



GIORNATA DELLE MALATTIE RARE 2026

2 Febbraio 2026, Ancona

ATTI DEL CONVEGNO

**MOLTO PIÙ DI
QUANTO IMMAGINI**

INDICE

Introduzione e apertura dei lavori

Annalisa Scopinaro 4

Saluti Istituzionali

Paolo Calcinaro 6

Annalisa Scopinaro 8

Manuela Caucci 9

Annalisa Scopinaro 10

Flavia Carle 11

Cinzia Petetta 12

Il lavoro del Centro di Coordinamento Malattie Rare Regione Marche

Sonia Tonucci 13

Gianluca Moroncini 14

Annalisa Scopinaro 16

Terapie e trattamenti anche non farmacologici per le Malattie Rare

Chiara Rossi 17

Annalisa Scopinaro 19

Chiara Rossi 20

Annalisa Scopinaro 21

La Joint Action Jardin nella Regione Marche

Luca Sangiorgi 22

Annalisa Scopinaro 25

Francesca Gonnelli 26

Antonella Poloni 28

Devis Benfaremo 30

Annalisa Scopinaro 32

Il ruolo dell'Unione Europea nelle politiche per le Malattie Rare

Carlo Ciccioli 33

Annalisa Scopinaro 34

Carlo Ciccioli 35

Lo screening neonatale nella Regione Marche

Lucia Santoro

36

Annalisa Scopinaro

39

Focus transizione: dall'età pediatrica all'età adulta

Claudia Sgattoni

39

Annalisa Scopinaro

41

Il punto di vista dei rappresentanti dei pazienti

Patrizia Ceccarini

43

Annalisa Scopinaro

44



ANNALISA SCOPINARO

Presidente UNIAMO

Introduzione e apertura dei lavori

Buongiorno a tutti e benvenuti.

È mio piacere aprire questa giornata dedicata alle Marche, al Centro di Coordinamento delle Marche e a tutti gli operatori, professionisti, clinici e amministrativi che ogni giorno lavorano per creare percorsi dedicati alle persone e per rendere più semplice la vita di chi, in famiglia, convive con una malattia rara.

Con questo appuntamento iniziamo oggi il percorso che ci porterà a toccare diverse città italiane, attraverso oltre 60 eventi organizzati in tutta Italia da associazioni, istituzioni e anche singole persone. Sono particolarmente contenta quest'anno perché, oltre alle Regioni, partecipano numerose istituzioni e centri di ricerca, insieme alle tantissime associazioni che animeranno questo mese, cercando di accendere i riflettori sulle malattie rare e sulla quotidianità delle persone che ne sono colpite.

Come sapete, il tema di quest'anno è quello dei trattamenti, intesi in senso estremamente ampio. Sappiamo bene che solo per circa il 5% delle persone, pari a circa 450 patologie, esistono trattamenti farmacologici specifici. Per moltissime altre, invece, sono fondamentali i trattamenti riabilitativi e abilitativi, l'utilizzo di farmaci non inseriti in prontuario, gli integratori e, soprattutto, gli ausili, che facilitano e rendono possibile una vita quotidiana di una certa qualità.

Prima di iniziare, vorrei mostrarvi il filmato che, con il supporto dell'agenzia pubblicitaria COSE, abbiamo prodotto quest'anno per la Giornata delle Malattie Rare. Vedo che nel frattempo è arrivato anche l'Assessore, perfettamente in tempo per godersi il nostro filmato di 30 secondi.

proiezione spot Giornata delle Malattie Rare 2026

Questo è il video che UNIAMO ha realizzato per la Giornata delle Malattie Rare. Come potete vedere, ha un piglio piuttosto giovanile. Il tema per noi è stato capire come riuscire a farli sentire sempre più partecipi nella gestione della loro salute e nella continuità delle terapie che, in moltissimi casi, devono seguire. Per questo motivo, dopo l'esperienza del Fanta Sanremo di due anni fa, abbiamo deciso di rivolgerci nuovamente a una platea di ragazzi un po' più giovani, utilizzando un linguaggio che, ci dicono, è molto simile a quello oggi di moda tra i giovani, come quello delle sitcom più famose.

Senza ulteriori indugi, chiederei ora al dottor Paolo Calcinaro, Assessore regionale alla sanità, tutela della salute e politiche sociali, di procedere con il suo saluto istituzionale e soprattutto di illustrare come e quanto le malattie rare siano valorizzate in questa Regione. Abbiamo visto che l'attenzione è molto alta e che quanto è stato realizzato negli ultimi due anni è, a nostro avviso, esemplificativo e rappresenta una buona prassi da portare anche a livello nazionale.

A lei la parola, Assessore.



PAOLO CALCINARO

Assessore regionale alla sanità, tutela della salute e politiche sociali

Saluti Istituzionali

Grazie. Lo dico subito: dottore in legge, perché altrimenti qui il rischio è dietro l'angolo, che si pensi io venga dal mondo della sanità.

Innanzitutto ringrazio per questo appuntamento importante. Porto un saluto anche all'Assessore qui presente e ringrazio il Comune di Ancona per la sua presenza.

Sono da poco tempo in questo ruolo e, a volte, mi sento un po' come un alieno che giunge su un nuovo pianeta, rimanendo affascinato da tutti gli aspetti di un tema immenso come quello della sanità. Ho notato subito una grande sensibilità rispetto a un tema che rischia, proprio per la sua natura – perché è insito nel nome stesso delle “malattie rare” – di rimanere nascosto.

La Regione Marche, invece, si pone con grande attenzione su questo fronte, grazie anche all'importante lavoro di coordinamento dell'ARS, che voglio esplicitamente citare, così come alla Delibera di Giunta Regionale sul coordinamento delle malattie rare e al lavoro complessivo della nostra sanità.

Voglio salutare il professor Moroncini. Uno dei miei primi momenti di approccio è stato proprio un bellissimo convegno svolto a Torrette sulla Biobank. La Biobank rappresenta una risposta nata dalla collaborazione tra Regione Marche e Università, con l'obiettivo di affermare un principio fondamentale: investire sulle malattie rare è un investimento importante e innovativo, e chi vive con una malattia rara ha lo stesso diritto di essere seguito e curato rispetto a chi è affetto da patologie che coinvolgono un larghissimo spettro della nostra comunità. Questo è un messaggio molto importante.

Credo che su questo tema dobbiamo continuare a lavorare. Così come la Regione Marche è stata una delle colonne portanti dell'istituzione della Biobank, dobbiamo continuare ad agevolare il funzionamento, perché si tratta di un investimento per il futuro. Questo è un tema sul quale, sin da quest'anno, dovremo concentrarci con attenzione.

Naturalmente, lo faremo nel limite del possibile, considerando le tante difficoltà che la sanità affronta quotidianamente. Parliamo di un mondo estremamente largo, in cui la perfezione è impossibile, ma è fondamentale mantenere un focus chiaro: non dimenticare ciò che può sembrare invisibile. E invece, come ci è stato ricordato in maniera molto efficace anche dal trailer, questo tema è fondamentale per la vita di una parte reale ed esistente della nostra comunità.

Questo è l'impegno che cercheremo di portare avanti sin da quest'anno. Abbiamo aperto un bilancio previsionale negli ultimissimi giorni di dicembre, estremamente stretto, sul quale abbiamo dovuto fare veri e propri salti mortali per garantire la continuità di alcune funzioni. Nel corso dell'anno cercheremo di monitorare attentamente la situazione, per dimostrare che vogliamo essere vicini a questa tematica.

Vi ringrazio. Purtroppo dovrò allontanarmi in anticipo, ma l'impegno è quello di esserci e di continuare con serietà, senza annunci altisonanti, mantenendo però la nostra attenzione e la nostra luce ben accesa su questo tema.



ANNALISA SCOPINARO

Presidente UNIAMO

Saluti Istituzionali

Grazie, Assessore.

Approfitto per ricordare i numeri delle persone iscritte al Registro a fine 2023, gli ultimi dati che abbiamo inserito nel nostro Monitorare: 11.208 persone in totale, di cui 1.822 sotto i 18 anni. Parliamo quindi di una fetta di popolazione tutt'altro che marginale, con esigenze di vario tipo.

Proprio perché le esigenze sono molteplici, per noi la presa in carico deve essere olistica: non riguarda solo gli aspetti sanitari, ma anche quelli sociali, legati al welfare. Si discute molto, ad esempio, della legge sul caregiver e di come sostenere le famiglie in cui una persona lascia il lavoro perché uno dei membri non può essere produttivo e diventa, anzi, un elemento di forte assorbimento delle energie familiari, con ricadute anche su fratelli e sorelle.

È per questo che è particolarmente significativa la presenza della dottoressa Manuela Caucci, Assessore ai Servizi sociali, Welfare, Politiche dell'integrazione e Politiche sociosanitarie del Comune di Ancona, alla quale passo la parola. Grazie.



MANUELA CAUCCI

**Assessore ai Servizi sociali,
Welfare, Politiche
dell'integrazione, Politiche
socio-sanitarie del Comune
di Ancona**

Saluti Istituzionali

Grazie innanzitutto per l'invito. Porto i saluti del nostro Sindaco, Daniele Silveti, e di tutta l'Amministrazione comunale.

Per me è sempre un piacere partecipare a questi eventi, sebbene anch'io, purtroppo, a un certo punto dovrò allontanarmi. Come giustamente è stato ricordato, nelle famiglie in cui è presente una malattia rara il coinvolgimento riguarda inevitabilmente l'intero nucleo familiare e tutte le persone che ruotano attorno a questi soggetti, con un impatto sociale molto rilevante.

Al di là di questo, vorrei sottolineare un aspetto per me fondamentale: la consapevolezza di avere qui un centro di vera eccellenza. Ho avuto modo di conoscere il professor Moroncini due anni fa, in occasione dell'Extra G7, e devo dire che quell'incontro mi ha davvero aperto un mondo. Anch'io sono dottore in legge e, quindi, la mia conoscenza in questo ambito era purtroppo molto limitata. Ho compreso quanto questa problematica sia impattante e quanto cuore metta il professor Moroncini, insieme a tutti coloro che collaborano con lui, nella ricerca di soluzioni.

La medicina, soprattutto in questo ambito, è in continua evoluzione. Credo che l'innovazione corra davvero alla velocità della luce. Per questo ringrazio tutti voi per il lavoro che svolgete: siete costantemente sollecitati e impegnati nella ricerca di nuove risposte.

Sono convinta che le grandi cose si costruiscono anche a partire dalle piccole. Riuscire a risolvere i problemi di poche persone affette da malattie così particolari e rare significa, a cascata, migliorare il benessere di tutti e rafforzare l'intero tessuto sociale della nostra città e della nostra regione.

Grazie e buon lavoro a tutti.



ANNALISA SCOPINARO

Presidente UNIAMO

Saluti Istituzionali

Grazie, Dottoressa.

Lei ha detto una cosa che ripeto spesso: le malattie rare sono un paradigma della sanità e mettono alla prova i servizi di tutte le Regioni. Se però si trovano soluzioni per le persone con malattia rara, si risolvono anche molti dei problemi dei pazienti con patologie molto più diffuse e croniche.

Approfitto per ricordare che c'è una novità, che vedremo a fine giornata, relativa a Monitorare Regioni. Come sapete, è dal 2018 che realizziamo Monitorare, che raggruppa tutti i dati disponibili sulle malattie rare, grazie anche al contributo dei coordinamenti regionali. Da quest'anno, proprio perché è importante mostrare cosa accade in ogni Regione e quali siano i dati disponibili – anche perché i giornalisti ce li chiedevano continuamente e dovevo ogni volta estrapolarli dal rapporto generale – inauguriamo Monitorare Regioni.

Partiamo proprio dalle Marche. In questo documento trovate tutti i dati relativi alle persone con malattia rara in Regione, ai centri attivati, ai centri di eccellenza che fanno parte delle reti europee e molte altre informazioni. Sono presenti anche due approfondimenti: uno dedicato alla Biobank e alla banca biologica marchigiana, e l'altro sul PDTA della sindrome di CHARGE, che è stato realizzato proprio qui in Regione.

Le offro quindi una copia, così potrà consultarla anche in futuro. Chiamerei ora la dottoressa Carle, Direttore dell'Agenzia Regionale Sanitaria della Regione Marche, che parlerà in sostituzione del Sindaco di Ancona, Daniele Silvetti.

Questa occasione evidenzia la trasversalità che ho riscontrato nella Regione Marche, la capacità di compensarsi e di lavorare insieme. Io lavoro nel coordinamento e, non so se lo sapete, sono stata nominata rappresentante dei pazienti all'interno del Coordinamento delle Malattie Rare delle Marche. Ho trovato persone che collaborano e cercano di costruire insieme tutto ciò che è possibile fare, tenendo conto dei mezzi a disposizione, che non sempre sono quelli che vorremmo.

Speriamo che anche le risorse del Piano, che dovrebbero arrivare a breve – visto che sono state completate le progettualità e tutti gli atti richiesti dal Ministero – possano dare un po' di ossigeno a queste strutture che stanno già lavorando.



FLAVIA CARLE

Direttore ARS Regione Marche

Saluti Istituzionali

Grazie a lei e grazie a UNIAMO per aver promosso questa giornata.

Questa giornata rappresenta uno dei tanti momenti che dimostrano la sinergia necessaria tra istituzioni e cittadini, tra istituzioni e chi, tra i cittadini, è anche paziente. È solo attraverso questa sinergia che si riesce davvero a vincere sfide importanti, come quella delle malattie rare.

È una sfida rilevante che la Regione, da un certo tempo, ha preso in carico. Uno degli atti più recenti e significativi è stata l'istituzione del Coordinamento Regionale per le Malattie Rare, nato dal censimento di tutti i centri che, a vario titolo, nella nostra Regione si occupano di queste patologie. Sono molti: lo confesso, l'ho scoperto anch'io, perché inizialmente ero completamente ignara del numero e della specializzazione dei centri dedicati a singole malattie rare.

Tutti questi centri sono stati inseriti nel Coordinamento, che si articola su due livelli ugualmente importanti. Il primo è quello clinico, già ricordato dall'Assessore, con il ruolo del professor Moroncini, fondamentale per il coordinamento delle reti cliniche. Il secondo è quello organizzativo, forse più sommerso ma altrettanto essenziale, che fa capo all'ARS e, di fatto, alla dott.ssa Sonia Tonucci, dirigente del settore Assistenza Territorio.

Questa sinergia sta producendo risultati importanti grazie al lavoro costante di tutti i partecipanti. Nel Coordinamento non poteva mancare la rappresentanza delle associazioni dei pazienti e, infatti, è presente UNIAMO come rappresentanza di tutte le associazioni.

L'obiettivo è finalmente quello di costruire un percorso di presa in carico per tutti i pazienti affetti da malattie rare: un percorso strutturato, che richiede l'identificazione di una vera rete. Nel corso delle relazioni che seguiranno entreremo nel dettaglio, ma la rete tra tutti i centri è fondamentale affinché il paziente si senta realmente preso in carico, accolto, supportato e anche confortato.

Abbiamo visto questi giovani, pieni di energia e di voglia di continuare la loro vita. È quindi un dovere profondo prendersi cura di loro. L'Agenzia Regionale Sanitaria continuerà a garantire supporto organizzativo e tecnico, producendo atti, documenti e linee guida utili a migliorare la cura dei pazienti.

Ringrazio tutti gli operatori dell'Agenzia e, soprattutto, tutti gli operatori sanitari che ogni giorno lavorano per questi scopi, non solo per il singolo paziente, ma con una visione globale e organizzata, integrando competenze e saperi. Grazie.



CINZIA PETETTA

**Consigliera dell'Ordine
delle Professioni
Infermieristiche di Ancona**

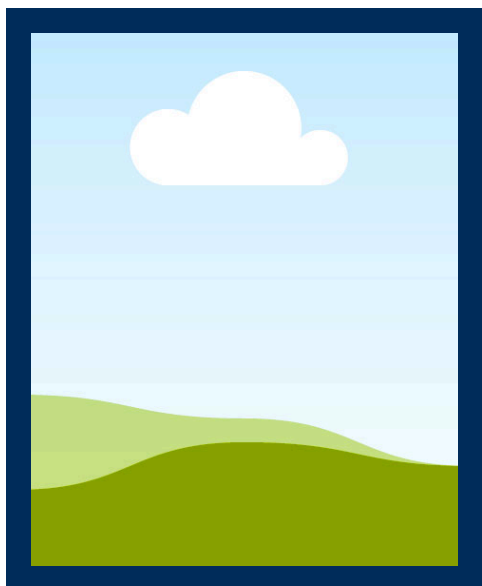
Saluti Istituzionali

Ringrazio per l'invito e porto il saluto del Presidente dell'OPI di Ancona, Giuseppino Conti, in questa giornata così importante.

Siamo onorati di essere presenti per ringraziare il lavoro di tutti: dalle istituzioni, alla Regione, all'ARS, ai Dipartimenti, al Comune, alle associazioni, e per salutare anche tutti i familiari presenti. Il lavoro che viene svolto e l'attenzione dedicata a questa tematica sono fondamentali, anche perché i numeri non sono marginali.

L'Ordine vuole sottolineare l'importanza e il ruolo sempre più centrale dell'infermiere, non solo nell'ambito farmacologico e ospedaliero, ma anche nel territorio, che assume un'importanza crescente, anche grazie al percorso di riorganizzazione territoriale avviato dalla Regione.

Grazie.



SONIA TONUCCI

**PresidenDirigente Settore
Territorio e Integrazione
Socio Sanitaria ARS
Marchete AIFA**

**Il lavoro del Centro di Coordinamento
Malattie Rare Regione Marche**

Buongiorno a tutti. È un grande piacere presentare questa relazione a due voci con il professor Moroncini. Abbiamo voluto sperimentare questa unione tra organizzazione e clinica, che per noi rappresenta un risultato importante: lavorare insieme e unire gli intenti.

Partiamo dalla legge del 2021, che la Regione Marche ha recepito nel 2023, a seguito dell'Accordo Stato-Regioni. Con la DGR 1789 del 2023 abbiamo dato avvio alla rete regionale delle malattie rare, definendo i centri di coordinamento, i centri di riferimento e i centri di eccellenza. È stato un primo passo, ma anche una spinta che ci ha portato, nel 2025, alla definizione più strutturata delle reti. Per la costruzione della rete è stato istituito, nel 2024, il Gruppo di Coordinamento Regionale, che ha contribuito alla redazione del documento che definisce la rete regionale delle malattie rare, oggi oggetto anche di una revisione.

Il Coordinamento Regionale coinvolge numerosi attori rappresentativi delle diverse problematiche affrontate dalla rete: il Direttore dell'ARS, il dirigente del Settore Territorio, i dirigenti dei vari settori regionali, il dirigente dei flussi informativi, il dirigente del settore ospedaliero, il dirigente della farmaceutica, pediatri e medici rappresentativi dei distretti. Tutte queste professionalità hanno fornito un contributo essenziale alla costruzione della rete. I compiti dei centri di riferimento includono il monitoraggio annuale delle attività e, ogni anno nel mese di settembre, l'aggiornamento delle unità operative candidate a centri di riferimento regionali.

Il Centro di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare si occupa invece della valutazione delle nuove candidature, della valutazione degli esiti delle attività dei centri, dei rapporti con le associazioni, del monitoraggio della rete, del potenziamento della formazione, della pubblicazione degli esiti degli aggiornamenti, dei flussi informativi verso il Ministero e della gestione dell'help desk, che rappresenta un punto di riferimento importante per i cittadini.

Un aspetto fondamentale è il Registro. Attualmente esiste un registro che però non fornisce tutte le informazioni necessarie. Nel gennaio scorso è stato firmato un accordo con l'Istituto Superiore di Sanità per l'attivazione del nuovo Registro, che consentirà finalmente di disporre di dati completi e significativi. È stato un percorso complesso, ma abbiamo raggiunto l'obiettivo.

L'Helpline rappresenta un altro strumento fondamentale: una mail dedicata e contatti telefonici per fornire informazioni e risposte ai cittadini. Ringrazio le colleghe Maria Grazia Ombrosi, Veronica Rapetti e Silvia Pandolfi per il lavoro svolto all'interno del Coordinamento.



GIANLUCA MORONCINI

Referente clinico della Rete regionale Malattie Rare

Il lavoro del Centro di Coordinamento Malattie Rare Regione Marche

Buongiorno. Prima di iniziare, vorrei sottolineare due aspetti.

Il primo è che il vero cuore di tutto questo percorso sono le persone che ne hanno parlato prima: la professoressa Carle, Maria Grazia e tutte le colleghe che hanno lavorato a questo progetto. Senza il loro impulso non saremmo riusciti a coagulare le energie che oggi vediamo. Il cuore vero sono loro, più che noi medici, infermieri o farmacisti, che abbiamo comunque svolto la nostra parte.

Il secondo aspetto riguarda la notizia importante appena comunicata dalla dottoressa Tonucci. Ringrazio Flavia per aver reso possibile la firma dell'accordo, perché uno dei punti critici che ci preoccupava maggiormente era il Registro, che fino a oggi presentava molte difficoltà. Non esiste una sanità perfetta, come è stato detto, ma il Registro era una delle criticità principali. L'attivazione del Registro dell'Istituto Superiore di Sanità ci permetterà finalmente di disporre di dati affidabili.

La professoressa Carle, che è stata la mia docente di statistica, mi ha insegnato che senza dati non si può costruire una buona sanità. Avere una mappatura dei pazienti, dei farmaci utilizzati, dei presidi necessari e dei percorsi assistenziali ci consentirà di lavorare molto meglio. Questa informazione, che può sembrare secondaria, è in realtà di fondamentale importanza.

I centri di riferimento, di cui Sonia ha già parlato, sono strutture con un'esperienza specifica su determinate patologie rare e sono in grado di effettuare la diagnosi. Abbiamo sentito anche dalla voce dei pazienti quanto sia grave il ritardo diagnostico nelle malattie rare. In alcuni casi non riusciamo nemmeno a riconoscerle. Avere centri esperti capaci di confermare una diagnosi non è scontato, soprattutto in questo ambito, ma può cambiare radicalmente la vita delle persone.

Questi centri sono in grado di riconoscere la patologia, studiarla, definire i farmaci necessari e impostare il PDTA, il percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale, insieme al follow-up. Nella nostra Regione, fortunatamente, ne abbiamo diversi.

Essere centro di riferimento implica un carico di lavoro significativo e richiede non solo competenze specialistiche, ma anche la capacità di lavorare in squadra. Nessuno può gestire da solo la complessità delle malattie rare. È un lavoro di gruppo, ancora più che in altri ambiti della sanità.

Tra i compiti principali ci sono la definizione del percorso diagnostico, la redazione del certificato di diagnosi di malattia rara, la costruzione di un piano terapeutico assistenziale altamente personalizzato. Qui la medicina di precisione è centrale: ogni paziente è diverso dall'altro e richiede aggiustamenti specifici. Rientrano in questo lavoro anche le prescrizioni delle prestazioni in esenzione e l'organizzazione complessiva del percorso di cura.

Un altro elemento fondamentale è l'alimentazione dei registri. Gestire i pazienti in modo frammentato impedisce di accumulare conoscenze indispensabili per sviluppare farmaci e percorsi di cura migliori. È essenziale condividere dati e informazioni.

C'è poi un intenso lavoro di collaborazione con le farmacie per la prescrizione terapeutica. Ringrazio Chiara Rossi e le sue collaboratrici per aver già predisposto una griglia di lavoro sui farmaci per le malattie rare, che sarà la base per il lavoro della Commissione per l'appropriatezza terapeutica della Regione Marche. Questo ambito richiede anche una forte interazione con la componente amministrativa e politica: senza collaborazione e umiltà, il sistema non regge.

La formazione è un altro pilastro. Come docente cerco di portare il tema delle malattie rare anche in aula, ma serve formazione a tutti i livelli: infermieri, studenti di medicina, farmacisti e altri professionisti. È un campo affascinante, dove la ricerca è molto attiva e dove chi è curioso trova grandi opportunità.

I centri di riferimento non si autopropungono: servono criteri il più possibile oggettivi. A volte una malattia rarissima riguarda un solo paziente in una Regione e il centro che lo segue diventa riferimento. In altri casi, invece, parliamo di centinaia di pazienti. Non esiste un criterio assoluto, ma è sempre necessaria una presa in carico multidisciplinare.

Ricerca e innovazione rappresentano un ulteriore valore aggiunto, così come il raccordo con le associazioni dei pazienti. ÜNIAMO è stato un motore fondamentale di questo percorso, uno stimolo costante a fare meglio.

L'organizzazione della rete è strutturata: il centro di riferimento coordina, ma esistono anche unità di presa in carico e unità afferenti che svolgono funzioni specifiche, come la fisioterapia o la distribuzione dei farmaci. L'obiettivo è che il paziente non sia discriminato, non resti solo e possa essere curato il più possibile vicino a casa, grazie a una cura di prossimità.

Per la regione Marche sono riconosciuti 3 centri ERN:

ERN-LUNG per malattie polmonari rare

ERN EUROBLOOD per malattie ematologiche rare

ERN-ReCONNECT per malattie rare e complesse del tessuto connettivo e muscoloscheletriche

Infine, per chiarire il percorso: un medico di medicina generale, un pediatra o uno specialista che sospetti una malattia rara attraverso le red flags può indirizzare il paziente attraverso una richiesta specialistica con quesito diagnostico. Anche il solo sospetto è sufficiente per attivare il percorso. Il centro di coordinamento indirizza poi il paziente verso il centro più appropriato. Questo evita il pellegrinaggio diagnostico che molti pazienti hanno vissuto in passato e lavora sul concetto di presa in carico.

Il centro di riferimento prende in carico il paziente, conferma la diagnosi – che non è mai scontata – e imposta il percorso. Solo lo scorso anno, nei miei centri, abbiamo riscontrato dieci diagnosi errate, con conseguenze importanti in termini di cure inappropriate e spreco di risorse. Una diagnosi corretta è quindi fondamentale anche per l'uso appropriato delle risorse.

In alcuni casi vengono attivati percorsi aziendali complessi, con pacchetti dedicati di prestazioni. Questo avviene da anni ad Ancona, ma ora il sistema è più strutturato e mirato.

Grazie.



ANNALISA SCOPINARO

Presidente UNIAMO

La presa in carico nelle Malattie Rare: tra territorialità, complessità e lavoro condiviso

Ringrazio entrambi per il lavoro che avete mostrato e che abbiamo fatto insieme in questi mesi, ma che soprattutto voi avete portato avanti. Credo che anche dal nostro punto di vista di rappresentanti delle associazioni di pazienti, sia chiaro che questo è un work in progress. Non dobbiamo aspettarci che da domani la presa in carico sia immediata. Ci saranno difficoltà ma l'aspetto più importante, dal mio punto di vista, è cercare di capire dove sono le difficoltà e perché si verificano, per poi provare a risolverle insieme, andando caso per caso. Ci siamo già resi conto che il mondo delle malattie rare è fatto di eccezioni: riuscire a ricondurlo in binari trasversali e standardizzati non è sempre semplice, perché ogni persona che si presenta diventa un caso da studiare, per capire come il sistema possa accompagnare in modo fluido il singolo percorso, senza però derogare ai principi che ci siamo dati.

Il nuovo Piano Nazionale Malattie Rare, che ha previsto la possibilità di estendere su tutto il territorio la competenza sulle malattie rare, affinché la presa in carico sia sempre più territoriale, offre opportunità importanti, che però richiedono tempo per essere colte nella loro interezza. Senza dimenticare che questo modello vale per le patologie più frequenti e per tutti quei trattamenti o controlli considerati "banali", come esami periodici, controlli del sangue o della pressione.

Quando però parliamo di patologie particolarmente complesse o di numeri molto ridotti di pazienti, il centro di riferimento di eccellenza resta un punto fondamentale, talvolta anche fuori regione. Questo è un aspetto che dobbiamo accettare e comprendere, così come dobbiamo capire come rapportarsi a una presa in carico che può essere interregionale o intraregionale. Sono due facce della stessa medaglia, entrambe fondamentali, che evidenziano ancora una volta la complessità delle malattie rare: sono molte, diverse tra loro, e i bisogni sono altrettanto numerosi e differenziati.

Ringrazio la dottoressa Tonucci e il professor Moroncini anche per la sintesi che hanno fatto di un lavoro molto complesso. Nelle pagine di Monitorare vedrete quanti centri e quante patologie sono coinvolti, e il lavoro non è ancora concluso.

Chiamerei ora la dott.ssa Chiara Rossi, dirigente del Settore Assistenza farmaceutica, protesica e dispositivi medici dell'ARS Marche, per la sua relazione sulle terapie e sui trattamenti, anche non farmacologici, per le malattie rare. Il tema centrale della giornata di quest'anno è proprio questo, dopo aver affrontato il percorso diagnostico, la presa in carico e, lo scorso anno, il tema della ricerca. Il ruolo della dottoressa Rossi è quindi fondamentale, in particolare quest'anno, perché il riflettore è puntato proprio su questi aspetti.



CHIARA ROSSI

**Dirigente Settore
Assistenza farmaceutica,
protesica, dispositivi
medici ARS Marche**

**Terapie e trattamenti anche non
farmacologici per le malattie rare**

Grazie Annalisa.

Sono arrivata in corsa, perché sono stata nominata da meno di un anno e la rete era già partita, ma sono stata accolta all'interno del coordinamento con grande empatia e spirito di collaborazione. Durante le riunioni si respira un clima molto positivo, anche perché il tema delle malattie rare coinvolge tutti, anche dal punto di vista umano.

La mia relazione riguarda le terapie e i trattamenti, anche non farmacologici, per le malattie rare. L'accesso alle cure per i pazienti rari si articola a livello nazionale in due grandi categorie: i trattamenti farmacologici, che comprendono farmaci orfani, terapie innovative e farmaci off-label, e i trattamenti non farmacologici, che includono integratori, prodotti extra-LEA, dispositivi medici e altri presidi.

Nella Regione Marche è stata istituita la Commissione regionale per l'appropriatezza terapeutica, che ha il compito di valutare i farmaci autorizzati da AIFA, individuare i centri prescrittori regionali e abilitarli alla prescrizione. Per quanto riguarda i farmaci innovativi e quelli per le patologie rare, il percorso è particolarmente rapido: si tratta di una presa d'atto che consente di individuare immediatamente i centri prescrittori e rendere il farmaco disponibile il prima possibile per i pazienti.

È di ieri la notizia che il Governo ha semplificato le procedure di acquisto dei farmaci. I farmaci innovativi e quelli per le patologie rare sono infungibili: il prezzo applicato dalle aziende è uguale su tutto il territorio nazionale, ma fino a poco tempo fa le Regioni dovevano comunque attivare procedure burocratiche complesse, ritardando l'accesso alle cure. Grazie al decreto PNRR, articolo 15, è stata introdotta una trattativa nazionale che consentirà alle Regioni di acquistare direttamente questi farmaci.

Per i farmaci non ancora autorizzati alla rimborsabilità da parte di AIFA, l'Italia è tra i Paesi che hanno sviluppato modelli per agevolare l'accesso dei pazienti. Tra questi c'è il Fondo AIFA del 5%, utilizzato per l'acquisto di farmaci orfani e per le malattie rare. Le Regioni, inoltre, individuano nei propri bilanci i percorsi per garantire i prodotti extra-LEA. Esiste poi la legge 648 del 1996, che consente l'utilizzo di farmaci off-label o di terapie per pazienti che non hanno alternative terapeutiche.

Nonostante ciò, permangono alcune criticità. AIFA non sempre è rapida nei processi autorizzativi; le Regioni procedono a velocità diverse; e rimane il problema della sostenibilità economica, perché questi farmaci hanno costi molto elevati.

In Italia l'accesso è disomogeneo: nel Nord è più diffuso grazie alla presenza di numerosi centri di eccellenza, nel Centro Italia si procede in modo disomogeneo, mentre nel Sud i pazienti incontrano maggiori difficoltà, sia per la scarsità di centri prescrittori sia per le difficoltà economiche regionali.

Per quanto riguarda i trattamenti non farmacologici, in particolare gli integratori alimentari, si tratta di prodotti fondamentali per migliorare la qualità della vita dei pazienti con malattia rara. L'82,3% di questi pazienti utilizza integratori, contro il 30-40% della popolazione generale. Il 40% dei pazienti assume più di quattro prodotti e la spesa sostenuta è circa dieci volte superiore rispetto alla popolazione generale: circa 612 euro all'anno contro 64 euro.

Il Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026 va nella direzione di agevolare l'accesso a queste terapie extra-LEA. Prevede l'istituzione di un gruppo di lavoro AIFA per definire un elenco unico di farmaci, successivamente un elenco di trattamenti non farmacologici e, infine, protocolli operativi chiari e standardizzati su tutto il territorio nazionale.

La Regione Marche, con la DGR 1183 del 7 agosto 2023, ha istituito un fondo regionale di 1,5 milioni di euro per il triennio 2023-2025, destinato a sostenere le spese delle aziende sanitarie territoriali per l'acquisto dei prodotti extra-LEA. Tuttavia, questo fondo non si è rivelato sufficiente: la spesa sostenuta dalle AST è stata più che doppia rispetto allo stanziamento.

Per uniformare i percorsi prescrittivi, con la DGRM n. 230 del 25 febbraio 2025 è stato introdotto un modulo unico per la prescrizione dei farmaci off-label per malattia rara. Il farmacista referente territoriale verifica la completezza della documentazione e la sostenibilità economica, quindi sottopone il tutto al direttore di distretto per l'autorizzazione. È stato inoltre introdotto un modulo specifico per la prescrizione dei prodotti extra-LEA, nel quale il prescrittore dichiara l'indispensabilità del trattamento e si assume la responsabilità del monitoraggio.

Il Settore Assistenza Farmaceutica, in collaborazione con le colleghe del territorio, ha effettuato una ricognizione delle esperienze regionali e ha elaborato protocolli terapeutici per i prodotti extra-LEA. A titolo esemplificativo è stato presentato il protocollo per la cistite interstiziale, organizzato per principio attivo, con indicazione di posologia e note. Questi protocolli, una volta approvati dai centri prescrittori, consentiranno di avviare gare regionali per l'acquisto dei prodotti a prezzi inferiori, migliorando l'accesso alle cure.

Il futuro è l'informatizzazione dell'intero percorso: stiamo lavorando sull'informatizzazione dei piani terapeutici e sull'eliminazione della ricetta cartacea, affinché i pazienti possano recarsi direttamente nelle farmacie ospedaliere o territoriali, in base al canale distributivo, utilizzando semplicemente il codice fiscale.

Ringrazio tutti.



ANNALISA SCOPINARO

Presidente UNIAMO

Sostenibilità e innovazione nelle terapie per le Malattie Rare

A volte i grandi cambiamenti iniziano da cose che sembrano piccole, ma che in realtà sono estremamente fondamentali, soprattutto per chi, come noi, è costretto a passare da una burocrazia all'altra per ottenere diritti.

Vorrei riprendere alcuni temi della sua relazione, a partire dalla sostenibilità. Quest'anno diversi trattamenti usciranno dal regime di innovatività e passeranno a un pagamento diretto da parte delle Regioni, non più dal Fondo nazionale. Contestualmente arriveranno nuove terapie e, dato che AIFA ha modificato i criteri di innovatività, non è scontato che tutte rientrino nel fondo, con un ulteriore aggravio di spesa.

Il Piano Nazionale prevede strumenti di Horizon Scanning e incentiva le Regioni a programmare l'impatto delle nuove terapie. Dal mio punto di vista, anche a livello di coordinamento c'è un lavoro da fare, tenendo conto dell'attrattività di alcuni centri di eccellenza. Si creano concentrazioni di pazienti che necessitano di uno stesso trattamento nello stesso ospedale, con conseguente sfioramento del budget, spesso perché non c'è stata una pianificazione condivisa tra direzione generale, farmacisti ospedalieri e clinici.

Credo sia necessario un lavoro di sensibilizzazione congiunto per far comprendere che stanno arrivando terapie che non possono essere negate ai pazienti, ma che devono essere attentamente valutate per garantirne sostenibilità e accessibilità in tempi compatibili con le condizioni di salute, evitando peggioramenti clinici. Mi chiedevo quindi se, nelle Marche, siano già in corso iniziative in questa direzione.



CHIARA ROSSI

**Dirigente Settore
Assistenza farmaceutica,
protesica, dispositivi
medici ARS Marche**

**Risposta su Horizon Scanning e
programmazione regionale**

Abbiamo recentemente ricostituito la Commissione regionale per l'appropriatezza terapeutica, all'interno della quale è presente anche il professor Moroncini. Con lui stiamo attivando percorsi di Horizon Scanning, anche perché il Piano Nazionale Malattie Rare prevede che le Regioni producano almeno due report di Horizon Scanning all'anno.

Stiamo lavorando con la segreteria tecnico-scientifica per programmare, per quanto possibile, l'impatto dell'arrivo delle nuove terapie e per supportare i centri nella loro erogazione. In questo lavoro ci avvaliamo anche di report di Horizon Scanning molto strutturati e della presenza, all'interno della segreteria, di una figura epidemiologica, che ci aiuta nella valutazione dei dati. In questo contesto, il registro e l'analisi di budget impact assumono un ruolo fondamentale per conoscere con precisione i numeri.

È importante sottolineare che l'Horizon Scanning non dovrebbe limitarsi agli aspetti economici, ma includere anche quelli organizzativi. Ad esempio, il passaggio da una terapia ospedaliera a una somministrabile a domicilio può comportare un aumento di alcuni costi, ma anche potenziali risparmi se si è in grado di modificare tempestivamente i modelli organizzativi. Spesso, invece, si continua a utilizzare modalità non più adeguate, con una certa inerzia del sistema.

Confido molto nella nuova Commissione per tradurre operativamente questi percorsi.



ANNALISA SCOPINARO

Presidente UNIAMO

**Farmaci off-label, LEA ed equità nazionale
nelle malattie rare**

Un'ultima considerazione riguarda i farmaci off-label. A livello di Coordinamento Nazionale stiamo valutando una lista proposta dal tavolo interregionale, con l'obiettivo di inserire almeno parte di questi trattamenti nei LEA, per evitare che rimangano extra-LEA regionali, creando disuguaglianze tra Regioni, soprattutto quelle in piano di rientro. Se per determinate malattie rare alcuni prodotti sono indispensabili, non possono essere considerati sistematicamente extra-LEA. È una questione di sostenibilità, ma soprattutto di equità di trattamento a livello nazionale.

La ringrazio per la relazione e per il lavoro che svolge quotidianamente.

Apriamo ora una sessione dedicata alle European Reference Networks e, in particolare, alla Joint Action JARDIN, programma europeo coordinato per il Ministero della Salute dal dottor Luca Sangiorgi, che ringrazio per essere qui oggi. Invito inoltre la professoressa Francesca Gonnelli (AOU Marche, SOD Pneumologia, ERN-LUNG), la professoressa Antonia Antonella Poloni (Università Politecnica delle Marche, Ematologia, ERN EuroBloodNet) e il professor Davis Benfaremo (AOU Marche, Clinica Medica, ERN ReCONNET).



LUCA SANGIORGI

Referente per il Ministero della Salute per la Joint Action Jardin

La Joint Action Jardin nella Regione Marche

Ringrazio per l'invito. È un piacere essere qui e questa occasione rientra pienamente tra le attività fondamentali della Joint Action JARDIN. Uno degli aspetti critici del lavoro delle European Reference Networks è la scarsa conoscenza della loro esistenza e delle loro attività.

Il rapporto Monitorare evidenzia un deficit di conoscenza significativo, in particolare tra medici di medicina generale e pediatri di libera scelta, con percentuali intorno al 28%. Questo problema non è solo italiano, ma europeo. Anche in recenti incontri al Parlamento europeo è emerso come molti europarlamentari non conoscano gli ERN, né il lavoro concreto che svolgono per i pazienti.

È quindi fondamentale dare visibilità al lavoro di questi centri di riferimento. Oltre al coordinamento locale, esistono numerose attività a livello europeo che hanno ricadute dirette sui pazienti a livello territoriale. Questo lavoro è spesso svolto su base volontaria, senza riconoscimenti economici, da professionisti che dedicano tempo extra-lavorativo, mossi da passione e senso di responsabilità verso i pazienti.

All'interno della Joint Action JARDIN stiamo lavorando, in particolare nel Work Package 5 sulla governance nazionale, per analizzare la distribuzione delle ERN in Italia. I dati mostrano una forte disomogeneità territoriale, con una concentrazione di centri in alcune aree e ampie zone scoperte, soprattutto nel Centro-Sud e nelle isole.

Il coordinamento nazionale è affidato all'Istituto Ortopedico Rizzoli, con il coinvolgimento di numerosi enti affiliati distribuiti sul territorio.

L'attività del work package 5 ha seguito quattro punti principali:

1. Quali sono le caratteristiche di un centro di riferimento. Come coordinatore ERN, abbiamo visto che a livello europeo i criteri sono disomogenei; l'Italia ha criteri chiari, ma in altre nazioni la definizione di centro è più approssimativa.
2. Cosa fa il centro. Dopo vedremo la proposta di creazione di un National Data Hub, che vuole rispondere all'importanza dei registri e della tracciabilità dei pazienti.
3. Con quale qualità. È importante sapere non solo il numero di prestazioni, ma anche la qualità delle stesse.
4. Quanto costa. La sostenibilità economica è fondamentale per il mantenimento dei centri ERN

Abbiamo analizzato le caratteristiche richieste ai centri ERN, utilizzando un metodo di scienze sociali chiamato case study. Abbiamo fatto un piccolo pilota in Italia, che sarà adattato alle diverse nazioni. Considerate che ci sono sistemi centralizzati (es. Francia, Portogallo, Olanda, Svezia) e federati (es. Germania, Spagna) con differenze organizzative significative. Il nostro obiettivo è identificare punti comuni minimi.

Un altro punto importante è la distribuzione territoriale: ci sono zone carenti di centri ERN, soprattutto da Roma in giù. Tra le variabili da considerare vi sono il tipo di ospedale (pubblico o privato), la capacità di presa in carico multidisciplinare e il legame con la ricerca. La presa in carico di un paziente con malattie rare richiede un approccio multidisciplinare; un grande ospedale o un ospedale di ricerca è più attrezzato per garantire continuità di trattamento e accesso a specialisti.

Un altro elemento fondamentale è la ricerca: perché la migliore terapia per i pazienti può essere fatta laddove si fa attivamente ricerca o dove si è connessi a delle reti internazionali che fanno ricerca.

Abbiamo confrontato questi criteri con altre nazioni, includendo Germania, Repubblica Ceca, Portogallo, Olanda, Francia, Svezia e Polonia. I risultati preliminari confermano la validità dei parametri, e dopo tre anni di attività consegneremo alla Commissione Europea parametri che possano rendere più omogenea l'attività degli ERN a livello europeo.

I risultati preliminari indicano che i parametri da noi individuati funzionano e potrebbero contribuire a rendere più omogenea l'attività degli ERN a livello europeo. Quindi, alla fine di questi 3 anni di attività noi potremmo consegnare alla Commissione Europea una serie di parametri che possano rendere più omogenea l'attività degli ERN a livello europeo.

È emerso anche che alcuni centri, pur altamente qualificati, non riescono a sostenere nel tempo le attività ERN per mancanza di risorse dedicate, con il rischio di uscire dai circuiti internazionali.

Un altro tema critico riguarda il numero elevato di provider ERN ad esempio in Italia sono 323, il dato più alto in Europa. È necessario però interrogarsi sulla reale capacità di tutti questi centri di avere caratteristiche idonee come un numero adeguato di pazienti per mantenere competenze e di garantire la presa in carico multidisciplinare.

Noi vorremmo capire se è vero che effettivamente c'è una presa in carico multidisciplinare, ma non solo. Avendo questo tipo di riscontro noi potremmo veramente capire quali sono i reali percorsi che i pazienti fanno. Perché è vero che ci sono delle linee guida, è vero che ci sono dei PDTA, ma quanti e quali aspetti di quei PDTA sono effettivamente percorsi dai pazienti e quanti restano a letteratura?

Per questo stiamo lavorando alla proposta di un National Data Hub, che consentirebbe di tracciare i pazienti tramite codice Orphanet, evitando duplicazioni e fornendo numeri reali utili alla programmazione e alla sostenibilità. Un primo progetto pilota utilizzerà i dati di Veneto ed Emilia-Romagna.

Stiamo inoltre sviluppando strumenti per valutare la qualità dei centri dal punto di vista dei pazienti, attraverso un Discrete Choice Experiment, che coinvolge clinici, ricercatori e rappresentanti dei pazienti. Il questionario è stato testato da 18 esperti e successivamente da un gruppo di 60 esperti, e verrà distribuito per raccogliere risposte utili. Questo permetterà di costruire percorsi realmente rispondenti ai bisogni.

Un ultimo aspetto riguarda la conoscenza degli ERN e l'invio dei pazienti ai centri di riferimento. Nel 2017, i pazienti con osteogenesi imperfetta diagnosticati presso centri ERN ricevevano la diagnosi in 8-10 mesi, mentre al di fuori di essi la diagnosi avveniva dopo 7 anni, con ritardo nella presa in carico e minor efficacia del trattamento. Dopo 5 anni, il ritardo è stato ridotto da 7 a 3,5 anni, ma resta una differenza significativa.

Stiamo sviluppando un'app in collaborazione con il progetto ARGO per supportare medici di base e pediatri nella decisione di inviare i pazienti a un centro di riferimento, utilizzando un punteggio derivato da indicatori clinici e una mappa dei centri più vicini. Questo dovrebbe abbreviare il percorso diagnostico per molti pazienti.

Infine, uno degli obiettivi principali è ridurre il ritardo diagnostico. Studi condotti all'interno delle ERN mostrano che l'accesso precoce ai centri di riferimento riduce drasticamente i tempi di diagnosi. Stiamo lavorando a un'applicazione, in collaborazione con il progetto ARGO, che supporti medici di base e pediatri nell'identificazione dei segnali di allarme e nell'invio tempestivo ai centri più appropriati.

Ringrazio tutti per l'attenzione.



ANNALISA SCOPINARO

Presidente UNIAMO

Dall'Italia all'Europa: costruzione di un sistema equo e integrato

Ho fatto intervenire il dottor Sangiorgi perché il tema è estremamente interessante e credo sia importante per tutti comprendere cosa stia accadendo a livello europeo e, in particolare, quali siano gli obiettivi della Joint Action JARDIN.

L'integrazione non è fondamentale solo sul territorio nazionale, ma anche a livello europeo. Per noi è centrale anche rispetto al tema dell'equità, che non riguarda soltanto l'equità all'interno di una Regione o tra le Regioni italiane, ma anche tra gli Stati. Sappiamo, ad esempio, che in Italia abbiamo uno screening neonatale esteso che copre oltre 49 patologie, destinato ad ampliarsi ulteriormente, mentre in altri Paesi europei questo non avviene.

Non a caso abbiamo deciso di modificare il nome della nostra organizzazione aggiungendo "Rare Diseases Italy" a UNIAMO, proprio per sottolineare la piena coerenza e adesione alle politiche europee di EURORDIS – Rare Diseases Europe. È un modo per rendere evidente quanto sia necessaria l'integrazione multilivello che è stata richiamata.

Ringrazio il dottor Sangiorgi per la relazione e per essere venuto da Bologna questa mattina. Passo ora la parola alla professoressa Gonnelli e agli altri relatori, raccomandando il rispetto dei tempi.



FRANCESCA GONNELLI

ERN-LUNG

La Joint Action Jardin nella Regione Marche

Buongiorno a tutti. Sono una pneumologa e collaboro con la professoressa Bonifazi, che saluto e che non ha potuto essere presente. Il nostro centro fa parte di ERN-LUNG per la gestione delle pneumopatie infiltrative diffuse, note con l'acronimo ILD.

Si tratta di un gruppo molto ampio e eterogeneo di patologie, oltre 200, che comprendono entità anche profondamente diverse tra loro, ma che nel complesso rappresentano circa un terzo della nostra attività clinica. Le ILD si distinguono principalmente in forme fibrosanti e non fibrosanti, due gruppi profondamente differenti.

Utilizzo come esempio la fibrosi polmonare idiopatica, che rappresenta la forma più tipica tra le fibrosi. È caratterizzata da tre elementi principali: la cicatrizzazione del tessuto polmonare, la distorsione dell'architettura del polmone e la perdita di volume polmonare.

Dal punto di vista epidemiologico, la fibrosi polmonare idiopatica presenta un'incidenza stimata di 10-15 nuovi casi all'anno ogni 100.000 abitanti, dati probabilmente sottostimati. Dal 2017 è presente un codice di esenzione specifico (RHG010), ma questo crea alcune criticità: molti pazienti possiedono altre esenzioni concomitanti e non sempre viene attivata quella per malattia rara, con una conseguente perdita di dati.

Abbiamo lavorato sui numeri insieme alla statistica medica e i dati regionali delle Marche risultano coerenti con quelli della letteratura, mostrando un trend in aumento. L'incremento è probabilmente legato sia a una maggiore capacità diagnostica sia all'invecchiamento della popolazione in quanto malattia che insorge in età avanzata. Un ruolo rilevante è svolto anche dai fattori di rischio ambientali, in particolare l'inquinamento. Nei nostri studi abbiamo osservato una correlazione tra l'incidenza più elevata della malattia e le aree calzaturiere della regione, suggerendo un possibile ruolo di esposizioni professionali.

La sopravvivenza della fibrosi polmonare idiopatica è paragonabile a quella di molte neoplasie: a cinque anni è vivo mediamente solo un terzo dei pazienti.

La gestione del paziente è necessariamente olistica. La terapia cardine è rappresentata dai farmaci antifibrotici, attualmente tre disponibili, uno dei quali recentemente approvato. A questi si affiancano la terapia di supporto, la gestione delle riacutizzazioni che spesso richiedono ospedalizzazione, e il supporto psicologico per pazienti e caregiver.

Il percorso assistenziale richiede un accesso equo alle cure e l'inserimento in una rete strutturata, che rappresenta un supporto sia per i pazienti sia per i clinici. La presa in carico coinvolge numerose figure professionali, mediche e non mediche, in tutte le fasi: diagnosi, trattamento, monitoraggio e counseling. Con l'aumento della sopravvivenza, l'attenzione nel lungo periodo diventa ancora più rilevante.

Il nostro centro opera con un ambulatorio giornaliero che segue mediamente sette pazienti al giorno, con spazi dedicati alle urgenze. Sono fondamentali gli incontri multidisciplinari. La ricerca rappresenta un diritto del paziente: partecipiamo a trial clinici, conduciamo attività di ricerca indipendente e disponiamo di PDTA aziendali. Sono attivi sistemi di telemedicina e telereabilitazione, utili soprattutto per i pazienti con difficoltà a raggiungere il centro.

Un ruolo essenziale è svolto dall'associazione pazienti, attiva dal 2018. In molte realtà europee non esiste un centro ILD senza il supporto di un'associazione. I pazienti conoscono profondamente la loro condizione e contribuiscono in modo determinante all'identificazione delle criticità e alla definizione delle linee guida.

La rete ERN-LUNG si colloca in questo contesto, con l'obiettivo di garantire eccellenza clinica e di ricerca nella prevenzione, diagnosi e cura delle malattie respiratorie rare, in particolare delle pneumopatie infiltrative diffuse. La rete consente collaborazione nazionale e internazionale, sviluppo di registri, coordinamento della ricerca, sperimentazione clinica e attività formative per clinici e pazienti.

Uno degli aspetti più stimolanti è la discussione dei casi clinici complessi, che amplia le prospettive e migliora la gestione del singolo paziente, che, pur affetto da una malattia rara, resta una persona con bisogni specifici.

La distribuzione dei centri ERN-LUNG in Europa e in Italia è ancora disomogenea, con ampie aree del Sud e delle isole non coperte. Il senso della rete è proprio questo: iniziare insieme, rimanere insieme e lavorare insieme per il successo.

Grazie per l'attenzione.



ANTOELLA POLONI

ERN-BLOOD

La Joint Action Jardin nella Regione Marche

Buongiorno a tutti, grazie per l'invito. Mi occupo di malattie rare del sangue e sono direttore della Clinica di Ematologia dell'adulto.

Le malattie ematologiche rare sono numerose e possono essere suddivise in tre grandi gruppi:

- malattie ereditarie, come emoglobinopatie, talassemia, drepanocitosi ed emofilia;
- malattie autoimmuni, come anemia emolitica autoimmune e piastrinopenia autoimmune;
- malattie neoplastiche.

Mi soffermo innanzitutto sulle malattie neoplastiche, che rappresentano il gruppo più numeroso nella nostra pratica clinica. In particolare, le neoplasie mielodisplastiche, patologie tipiche dell'età avanzata. Nella nostra regione l'età mediana alla diagnosi è di 76 anni. Sono malattie rare, ma con un impatto significativo nella popolazione anziana.

Spesso non viene attivata l'esenzione per malattia rara perché queste patologie sono anche neoplastiche, e ciò priva i pazienti di alcune tutele specifiche. Clinicamente si manifestano con anemia o pancitopenia e hanno un rischio variabile di evoluzione in leucemia acuta.

La diagnosi e la terapia richiedono un approccio integrato e multidisciplinare: esami ematologici, valutazione midollare, anatomo patologo, immunologo, citogenetista e biologo molecolare. Attualmente seguiamo ad Ancona circa 260 pazienti, di cui più della metà con sindromi mielodisplastiche a basso rischio, spesso trasfusione-dipendenti. La gestione richiede supporto dei caregiver e coinvolge più specialisti per comorbidità cardiache o reumatologiche. L'attività scientifica è centrale: partecipiamo a registri nazionali ed europei, a studi clinici e collaborazioni internazionali. Fondamentale è il ruolo delle associazioni pazienti: faccio parte del comitato scientifico di IPASIM e collaboriamo attivamente con le associazioni.

Un'altra patologia di rilievo è l'amiloidosi AL, malattia molto rara e spesso diagnosticata tardivamente, caratterizzata dal deposito di catene leggere che danneggiano diversi organi, in particolare cuore e rene. Abbiamo attivato un PDTA aziendale e una presa in carico multidisciplinare, con collaborazione nazionale e con centri di riferimento come Pavia. Dal 2016 abbiamo diagnosticato 48 pazienti.

Tra le altre patologie rare trattate vi è la mastocitosi sistemica dovuta all'espansione dei mastociti, con sintomi legati a sostanze vasoattive come l'istamina e all'accumulo cellulare in diversi organi. Anche qui la gestione è multidisciplinare, con PDTA aziendale e regionale, coinvolgendo dermatologi, allergologi, biologi e anatomopatologi.

Per quanto riguarda le malattie autoimmuni, la porpora trombocitopenica idiopatica (PTI) è caratterizzata da piastrinopenia isolata, con o senza sintomi emorragici, ed è una diagnosi di esclusione. Negli ultimi 8 anni abbiamo preso in carico 120 pazienti, di cui 50 in terapia attiva e 70 in follow-up. I pazienti provengono prevalentemente dal pronto soccorso o sono inviati dai medici di medicina generale. Siamo in rete nazionale e partecipiamo a protocolli per ricerca di base e sperimentazione di nuovi farmaci.

Infine, un breve cenno alle emoglobinopatie. Nelle Marche storicamente erano poco frequenti, ma negli ultimi anni l'anemia falciforme è diventata più rilevante a causa delle migrazioni. La gestione è complessa e la diagnostica di secondo livello non è disponibile in regione, per cui i campioni vengono inviati a Ferrara. Seguiamo circa 20 pazienti in terapia trasfusionale con eritro-exchange, concentrati principalmente presso il nostro centro trasfusionale.

In questo ambito c'è ancora molto da fare, sia sul piano assistenziale sia su quello scientifico. Vi ringrazio per l'attenzione.



DEVIS BENFAREMO

ERN-ReCONNECT

La Joint Action Jardin nella Regione Marche

Grazie. Cercherò di essere breve. Ringrazio la dottoressa Scopinaro per la presentazione. Intervengo in rappresentanza del professor Moroncini, coordinatore del centro ERN ReCONNECT della nostra azienda.

ReCONNECT è la rete ERN dedicata alle malattie rare del tessuto connettivo. L'obiettivo è migliorare la qualità, la sicurezza e l'accesso a un'assistenza sanitaria specializzata e sostenibile per questi pazienti. Gli obiettivi principali includono il miglioramento della conoscenza scientifica, la creazione di banche dati e registri, il sostegno a programmi educativi per pazienti, famiglie e operatori sanitari, il miglioramento di protocolli terapeutici, linee guida, percorsi diagnostico-assistenziali e di follow-up, e la promozione di un maggiore coinvolgimento dei pazienti, in particolare attraverso le associazioni.

All'interno delle ERN sono previste figure specifiche dei pazienti, i cosiddetti IPAG, rappresentanti delle associazioni, che svolgono un ruolo fondamentale. Spesso coordinano gruppi di lavoro e hanno un ruolo di primo piano nella rete.

ReCONNECT è rappresentata in 23 Stati membri. Dopo la call del 2023, la rete conta 63 healthcare provider; 39 membri, tra cui il nostro centro, hanno iniziato l'appartenenza a gennaio 2022. È stato un percorso complesso, con criteri di accesso molto stringenti, che ha richiesto un grande investimento di tempo anche oltre l'orario lavorativo. Per questo siamo orgogliosi di far parte della rete.

La rete include dieci gruppi di malattie. Per quanto riguarda il nostro centro, l'area principale di riferimento è la sclerosi sistemica, per la quale siamo centro di riferimento da molti anni e disponiamo di un PDTA aziendale attivo da circa tre anni. Complessivamente seguiamo circa mille pazienti all'anno affetti da malattie del tessuto connettivo. L'attività viene monitorata e riportata alla Commissione Europea e, dopo l'ingresso nella rete ERN, abbiamo osservato un incremento dell'attività assistenziale.

Le attività della rete ERN ReCONNECT comprendono ricerca, miglioramento della qualità delle cure e produzione di raccomandazioni, non solo terapeutiche ma anche organizzative. Sono state condotte survey rivolte ai pazienti per identificare i bisogni non soddisfatti e una ricognizione delle linee guida esistenti. Le malattie del tessuto connettivo sono complesse e richiedono una presa in carico multidisciplinare. Sul sito ERN è disponibile un archivio delle linee guida, accessibile anche ai clinici che non fanno parte della rete.

Tra le attività di rilievo vi sono gli eventi di condivisione delle buone pratiche. Nell'ultimo evento, a dicembre, il professor Moroncini ha presentato il lavoro sulle terapie non farmacologiche e sulla medicina integrativa, che include interventi finalizzati a migliorare la qualità della vita, come mindfulness e yoga.

Un'altra attività centrale è rappresentata dai registri e dalla telemedicina. Il Clinical Patient Management System consente l'inserimento anonimo dei pazienti e la richiesta di consulenze a distanza tra centri con diverse competenze. Questo strumento facilita l'accesso a competenze specialistiche europee senza necessità di spostamento, garantendo diagnosi più rapide, maggiore equità assistenziale, minori spostamenti e minore stress per i pazienti e piena tutela della privacy, nel rispetto delle normative GDPR.

Il sistema favorisce la collaborazione multidisciplinare, la condivisione di casi complessi e l'incremento delle competenze, in particolare per condizioni ultra-rare. Offre inoltre riconoscimento e visibilità all'interno della rete.

A breve verrà avviato anche il registro della rete ReCONNET, denominato "TogethERN ReCONNET", una infrastruttura pensata per armonizzare la raccolta dei dati, integrando i registri già esistenti e fornendo una fotografia più accurata a livello europeo sulla distribuzione dei pazienti e sull'accesso alle cure.

Fondamentale è anche l'attività di educazione e formazione. Sono disponibili pagine dedicate alle singole patologie, webinar regolari resi disponibili su youtube, materiali informativi, infografiche e link utili per i pazienti. Le attività formative sono rivolte sia ai pazienti sia agli operatori sanitari che necessitano di approfondimenti.

Infine, la rete è impegnata nello sviluppo di linee guida e strumenti di supporto alle decisioni cliniche, come le "red flags", utili per il sospetto diagnostico e la presa in carico precoce. Alcune sono state recentemente pubblicate, incluse quelle rivolte ai medici di medicina generale per patologie riconosciute solo negli ultimi decenni. Altre raccomandazioni sono attualmente in fase di sviluppo.

Vi ringrazio e segnalo che sono state attivate caselle email dedicate per facilitare lo scambio tra centri, professionisti, pazienti e territorio.



ANNALISA SCOPINARO

Presidente UNIAMO

Il valore aggiunto delle ERN tra finanziamenti europei e impatto territoriale

Grazie a tutti per aver chiarito le caratteristiche tipiche di una ERN, come delineato dal dottor Sangiorgi, e per averci accompagnato all'interno di una realtà che, pur facendo parte della rete delle malattie rare, ha una forte dimensione europea.

È necessario che i finanziamenti europei tengano conto di queste realtà, se vogliamo garantire la sostenibilità e non rendere insostenibile il carico di lavoro aggiuntivo. È fondamentale anche la diffusione delle buone pratiche sviluppate all'interno di ciascuna ERN, perché la conoscenza reciproca stimola l'emulazione e consente di rendere più visibile il valore aggiunto della rete anche a livello decisionale.

Alla luce delle esperienze già maturate, penso possa essere utile organizzare open day nei centri ERN regionali, per approfondire temi che oggi abbiamo potuto solo accennare, rendendo la conoscenza sempre più diffusa anche tra le persone con malattia rara.

Ringrazio tutti gli interlocutori e apro ora una sessione dedicata, da un lato, alla rete delle malattie rare nella Regione Marche e, dall'altro, ad alcuni temi di particolare interesse per i pazienti, come lo screening neonatale e la transizione dall'età pediatrica a quella adulta.

È con noi il dottor Carlo Ciccio, eurodeputato al Parlamento Europeo, che ringrazio per la presenza e invito a intervenire.



CARLO CICCIOLI

Eurodeputato al Parlamento Europeo

Il ruolo dell'Unione Europea nelle politiche per le Malattie Rare

Grazie. Arrivo in un momento particolarmente opportuno, anche alla luce delle sollecitazioni sui finanziamenti europei alle reti. Intervengo un po' a sorpresa, per comprendere meglio ciò che accade sul territorio.

Ricordo che la sanità è una competenza degli Stati nazionali. Fino al 2025, nel Parlamento Europeo non esisteva una commissione dedicata alla salute pubblica; è stata istituita dopo l'esperienza del Covid, che ha evidenziato come alcune patologie non abbiano confini nazionali. Con la nuova Commissione Europea, dopo le elezioni del 2024, è stata attivata questa commissione, di cui faccio parte.

La commissione non ha poteri legislativi diretti né un budget strutturale, ma dispone di finanziamenti per progetti speciali. Finora l'attenzione si è concentrata soprattutto sull'oncologia e sulla salute mentale. Il tema delle malattie rare non è ancora stato affrontato in modo strutturato, sebbene siano stati organizzati convegni dedicati.

Le malattie rare coinvolgono milioni di persone: oltre due milioni in Italia e circa 30 milioni in Europa. Si tratta quindi di un impatto significativo, che richiede un approccio coordinato. Aggregare risorse consente di fornire risposte più efficaci rispetto a interventi isolati a livello nazionale o regionale.

È necessario sviluppare un'organizzazione più funzionale, sia per l'ottimizzazione dei costi dei farmaci, spesso elevati, sia per il funzionamento delle reti. Non tutti possono fare tutto: regioni più piccole, come le Marche, devono integrarsi con altre realtà e sviluppare hub in grado di dialogare con reti territoriali e nazionali.

Un ruolo fondamentale è svolto dalle associazioni dei pazienti e delle famiglie, che mantengono alta l'attenzione politica. La politica risponde alle sollecitazioni: ciò che resta sotto i riflettori riceve maggiore attenzione, ciò che viene dimenticato tende a essere trascurato.

Invito quindi a mantenere costante l'attenzione, senza esasperazioni ma con continuità, affinché il tema delle malattie rare venga portato all'attenzione della Commissione Sanità. Uno strumento utile è la richiesta di audizioni, anche congiunte tra più Paesi, per focalizzare l'attenzione su temi specifici come l'accesso ai farmaci.

Ringrazio per il lavoro che state svolgendo e resto a disposizione per proseguire questo confronto.



ANNALISA SCOPINARO

Presidente UNIAMO

Disparità tra Stati e necessità di una cornice europea per le Malattie Rare

Approfitto della sua presenza per due sollecitazioni. Noi siamo Rare Diseases Italy, collegati con Eurordis (Rare Diseases Europe). Nel Multiannual Financial Framework non c'è alcun accenno alle malattie rare, e questo ci preoccupa, perché fino a pochi anni fa il tema era all'attenzione della comunità europea. Eurordis sta lavorando su questo, così come sul Piano Europeo per le Malattie Rare.

È importante avere una cornice europea che possa indirizzare i piani nazionali verso maggiore uniformità, altrimenti emergono differenze tra Stati.

Un altro problema, che mi preoccupa a livello federativo, nel quotidiano, è la disparità tra Paesi. Ad esempio, in Romania vengono riconosciute solo due patologie e manca assistenza: i centri locali, spesso privati, sopperiscono a carenze dello Stato. Alcuni pazienti usufruiscono di farmaci dall'Italia tramite vie dirette o transfrontaliere, non sempre seguendo i canali istituzionali.

Solo ieri ho ricevuto la richiesta di una famiglia: una bambina stava ricevendo farmaci dall'Italia senza passare dai canali ufficiali, perché il farmaco era in carenza nel loro Paese. Situazioni simili si verificano anche con famiglie provenienti da altri paesi come Marocco, Turchia, Palestina. Questo crea un problema di equità e di controllo, perché i centri non possono verificare la residenza o la corretta destinazione dei farmaci. Questi fenomeni sottolineano la necessità di discutere a livello europeo delle differenze tra Stati in termini di assistenza e accesso ai farmaci.

Inoltre mi chiedo: per le malattie estremamente rare, con due o pochi casi in Europa, ha ancora senso trattare il prezzo dei farmaci a livello del singolo Stato, o sarebbe più opportuno avere fondi europei a loro dedicati che garantiscono accesso diretto e immediato?

Siamo sempre in confronto con le politiche europee, cercando collaborazione, non contestazione, ma è fondamentale far capire quali problemi emergono nel quotidiano e cosa comporta risolverli.



CARLO CICCIOLI

**Eurodeputato al
Parlamento Europeo**

**Risposta sulle disparità tra gli Stati in
Europa**

Consiglio inoltre che l'Italia, insieme ad altri Paesi, richieda audizioni nella Commissione Salute Pubblica europea: anche brevi audizioni possono attirare l'attenzione sui farmaci e facilitare passi avanti concreti.

Attualmente, pazienti stranieri spesso ricevono farmaci in Italia durante periodi di soggiorno breve, e poi li continuano a ricevere tramite prescrizioni intestate a familiari italiani. Questo dimostra quanto le disparità tra Stati possano generare pratiche "informali" per garantire cure, ma richiedono soluzioni sistemiche.



LUCIA SANTORO

**Dirigente Medico, SOD
Clinica Pediatrica, AOU
delle Marche**

Lo screening neonatale nella Regione Marche

Buongiorno. È un piacere riportarvi lo stato dell'arte dello screening neonatale nelle Marche, tema particolarmente caro alle persone con malattia rara.

Comincio col chiarire cosa si intende per screening neonatale. È un programma di medicina preventiva secondaria, attivato su larga scala nei primi giorni di vita del neonato, con l'obiettivo di individuare in modo precoce e tempestivo soggetti a rischio per alcune malattie congenite per le quali sono disponibili metodi diagnostici affidabili e trattamenti farmacologici e/o dietetici di comprovata efficacia.

Alcuni esempi di screening neonatale includono: la ricerca del riflesso rosso da parte del neonatologo per individuare eventuale cecità congenita; la misurazione dell'udito tramite autoemissioni acustiche per la sordità congenita; l'impiego della saturimetria per identificare bambini a rischio di cardiopatia congenita.

Infine, vi è il test di laboratorio condotto su una goccia di sangue prelevata dal tallone, che costituisce l'oggetto della mia relazione.

Lo screening neonatale su goccia di sangue è un'indagine estesa, non costosa, di tipo biochimico, effettuata in una fase in cui il neonato è ancora asintomatico e non manifesta segni clinici di patologia. È un test fondamentale perché consente una diagnosi precoce: in assenza di screening, i neonati affetti possono sviluppare ritardo mentale, disabilità gravi fino al decesso.

Nel tempo, lo screening neonatale ha conosciuto un'evoluzione tecnologica significativa. La prima analisi biochimica su goccia di sangue è stata il test di inibizione batterica, noto come test di Guthrie, che permetteva l'identificazione della fenilchetonuria. Successivamente si sono resi disponibili dosaggi radioimmunologici che hanno consentito l'identificazione di altre patologie, come l'ipotiroidismo congenito e la fibrosi cistica.

Negli anni 2000 si è verificata la vera rivoluzione dello screening neonatale con l'introduzione della spettrometria di massa tandem, una tecnologia che consente, a partire da un'unica goccia di sangue, di identificare simultaneamente numerosi metaboliti. Grazie a questo metodo è oggi possibile individuare oltre 40 malattie metaboliche con un unico test.

A questa evoluzione si è aggiunto lo sviluppo delle metodiche di ingegneria genetica, in particolare la PCR, che ha reso possibile la diagnosi di diverse malattie genetiche, tra cui l'atrofia muscolare spinale.

Questa evoluzione tecnologica è stata recepita anche a livello istituzionale, come dimostra l'evoluzione normativa italiana.

La legge quadro del 5 febbraio 1992 ha stabilito l'identificazione di tre patologie tramite screening su goccia di sangue: ipotiroidismo congenito, fibrosi cistica e fenilchetonuria.

Successivamente, la legge n. 167 del 2016 ha disposto l'estensione dello screening a una serie di disordini congeniti del metabolismo, successivamente inclusi nei LEA. Nello stesso anno è stata definita in modo puntuale la lista delle patologie e sono state chiarite modalità di raccolta del campione, informativa e consenso.

Con la legge di bilancio 2019 è stato stabilito che lo screening neonatale esteso includesse, oltre alle oltre 40 malattie metaboliche, anche patologie neuromuscolari genetiche, immunodeficienze combinate severe e malattie da accumulo lisosomiale.

Dal punto di vista operativo, lo screening neonatale esteso prevede una fase informativa rivolta ai genitori nei punti nascita e nei corsi preparto. A 48–72 ore di vita il neonato viene sottoposto al prelievo dal tallone. Il campione viene inviato al laboratorio di screening neonatale, che è tenuto a restituire il risultato entro 48–72 ore dalla ricezione.

Lo screening non è un semplice test di laboratorio, ma un percorso articolato in tre fasi:

- fase preanalitica, che coinvolge il punto nascita e la famiglia;
- fase analitica, di competenza del laboratorio di screening;
- fase post-analitica, che comprende la restituzione del risultato e coinvolge famiglia, punto nascita, laboratorio di conferma e centro clinico per la presa in carico.

Ogni fase è determinante per l'affidabilità dell'intero percorso.

Nella Regione Marche, dagli anni Novanta è attivo lo screening per la fibrosi cistica. Il dosaggio del tripsinogeno su goccia di sangue è effettuato dal laboratorio di screening di Fano; la conferma genetica avviene presso il Dipartimento di Diagnostica Molecolare di Pesaro; la presa in carico clinica è affidata al Centro Regionale per la Fibrosi Cistica, responsabile la dottoressa Benedetta Fabrizi.

Analogamente, per l'ipotiroidismo congenito, il dosaggio del TSH su goccia di sangue è eseguito dal laboratorio di Fano, mentre la conferma biochimica e la presa in carico clinica sono di competenza della Clinica Pediatrica dell'Ospedale Salesi di Ancona, centro regionale di riferimento.

Lo screening neonatale esteso si differenzia perché riguarda un gruppo eterogeneo di patologie. Il centro clinico deve distinguere tra patologie a rischio di scompenso acuto e patologie senza tale rischio. Nel primo caso è necessario il richiamo immediato del neonato e l'eventuale ricovero; nel secondo caso il laboratorio effettua una verifica su un secondo cartoncino. Se l'esito è negativo, il neonato rientra a domicilio; se positivo, viene convocato dal centro clinico in elezione.

Le oltre 40 patologie incluse nel pannello sono estremamente eterogenee per caratteristiche biochimiche e cliniche: alcune a rischio di scompenso acuto, altre lentamente progressive; alcune caratterizzate da accumulo di sostanze tossiche, altre da difetti energetici. Tutte possono determinare compromissioni multiorgano e disabilità rilevanti nel tempo.

Un risultato positivo allo screening può condurre a cinque scenari diversi: patologie a rischio di scompenso acuto, come i difetti del ciclo dell'urea; patologie senza rischio di scompenso, come la fenilchetonuria; casi incerti o varianti lievi; condizioni asintomatiche; alterazioni biochimiche che riflettono patologie materne, come difetti primitivi o secondari della carnitina o carenze vitaminiche, ad esempio deficit di vitamina B12 in madri vegane.

Questa complessità diagnostica e assistenziale spiega le difficoltà incontrate nel tempo nella Regione Marche. Già nel 2013 la Regione aveva stabilito l'inclusione delle patologie metaboliche ereditarie nello screening, ma mancavano risorse e personale formato. Fu quindi attivata una convenzione tra ARS e Ospedale Bambino Gesù di Roma, della durata di tre anni, finalizzata alla formazione di risorse locali. Tale obiettivo non è stato pienamente raggiunto.

Solo recentemente, nel 2024, la Regione Marche ha disposto il riordino della rete per le malattie rare, incluso il percorso di screening neonatale. Sono attualmente in corso interlocuzioni tra AST Pesaro Urbino e AOU delle Marche, con il coordinamento dell'ARS, per l'ottimizzazione del sistema.

Nonostante le difficoltà, negli ultimi dieci anni sono stati censiti 99 pazienti affetti da errori congeniti del metabolismo. Circa la metà è affetta da fenilchetonuria ed è in carico presso la Neuropsichiatria di Fano; i restanti pazienti sono seguiti dalla Clinica Pediatrica di Ancona.

A gennaio 2024 lo screening è stato esteso in tutta Italia all'atrofia muscolare spinale; nella Regione Marche l'attivazione è avvenuta a febbraio 2025. Dopo soli 25 giorni dall'avvio, un neonato è stato identificato, trattato precocemente e mostra un netto miglioramento clinico; è attualmente in follow-up presso la Neuropsichiatria Infantile dell'Ospedale Salesi, responsabile la dottoressa Carla Marini.

Attualmente i neonati hanno due cartoncini: uno per la SMA e uno per le altre patologie. La legge prevede ulteriori ampliamenti, tra cui malattie da accumulo lisosomiale, deficit di 21-idrossilasi e alcune immunodeficienze combinate, ma nella Regione Marche tali screening non sono ancora attivi.

Concludo riconducendo tutto alla persona: al neonato, futuro bambino e adulto, i cui bisogni di cura, aspetti sociali e bisogni speciali devono rimanere centrali. Lo screening neonatale è un test salvavita: sicuro, semplice, gratuito e incluso nei LEA, un'opportunità straordinaria. Non esiste terapia senza diagnosi, e la terapia è tanto più efficace quanto più precoce è la diagnosi. È quindi una straordinaria opportunità su cui concentrare risorse e impegno.

Grazie.



ANNALISA SCOPINARO

Presidente UNIAMO

Screening neonatale esteso: l'importanza dell'aggiornamento

Grazie alla dottoressa Santoro.

Due cose su quanto detto sullo screening neonatale, che è sempre stata una nostra battaglia fino alla legge del 2016. Se non ci fosse stata la Federazione, insieme poi alle Regioni che via via hanno attivato i progetti pilota, oggi non ci sarebbe quella legge, promossa all'epoca dalla senatrice Taverna e sostenuta da Renza Barbongi, ex presidente di UNIAMO, ed Emanuela Vaccarotto, vicepresidente di AISME.

In quegli anni non c'erano ancora interessi economici forti, perché per le malattie metaboliche oggi screenate la terapia è prevalentemente dietetica; quindi non esisteva nemmeno quell'interesse che invece oggi vediamo per le malattie lisosomiali, per le quali esistono terapie ad alto costo. Le associazioni erano lasciate completamente sole, senza supporti, senza nulla. Questo è il primo elemento.

Il secondo elemento riguarda il lavoro svolto a livello europeo. Ricordo che nel 2021 abbiamo promosso una campagna chiamata Solo un campione, in occasione della vincita degli Europei di pallavolo femminile, riuscendo a farla espandere in tutta Europa anche attraverso una raccolta firme per lo screening neonatale esteso. Simona Bellagambi, vicepresidente di EURORDIS e rappresentante estero di UNIAMO, continua a lavorare su progetti europei per convincere gli Stati di quanto illustrato dalla dott.ssa Santoro nella sua ultima diapositiva.

Abbiamo inoltre fatto approvare, in legge di bilancio, grazie all'interessamento di Italia Viva – e lo dico apertamente, grazie a Maria Elena Boschi che ha convinto la sua omonima in Senato – un emendamento che consente di attivare progetti pilota nelle Regioni, con un fondo di 500 milioni di euro l'anno. Questo per evitare che le Regioni in piano di rientro non possano avviare progetti specifici in attesa dell'ampliamento dei LEA.

Stiamo facendo pressioni sul Ministero affinché i LEA vengano approvati annualmente, come previsto dalla legge, o affinché per lo screening neonatale esteso si individui una modalità di aggiornamento che non passi dal DPCM LEA ma da un decreto ministeriale, molto più semplice da approvare e aggiornabile annualmente, così da seguire l'avanzamento tecnologico e terapeutico.

Non posso non citare la leucodistrofia metacromatica, una malattia devastante: oggi i bambini continuano a morire perché la terapia deve essere somministrata prima della comparsa dei sintomi e lo screening neonatale è l'unico strumento per poterlo fare. Questa patologia non è stata inserita nemmeno tra le otto o nove che entreranno ora, discusse recentemente in audizione alla Commissione della Camera, perché all'epoca non esisteva ancora un test di screening pronto. Questo è un altro nodo cruciale: i test di screening devono essere disponibili nel momento in cui esistono i trattamenti, altrimenti si entra in un circolo vizioso di continui rinvii.



CLAUDIA SGATTONI

**Dirigente Medico, SOSD
Genetica Medica, AOU
delle Marche**

Focus transizione: dall'età pediatrica all'età adulta

Ringrazio gli organizzatori, la dottoressa Scopinaro, l'ARS e il professor Moroncini per l'invito. Passiamo dall'età neonatale all'età di transizione, con un focus sulla transizione. È una parola che deriva dal verbo latino transire, che significa passare oltre, attraversare. In medicina e in sanità la transizione indica quel processo che porta da un sistema di cure pensato per il bambino a uno pensato per l'adulto: il primo centrato sulla famiglia, il secondo sulla responsabilizzazione del paziente.

Questo passaggio è complesso perché coinvolge pazienti, caregiver e strutture sanitarie, e avviene in un'età, quella adolescenziale, già di per sé ricca di fragilità, cambiamenti fisici ed emotivi. Per questo la transizione non può essere lasciata al caso, ma deve essere organizzata.

Per transizione non si intende semplicemente il cambio di medico, ambulatorio o ospedale, come talvolta accade. È invece un percorso strutturato, organizzato, multidimensionale e progressivo, che riguarda non solo gli aspetti clinici ma anche quelli psicologici e sociali. L'obiettivo è garantire continuità delle cure, aderenza terapeutica e preservare gli outcome clinici raggiunti in età pediatrica.

Negli ultimi anni se ne parla di più nelle malattie rare perché, grazie agli screening neonatali e ai progressi terapeutici, alcune patologie un tempo pediatriche e letali – come le malattie metaboliche ereditarie o neuromuscolari – sono passate dall'essere malattie infantili letali ad essere patologie croniche dell'adulto. Molti bambini arrivano oggi all'adolescenza e all'età adulta, rendendo la transizione un processo necessario e strutturale.

Nelle malattie rare la complessità aumenta: i percorsi sono altamente specialistici e spesso non standardizzati nemmeno in età pediatrica. I caregiver sono coinvolti per periodi molto lunghi, talvolta per tutta la vita.

Dal lato della medicina dell'adulto, invece, questi pazienti sono arrivati solo recentemente all'attenzione dei professionisti, che spesso non hanno una formazione adeguata né percorsi organizzativi appropriati.

La multidisciplinarietà, ormai acquisita in ambito pediatrico, non è ancora altrettanto consolidata nella medicina dell'adulto dove sempre più spesso il paziente tende a essere frammentato tra specialisti diversi.

Un riferimento importante è il lavoro dell'American Academy of Pediatrics del 2018, che pur non riguardando le malattie rare, fornisce una cornice metodologica chiara. Innanzitutto il tempo: la transizione deve iniziare precocemente, idealmente già tra i 12 e i 13 anni, soprattutto nelle malattie rare, per evitare vuoti assistenziali. Centrale è anche lo sviluppo dell'autonomia della persona, che nelle malattie rare può essere ritardato o non raggiunto. Il distacco dalle strutture pediatriche, senza gradualità e accompagnamento, può portare a perdita di aderenza terapeutica.

Fondamentale è il coordinamento tra team pediatrico e dell'adulto: deve essere un processo condiviso, non un semplice passaggio di consegne dal pediatra al medico dell'adulto. Serve formazione mirata dei medici dell'adulto e la creazione di setting assistenziali adeguati. Altro elemento chiave è la personalizzazione del percorso, data l'eterogeneità delle malattie rare.

Per comprendere come questi criteri siano applicati nella pratica, cito due survey: una europea e una italiana sulle malattie metaboliche dell'adulto. La survey europea ha coinvolto 63 centri di 20 Paesi. I dati mostrano che l'età di inizio della transizione è spesso più tardiva di quanto raccomandato e che circa l'11% dei pazienti non effettua alcuna transizione, rimanendo a vita in carico ai servizi pediatrici. Tra le criticità emergono la carenza di staff dedicato, di tempo, di coordinatori e di formazione specialistica.

La survey italiana, promossa dal gruppo di lavoro sulle malattie metaboliche ereditarie dell'adulto della SIMMESN, ha coinvolto 35 centri. Meno del 50% ha un programma teorico di transizione e solo il 22% dispone di un protocollo scritto. Emerge inoltre una forte eterogeneità nella formazione dei medici dell'adulto e la mancanza di figure fondamentali come psicologi e dietisti.

In conclusione, la transizione è oggi riconosciuta come un processo strutturato e multidimensionale, determinante per gli outcome. Tuttavia, persistono criticità legate alla mancanza di risorse, tempo, formazione dei professionisti dell'adulto e setting adeguati.

Per essere efficace, la transizione richiede investimenti su persone, modelli organizzativi e formazione, con l'obiettivo di migliorare la qualità di vita di persone estremamente fragili. Grazie.



ANNALISA SCOPINARO

Presidente UNIAMO

Dall'età pediatrica all'età adulta: garantire continuità e presa in carico

Grazie alla dottoressa Sgattoni anche per il rispetto dei tempi.

La transizione è fondamentale. Dove esiste una terapia, la transizione deve essere garantita per evitare discontinuità nel trattamento farmacologico. Dove la terapia non c'è, invece, si crea un vuoto totale, soprattutto per quanto riguarda la disabilità cognitiva e intellettiva. Dopo la neuropsichiatria infantile non esiste oggi una figura equivalente nell'adulto che possa seguire questi ragazzi oltre i 18 anni, con tutte le criticità che ne derivano.

Ne abbiamo discusso anche con la SIN e con diverse società scientifiche, cercando di collegare il tema alla salute mentale e alla salute del cervello, affinché anche le persone con disturbi del neurosviluppo non finiscano nel dimenticatoio.

In Toscana esiste un buon esempio di transizione metabolica tra Meyer e Careggi, grazie anche alla dottoressa Donati che, dopo il pensionamento, ha potuto seguire questo passaggio in modo dettagliato. Tuttavia resta un progetto pilota. Il problema principale è che i medici dell'adulto hanno tempi estremamente limitati dai tariffari, che non contemplano la presa in carico multidisciplinare. Questo rende difficile costruire percorsi integrati tra pediatria e medicina dell'adulto.

Ringrazio tutti e chiamo ora con me Patrizia Ceccarani, che oggi è qui come segretaria del Comitato tecnico-scientifico ed etico della Lega del Filo d'Oro, per una riflessione sui bisogni delle persone con malattia rara nel territorio delle Marche.

Uno dei primi ostacoli emersi nell'organizzare questa giornata è stata la carenza di associazioni con sede nelle Marche o di rappresentanti territoriali di associazioni nazionali. Non è una mancanza di pazienti: i numeri parlano chiaro. La Lega del Filo d'Oro ha rappresentato per molti un "nido protettivo", riducendo la necessità di aggregarsi in associazioni specifiche. Questo fenomeno è peculiare e diverso da altre regioni.

Faccio quindi un appello alle persone con malattia rara delle Marche affinché si rendano visibili e ci aiutino a costruire percorsi più efficaci. Chiedo ora alla dottoressa Ceccarani di condividere il suo punto di vista sui bisogni rilevati nel territorio, chiedendo anche a lei il rispetto dei tempi.



PATRIZIA CECCARANI

**Segretario del Comitato
Tecnico Scientifico ed Etico
Lega del Filo d'Oro**

Il punto di vista dei rappresentanti dei pazienti

Per quanto riguarda le nostre malattie rare, sono poche, ma comunque significative rispetto alle richieste che comportano. Ci sono problematiche sia di vista che di udito, ma la maggior parte delle persone che si rivolgono alla Lega del Filo d'Oro presenta anche altre disabilità. L'anno scorso, su 340 persone di tutte le età – soprattutto evolutiva – che hanno partecipato a interventi brevi ad Osimo, 123 avevano una malattia rara e 35 provenivano dalla regione Marche.

Questa situazione è comune in tutta Italia. Copriamo infatti quasi tutte le regioni con i nostri servizi territoriali, ma la disponibilità dei servizi non è uniforme. Le patologie che seguiamo sono particolari: partono da problemi di salute ma richiedono anche competenze riabilitative ed educative, affinché la persona possa crescere al meglio.

Le scuole ci contattano spesso per indicazioni su come supportare i bambini che seguiamo. Anche le famiglie devono gestire impegni quotidiani complessi, come somministrare farmaci o accompagnare i figli a scuola, il che può pesare soprattutto quando ci sono altri figli. I fratelli e le sorelle, pur non essendo caregiver ufficiali, diventano punti di riferimento soprattutto nel lungo periodo.

Il lavoro da fare è quindi molto, non solo sul versante sanitario, dove sono stati fatti progressi significativi, ma soprattutto su quello educativo e riabilitativo. È necessaria una ricerca educativa, pedagogica e tecnologica: spesso le tecnologie esistenti non sono adeguate e funzionali pertanto devono essere individualizzate, ma senza professionisti competenti diventa difficile ottenere risultati. Lavoriamo anche su politiche di accessibilità e inclusione nei territori. Ad esempio, chi ha la sindrome di Charge con problematiche sensoriali, deve poter accedere a spazi come musei e altri ambienti.

La Lega del Filo d'Oro promuove cultura e attenzione sulle malattie rare, organizzando conferenze. Ne abbiamo già fatte quattro, e quest'anno ci sarà la quinta, in collaborazione con la pediatria di Ancona, con la dottoressa Santoro, per stimolare i pediatri a riconoscere sintomi e richiedere visite specialistiche. Il pediatra rimane un punto di riferimento fondamentale per la famiglia e quindi ricopre un ruolo importante.

Siamo entrati nella federazione anche per questo motivo: il bisogno c'è ed è evidente. Le patologie portano sempre più problemi perché, per fortuna, oggi si sopravvive di più rispetto al passato, e quindi i neonati diventano bambini e adulti. Il mondo degli adulti presenta sfide rilevanti, non solo nella transizione sanitaria ma anche nell'accesso ai servizi, indispensabili per una vita indipendente. La formazione universitaria dovrebbe approfondire sempre di più il tema della disabilità, non solo nel trattamento della malattia rara, ma anche nelle implicazioni complessive che comporta.



ANNALISA SCOPINARO

Presidente UNIAMO

Le associazioni di pazienti nella Regione Marche

Grazie Patrizia. I bisogni sono trasversali: la diagnosi precoce, la presa in carico globale, la transizione, sono esigenze comuni.

Nelle Marche ci sono quattro associazioni: la Lega del Filo d'Oro, l'Associazione Nazionale Sindrome di Cornelia de Lange con presidente a Firenze, l'associazione per la sindrome di Klinefelter e l'Associazione Volontaria Malattie Rare Marche G. Spontini.

Anche la regione di residenza della sede non è indicativa dell'attività regionale: ad esempio, la mia associazione ha sede in Toscana ma opera in tutta Italia.

Si potrebbe fare una ricognizione più completa delle persone nelle Marche per capire chi sta bene e chi ha bisogno di supporto. La federazione è presente anche se con sede a Roma, con persone disponibili a fornire supporto. La Lega del Filo d'Oro è presente e Patrizia è un referente territoriale importante per Uniamo e per l'intera comunità.

**MOLTO PIÙ DI
QUANTO IMMAGINI**

ÜNIAMO

Federazione Italiana Malattie Rare
Rare Diseases Italy

Via Nomentana, 133
00161 Roma
www.uniamo.org
segreteria@uniamo.org

Dona il 5x1000
C.F. 92067090495
IBAN IT53M0306909606100000010339



SCOPRI DI PIÙ SU
www.uniamo.org