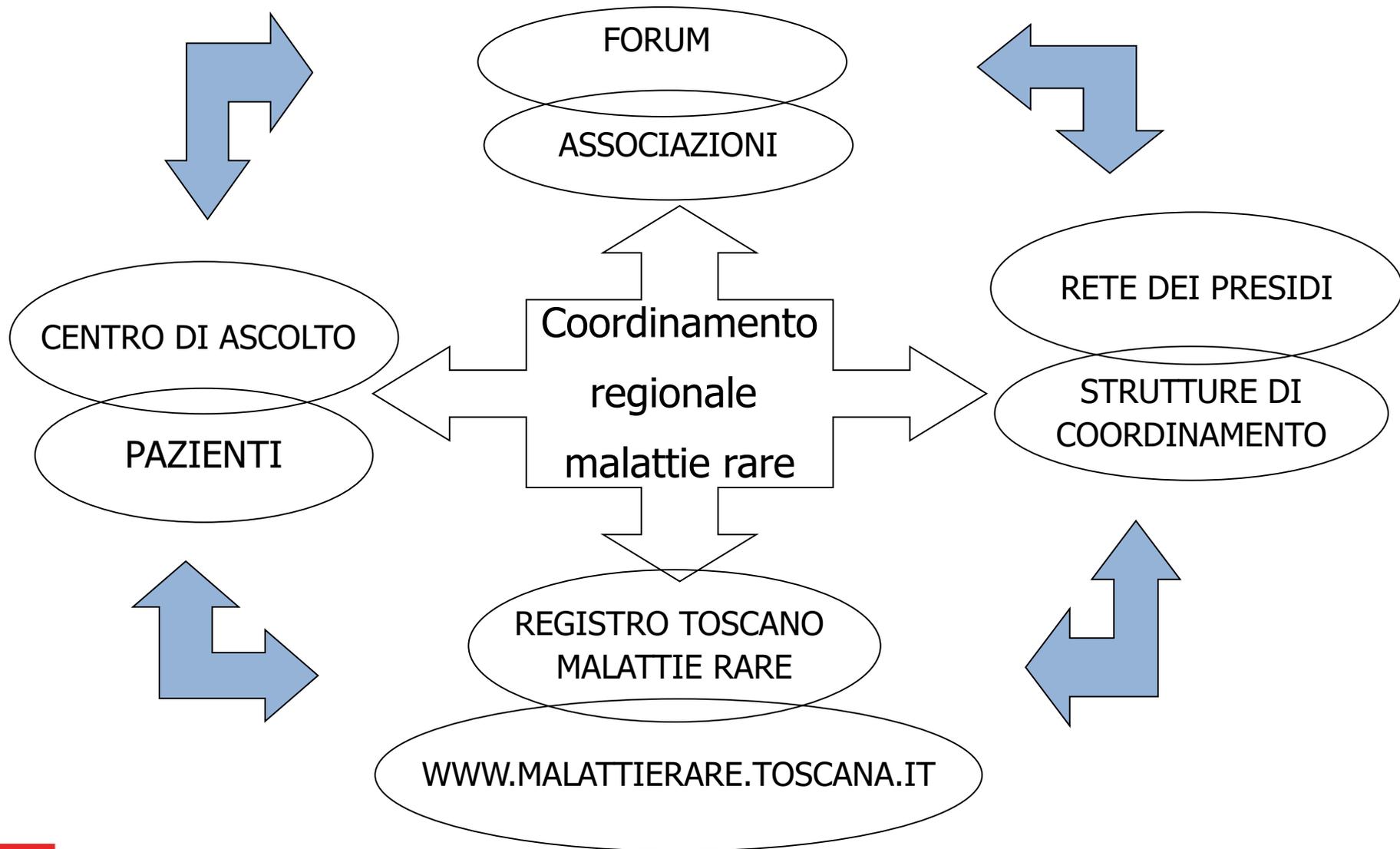
**SITO / Centro di ascolto**

**Certificazione on-line**

**Piano terapeutico on-line**



# La Rete Toscana



# IL CONTESTO ITALIANO: NUOVI LEA

- DPCM 12/01/17
- DGR 962/2017
- Nuovi codici
- Rimappature
- Nuove M Rare
- Nuove M Croniche
- Nuovi attestati
- RTMR / CAMR



# **CENTRI EXPERTISE MALATTIE RARE:**

## **Direttiva UE 2011/24 - EUCERD 2011/13 - PNMR**

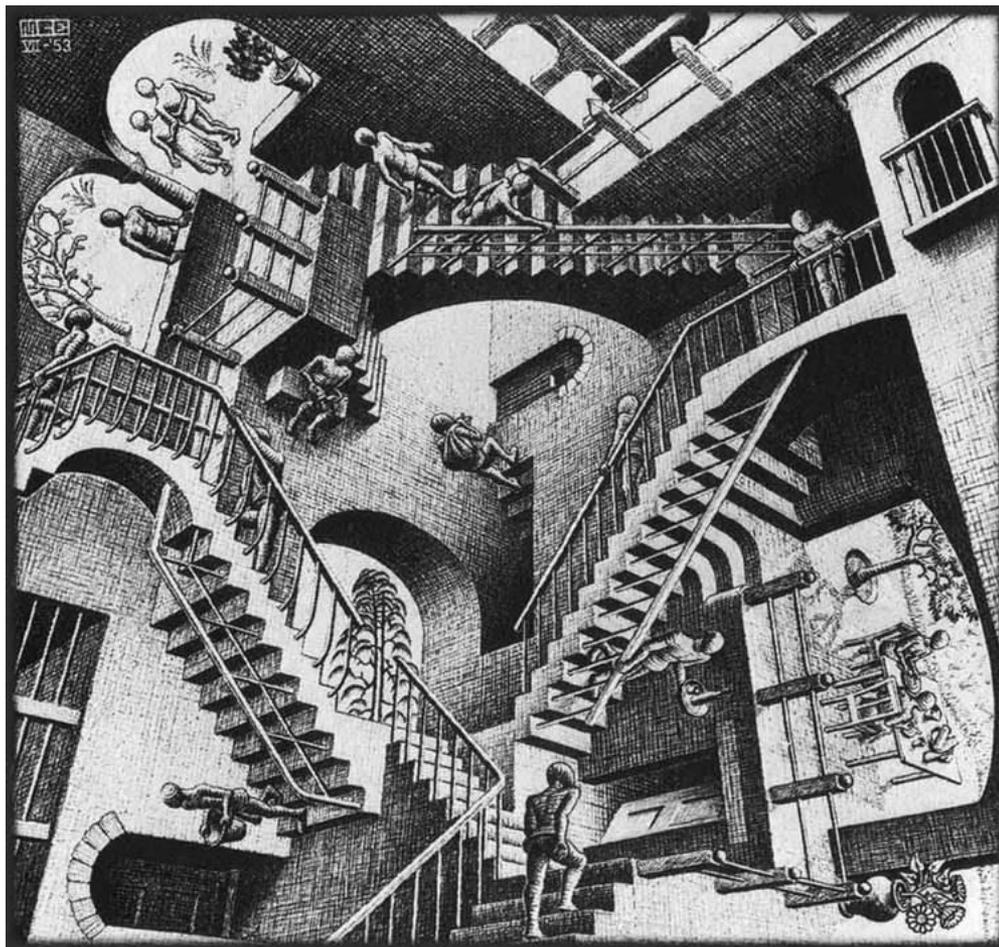
- adeguata capacità di diagnosi, follow-up e presa in carico;
- volume di attività significativo, rispetto a prevalenza;
- capacità di fornire pareri qualificati, di utilizzare linee-guida di buona pratica clinica e di effettuare controlli di qualità;
- documentato approccio multidisciplinare;
- elevata competenza ed esperienza, documentata con pubblicazioni scientifiche;
- riconoscimenti, attività didattica e di formazione;
- significativo contributo alla ricerca scientifica;
- stretta interazione con altri centri esperti, capacità di operare in rete a livello nazionale ed internazionale;
- stretta collaborazione con le Associazioni dei pazienti;
- verifica periodica del mantenimento dei requisiti.



# ADEGUAMENTO RETE PER CENTRI DI EXPERTISE

- Aggiornamento modalità di costituzione dei Centri di Competenza Regionale per le Malattie Rare (CCRMR)

- Collaborazione con ARS per identificazione di indicatori di attività e percorso interaziendale nella rete malattie rare toscana attraverso dati dei flussi sanitari correnti in integrazione ai dati RTMR



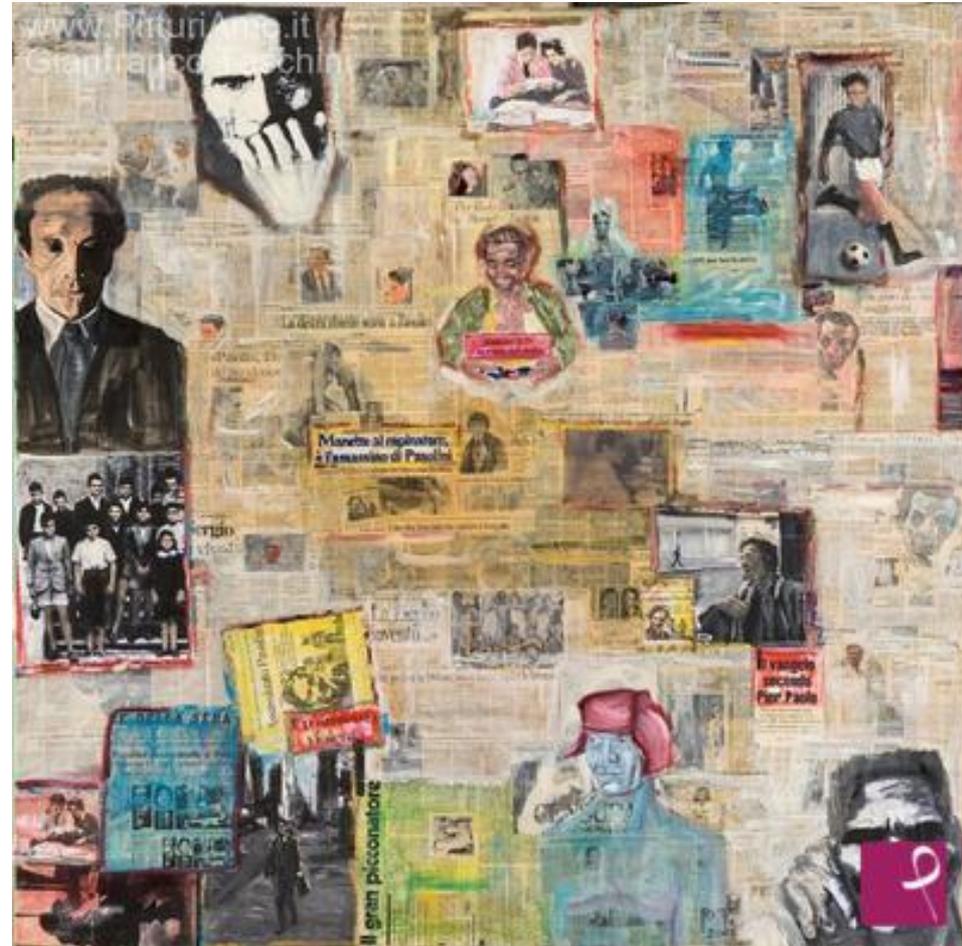
# II CONTESTO EUROPEO :

**ERN on RD: call for interest dead line 21/06/16**

Application and  
Self-Assessment for HCP

Endorsement for HCP

Application and  
Self-Assessment for Network



# REGIONE TOSCANA E RETI ERN

24 ERN – 26 Paesi - 370 ospedali - quasi 1.000 unità specializzate

La Toscana è la Regione italiana con il maggior numero di ospedali e di centri specializzati coinvolti nelle ERN

10 AOU Senese,

7 AOU Careggi

7 AOU Meyer ,

4 AOU Pisana,

1 ASL Toscana Centro

1 Fondazione Toscana Gabriele Monasterio

1 dei 2 centri italiani riconosciuti coordinatori di reti di ERN è

AOU Pisana - Reumatologia

Centro coordinatore della ERN ReCONNET,

(malattie rare muscolo-scheletriche e del tessuto connettivo).



# RETI ERN

AOU CAREGGI FIRENZE	Rare bone diseases
	Rare connective tissue and musculoskeletal diseases
	Rare endocrine diseases
	Rare eye diseases
	Rare immunological and auto-inflammatory diseases
	Rare multi-systemic vascular diseases
	Rare gastrointestinal diseases
	Rare haematological diseases
	Cancers and tumors Adults (Solid)
	Oncohaematology in adults
AOU MEYER FIRENZE	Rare endocrine diseases
	Rare hereditary metabolic disorders
	Rare immunological and auto-inflammatory diseases
	Rare malformations and developmental anomalies and rare intellectual disabilities
	Rare neurological diseases
	Rare pulmonary diseases
	Rare renal diseases
	Pediatric Cancers and Tumors (all types including haematologic conditions)



# RETI ERN

AOU PISANA	Rare hereditary metabolic disorders (*)
	Rare immunological and auto-inflammatory diseases
	Rare neuromuscular diseases
	Rare pulmonary diseases
AOU SENESE	Rare bone diseases
	Rare eye diseases
	Rare hereditary metabolic disorders
	Rare immunological and auto-inflammatory diseases
	Rare malformations and developmental anomalies and rare intellectual disabilities
	Rare neurological diseases
	Rare neuromuscular diseases
	Rare pulmonary diseases
	Rare renal diseases
	Pediatric Cancers and Tumors
Cancers and tumors Adults (Solid)	
ASL TOSCANA CENTRO	Rare skin disorders
FONDAZIONE CNR REGIONE TOSCANA GABRIELE MONASTERIO	Rare cardiac diseases
	Rare haematological diseases



# RETI ERN : possibili sviluppi

Application to join existing ERNs

Affiliazione “spoke”

Piattaforme comuni per gestione pazienti

Interfaccia tra registri

EJP on RD



# PROGETTO PERCORSI

Multidisciplinarietà

Interaziendalità

Transizione  
pediatrico/adulto

Condivisione con  
associazioni di pazienti

Aggiornamento ruoli e  
percorsi



# CENTRO DI ASCOLTO MALATTIE RARE



Regione Toscana

## Centro di ascolto malattie rare



*Se la malattia rara ti rende solo, noi ci siamo.*  
Numero verde 800 880101

2017:

1075 Pratiche

175 extra RT

2390 contatti con  
utenti

1165 contatti con  
rete

### Cos'è

Il Centro di ascolto malattie rare è un servizio telefonico a cui puoi rivolgerti se stai affrontando una patologia rara o se la persona ammalata è un tuo familiare o un tuo assistito.

### Cosa fa

Il Centro aiuta ad orientarti nel percorso di cura e a superare difficoltà di tipo assistenziale o anche psicologico o sociale.

Fornisce informazioni sui servizi di diagnosi e cura della rete regionale per le malattie rare.

Sostiene te e i familiari nel percorso di cura.

### Quando telefonare

Puoi telefonare al **numero verde regionale 800 880101** attivo dalle 9.00 alle 18.00, dal lunedì al venerdì.

Se preferisci, puoi scrivere all'indirizzo e-mail:

[ascolto.rare@regione.toscana.it](mailto:ascolto.rare@regione.toscana.it)

Inoltre, per informazioni sulla rete dei servizi della Regione Toscana per le malattie rare puoi consultare i siti web:

[www.regione.toscana.it/salute](http://www.regione.toscana.it/salute)

[www.malattierare.toscana.it](http://www.malattierare.toscana.it)

### Gli operatori del Centro

Il Centro dispone di operatori e psicologi in raccordo con la rete regionale per le malattie rare, selezionati e formati per rispondere ai tuoi bisogni.

**Gli operatori del Centro ti offrono informazioni e sostegno psicologico.**



Regione Toscana

Diritti Valori Innovazione Sostenibilità

# CAMR E ISTITUTO CHIMICO FARMACEUTICO MILITARE

18/01/2018

PROTOCOLLO DI INTESA RT AGENZIA INDUSTRIE DIFESA

- rafforzamento dell'informazione/formazione sui farmaci cannabinoidi
- estensione alla ricerca e sperimentazione clinica no profit, con particolare attenzione ai farmaci orfani.
- coinvolgimento CAMR per rispondere e supportare i cittadini anche sull'uso terapeutico della cannabis

# SITO PUBBLICO RETE TOSCANA MALATTIE RARE

www.malattierare.toscana.it

RETE TOSCANA MALATTIE RARE

Percorso del paziente RTMR - Dati Statistici News Informazioni

REGIONE TOSCANA FTGM

Tu sei qui: Home

Cerca nelle schede delle Malattie Rare

Cerca nel sito

Accessibilità

Regione Toscana

La Giornata Mondiale delle Malattie Rare in Toscana

Mostra che ci sei, al fianco di chi è raro!

28 febbraio 2018

Auditorium Monte dei Paschi di Siena



## Ultime notizie

pubblicata 31 January 2018

### Firenze, 28 febbraio 2018 - Giornata Mondiale delle Malattie Rare in Toscana

Il prossimo 28 febbraio si terrà a Firenze presso l'Auditorium del Monte dei Paschi di Siena (Via Panciatichi 85), la Giornata Mondiale delle Malattie Rare in Toscana dal titolo Mostra che ci sei, al fianco di chi è raro!. L'evento, organizzato dalla Regione Toscana con il contributo del gruppo di Coordinamento regionale per le Malattie Rare ed in collaborazione con il Registro Toscano delle Malattie Rare, è stato accreditato con 4,2 crediti ECM per le seguenti figure professionali: Medico chirurgo, Farmacista, Psicologo, Biologo, Chimico, Ass. Sanitario, Fisioterapista, Infermiere, Infermiere pediatrico, Ortottista, Tecnico di neurofisiopatologia, Tecnico sanitario di radiologia medica, Tecnico sanitario di laboratorio biomedico, Medico di medicina generale, Pediatra di famiglia, Specialisti ambulatoriali, Medici di emergenza sanitaria territoriale, Medici di continuità assistenziale. La partecipazione è gratuita ma è richiesta l'iscrizione da effettuare entro il prossimo 24/02 inviando la scheda qui allegata per email a giornata-mr ...

## Centro di ascolto Malattie Rare

Numero verde 800 880101 Attivo dal lunedì al venerdì dalle 9.00 alle 18.00. Chiuso il sabato e la domenica. [leggi tutto](#)

Centro di ascolto  
malattie rare  
800880101

INFO-ORIENTAMENTO AI PERCORSI DI CURA  
SUPPORTO PSICOLOGICO



## Percorso del paziente

In questo sito sono disponibili le informazioni per l'individuazione dei Presidi della Rete Toscana Malattie Rare a cui rivolgersi per le necessità legate alla ... [leggi tutto](#)



# PRESIDI DELLA RETE - SCHEDA PRESIDIO

<http://malattierare.toscana.it/percorso/rete-dei-presidi>

## Rete dei presidi Malattie Rare

- [AOU CAREGGI FIRENZE-AMB.CARDIOMIOPATIE \(CARDIOLOGIA GEN.INTERVENTISTA\)](#)
- [AOU CAREGGI FIRENZE-AMBULATORIO AMILOIDOSI](#)
- [AOU CAREGGI FIRENZE-CARDIOLOGIA GENERALE INTERVENTISTA](#)
- [AOU CAREGGI FIRENZE-CENTRO CEFALEE E FARMACOLOGIA CLINICA](#)
- [AOU CAREGGI FIRENZE-CENTRO MARFAN E CORRELATE \(CARDIOLOGIA GEN.INTERVENTISTA\)](#)
- [AOU CAREGGI FIRENZE-CENTRO MASVE](#)
- [AOU CAREGGI FIRENZE-CHIRURGIA](#)
- [AOU CAREGGI FIRENZE-DIAGNOSTICA GENETICA](#)
- [AOU CAREGGI FIRENZE-EMATOLOGIA](#)
- [AOU CAREGGI FIRENZE-ENDOCRINOLOGIA](#)
- [AOU CAREGGI FIRENZE-GASTROENTEROLOGIA 1 \(Centro di Riferimento regionale malattia celiaca in età](#)
- [AOU CAREGGI FIRENZE-GENETICA MEDICA](#)
- [AOU CAREGGI FIRENZE-GINECOLOGIA PEDIATRICA](#)
- [AOU CAREGGI FIRENZE-IMMUNOALLERGOLOGIA](#)
- [AOU CAREGGI FIRENZE-IMMUNOLOGIA E TERAPIE CELLULARI](#)
- [AOU CAREGGI FIRENZE-MALATTIE ATERO Trombotiche](#)
- [AOU CAREGGI FIRENZE-MALATTIE DEL METABOLISMO MINERALE ED OSSEO](#)
- [AOU CAREGGI FIRENZE-MALATTIE EMORRAGICHE E DELLA COAGULAZIONE](#)
- [AOU CAREGGI FIRENZE-MALATTIE RARE IMMUNOALLERGologiche E CARDIOVASCOLARI](#)
- [AOU CAREGGI FIRENZE-MEDICINA DELLA SESSUALITÀ E ANDROLOGIA](#)
- [AOU CAREGGI FIRENZE-MEDICINA INTERNA ORIENTAMENTO ALTA COMPLESSITÀ ASSISTENZIALE 4](#)
- [AOU CAREGGI FIRENZE-NEFROLOGIA E DIALISI](#)
- [AOU CAREGGI FIRENZE-NEUROLOGIA 1](#)
- [AOU CAREGGI FIRENZE-NEUROLOGIA 2](#)
- [AOU CAREGGI FIRENZE-OCULISTICA](#)
- [AOU CAREGGI FIRENZE-ONCOLOGIA TRASLAZIONALE](#)
- [AOU CAREGGI FIRENZE-PATOLOGIA MEDICA](#)
- [AOU CAREGGI FIRENZE-PNEUMOLOGIA E FISIOPATOLOGIA TORACO POLMONARE](#)
- [AOU CAREGGI FIRENZE-REUMATOLOGIA](#)
- [AOU CAREGGI FIRENZE-STROKE UNIT E NEUROLOGIA](#)
- [AOU CAREGGI FIRENZE-TERAPIA INTENSIVA PNEUMOLOGICA E FISIOPATOLOGIA TORACICA](#)
- [AOU CAREGGI FIRENZE-UROLOGIA](#)
- [AOU MEYER FIRENZE-AUDIOLOGIA](#)
- [AOU MEYER FIRENZE-AUXIENOCRINOLOGIA](#)

## Allineamento automatizzato quotidiano da RTMR

### AOU CAREGGI FIRENZE-EMATOLOGIA

Università degli Studi di Firenze Unità Funzionale di Ematologia Azienda Ospedaliera Universitaria Careggi

S.O.D. Ematologia - Azienda Ospedaliera-Universitaria Careggi Largo Brambilla, 3 - 50134 Firenze

#### Attività

L'Unità Funzionale di Ematologia del Dipartimento di Area Critica-Medico Chirurgica dell'Università degli Studi di Firenze svolge ATTIVITA'DIDATTICA nell'ambito del Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia, del Corso di Laurea triennale in Biotecnologie e in Ostetricia, di vari master e dottorati, tra cui il master in Medicina Trasfusionale, e inoltre come Sede della Scuola di Specializzazione in Ematologia e ATTIVITA' SCIENTIFICA di carattere sia clinico che sperimentale. Nell'Azienda Ospedaliera-Universitaria di Careggi è sede di ATTIVITA' ASSISTENZIALE rivolta al paziente affetto da malattie del sangue e degli organi emolinfopoietici, dalla diagnosi alle varie forme di terapia (ricovero ospedaliero, visite ambulatoriali, terapie in regime di Day Hospital, assistenza domiciliare e centro trapianti di cellule staminali e banca del sangue placentare). Le attività assistenziali e di ricerca sono affiancate dal supporto di laboratori specialistici in grado di garantire l'esecuzione dei principali test diagnostici.

#### Sito web

[www.ematologiafirenze.com](http://www.ematologiafirenze.com)

#### Giorni Appuntamento

dal lunedì al venerdì dalle 10.30 alle 13.00

#### Telefono Appuntamento

Ambulatorio Ematologia: 055-7947958

#### Malattie e ruoli del presidio nella Rete Toscana Malattie Rare

- [DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEL FERRO - RCG100](#) (10 casi)
  - CERTIFICAZIONE PER ESESIONE
  - CONTROLLO
  - DIAGNOSI
  - TERAPIA
- [ANEMIE EREDITARIE - RDG010](#) (28 casi)
  - CERTIFICAZIONE PER ESESIONE
  - CONTROLLO
  - DIAGNOSI
  - TERAPIA



Regione Toscana

Diritti Valori Innovazione Sostenibilità

Direzione  
idm sociale

# ELENCO AGGIORNATO MALATTIE RARE

DPCM 12/01/2017

<http://malattierare.toscana.it/percorso/lista-malattie/>

## Elenco Malattie Rare rilevate in Regione Toscana

Le malattie rare rilevate in Toscana attraverso il [Registro Toscano Malattie Rare](#) sono distinte in 2 tipologie:

1. esenti a livello nazionale (codice di esenzione presente nel DPCM 12/01/2017)
2. non esenti (EXTRA DPCM)

Queste ultime sono presenti nel Registro a scopo epidemiologico e non sono nell'elenco delle malattie rare riconosciute in esenzione. Eventuale diverso tipo di riconoscimento di esenzione deve essere verificato con il proprio medico.

- (RA0010) [HANSEN, MALATTIA DI](#)
- (RA0020) [WHIPPLE, MALATTIA DI](#)
- (RA0030) [LYME, MALATTIA DI](#)
- (RB0010) [WILMS, TUMORE DI](#)
- (RB0020) [RETINOBLASTOMA](#)
- (RB0030) [CRONKHITE-CANADA, MALATTIA DI](#)
- (RB0040) [GARDNER, SINDROME DI](#)
- (RB0050) [POLIPOSII FAMILIARE](#)
- (RB0060) [LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI](#)
- (RB0070) [SINDROME DEL NEVO BASOCELLULARE](#)
- (RB0071) [MELANOMA CUTANEO FAMILIARE E/O MULTIPLO](#)
- (RBG010) [NEUROFIBROMATOSI](#)
- (RBG010) [NEUROFIBROMATOSI TIPO I](#)
- (RBG010) [NEUROFIBROMATOSI TIPO II](#)
- (RBG020) [COMPLESSO CARNEY](#)
- (RBG020) [DISPLASIA ADRENOCORTICALE NODULARE](#)
- (RBG020) [MALATTIA NODULARE PIGMENTOSA \(PPNAD\)](#)
- (RBG021) [CANCRO NON POLIPOSITICO EREDITARIO DEL COLON](#)
- (RBG021) [LYNCH, SINDROME DI](#)
- (RC0010) [DEFICIENZA DI ACTH](#)
- (RC0020) [KALLMANN. SINDROME DI](#)



# Motore ricerca schede MR

RETE TOSCANA MALATTIE RARE

Percorso del paziente RTMR - Dati Statistici News Informazioni

Tu sei qui: Home

behcet Cerca nelle schede delle Malattie Rare

[stamps](#) [dati statistici](#)

<b>NOME</b>	BEHÇET, MALATTIA DI
<b>CODICE ESENZIONE</b>	RC0210
<b>CLASSE</b>	MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO
	<p>La sindrome di Behçet è tra le vasculiti rare quella con maggiore prevalenza (3,8/100000 abitanti). Si tratta di una vasculite necrotizzante sistemica ricorrente, multisintomatica, a decorso cronico. L'etiologia è sconosciuta (anche se è stata associata a patologie infettive da HSV1, Parvovirus B19, micobattero tubercolare) e si associa all'aplotipo HLA-B51 (specie B*5101). E' sempre presente una certa familiarità. E' patologia diffusa in tutto il mondo, sebbene la maggior parte dei casi sia riportata in Giappone, nel Medio Oriente e nella zona Mediterranea (via della seta). Colpisce prevalentemente i maschi tra i 20 e i 30 anni. L'aumentata prevalenza della malattia può essere correlata ad una maggiore capacità diagnostica. La patogenesi è di tipo autoimmune anche se è presente un controllo difettivo dell'immunità innata verso stimoli infiammatori esogeni che risulta spesso esagerata. Si tratta di una vasculite del distretto arterioso e venoso (vasa vasorum) non solo di piccolo calibro (anche di medio e grande) immuno-mediata con presenza nella lesione perivasculitica di cellule T CD4+ di tipo Th1, attivate. La stimolazione cronica della cellule B che ne consegue, porta alla formazione di immunocomplessi, attivazione del C' e richiamo di neutrofili a livello lesionale. I rilievi istopatologici: Elementi caratterizzanti sono la vasculite (specie dei piccoli e medi vasi),</p>



# Scheda informativa MR

Segnalibri Strumenti Aiuto

www.malattierare.toscana.it/percorso/scheda/be

67%

Cerca

Regione Toscana Conf... rasStampa SaleRiunioni Registro Firma Ferrovie dello Stato - ... Home | Malattie Rare ...

## PERCORSO DEL PAZIENTE

La struttura di coordinamento di rete contribuisce ad assicurare la presa in carico del paziente ed il completamento dell'iter diagnostico, terapeutico e di certificazione.

Struttura	Numero	Descrizione
AOU CAREGGI FIRENZE	1	CERTIFICAZIONE PER ESESIONE
	6	CONTROLLO
	13	DIAGNOSI
	18	TERAPIA
AOU MEYER FIRENZE	25	CERTIFICAZIONE PER ESESIONE
	27	CONTROLLO
	30	DIAGNOSI
	32	TERAPIA
AOU PISA	35	CERTIFICAZIONE PER ESESIONE
	39	CONTROLLO
	43	DIAGNOSI
	47	TERAPIA
	51	ASSISTENZA-CONTROLLO CORRELATO

## DESCRIZIONE CLINICA

E' caratterizzata da attacchi ricorrenti di episodi infiammatori acuti (la forma relapsing-remitting è tipica del coinvolgimento del SNC). La malattia da interessamento muco-cutaneo, oculare, muscolo-scheletrico, vascolare, intestinale e del SNC. Esiste un forma limitata al polmone con una disseminata nodularità granulomatosa bilaterale. Interessamento muco-cutaneo: Le ulcere o afte (orali e genitali) ricorrenti si manifestano come primo sintomo (dal 64 al 71 % dei casi) E' caratterizzata da attacchi ricorrenti di episodi infiammatori acuti (la forma relapsing-remitting è tipica del coinvolgimento del SNC). La malattia da interessamento muco-cutaneo, oculare, muscolo-scheletrico, vascolare, intestinale e del SNC. Esiste un forma limitata al polmone con una disseminata nodularità granulomatosa bilaterale. Interessamento muco-cutaneo: Le ulcere o afte (orali e genitali) ricorrenti si manifestano come primo sintomo (dal 64 al 71 % dei casi) e lasciano cicatrici. Le manifestazioni acneiche, la pseudofollicolite (specie nel maschio) e l'eritema nodoso (specie nella donna).



# Scheda informativa e percorso

Segnalibri Strumenti Aiuto

www.malattierare.toscana.it/percorso/scheda/be

67%

Cerca

Regione Toscana Conf... rasStampa SaleRiunioni Registro Firma Ferrovie dello Stato - ... Home | Malattie Rare ...

SS TERAPIA

### LINK UTILI

[Cerca "BEHCET, MALATTIA DI" sul sito orpha.net](#)

### BIBLIOGRAFIA

Barnes CG. Behçet's syndrome--classification criteria. *Ann Med Interne*. 1999;150:477-82  
Weyand, CM, Goronzy, JJ, Medium- and Large-Vessel Vasculitis *N Engl J Med* 2003; 349:160-169  
Seyahi E, Yurdakul S Behçet's Syndrome and Thrombosis *Clin Exp Immunol*. 2009; 156: 1-11.  
Yazici Y, Yurdakul S, Yazici H Behçet's syndrome. *Curr Rheumatol Rep*. 2010;12:429-35. Ozen S. Pediatric onset Behçet disease. *Curr Opin Rheumatol*. 2010;22:585-9. Benitah NR, Sobrin L, Papaliodis GN. The use of biologic agents in the treatment of ocular manifestations of Behçet's disease. *Semin Ophthalmol*. 2011 Jul-Sep;26(4-5):295-303  
The use of biologic agents in the treatment of ocular manifestations of Behçet's disease. *Semin Ophthalmol*. 2011 Jul-Sep;26(4-5):295-303

### OTTENERE ALTRE INFORMAZIONI

Per ottenere maggiori informazioni, o per assistenza telefonare al [numero verde regionale gratuito 800 880101](#), attivo dal lunedì al venerdì dalle 9.00 alle 18.00. Chiuso il sabato e la domenica.

le tromboosi venose pronondate delle vene iliache, vena cava, vene sovraepatiche (sindrome di Budd-Chiari), seni venosi della dura, gli aneurismi venosi, la sindrome occlusiva arteriosa cronica plurifocale, le tromboosi artero-venose profonde. L'interessamento cardiaco è raro con endomiocarditi. Interessamento Intestinale: dolori addominali, con diarrea e sangue nelle feci sono dovute ad ulcere singole o multiple dell'esofago, dello stomaco e dell'intestino. L'interessamento del cieco può portare a perforazioni Interessamento polmonare: vasculite dei vasi polmonari, aneurisma della arteria polmonare Interessamento del SNC. Sono il 5-10% dei casi con tipico andamento relapsing-remitting. Si possono avere: sindrome da interessamento del trocero-encefalico, episodi di meningite o meningoencefalite o lesioni focali con compromissione motoria, sindrome confusionale (specie nelle forme più croniche) La malattia può colpire altri distretti (epididimite, glomerulonefrite) o dare una sintomatologia simile a quella osservabile nelle malattie linfoproliferative (tumefazioni linfonodali solitamente generalizzate, associate a malessere, astenia, febbre). Diagnosi: Si basa su numerosi criteri proposti da

14:27  
20/03/2018



# DATI STATISTICI RTMR

<http://malattierare.toscana.it/dati-statistici/>

Visualizzazione di report e tabulati relativi alla casistica inserita nel [Registro Toscano Malattie Rare](#)

- [Riepilogo: casi inseriti, malattie, presidi](#)
- [Ricerca avanzata](#)
- [Dati di incidenza](#)
- [Totale casi per gruppo di malattia](#)
- [Totale casi per malattia](#)
- [Totale casi per sesso](#)
- [Totale casi per fasce d'età](#)
- [Totale casi per fasce d'età pediatrica](#)
- [Totale casi per area vasta residenza paziente](#)
- [Totale casi per area vasta ente](#)
- [Totale casi per ente](#)
- [Totale casi per presidio](#)

Incidenza: stato in vita  
aggiornato tramite linkage  
con Archivio regionale  
mortalità

Utilizzare il form sottostante per cercare una MR, e successivamente visualizzare i dati tramite i link che verranno mostrati dopo la ricerca.

## Ricerca per singola malattia

malattia:  digitare parte del nome della malattia

cerca..



# RETE E REGISTRO : la DGR 176/2017

**Rete Toscana Malattie Rare**  
viene pubblicata solo sul sito  
**[www.malattierare.toscana.it](http://www.malattierare.toscana.it)** (o  
con link da portale Regione  
Toscana)

**Le nuove modalità  
Certificazione di diagnosi e  
Piano Terapeutico ON LINE** in  
forma elettronica dal Registro  
Toscano Malattie Rare (RTMR)  
**garantiscono appartenenza  
presidio alla rete**



# CERTIFICAZIONE / PIANI TERAPEUTICI ON LINE

Possibilità di  
aggiornamento continuo

Garanzia riconoscimento  
ruoli di rete

Completezza casistica

Monitoraggio diagnosi e  
piani terapeutici

Possibile interfaccia con  
liste dedicate



# ABILITAZIONE PRESIDIO A NUOVE PROCEDURE

Richieste di ruoli DI RETE e approvazione: tramite RTMR  
previa approvazione del Coordinamento regionale

## Ruoli DIAGNOSI e CERTIFICAZIONE

**Necessari** al presidio per emettere il certificato diagnostico utilizzabile dal paziente ai fini del rilascio dell'attestato di esenzione

## Ruolo TERAPIA

**Necessario** al presidio per effettuare la prescrizione di farmaci per malattia rara (nel caso di farmaci sotto monitoraggio AIFA occorre specifica abilitazione del presidio)

# RTMR: ABILITAZIONE MEDICI DEI PRESIDII

Abilitazione alle certificazioni e ai piani terapeutici elettronici tramite riconoscimento del codice fiscale letto dalla CNS (carta operatore o "smart card")

**Validazione della CNS dei medici del SSR** (servizi di Certification Authority), verifica se la carta è attiva e se il codice fiscale letto corrisponde a quello inserito in RTMR nella lista dei medici del presidio

Soggetto	Autorità emittente
PRNFRC68P48F257G/6090...	ArubaPEC S.p.A. NG CA 2
MRRSNO64D66G702O/60...	ArubaPEC S.p.A. NG CA 2

CNS#6090950087819003

Digitare il PIN Utente

Cambia PIN dopo verifica

Informazioni certificato

Regione Toscana  
Diritti Valori Innovazione Sostenibilità

zione  
Diritti di cittadinanza e coesione sociale

# MODULO CERTIFICAZIONE ELETTRONICA



REGIONE  
TOSCANA

## MODULO CERTIFICAZIONE DIAGNOSI MALATTIA RARA

(DM 279/2001; DPCM 12/01/2017; DGRT 176/2017; DGRT 962/2017)

PRESIDIO CERTIFICATORE RETE REGIONALE MALATTIE RARE:  
AOU MEYER FIRENZE - MALATTIE METABOLICHE E MUSCOLARI EREDITARIE

ASSISTITO



Cognome e Nome: TEST2802 TEST2802

Sesso: FEMMINA Data Nascita: 07 Aprile 2010

Cod. Fiscale: TSTTST10D47F205R

Azienda: USL TOSCANA CENTRO PRATO

Regione: TOSCANA Provincia: Prato

Medico curante: Dr.ssa Michela Micheli

Malattia: GLUTARICO ACIDURIA - DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL  
TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI

Cod.esenzione: RCG040 (ID RTMR: 1008)

Data certificazione: 23/02/2018 (modulo stampato il 23/02/2018)

COGNOME E NOME DEL MEDICO: PIERONI FEDERICA CODICE FISCALE: PRNFR68P48F257G

FIRMA DEL MEDICO: \_\_\_\_\_

PROTOCOLLO: BREXZH92TJVSW5W1



- ✓ Compilazione automatica del modulo a partire dai dati della diagnosi (codice a barre paziente)
- ✓ Dati della malattia, della struttura e del medico che certifica
- ✓ Emissione del certificato protocollato con codice a barre

# CERTIFICATO DI DIAGNOSI – NOTA PIE' PAGINA

## DOCUMENTO PER IL PAZIENTE

*Questo modulo firmato dal medico deve essere consegnato alla propria ASL di residenza ai fini del rilascio dell'attestato di esenzione per patologia rara.*

**Registro Toscano Malattie Rare**

Questo documento non è riproducibile e può essere emesso solo attraverso il Registro Toscano Malattie Rare che garantisce che il presidio certificatore è presidio accreditato della Rete regionale toscana per le malattie rare ai sensi della normativa nazionale e regionale in materia (DM 279/2001; DGRT 176/2017; DPCM 12.1.2017; DGRT 962/2017).  
L'elenco completo e aggiornato dei presidi della rete regionale toscana è consultabile su [www.malattierare.toscana.it](http://www.malattierare.toscana.it)



Questo documento non è riproducibile e può essere emesso solo attraverso il Registro Toscano Malattie Rare che garantisce che il **presidio certificatore è presidio accreditato della Rete regionale toscana per le malattie rare ai sensi della normativa nazionale e regionale in materia** (DM 279/2001; DPCM 12/01/2017; DGRT 176/2017; DGRT 962/2017).

L'elenco completo e aggiornato dei presidi della rete regionale toscana è consultabile su [www.malattierare.toscana.it](http://www.malattierare.toscana.it)



# PT ELETTRONICO - STRUTTURA

Medico curante\*

Telefono presidio\*

Telefono paziente\*

Data inizio\* oggi

Data fine\* 6 mesi, 12 mesi

Codice procedura aziendale

Salva

Durata max 1 anno

Farmaci

Aggiungi

Farmaci galenici

Aggiungi

Integratori / parafarmaci / dietetici

Aggiungi

Altro

Aggiungi

Possibilità di MODIFICA piani in corso e  
PROSECUZIONE piani scaduti



# PT ELETTRONICO – SCELTA FARMACI

Ricerca da FARMADATI - filtro per principio attivo/nome commerciale.  
Ricerca da Lista essenziale - in via di approvazione

- Principi attivi
- Farmaci

AGALSIDAS|  
AGALSIDASI ALFA  
AGALSIDASI BETA

Elenco farmaci disponibili (magazzino regionale Estar), impostazione automatica classe e forma farmaceutica

- Principi attivi
- Farmaci

Filtro

AGALSIDASI BETA

Classe

Posologia\*

Non sostituibile

Offlabel

Farmaco (✓ = disponibile in estar)\*

Scegli farmaco

FABRAZYME\*IV 10FL 35MG (classe NC)  
FABRAZYME\*IV 1FL 35MG (classe H) ✓  
FABRAZYME\*IV 1FL 5MG (classe NC)  
FABRAZYME\*IV 5FL 35MG (classe NC)

Classe

Posologia\*

H

Data inizio

12/12/2017

Data fine

11/06/2018

Non sostituibile

allergie a eccipienti

Offlabel

SALVA

NOME

FORMA

- 
- a) uso off label secondo legge 648/96 e succ.modifiche
- b) uso off label compreso in specifici atti regionali
- c) uso off label non compreso né nella legge 648/96 e succ.modifiche, né in specifici atti regionali

DURATA TERAPIA

Digitazione manuale della posologia  
Eventuale indicazione della non sostituibilità (con motivazione).  
Eventuale scelta uso off-label

# PT CONVALIDATO – MODULO PRINCIPALE



REGIONE  
TOSCANA

## PIANO TERAPEUTICO PER MALATTIA RARA

(DM 279/2001; DPCM 12/01/2017; DGRT 176/2017; DGRT 962/2017)

PRESIDIO PRESCRITTORE RETE REGIONALE MALATTIE RARE: AOU MEYER FIRENZE - MALATTIE METABOLICHE E MUSCOLARI EREDITARIE  
Tel. 050 44556677 CODICE PROCEDURA AZIENDALE:

ASSISTITO



Cognome e Nome:	TEST2802 TEST2802	Sesso:	FEMMINA	Data Nascita:	07/04/2010	Cod.Fiscale:	TSTTST10D47F205R
Tel:	055 667788	Azienda:	USL TOSCANA CENTRO PRATO	Regione:	TOSCANA (Prato)	Medico curante:	Dr Mario Rossi
Malattia:	GLUTARICO ACIDURIA - DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI		Cod.esenzione:	RCG040	Data certificazione:	23/02/2018	

### PRESCRIZIONE SPECIALISTICA

Validità dal: 28/02/2018 al: 27/08/2018

(Il presente Piano Terapeutico annulla il precedente)

Farmaco	Non Sostit.	Forma farm. e dosaggio	Classe	Off label	Posologia	Durata	Motivazioni cliniche
CARNITENE	NO	OS 10FL 2G MONOD	A	NO	800 mg x 3 vv/die	28/02/2018-27/08/2018	

Integratori, parafarmaci, dietetici	Descrizione	Formulazione Dosaggio	Posologia	Durata
MULTICENTRUM BABY 14BUST EFFER	--	bustine	1 al mattino	28/02/2018-27/08/2018
XLYS TRY GLUTARIDON 500G NF	--	bustine	1 bs/die	28/02/2018-27/08/2018

Allegati:

DATA EMISSIONE: 23 Febbraio 2018 COGNOME E NOME DEL MEDICO: PIERONI FEDERICA CODICE FISCALE: PRNFR68P48F257G

COGNOME E NOME DEL MEDICO: PIERONI FEDERICA CODICE FISCALE: PRNFR68P48F257G

FIRMA DEL MEDICO: \_\_\_\_\_

PROTOCOLLO: BREXZH92TJVSWSW1



- ✓ Codice a barre paziente
- ✓ Codice a barre modulo per verificarne lo stato attivo

Diritti di cittadinanza e coesione sociale

Regione Toscana

Diritti Valori Innovazione Sostenibilità



# PT CONVALIDATO – NOTA PIE' PAGINA

## DOCUMENTO PER IL PAZIENTE

*Questo modulo firmato dal medico deve essere consegnato alla propria ASL di residenza ai fini del rilascio dell'attestato di esenzione per patologia rara.*

**NOTA AI FINI DELLA DISPENSAZIONE E CONCEDIBILITA':** ai fini dell'erogazione dei prodotti prescritti i pazienti devono rivolgersi presso le Farmacie di continuità della ASL di residenza/domicilio sanitario. I farmaci che non rientrano in classe A potrebbero non essere rimborsati/dispensati secondo la specifica normativa regionale in materia

Questo documento non è riproducibile e può essere emesso solo attraverso il Registro Toscano Malattie Rare che garantisce che **il presidio prescrittore è presidio accreditato della Rete regionale toscana per le malattie rare ai sensi della normativa nazionale e regionale in materia (DM 279/2001; DPCM 12/01/2017; DGRT 176/2017; DGRT 962/2017).**

L'elenco completo e aggiornato dei presidi della rete regionale toscana è consultabile su [www.malattierare.toscana.it](http://www.malattierare.toscana.it)

# PT CONVALIDATO – ALLEGATO USO OFF-LABEL



REGIONE  
TOSCANA

## DGRT n. 148/2007 (Allegato 5) e successive USO OFF LABEL di Farmaci: Prescrizione e Segnalazione di impiego Allegato al Piano terapeutico num. IYFSFYOCN2P8YEFW

Io sottoscritto/a PIERONI FEDERICA (cod.fisc. PRNFRC68P48F257G)  
in servizio presso AOU MEYER FIRENZE - MALATTIE METABOLICHE E MUSCOLARI EREDITARIE  
acquisito il consenso informato per il paziente:

COGNOME E NOME: ALIGHIERI DANTE COD.FISC.: LGHDNT68P48F257U  
DATA NASCITA: 08 Settembre 1968  
COMUNE RESIDENZA: San Giuliano Terme Pisa  
ASL APPARTENENZA: USL TOSCANA NORD OVEST PISA  
PATOLOGIA: FABRY, MALATTIA DI

dichiaro di assumere la responsabilità della seguente prescrizione "off label":

SPECIALITA'MEDICINALE: FABRAZYME\*IV 1FL 35MG  
PRINCIPIO ATTIVO: AGALSIDASI BETA  
DOSAGGIO-VIA DI SOMMINISTRAZIONE: IV 1FL 35MG  
POSOLOGIA: 1 fiala al mattino  
DURATA TRATTAMENTO: 12 Dicembre 2017-11 Giugno 2018  
con la seguente motivazione: a) uso off label secondo legge 648/96 e succ.modifiche

*E'obbligatorio allegare una breve relazione clinica sul caso.*

Luogo e Data: \_\_\_\_\_

Firma del medico prescrittore: \_\_\_\_\_



Regione Toscana

Diritti Valori Innovazione Sostenibilità

Direzione

Diritti di cittadinanza e coesione sociale

# PT CONVALIDATO – ALLEGATO GALENICI



**Legge n. 94 dell'08/04/98**  
**Prescrizione di farmaci galenici**  
**Allegato al Piano terapeutico num. IYFSFYOCN2P8YEFW**

Io sottoscritto/a PIERONI FEDERICA (cod.fisc. PRNFRC68P48F257G)  
in servizio presso AOU MEYER FIRENZE - MALATTIE METABOLICHE E MUSCOLARI EREDITARIE  
acquisito il consenso informato per il paziente:

COGNOME E NOME: ALIGHIERI DANTE COD.FISC.: LGHDNT68P48F257U  
DATA NASCITA: 08 Settembre 1968  
COMUNE RESIDENZA: San Giuliano Terme Pisa  
ASL APPARTENENZA: USL TOSCANA NORD OVEST PISA  
PATOLOGIA: FABRY, MALATTIA DI

dichiaro di assumere la responsabilità della seguente prescrizione galenica:

DESCRIZIONE PREPARAZIONE GALENICA e PRINCIPIO ATTIVO:  
VALGANCICLOVIR 100 MG\*CAPSULE VALGANCICLOVIR 100 MG\*CAPSULE  
DOSAGGIO-VIA DI SOMMINISTRAZIONE: CAPSULE CAPSULE  
POSOLOGIA: 1 al mattino  
DURATA TRATTAMENTO: 12 Dicembre 2017-11 Giugno 2018  
MOTIVAZIONE PRESCRIZIONE GALENICA: FARMACO ORFANO O NON REPERIBILE-

*E'obbligatorio allegare una breve relazione clinica sul caso.*

Luogo e Data: \_\_\_\_\_

Firma del medico prescrittore: \_\_\_\_\_

# PT CONVALIDATO – CONSENSO OFF LABEL/GALENICI



## CONSENSO INFORMATO PER SOMMINISTRAZIONE FARMACI GALENICI/OFF-LABEL<sup>(1)</sup>

Il/la sottoscritto/a:

ALIGHIERI DANTE cod.fisc.: LGHDNT68P48F257U  
nato/a a Modena (Modena) il giorno 08 Settembre 1968  
residente nel comune di San Giuliano Terme (Pisa)

DICHIARA di essere stato informato/a dal medico PIERONI FEDERICA (cod.fisc. PRNFRC68P48F257G) che il trattamento terapeutico suggerito come utile nel mio caso prevede l'impiego di:

(DESCRIZIONE PREPARAZIONE GALENICA e PRINCIPIO ATTIVO)  
VALGANCICLOVIR 100 MG\*CAPSULE VALGANCICLOVIR 100 MG\*CAPSULE  
DOSAGGIO-VIA DI SOMMINISTRAZIONE: CAPSULE CAPSULE  
POSOLOGIA: 1 al mattino  
DURATA TRATTAMENTO: 12 Dicembre 2017-11 Giugno 2018  
MOTIVAZIONI:  
FARMACO ORFANO O NON REPERIBILE-

(OFF-LABEL)  
FABRAZYME\*IV 1FL 35MG  
DOSAGGIO-VIA DI SOMMINISTRAZIONE: IV 1FL 35MG  
POSOLOGIA: 1 fiala al mattino  
DURATA TRATTAMENTO: 12 Dicembre 2017-11 Giugno 2018  
MOTIVAZIONI:  
a) uso off label secondo legge 648/96 e succ.modifiche

Mi sono state fornite informazioni su tutti i farmaci prescritti e possibili effetti collaterali. Il medico si impegna informarmi su eventuali aggiornamenti relativi a questa terapia.

Dichiaro di aver compreso tutte le informazioni di cui sopra e di essere in possesso degli elementi indispensabili per giungere ad una scelta consapevole.

Pertanto liberamente, spontaneamente e in piena coscienza firmando questo modulo **ACCONSENTO ad assumere la terapia proposta**, consapevole dei possibili rischi derivanti da tale scelta.

Potrò revocare il consenso in ogni momento, senza che ciò comporti alcuno svantaggio o pregiudizio da parte del personale sanitario, compilando ed inviando il modulo di revoca del consenso che mi viene consegnato assieme al presente.

Qualora avessi necessità di ulteriori informazioni riguardanti o in caso di necessità, potrò contattare il medico ai numeri: 055 46789 \_\_\_\_\_

Luogo: \_\_\_\_\_ Data: \_\_\_\_\_

FIRMA: \_\_\_\_\_

(del paziente o del rappresentante legalmente riconosciuto)

**Una copia del documento va consegnata al paziente.**

FIRMA medico: \_\_\_\_\_

<sup>(1)</sup>OFF-LABEL: Farmaco prescritto al di fuori delle condizioni di Autorizzazione all'Immissione in Commercio (AIC) ossia per un'indicazione terapeutica e/o posologia e/o via di somministrazione e/o altro, non espressamente riportati nella scheda tecnica ministeriale autorizzata dal Ministero della Salute (Legge 29/06 all'articolo 1, comma 796, lettera Z).



C Questo documento non è riproducibile e può essere emesso solo attraverso il Registro Toscano Malattie Rare



Regione Toscana  
Diritti Valori Innovazione Sostenibilità

# MODULI CARTACEI (SOSTITUTIVI AGLI ELETTRONICI)

- ✓ **SOLO** Presidi abilitati
- ✓ **ESCLUSIVAMENTE** in caso malfunzionamenti (assenza rete, mancato riconoscimento carta operatore, ecc);
- ✓ da inviare a RTMR;
- ✓ da inserire in RTMR entro 1 settimana
- ✓ Monitoraggio (comunicazione RTMR - Anagrafi/Farmacie)



## CERTIFICAZIONE DIAGNOSI MALATTIA RARA

(DM 279/2001, DPCM 12/01/2017, DGRT 176/2017, DGRT 962/2017)

### ATTENZIONE

Questo modulo compilato direttamente in forma cartacea può essere utilizzato solo se la procedura automatizzata presente nel Registro Toscano Malattie Rare non fosse accessibile.  
**Tutte le informazioni sono obbligatorie**

Il medico compilatore è tenuto a notificare entro 1 settimana l'avvenuta compilazione manuale inviando il solo riquadro "A. PATOLOGIA" all'indirizzo email <admin@rtmr.it> (IMPORTANTE: nella mail di notifica NON devono essere riportati i dati della SEZIONE B sull'assistito).

La struttura aziendale della Regione Toscana competente per il rilascio dell'esenzione trasmette all'indirizzo email <admin@rtmr.it> il riepilogo dei moduli cartacei pervenuti sulla base di procedure condivise.

### A. PATOLOGIA

#### PRESIDIO CERTIFICATORE:



## PIANO TERAPEUTICO PER MALATTIA RARA

(DM 279/2001, DPCM 12/01/2017, DGRT 176/2017, DGRT 962/2017)

### ATTENZIONE

Questo modulo compilato direttamente in forma cartacea può essere utilizzato solo se la procedura automatizzata presente nel Registro Toscano Malattie Rare non fosse accessibile.  
**Tutte le informazioni sono obbligatorie**

Il medico compilatore è tenuto a notificare entro 1 settimana l'avvenuta compilazione manuale inviando il solo riquadro "A. PATOLOGIA" all'indirizzo email <admin@rtmr.it>

(IMPORTANTE: nella mail di notifica NON devono essere riportati i dati della SEZIONE B).

La struttura aziendale della Regione Toscana competente per la dispensazione dei farmaci trasmette all'indirizzo email <admin@rtmr.it> il riepilogo dei moduli cartacei pervenuti sulla base di procedure condivise.

### A. PATOLOGIA

PRESIDIO PRESCRITTORE:	_____	TEL:	_____
(ENTE-UNITA' OPERATIVA PRESENTE NEL RTMR, ACCREDITATO PER L'EMISSIONE DI PIANI TERAPEUTICI PER LA MALATTIA)			
MALATTIA RARA:	_____		
COD. ESENZIONE:	_____	Data certificazione:	____/____/____
COGNOME E NOME MEDICO:	_____		
CODICE FISCALE MEDICO:	_____		



# STATISTICHE (fonte RTMR AL 27 FEBBRAIO 2018)

<b>MALATTIE REGISTRATE (ESENTI DPCM)</b>	<b>557</b>	
<b>TOTALI DIAGNOSTICATI</b>	<b>48.319</b> ESENTI DPCM: 42.264 DI CUI VIVI AL 2016: 39.330	
<b>TOTALI DIAGNOSTICATI RESIDENTI</b>	<b>31.328</b> ESENTI DPCM: 26.228 DI CUI VIVI AL 2016: 23.514	
<b>TOTALI DIAGNOSTICATI NON RESIDENTI</b>	<b>15.869</b> ESENTI DPCM: 15.034 DI CUI VIVI AL 2016: 14.888	
<b>TOTALI DIAGNOSTICATI IN ETA' PEDIATRICA</b>	<b>Diagnosi entro 18 anni</b>	<b>Diagnosi entro 16 anni</b>
	<b>14.308</b> ESENTI DPCM: 12.314 DI CUI VIVI AL 2016: 12.027 DI CUI RESIDENTI: 6.489	<b>13.473</b> ESENTI DPCM: 11.594 DI CUI VIVI AL 2016: 11.316 DI CUI RESIDENTI: 6.142
<b>PRESIDI ATTIVI (su un tot. di 226)</b>	<b>212</b>	
<b>PRESIDI ATTIVATI DAL 2017</b>	<b>18</b>	

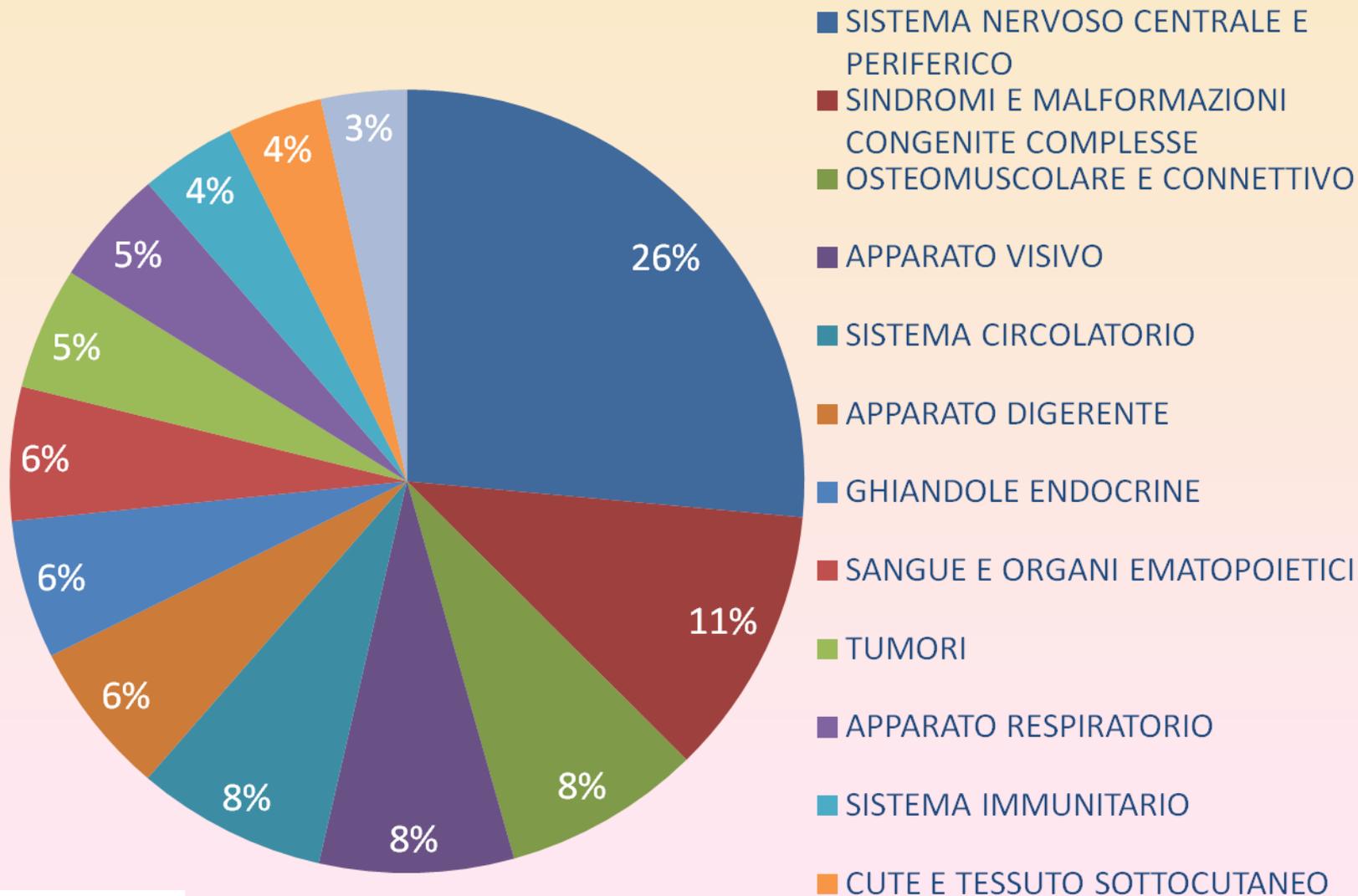


# ESENZIONI RT

Malattie Rare - Numero pazienti con esenzione attiva				
Azienda rilascio	0-14	15-17	>=18	Somma:
<u>n.a.</u>	316	65	79	460
ASL Toscana Centro	2243	658	13709	16610
ASL Toscana Nord Ovest	1907	539	11113	13559
ASL Toscana Sud Est	907	253	5246	6406
<b>Totale</b>	<b>5046</b>	<b>1448</b>	<b>29957</b>	<b>36451</b>

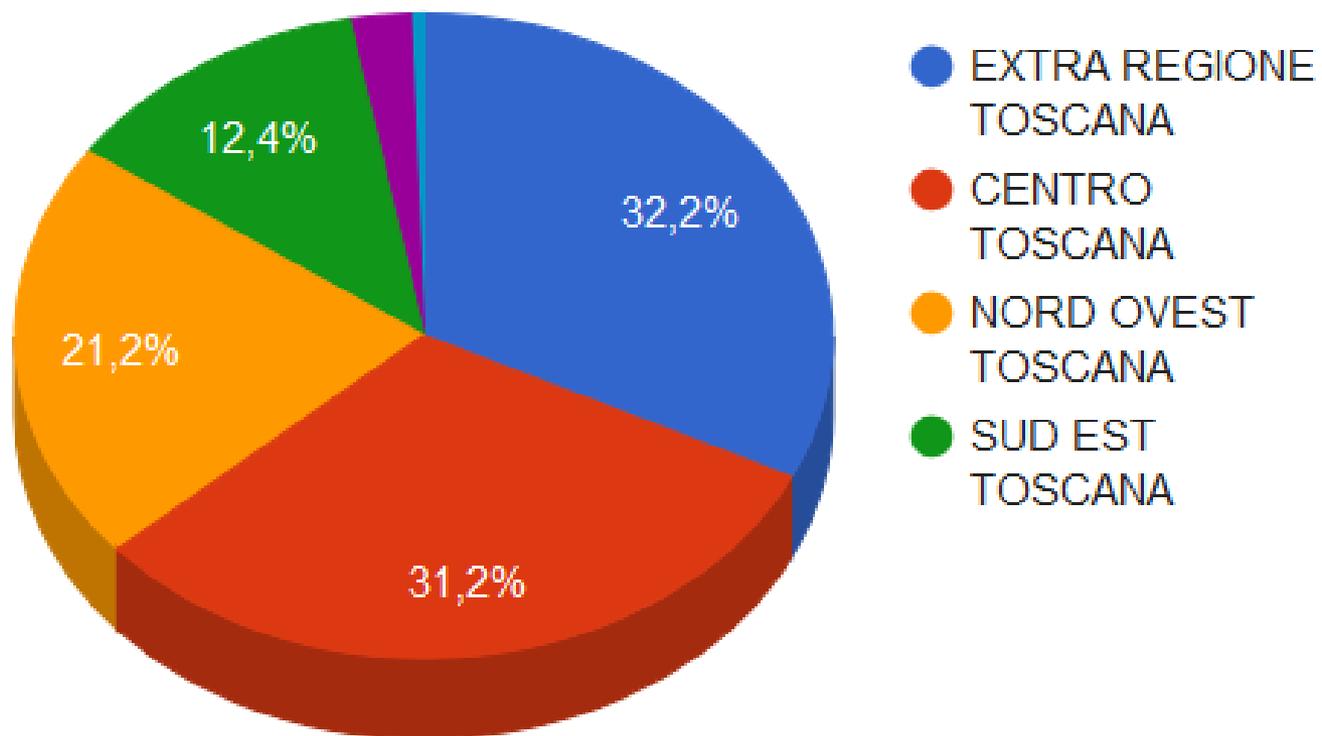


# CASISTICA RTMR PER GRUPPI PATOLOGIA



# CASISTICA RTMR PER RESIDENZA PAZIENTE

EXTRA REGIONE TOSCANA	15.585
CENTRO TOSCANA	15.098
NORD OVEST TOSCANA	10.255
SUD EST TOSCANA	5.990





GRAZIE PER L'ATTENZIONE



Regione Toscana

Diritti Valori Innovazione Sostenibilità

Direzione

Diritti di cittadinanza e coesione sociale

**Cecilia Berni**

**P.O. Rete integrata delle malattie rare e dei difetti congeniti e sviluppo della rete dei punti nascita e della pediatria specialistica**

**Federica Pieroni**

**Coordinamento tecnico RTMR-Rete MR**

**Fabrizio Bianchi**

**Responsabile Scientifico RTMR e RTDC**

**David Paoli**

**Sviluppo software RTMR-Rete MR**

**Sonia Marrucci**

**Supporto tecnico/amministrativo, redazione web**

**Cristina Imiotti**

**Segreteria Organizzativa**

**Anna Pierini**

**Responsabile Registro Difetti Congeniti (RTDC)**

**Francesca Micalizzi**

**Supporto amministrativo Coordinamento regionale malattie rare**



**RT**

**[genetica.rare@regione.toscana.it](mailto:genetica.rare@regione.toscana.it)  
[ascolto.rare@regione.toscana.it](mailto:ascolto.rare@regione.toscana.it)**



**RTMR**

**[admin@rtmr.it](mailto:admin@rtmr.it)  
[info@rtmr.it](mailto:info@rtmr.it)**