



GIORNATA DELLE MALATTIE RARE 2026

29 Gennaio 2026, Ministero della Salute

ATTI DEL CONVEGNO

**MOLTO PIÙ DI
QUANTO IMMAGINI**

INDICE

Introduzione e apertura dei lavori

Annalisa Scopinaro 4

Saluti Istituzionali

On. Marcello Gemmato 5

Simona Bellagambi 8

On. Marcello Gemmato 9

On. Fausta Bergamotto 10

Robert Nisticò 12

Focus Terapie e trattamenti anche non farmacologici: esperienze pratiche nelle malattie rare

Fabio Amanti 14

Maria Chiara Tealdo 16

Annalisa Scopinaro 18

Lo screening neonatale esteso: il primo passo verso la terapia

Andrea Piccioli 19

Annalisa Scopinaro 21

Programmazione, farmaci e dispositivi medici

Francesco Saverio Mennini 22

La valutazione delle tecnologie: HTA e malattie rare

Gabriella Guasticchi 26

Accesso Regionale: opportunità di miglioramento

Paola Facchin 29

Il ruolo delle società scientifiche nella prescrizione dei trattamenti per le malattie rare

Giuseppe Zampino

32

I presidi territoriali per la distribuzione del farmaco

Andrea Mandelli

Ugo Trama

35

37

Trattamenti e innovazione in uno scenario complesso

Marcello Cattani

Fabrizio Greco

Col. Arcangelo Moro

39

42

44

Il quadro europeo, sfide e opportunità

Simona Bellagambi

46



ANNALISA SCOPINARO

Presidente UNIAMO

Saluti Istituzionali

Buongiorno a tutti e benvenuti alla diciannovesima Giornata delle Malattie Rare, la cui prima edizione è stata nel 2008. Ringraziamo il Ministero che ormai da qualche anno, ci permette di iniziare questo percorso che durerà fino al 28 febbraio proprio dal Ministero della Salute.

Questo è il primo di una serie di eventi che vedremo lungo il mese di febbraio. Alcuni sono organizzati da UNIAMO, altri invece realizzati in collaborazione con UNIAMO, moltissimi organizzati da enti, associazioni e singole persone che hanno voluto testimoniare la loro vicinanza alla nostra comunità. Vi invito a consultare l'elenco completo sul nostro sito istituzionale.

Saranno presenti l'onorevole Fausta Bergamotto, Sottosegretario di Stato al Ministero delle Imprese e del Made in Italy e Marcello Gemmato Sottosegretario di Stato al Ministero della Salute che ci raggiungerà più tardi. In collegamento è presente Robert Nisticò, presidente di AIFA.

Siamo partiti con la conferenza stampa in AIFA a novembre perché il tema di quest'anno riguarda i trattamenti farmacologici, con un focus sui trattamenti non farmacologici e sugli ausili: tutto ciò che contribuisce a migliorare la qualità di vita delle persone con malattia rara, attraverso la cura o interventi di sollievo, ma anche lo sviluppo di capacità, abilità e fisicità.

Per noi di UNIAMO l'industria farmaceutica in Italia è fondamentale. Senza i trattamenti sviluppati in questi anni non saremmo qui oggi a parlarne. È un sistema complesso, che deve tenere conto di tutte le sue sfaccettature, anche nell'attuazione della legge 175 per la parte di incentivi economici e nel funzionamento della rete integrata delle malattie rare.



MARCELLO GEMMATO

Sottosegretario alla Salute con delega alle malattie rare

Saluti istituzionali

Buongiorno a tutte e a tutti.

Questo convegno si pone routinariamente come inizio del mese sulle malattie rare, un momento che ci vede essere maggiormente in contatto. È un'abitudine e un segno di rispetto che viene declinato in particolare durante questo mese, il mese di febbraio, che ha il suo apice nella giornata del 29 febbraio, la Giornata delle Malattie Rare, che in verità costituisce il suggello di un rapporto continuo e costante.

Questo mi porta con grande orgoglio a presidiare una delle deleghe alle quali sono maggiormente affezionato, non fosse altro perché, da padre, il fatto che molti casi di malattie rare riguardano i bambini mi impatta enormemente dal punto di vista emotivo.

Parlare di malattie rare significa parlare di tante patologie che insieme contribuiscono a numeri importanti. Due milioni sono gli italiani interessati da malattie rare; quando diciamo due milioni, però, non consideriamo le famiglie. Lei, Annalisa Scopinaro, è autorevole rappresentante di una delle associazioni sulle malattie rare e mi permetto quindi di rivolgere un saluto a tutte le famiglie e a tutte le associazioni che, insieme ai due milioni di pazienti, vivono quotidianamente sulla propria pelle le storture di un sistema di gestione che andrebbe migliorato.

Guardando al dato positivo, però, l'Italia è prima in Europa e seconda al mondo nella gestione delle malattie rare, soprattutto per quanto riguarda gli screening neonatali, che consentono di predire con anticipo l'insorgenza delle patologie e quindi una presa in carico e una cura che possano minimizzare, se non annullare, i sintomi.

Anche in questa legge di bilancio abbiamo dato un segnale importante, di carattere generale. Voglio ricordare che sono stati stanziati 7,3 miliardi di euro in più al Fondo Sanitario Nazionale, che supera abbondantemente la quota dei 140 milioni, implementando in modo significativo la dotazione economica per curare gli italiani, con particolare riferimento anche alle malattie rare.

Avendo la delega specifica alla farmaceutica, oltre che alle malattie rare, rivendico con orgoglio che in Italia, per quanto riguarda i farmaci orfani, esiste una percentuale elevatissima di dispensazione in convenzione, quindi gratuitamente per il cittadino. L'EMA, ente regolatorio europeo, autorizza 155 farmaci orfani: di questi, 146, pari al 92%, sono dispensati dal Servizio Sanitario Nazionale pubblico, gratuitamente per il cittadino. Anche in questo siamo tra i primi in Europa, probabilmente secondi soltanto alla Germania.

Questo testimonia un sistema sanitario nazionale pubblico altamente performante anche in tema di cura.

Purtroppo è innegabile che la percentuale di malattie rare per cui esiste una cura specifica sia bassissima. Da qui nasce una riflessione su quanto la ricerca possa e debba fare per assicurare un'alternativa terapeutica, una certezza terapeutica soprattutto per i bambini, ma più in generale un approccio sistemico al mondo delle malattie rare. Su questo il nostro Ministero e il Governo Meloni stanno dimostrando un'elevata capacità di intervento.

Con l'aggiornamento dei LEA è stato inserito il test per la SMA e per otto nuove malattie rare, andando a rafforzare ulteriormente il primato dell'Italia a livello mondiale nello screening neonatale. Questo è un elemento che dobbiamo evidenziare e valorizzare.

Ritengo che ciò possa essere fatto insieme, anche grazie a un grande sforzo politico condiviso. Senza infingimenti, esiste una divisione su molti temi tra maggioranza e opposizione, ma quando si parla di malattie rare si riesce quasi sempre a raggiungere un consenso unanime sui provvedimenti. Ricordo che il Testo Unico sulle Malattie Rare è stato approvato all'unanimità in Commissione. All'epoca ero parlamentare di opposizione, oggi siamo al governo, ma su questo tema non ci si divide: ci si unisce.

Questo avviene anche su altri provvedimenti, come la farmacia dei servizi, sulla quale anche UNIAMO ha espresso un giudizio positivo. La possibilità di utilizzare le farmacie pubbliche e private convenzionate come terminale unico di dispensazione della salute è fondamentale, soprattutto in un Paese composto da 8.300 comuni, molti dei quali situati in aree interne o depresse, dove l'unico presidio sanitario è rappresentato dalle farmacie.

La sperimentazione della farmacia dei servizi è stata rifinanziata con un consenso trasversale: emendamenti sono arrivati dal Partito Democratico, da Italia Viva, da Forza Italia e da forze di centrodestra e centrosinistra. Questo dimostra la forza di questo modello, soprattutto se integrato con le opportunità offerte dalla telemedicina.

Abbiamo discusso più volte della possibilità di utilizzare questa rete anche per la distribuzione di dispositivi e farmaci per pazienti affetti da malattie rare, che oggi spesso vengono erogati esclusivamente dalle farmacie ospedaliere, chiuse nei giorni festivi. La malattia non conosce festività, e una rete capillare può garantire un servizio migliore ai cittadini e alle famiglie.

In questo senso avevamo anche ottenuto un endorsement da Federfarma per individuare insieme una classe di farmaci o dispositivi da distribuire gratuitamente, come segnale concreto di vicinanza ai pazienti e alle loro famiglie. Questo rappresenta una visione solidaristica e sociale dei soggetti che operano nel mondo delle malattie rare.

È evidente che, accanto a un maggiore finanziamento del Fondo Sanitario Nazionale, è necessario ripensare anche i modelli organizzativi. La distribuzione del farmaco può diventare uno degli elementi che migliorano le performance del sistema. Un cittadino che aderisce meglio alla terapia, sia per malattia rara che non, si cura meglio, non sviluppa sintomi gravi, non si ospedalizza e quindi genera anche un risparmio per il sistema sanitario pubblico.

Noi siamo il Ministero della Salute, non il Ministero dell'Economia, ma se riusciamo a ottenere anche risparmi attraverso una migliore organizzazione, questo è un risultato positivo. Per questo stiamo puntando sulla distribuzione dei farmaci nelle farmacie pubbliche e private convenzionate, quindi sotto casa, e sul rafforzamento della farmacia dei servizi, voluta e finanziata anche in governi precedenti, che noi abbiamo stabilizzato con la legge di questo anno e reso strutturale.

Lo facciamo ascoltando le associazioni dei pazienti, UNIAMO in particolare, che ci chiedono una sanità di prossimità, capace di dare risposte concrete. Lo facciamo per il popolo italiano che è il nostro interlocutore finale, e lo facciamo per i cittadini nostro terminale ultimo perché soprattutto quando si parla di sanità, dove il cittadino è il soggetto più fragile e merita un'attenzione supplementare.

Mi scuso se mi sono dilungato. Si apre un mese in cui ci vedremo spesso. Ho voluto condividere questa prima riflessione, a cui ne seguiranno altre, per definire insieme le linee di orizzonte che dobbiamo darci, anche perché insieme dobbiamo concorrere ad una sanità migliore. Molte volte il miglioramento nasce anche da piccoli interventi normativi o organizzativi e occasioni come questo. Siamo convinti che questo lavoro congiunto con l'associazionismo possa aiutarci a prendere decisioni politiche migliori, nell'interesse della salute dei cittadini.

Grazie.



SIMONA BELLAGAMBI

Vice Presidente EURORDIS

Sollecito sul QFP 2028-2034

Approfitto della sua presenza per un messaggio proprio su quello che lei ha appena detto sul ruolo e l'importanza dell'Italia.

A livello europeo siamo ora in discussione per il quadro finanziario pluriennale così come per il fondo della competitività. Io sono certa che l'Italia in questa discussione, basandosi su quelli che sono i nostri punti di forza, vorrà far sentire la sua voce perché senza fondi non andiamo alla concretezza. L'Italia può fare la sua parte come Stato membro per chiedere il finanziamento alle reti europee di riferimento, affinché tutto sia armonizzato in un piano nazionale e in un piano europeo delle malattie rare.

Perché competitività e innovatività fanno ritornare l'Europa un mercato attrattivo e non ci si dimentichi di tutti gli aspetti anche sociali e di quello che è stato fatto a livello nazionale. Ad esempio il nostro piano nazionale per le malattie rare deve entrare in questa discussione e io sono certa che l'Italia in questa discussione voglia sottolineare l'importanza dei finanziamenti che al momento invece non sono presenti. L'Italia con i suoi punti di forza, con un suo esempio, può giocare un ruolo e UNIAMO ha già mandato al vostro ministero, ma anche a quello delle finanze, una lettera che io sono certa abbiate preso in debita considerazione, perché come grande paese possiamo giocare un ruolo in Europa nel momento in cui si discutono i finanziamenti che poi danno concretezza a tutto questo.



MARCELLO GEMMATO

Sottosegretario alla Salute con delega alle malattie rare

Risposta sul livello europeo

Il nostro impegno è migliorare le performance, intersecando anche il livello europeo. Voglio ricordare che celebreremo gli stati generali delle malattie rare da qui a qualche settimana. Ovviamente sarete invitati e sarete soggetti primari di interlocuzione con tutto il mondo scientifico, delle aziende, con tutto questo ecosistema che gira intorno alle malattie rare. Aggiungo inoltre che è nostra intenzione, stimolati da altri paesi europei che vedono l'Italia come un benchmark di riferimento, di fare successivamente gli stati europei delle malattie rare e dove noi avremo un ruolo primario.

Ovviamente questo si interseca con quanto si diceva prima cioè di avere l'Italia come paese traino rispetto appunto alle tematiche legate alle malattie rare e dare sicuramente un supporto di carattere economico che possa vedere anche a livello europeo un maggiore finanziamento. Un impegno che ci sentiamo di prendere forti di ciò che facciamo già sulla tematica con una grande convinzione.



FAUSTA BERGAMOTTO

Sottosegretario di Stato al Ministero delle Imprese e del Made in Italy

Saluti istituzionali

Buongiorno a tutti.

Saluto la presidente Annalisa Scopinaro e la ringrazio per l'invito a partecipare a questo evento e saluto chiaramente il presidente di AIFA Robert Nisticò, colgo anche l'occasione per salutare il presidente e amico Marcello Cattani seduto in aula.

Questo evento rappresenta un'importante occasione per rinnovare un impegno comune e un'alleanza tra istituzioni, comunità scientifica, imprese e associazioni, verso un dovere morale: rendere visibile e prioritario ciò che rischia di essere invisibile, ma che invece è numericamente e socialmente rilevante.

In Italia oltre due milioni di persone sono affette da malattie rare; in Europa sono trenta milioni e nel mondo circa trecentocinquanta milioni. Si conoscono tra le 7 mila e le 8 mila malattie rare e quasi il 75% per cento colpisce i bambini, spesso in forma grave e invalidante.

La malattia non è rara per chi la vive quotidianamente, per i malati e per i caregiver, che voglio ringraziare per il ruolo essenziale che svolgono nel sistema di assistenza e cura.

Da anni questo primo incontro nazionale è seguito da una serie di eventi sul territorio e funge da rinnovo dell'impegno verso politiche concrete. Questo è un tema che unisce e non divide, perché le malattie rare non appartengono a una parte politica ma a una dimensione profondamente umana.

Molto è stato fatto, a partire dal Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026, che risponde ad un primo importante bisogno: rendere più omogeneo e strutturato il percorso assistenziale sul territorio. L'Italia è tra i Paesi più virtuosi nell'accesso ai farmaci innovativi: seconda in Europa per accesso ai farmaci orfani e quarta per quelli oncologici.

L'industria farmaceutica e l'innovazione industriale possono contribuire in modo determinante a rafforzare l'accesso alle cure. Il settore farmaceutico italiano è un pilastro industriale e scientifico nazionale, con un ruolo di primo piano in Europa per capacità produttiva, export e qualità della ricerca.

All'interno di questo quadro, le malattie rare rappresentano una sfida sanitaria e sociale ma anche un'occasione di innovazione, in cui terapie avanzate e medicina di precisione sono le nuove frontiere di eccellenza del biotech italiano.

Non solo farmaci, ma anche dispositivi medici e diagnostici in vitro, che diventano parte integrante dell'assistenza con soluzioni per la diagnosi, prevenzione, il controllo, la previsione, la prognosi, il trattamento e l'attenuazione della malattia, soprattutto dove non esistono farmaci specifici.

L'Italia vanta un'eccellenza nel comparto dei dispositivi medici, con oltre 4.500 imprese attive caratterizzate per un alto tasso di innovazione, una forte presenza di piccole e medie imprese altamente specializzate, una filiera tecnologica integrata e una capacità produttiva che ci colloca tra i paesi leader in Europa per qualità, tecnologia e produzione. Favorire gli investimenti nel settore biomedicale e farmaceutico sostenendo nuovi farmaci e accelerando la diffusione dell'uso di prodotti per la diagnostica e dispositivi ad alto contenuto tecnologico è una delle linee direttrici dell'azione del Ministero delle Imprese e del Made in Italy, che è indicato anche nel Libro Bianco Made in Italy 2030, presentato in concomitanza a questo evento. Infatti, il tema dell'economia della salute, comprensiva di farmaceutica e dispositivi medicali, è indicato come una delle filiere strategiche della politica industriale nazionale. Ciò dimostra l'indissolubile legame tra innovazione e tutela della salute e come investire nelle malattie rare rappresenti una straordinaria opportunità per le industrie che così possono sviluppare tecnologie di frontiera e rafforzare la propria competitività globale in un'Italia che può coniugare la propria crescita economica con la priorità di garantire in modo equo e omogeneo e inclusivo l'imprescindibile diritto alla salute e l'accesso alle cure più appropriate.

È così che una nazione cresce: investendo dove serve davvero e includendo i più vulnerabili e noi abbiamo tutti gli strumenti per poterlo fare.

Grazie e buon lavoro.



ROBERT NISTICÒ

Presidente AIFA

Saluti Istituzionali

Grazie Presidente Annalisa Scopinaro per il grande lavoro che svolge, saluto l'Onorevole Bergamotto e tutti i presenti.

Le malattie rare sono un ambito in cui ho dedicato una parte importante del mio lavoro, anche in EMA e nel Comitato per i farmaci orfani, dove si vede la vera innovazione e i frutti della ricerca di base e clinica. I farmaci orfani sono oggi tra quelli più approvati a livello EMA: lo scorso anno ne sono stati approvati sedici, con un forte incremento negli ultimi anni, cosa che rappresenta un'ottima notizia per i pazienti che possono usufruire dei progressi della ricerca scientifica.

Le malattie rare rappresentano l'area più sfidante che abbiamo oggi. Abbiamo grandi difficoltà nella diagnosi e non solo nell'accesso ai farmaci. Chiaramente sono patologie spesso poco conosciute, abbiamo test diagnostici limitati, percorsi assistenziali frammentati, insomma. Quindi, chiaramente, bisogna fare un lavoro di squadra, bisogna lavorare con le reti specialistiche che devono essere sempre più integrate. Politica, istituzioni e agenzia del farmaco devono fare il loro.

In Europa ci sono 36 milioni di cittadini che convivono con una malattia rara e quando si pensa a questi pazienti non bisogna pensare solo e chiaramente al paziente inteso come costo economico, ma è chiaro che bisogna pensare al paziente con con gli aspetti sociali, emotivi e relativi alla qualità di vita e chiaramente non c'è solo il farmaco, qua c'è tutto quello che è rappresentato anche dal non farmaco.

Come AIFA stiamo cercando di portare quanta più innovazione possibile sul mercato, di accelerare i tempi d'accesso e ci sono dati, a breve uscirà uno studio indipendente di un'università italiana importante. Effettivamente i tempi di accesso a questi farmaci orfani sono diminuiti in questi ultimi in questi ultimi tempi.

Bisogna fare sempre di più e chiaramente noi siamo collegati con le politiche europee, e la revisione della legislazione farmaceutica europea, come il Critical Medicines Act e il Biotech Act che rappresentano una serie di iniziative che chiaramente porteranno i frutti nel tempo.

Speriamo che queste promesse effettivamente si traducano in risultati concreti e certamente noi come agenzia del farmaco dobbiamo promuovere modelli di accesso, modelli di valutazione e rimborso che siano al passo coi tempi, che siano flessibili, che siano, voglio dire, moderni, che possano in qualche modo prevedere anche accordi che si basano sui risultati.

Bisogna spingere su queste partnership pubblico private, bisogna spingere su questi regulatory sandbox, cioè aree, spazi, normativi di innovazione per favorire l'innovazione, perché l'innovazione non può essere frenata da regole troppo rigide, le regole ci vogliono, ma devono adattarsi ai tempi. Quindi certamente dobbiamo anche noi saper integrare i dati sanitari, tutto quello che emerge dalla genomica, dall'intelligenza artificiale, insomma dobbiamo essere in grado di portare l'innovazione al paziente, al cittadino. Insomma, questo è il nostro ruolo come istituzione e ricordando appunto alcuni farmaci che sono stati e portati poi autorizzati in commercio dall'EMA, ricordiamo che uno di quelli che è frutto della ricerca italiana, della ricerca Telethon per la sindrome di Wiskott-Aldrich (WAS), una terapia genica. Abbiamo poi anche terapie igieniche topiche che si stanno affacciando sul mercato e rappresentano una grande novità tecnologica. Chi avrebbe mai pensato che una terapia genica potesse essere in qualche modo veicolata con a livello topico e cutaneo per una patologia come l'Epidermolisi Bollosa (EB) che è una patologia molto rara e invalidante.

È un settore in continuo fermento ed evoluzione. Ci sono grandi progressi e che incidono non solo sulla cura, ma anche che incidono sulla diagnosi precoce e là bisogna anche lavorare moltissimo, bisogna sempre comunque mettere il paziente al centro e la sua qualità di vita al centro

Noi siamo sempre disponibili al confronto e al lavoro di squadra, l'Agenzia italiana del Farmaco è sempre vicina alle iniziative di UNIAMO e alle iniziative delle malattie rare. Abbiamo aperto lo sportello "AIFA Ascolta" per le associazioni dei pazienti, comprese quelle delle malattie rare.

Rinnovo il desiderio di poter lavorare insieme in squadra, perché come dice il manifesto di oggi, insieme si fa di più, bisogna unire le forze per andare avanti in questo settore. Ti ringrazio per questo spazio di intervento e auguro a tutti buon lavoro.



FABIO AMANTI

Parent Project APS

Focus Terapie e trattamenti anche non farmacologici: esperienze pratiche nelle malattie rare

Buongiorno a tutti.

Gli interventi istituzionali che mi hanno preceduto, l'onorevole Bergamotto ha parlato di Piano Nazionale Malattie Rare e di uniformità sul territorio, il presidente di Aifa invece ha parlato di frammentazione dei percorsi diagnostici, terapeutici e assistenziali.

Io mi concentrerò sulle terapie non farmacologiche che, per molte patologie rare, sono essenziali perché spesso non esistono altri trattamenti. In particolare mi riferisco agli ausili.

Quando si parla di ausili, parliamo di dispositivi che rendono vivibile la vita di una persona con malattia rara: carrozzine, sollevatori, verticalizzatori, letti ortopedici, comunicatori e altri che rispondono alle necessità di malattia rara. Pur a fronte di norme nazionali come i LEA, questi sono fortemente condizionati nella loro applicazione a causa della frammentazione territoriale.

Vi introduco alcuni esempi: già dal meccanismo di acquisto emergono differenze: alcune regioni utilizzano gare d'appalto, altre consentono la libera scelta. Nel modello a gara, le ASL tendono a fornire ausili non adeguati alle necessità della persona e quindi la persona si vede costretta a chiedere un ricorso oppure a pagare di tasca propria. Questa è la prima criticità. Un'altra riguarda i tempi di attesa che sono estremamente variabili: in alcune regioni si arriva fino a sei mesi di attesa per l'ausilio. Sei mesi di attesa per una persona con malattia rara sono inaccettabili. In altre regioni, informatizzate, l'ausilio viene erogato in meno di un mese.

Il nuovo nomenclatore tariffario prevede due tipi di ausili: su misura e di serie. Gli ausili su misura dovrebbero essere sempre concedibili su specifica prescrizione ma in realtà molte ASL interpretano questo concetto in modo restrittivo le prescrizioni, spingendo verso prodotti di serie. Riguardo gli ausili di serie, le regioni sono obbligate dal nomenclatore tariffario a fare gare d'appalto e quindi che cosa succede? Ausili tecnologicamente avanzati di cui il fornitore vincente potrebbe dare una versione semplificata dell'ausilio che però non è adeguata alle esigenze cliniche della persona. Il paziente perde totalmente la possibilità della personalizzazione, ovvero si tratta come standard ciò che in realtà è clinicamente complesso e questo accade in moltissime regioni.

Sul riutilizzo degli ausili, esistono sistemi virtuosi ma non tutte le ASL gestiscono adeguatamente i magazzini e se la sanificazione e la revisione non sono eccellenti, le famiglie ricevono ausili vecchi, pesanti o inadatti alla persona perché comunque, ad esempio, un sistema posturale che poteva andare bene per un paziente non andrà bene per un'altra persona.

Anche il capitolo manutenzione e riparazioni è critico. In alcune regioni questo tipo di assistenza è prevista e tempestiva, in altre no. In Umbria un genitore ha dovuto pagare 900 euro per sostituire il pacco batterie della carrozzina. Anche quando si riesce al rimborso, molti caregiver sono costretti ad anticipare le spese perché i tempi di attesa sono troppo lunghi e l'ASL fa di tutto per non effettuare il rimborso.

Passando alla riabilitazione e fisioterapia, le differenze territoriali sono ancora più marcate. Si tratta non di un bene fisico ma di un servizio o prestazione che quindi è più vulnerabile a tagli di budget e carenza di personale e professionalità e spesso riguarda strettamente l'organizzazione locale. Per molte malattie rare che necessitano di riabilitazione, come quelle neuromuscolari, la fisioterapia non è ginnastica, ma una terapia salvavita volta al mantenimento delle abilità e alla prevenzione delle complicanze legate alla progressione della patologia.

Altre criticità: alcune regioni lavorano a cicli, trattando la patologia rara come un evento acuto che prevede una terapia immediata e poi interrotta, eventualmente rinnovabile, ma dopo uno stop di 1 o 2 mesi. Questo stop tra un ciclo e l'altro comporta la perdita irreversibile delle abilità acquisite. Anche in presenza di PDTA regionali, le ASL spesso non li applicano. Ad esempio in Toscana per la distrofia muscolare dove è prevista riabilitazione da tre a 5 volte alla settimana a seconda del giudizio clinico, in maniera continuativa, le ASL delle tre macroaree continuano però a fornirla ciclica perché a loro non interessa. Quindi anche il PDTA non risolve se non cambia la cultura.

I centri accreditati ex articolo 26 contro gli ambulatori: esistono regioni virtuose come Lazio, Campania e Lombardia, con centri accreditati, altre dove gli ambulatori territoriali sono carenti anche in termini di formazione dei terapisti. Uno stretching eseguito in modo scorretto può causare microlesioni e ulteriori danni.

La fisioterapia respiratoria è spesso assente. Trovare un fisioterapista respiratorio all'interno della ASL che sappia che cosa significa, che cosa sia una macchina della tosse piuttosto che altri sistemi, tipo quello manuale con l'ambo, è difficilissimo e molti genitori sono costretti a parlarlo di tasca propria.

L'assistenza domiciliare è garantita in modo disomogeneo: in alcune regioni è adeguata, in altre è limitata ai pazienti allettati o tracheostomizzati.

Insomma, la qualità di vita e la sopravvivenza dei pazienti rari in Italia dipendono ancora dal codice di avviamento postale di residenza.

Grazie.



MARIA CHIARA TEALDO

Associazione “Con Giacomo contro VEDS”

**Focus Terapie e trattamenti anche non
farmacologici: esperienze pratiche nelle
malattie rare**

Ringrazio Annalisa Scopinaro e UNIAMO per l'opportunità di intervenire in questa sede dove il tema di esordio per le giornate delle malattie rare è quello delle terapie, come diceva prima Annalisa, e degli strumenti di supporto, come Fabio Amanti ha illustrato, che determinano una qualità della vita dei pazienti rari migliorativa.

Vorrei parlare di una terza situazione: il riposizionamento dei farmaci off label, spesso frutto della ricerca e dei tentativi dei ricercatori per arrivare a una cura per malattie che ancora non ce l'hanno.

L'associazione è stata costituita nel 2021, quando mio figlio è stato ricoverato per cinque mesi, con due fasi di terapia intensiva. La malattia è una grave collagenopatia dovuta a una mutazione genetica che compromette la produzione e il trasferimento del collagene agli organi e ai tessuti, causando aneurismi potenzialmente letali.

In questi anni di attività e di network con le famiglie, abbiamo appreso che lo scorso anno sono deceduti due bambini di dodici anni in Toscana e in Puglia. Non lo dico per toccare corde emotive, ma per testimoniare la gravità della situazione e come anche un'associazione piccola di pazienti, come spesso Annalisa ricorda, può contribuire a costituire quel network positivo, attivo e propositivo tra famiglie, ricercatori, associazioni

Parlo del celiprololo, un farmaco nato per patologie cardiache, la cui efficacia nel proteggere vene e arterie è emersa grazie alla ricerca. In Italia era prodotto da un'unica casa farmaceutica, ma lo scorso anno è scomparso dal mercato.

I pazienti si sono rivolti all'associazione perché non riuscivano più a reperire un farmaco fondamentale per la loro sopravvivenza. L'associazione lavora su due obiettivi fondamentali: raccogliere fondi per finanziare la ricerca - abbiamo avviato sei progetti di ricerca - e creare consapevolezza sulla malattia presso istituzioni, pazienti e famiglie.

Il fatto che da ottobre scorso questo farmaco mio figlio stesso non lo potesse più reperire ha fatto sì che attivasse un network positivo con UNIAMO e con AIFA. I dirigenti di AIFA hanno mostrato grande disponibilità e ci hanno indicato il percorso amministrativo per presentare un'istanza motivata. L'istanza è stata possibile grazie alla collaborazione con i ricercatori, perché una persona, una mamma con tutt'altra professione, non può presentare motivazioni scientifiche senza il supporto adeguato, ed è stato chiesto che consentissero ad AIFA di riconoscere in questo farmaco una valida motivazione per inserirlo in lista.

Giustificiamo senz'altro questa sparizione del farmaco in ragione del fatto che l'unica casa farmaceutica italiana che lo ha prodotto su licenza di AIFA fino all'anno scorso non ha avuto risultati produttivi attesi per la somministrazione di questo farmaco ai pazienti cardiaci. Ma è anche vero che le case farmaceutiche spesso non hanno contezza delle quantità dei bisogni dei pazienti di malattie rare perché non esistono elenchi, liste uniche dei pazienti, non esiste un tracciamento, non esiste in ultima analisi la percezione concreta di quanto queste prescrizioni off label possano essere quantitativamente, ma anche qualitativamente decisive per assicurare la vita. Si parla di vita e non solo di qualità perché siamo di fronte a patologie che possono produrre istantaneamente la morte della persona.

In questa sede volevo ringraziare questo network di collaborazione che si è creato, come dicevo, tra Associazioni UNIAMO, AIFA e i ricercatori. A maggio scorso abbiamo organizzato al Policlinico di Tor Vergata un simposio scientifico che ha permesso ai ricercatori di condividere i risultati dei progetti finanziati. Lo scambio di informazioni tra medici e famiglie ha segnato un punto di svolta e ha rappresentato un ulteriore passo in avanti nel percorso che stiamo intraprendendo.

Le prospettive future riguardano l'importazione del farmaco, che è stato inserito nella lista 648, con provvedimento pubblicato in Gazzetta Ufficiale il 19 gennaio, con gratitudine mia personale e di tutti i pazienti, e che ora prevede l'avvio di un processo di importazione affinché una nuova casa farmaceutica produca il farmaco. Quindi due direzioni di collaborazione, quelle delle autorità sanitarie che possano avviare la procedura di importazione, quella delle case farmaceutiche che incoraggiate dal sistema istituzionale, non solo, anche da chi raccoglie fondi, producano un farmaco che spesso risponde a quegli obiettivi di responsabilità sociale che molte case farmaceutiche si pongono, il sostegno alle malattie rare.

Ringrazio tutti e lascio la parola a chi segue.



ANNALISA SCOPINARO

Presidente UNIAMO

Focus Terapie e trattamenti anche non farmacologici: esperienze pratiche nelle malattie rare

Grazie a Fabio Amanti e Maria Chiara Tealdo. I loro interventi ci aiutano a focalizzare i temi che ci accompagneranno per tutto il mese di febbraio e che ci accompagneranno anche nella ricerca di soluzioni rispetto a problematiche che incontriamo quotidianamente.

Sull'importazione dall'estero, faccio una sollecitazione, ricordiamo che le procedure sono spesso complesse perché ogni paziente deve attivare una procedura individuale attivata dal clinico di riferimento. È stata sperimentata recentemente una modalità innovativa con il Farmaceutico Militare, che ha consentito l'importazione dall'estero un'unica procedura per tutti i pazienti. È un progetto pilota che andrebbe reso strutturale rendendola possibile in tutti quei casi in cui ci sia un'ovvia convenienza a poter fare questo tipo di procedura invece che quella individuale.



ANDREA PICCIOLI

Direttore Generale Istituto Superiore di Sanità

Lo screening neonatale esteso: il primo passo verso la terapia

Ringrazio Annalisa Scopinaro per l'invito.

Dirigo e coordino il Centro Nazionale Screening Neonatali Estesi. I programmi di screening neonatale rappresentano, insieme alle vaccinazioni, una delle più grandi conquiste della sanità pubblica moderna.

La diagnosi precoce e l'avvio tempestivo della terapia possono prevenire complicanze gravi e garantire ai bambini prospettive di vita migliori e traducono la ricerca scientifica in salute concreta per i cittadini e in risparmio di risorse per il servizio nazionale.

Con la legge 167 del 2016, l'Italia ha introdotto l'obbligo di offrire in modo gratuito ed esteso, lo screening neonatale per tutti i nuovi nati. Oggi lo screening comprende oltre cinquanta patologie metaboliche ereditarie, rendendo l'Italia un modello di riferimento a livello europeo e internazionale, con l'Italia prima in Europa e nel mondo.

Come potete vedere nella slide, siamo di gran lunga il primo paese in Europa anche rispetto alla Gran Bretagna. Se prendiamo come riferimento gli Stati Uniti, in cui è presente un atto legislativo che è il Recommended Uniform Screening Panel (RUSP) che raccomanda una lista di 35 malattie metaboliche che comunque sono assolutamente molto poco screenate negli Stati Uniti.

L'attuale panel di malattie previste è stato definito nel corso del tempo da diversi provvedimenti normativi che qui vedete elencati. Recente è l'accordo in conferenza Stato Regioni sull'aggiornamento del DPCM che regola Ilea e che prevede l'inclusione di ulteriori otto malattie tra cui quella dell'atrofia muscolare spinale.

L'Istituto Superiore di Sanità coordina e monitora lo screening neonatale esteso, garantisce monitoraggio, omogeneità applicativa e definizione degli standard nazionali e ospita il Centro Nazionale Malattie Rare, che garantisce uniformità di accesso ai test genetici accesso ai cittadini, indipendentemente dalla regione di appartenenza, su tutto il territorio nazionale, nonostante le criticità esposte dovute al codice postale.

Questa architettura ha reso possibile lo sviluppo di un sistema che integra dimensione scientifica, organizzativa ed etica, che è in dialogo costante con associazioni e comunità scientifica.

Per la composizione: ci sono degli esperti dell'Istituto Superiori di Sanità, esperti delle società scientifiche, esperti del Ministero ed esperti delle associazioni.

Il centro cerca di monitorare e promuovere la massima di applicazione, la diffusione delle migliori pratiche in tema di screening neonatale, cioè individuare soprattutto degli standard comuni e tutte le informazioni codificate, standardizzate, scientifiche, stabilire la modalità di raccolti dei campioni di sangue da un punto di vista proprio tecnico, nonché la consegna dei medesimi e istituire un archivio centralizzato.

Dal 31 marzo 2017 ad oggi, le attività del centro includono il monitoraggio delle pratiche regionali, la definizione di standard nazionali, la raccolta e l'analisi dei dati. L'archivio centralizzato dei dati di screening è pronto ed è stato trasmesso al Ministero della Salute per l'iter di competenza. Inoltre, è stato pubblicato il Rapporto Istisan, che è il modo dell'istituto di porsi verso l'esterno. Abbiamo fatto varie audizioni regionali, corsi di alta formazione, convegni nazionali e incontri tecnici, workshop, appunto con le regioni.

Quali sono le attività che abbiamo prima visto che ad oggi possiamo dire avviate a conclusione e quelle che mancano ancora?

L'archivio è centralizzato su scrinatalia alla fine di rendere disponibili dati per efficacia anche in termini di costo dei percorsi intrapresi, definizione del dataset, variazioni, appunto. Questo è tutto quello che ancora un po' manca in realtà. Il dataset è già pronto, è tutto lavorato da un punto di vista tecnico, è stato inviato al Ministero della Salute perché deve fare il suo iter e il Ministero della Salute poi lo invierà al garante.

Quest'ultimo passaggio sfugge al nostro controllo, noi abbiamo cercato di farlo da un punto di vista tecnico nella migliore delle maniere, consultando appunto regioni, associazioni, tecnici. Ora però il passaggio al Ministero, ma soprattutto il passaggio al garante è un passaggio. Speriamo che tutto questo possa avvenire rapidamente perché, come dico sempre, senza dati non c'è ricerca e quindi e senza ricerca non c'è salute.

Il registro nazionale delle malattie rare che non viene alimentato periodicamente, ma che comunque è un punto di riferimento. Adesso il nuovo direttore sicuramente su questo lavorerà assiduamente perché è un punto importante. Lavoriamo anche su questo proprio perché i dati delle regioni alle volte non sono estremamente precisi.

Il futuro dello screening neonatale è legato all'innovazione tecnologica e l'accumulo di nuove evidenze stanno rapidamente ampliando le prospettive.

Soprattutto l'innovazione di metodologie degli screening, ad esempio quelli genetici che sono fondamentali perché circa il 70% delle malattie rare ha una base genetica e esogeneità pediatrica. In particolare ai test genetici di nuova generazione.

Ci sono varie tipologie di screen neonatali, il modello degli Stati Uniti, il Generation Study degli Stati Uniti, del Regno Unito, ma sicuramente e anche alcune attività regionali italiane sono importanti, ma tutto questo deve passare per una sostenibilità economica e logistica che è fondamentale, per una uniformità di accesso a livello nazionale, per una chiarezza e trasparenza degli aspetti etici, psicologici, sociali e strumenti adeguati di consul e di comunicazione.

Quindi è fondamentale che tutto questo che si vada verso un futuro che veda tutto questo come complementare ed importante.

Vi ringrazio.



ANNALISA SCOPINARO

Presidente UNIAMO

Lo screening neonatale esteso: il primo passo verso la terapia

Grazie Direttore per aver anticipato il suo intervento. Il tema dello screening neonatale è centrale e sarà ripreso anche nei prossimi appuntamenti del mese, perché è uno degli strumenti fondamentali per garantire diagnosi precoce e accesso tempestivo ai trattamenti.

Noi monitoriamo tutta la filiera dell'accesso dicendo quanto è il tempo di AIFA, quanto è il tempo di inserimento in prontuario e quant'è il tempo di reale arrivo del trattamento farmacologico a letto del paziente e così via. Ma a volte ci dimentichiamo che se manca la diagnosi tutti questi tempi sono completamente inutili, possiamo continuare a monitorarli, ma fondamentale è in ogni momento sapere quali sono i pazienti che potranno avere accesso a quella specifica terapia.

Ogni volta che arriva un trattamento assistiamo a un implemento delle diagnosi proprio perché ci si sveglia un po' una comunità. Prima non c'era niente, adesso c'è un trattamento, anche gli stessi clinici entrano in fermento, ma questa velocità non è mai quella che noi vorremmo vedere e lo screening neonatale in questo percorso è un punto fondamentale proprio per evitare ritardi che sono devastanti.

Alcuni trattamenti possono essere dati solo prima della comparsa dei sintomi della patologia e senza lo screening neonatale è impossibile rendersene conto in assenza di sintomi. Quindi perdiamo vite per strada e sappiamo quello che sta succedendo con la leucodistrofia metacromatica che ancora non è in screening e per la quale però esiste un trattamento risolutivo.

Faccio questo esempio e basta perché altre patologie abbiamo visto dovrebbero entrare quest'anno ad approvazione del DPCM, ma sono comunque patologie che stanno aspettando minimo 5-6 anni dal momento in cui sono state lavorate dal gruppo. Quindi anche qui un un piccolo segnale di fumo, un piccolo un qualcosa rispetto al quale bisogna fare attenzione.

Come facciamo a far sì che l'implementazione del panel degli screening neonatali sia più veloce? approviamo annualmente i LEA, allora siamo tutti d'accordo. Se io non vengono approvati annualmente dobbiamo trovare una formula diversa che magari passi da un DM invece che da un DPCM, come era stato fatto all'inizio per il progetto pilota che ha dato l'avvio a tutto lo screening.



FRANCESCO SAVERIO MENZINI

Capo Dipartimento della programmazione dei dispositivi medici, del farmaco e delle politiche in favore del servizio sanitario nazionale del Ministero della Salute

Programmazione, farmaci e dispositivi medici: accesso e responsabilità

Ringrazio UNIAMO per l'invito e per il lavoro che svolge quotidianamente a supporto delle persone con malattia rara e delle loro famiglie. Porto il saluto del Ministro della Salute e ringrazio tutti i presenti.

In passato mi sono occupato moltissimo di malattie rare, quando stavo all'università quindi è un tema che ho proseguito ad affrontare all'interno delle attività che dobbiamo svolgere tanto all'interno del dipartimento, ma anche in collegamento con gli altri dipartimenti.

Prima di descrivere anche quello che si è fatto in questi ultimi anni qui all'interno del Ministero della Salute, anche magari evidenziando alcuni aspetti che in parte avete toccato durante le presentazioni precedenti e anche nei commenti che ci sono stati subito dopo. Credo sia importante contestualizzare tutto il discorso delle malattie rare anche dal punto di vista economico e sociale, di comportamento e come le persone e le aziende reagiscono a determinate situazioni.

Il primo punto di partenza per il quale sempre più c'è un'attenzione molto forte anche soprattutto all'interno del Ministero della Salute sulle malattie rare è che le malattie rare rappresentano da sempre, anche se sono state in passato sottovalutate, rappresentano un costo sociale enorme. Quindi non è solo un discorso legato al Ministero della Salute, alla spesa sanitaria e all'assistenza sanitaria.

Perché sottolineo questo aspetto? Spesso, sottolineando l'impatto economico, si riescono a disegnare percorsi che trovano soluzioni a vantaggio dei pazienti. Quando si toccano anche le tasche dei singoli cittadini, oltre a quelle dello Stato o delle Regioni, qualcosa tende a muoversi più rapidamente nell'interesse dei pazienti.

Ho notato che quando si sottolineano gli aspetti più economici di impatto economico e vanno a toccare non solo, diciamo, le tasche dello Stato o delle regioni, ma anche le tasche dei singoli cittadini, forse qualcosa si muove maggiormente.

Questo fenomeno del costo sociale delle malattie rare deve essere analizzato in maniera molto attenta e costantemente aggiornata. È quello anche che noi facciamo all'interno del Ministero della Salute, quindi monitoriamo anche quali sono i costi e sempre più con una serie di strumenti che abbiamo ormai messo a punto, uno fra tutti è il modello predittivo, adesso lavora su quasi 5 milioni di abitanti, però poi entro giugno sarà in grado di lavorare su tutta la popolazione italiana.

Questo ci permette già adesso, ma ci permetterà anche nel futuro prossimo di andare a fare anche delle verifiche e delle analisi predittive di quale potrebbe essere l'impatto, per esempio, delle malattie rare o di specifiche malattie rare e quindi andare a vedere se i percorsi diagnosticoterapeutici, piuttosto che i modelli organizzativi gestionali che attualmente vengono utilizzati permettono veramente di migliorare e di garantire una presa in carico precoce dei pazienti o meno e quindi farli anche accedere a dei modelli di cura o comunque a degli interventi tanto farmacologici piuttosto che utilizzando dei dispositivi che permettano ai pazienti a volte di guarire, a volte di rallentare la progressione della malattia, ma comunque sicuramente di migliorare la loro qualità della vita e quindi, come già detto, pesano molto, pesano maggiormente, tra l'altro le malattie rare all a livello anche di spesa per singolo paziente e caregiver rispetto anche alle malattie non rare, anche a quelle che hanno dei costi molto elevati e anche questo è un aspetto che spesso viene trascurato. Negli studi lo abbiamo fatto, abbiamo stressato molte volte questo aspetto.

È vero anche che pesano maggiormente dal punto di vista soprattutto dei costi dei costi indiretti e quindi dei costi a carico del sistema sociale, del sistema previdenziale e anche chiaramente a carico purtroppo delle stesse famiglie.

Un altro aspetto che è emerso da tutte queste analisi, soprattutto con riferimento alla spesa a carico del sistema previdenziale e che mi ha fatto sempre riflettere su quanta poca attenzione c'era stata. Quindi evidentemente nel passato per le malattie rare è la differenza che facemmo in un'analisi con l'INPS per andare a vedere quanto quanto era migliorata la situazione dal punto di vista delle prestazioni che fornisce l'INPS di pazienti affetti da malattie oncologiche rare e da malattie rare in generale.

Per quanto attiene invece le malattie rare in generale escluse quelle oncologiche, la situazione non è migliorata, anzi le prestazioni sono aumentate. Questo nuovamente è stato un campanello di allarme che ci ha fatto riflettere per dire allora c'è c'è molta c'è stata molta attenzione giustamente e dalle oncologiche quelle generali chiaramente a cascata ne ha risentito positivamente ne hanno risentite le le malattie rare oncologiche purtroppo sono state per molti anni invece trascurate tutte le altre tutte le altre malattie rare e questo sempre più ci spinge e ci ha spinto adesso anche all'interno del Ministero della Salute, quindi a quantificare anche appunto tanti costi indiretti quanto i costi sostenuti dalle famiglie e ripeto i costi indiretti e quelli sostenuti alle famiglie rappresentano quasi il 70% dei costi totali delle macchie rare.

E questo, nuovamente, è un aspetto fondamentale perché è vero che a noi interessa, al di là del fatto che l'obiettivo principale è la cura del paziente, quindi la qualità di vita del paziente ma è anche vero che dal punto di vista poi economico che interessa molto l'attenzione sulla spesa sanitaria.

A me interessa però invece vedere i riflessi che ci stanno anche sulle altre istituzioni pubbliche, quindi spesa sociale, spesa previdenziale e anche soprattutto le spese catastrofiche a carico delle famiglie.

Andiamo a toccare un tasso che negli ultimi anni qui all'interno del Ministero della Salute fortunatamente è stato compreso in maniera molto attenta, ovvero che la salute non è un costo ma un investimento.

Ce lo fanno capire bene le malattie rare: per concretizzare proprio il concetto di salute come investimento, riferito soprattutto anche alle malattie rare, servono alcune azioni che sono, tra l'altro tipiche anche dell'Echology assessment e alle quali il Ministero, come ricordavo, presta molta attenzione che sono sicuramente quello di misurare non solo la singola prestazione, ma il risultato di tutto il percorso di cura e questo è un passaggio importante che stiamo seguendo all'interno del Ministero della Salute, quindi non il costo del singolo input, ma bensì la spesa complessiva per la cura, tenendo conto dei costi anche evitati e dei livelli di performance, per esempio, del personale, delle tecnologie utilizzate nel decreto liste di attesa.

Decreto fondamentale del quale se ne parlerà molto negli anni futuri perché l'impalcatura che è stata strutturata col decreto liste di attesa ci permetterà veramente anche con la collaborazione con le regioni di riuscire a controllare e a garantire anche un accesso alle cure molto più rapido e molto più precoce per i pazienti stessi.

Cercheremo di non commettere gli errori fatti nel passato quando si andava a guardare l'aumento della spesa nel breve periodo; è ovvio che all'inizio la spesa aumenta poi però tutti gli studi hanno dimostrato che c'è un vantaggio incredibile: un ritorno dell'investimento già nel breve e medio periodo. La sfida delle malattie rare è quella di programmare il futuro della sanità coniugandolo con l'innovazione. Risulterà per noi quindi importante introdurre metodi, l'abbiamo già fatto e modelli che siano in grado di catturare le diverse implicazioni dell'innovazione e quindi restituire ai decisori una misura del valore stesso dell'innovazione e così restituire ai decisori una misura dell'innovazione.

Un esempio è il progetto pilota sulle tecnologie digitali: grazie ai dati raccolti dalle regioni è emerso che l'accesso alle tecnologie ha ridotto del 50% i ricoveri. Questo significa misurare l'outcome e il ritorno dell'investimento. Lo stesso approccio vale per le malattie rare.

Quindi stiamo facendo una grande attività di programmazione anche degli investimenti e delle risorse. Il concetto fondamentale è che noi abbiamo cercato di stabilire quante risorse ci servono da qua ai prossimi anni, quindi già abbiamo finalizzato una serie di risorse che ci sono state garantite dal MEF. Poi ogni anno cerchiamo sempre di chiederne un po' di più.

A fine 25 siamo riusciti a ottenere 2,4 miliardi in più, inoltre abbiamo già finalizzato le risorse che ci sono state date fino al 2028.

Parallelamente stiamo lavorando sulla condivisione dei percorsi a livello regionale per garantire equità di accesso e ridurre l'eterogeneità territoriale. di cui si è parlato precedentemente L'altro aspetto a cui prestare attenzione è l'accesso precoce che è garantito dalla diagnosi precoce. L'ecosistema dei dati sanitari rappresenta il punto di svolta poiché senza dati non è possibile fare ricerca né programmazione. L'ecosistema dei dati sanitari è il punto di svolta. Allo screening neonatale presteremo maggiore attenzione perché sappiamo quanto è importante il tempo, in particolare e non solo per le malattie rare.

Infatti abbiamo potuto osservare che dove c'è stato un accesso precoce c'è anche stato un ritorno importante sulla salute dei pazienti seguito da un ritorno economico e finanziario.

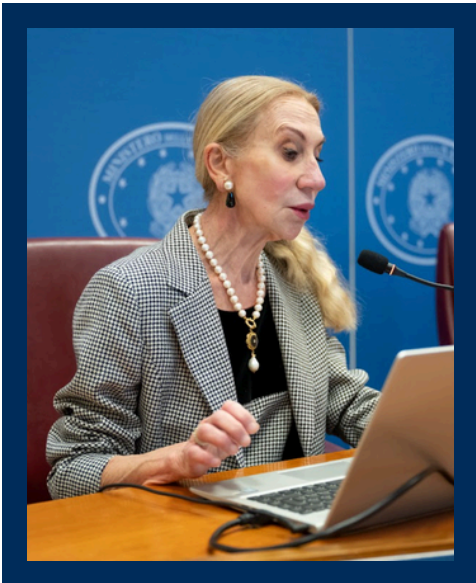
Sono state individuate nuove strategie di accesso e intervento mirato che possono spesso fare la differenza nelle malattie rare, e continueremo a lavorare per individuarne altre. Queste tecnologie ci permettono di vedere in tempo reale le inefficienze o le problematiche che ci sono tra una regione e un'altra e questo già oggi ci ha permesso in alcune situazioni di intervenire in tempo reale. Inoltre permettono di attuare decisioni per l'inquadramento della presa in carico multidisciplinare del paziente in maniera tale da ridurre anche l'impatto socioeconomico e produrre soprattutto quelle evidenze che permettano ai decisori di effettuare scelte informate.

In questo il ruolo dell'HTA diventa fondamentale ed è proprio il percorso che stiamo seguendo all'interno del dipartimento.

Affinché le analisi dei costi possano essere di supporto ai decisori tanto a livello nazionale quanto regionale. È necessario abbandonare l'approccio a silos tanto a livello macro quanto anche a livello micro. MIMIT sta lavorando anche in quest'ottica e anche il MEF in alcune decisioni sta iniziando a superare la logica dei silos, necessaria da superare quando il 70% dei costi è un costo indiretto, come accade con le malattie rare.

Un ultimo punto riguarda l'aggiornamento dei LEA di cui abbiamo previsto un aggiornamento annuale. La commissione, con un attento lavoro delle sottocommissioni, ha già accolto oltre 90 richieste molte delle quali riguardano le malattie rare, con risorse importanti già accantonate e in parte utilizzate.

Concludo sottolineando che questo intervento dimostra l'impegno del Ministero della Salute sulle malattie rare, sia dal punto di vista organizzativo sia delle risorse, ma soprattutto dell'idea di fondo: una programmazione sanitaria corretta, sana e basata su evidenze.



GABRIELLA GUASTICCHI

**Direttrice Generale Direzione
Dispositivi Medici e del Farmaco
del Ministero della Salute**

**La valutazione delle tecnologie: HTA e
malattie rare**

Buongiorno a tutti.

Mi dedicherò alla valutazione delle tecnologie e quindi HTA e malattie rare.

L'HTA è uno strumento fondamentale per le decisioni di politica sanitaria, in particolare per l'immissione, la diffusione, implementazione e dimissione di tecnologie sanitarie. nelle malattie rare. Nelle malattie rare il problema più grande è stato l'introduzione di tecnologie innovative nei casi di specie.

La mia direzione lavora per accelerare l'immissione sul mercato di tecnologie a supporto delle malattie rare in tempi rapidi, tecnologie che garantiscano accessibilità, semplificazione delle procedure ed equità di accesso.

Il focus è sui trattamenti non farmacologici, che includono dispositivi medici, prestazioni sanitarie, alimenti a fini medici speciali e supporti alle famiglie in particolare nelle malattie rare. Il testo unico sulle malattie rare prevede l'accesso gratuito a questi trattamenti essenziali all'interno dei PDTA.

HTA e malattie rare sono uniti da alcuni passaggi del testo unico, la 175 del 21 e cioè l'accesso gratuito a quei trattamenti non farmacologici che sono essenziali nel PDTA del singolo paziente, quindi i dispositivi medici o i VD e tutti quei presidi sanitari previsti negli specifici PDTA, tutto a carico del servizio sanitario nazionale.

Il legame tra HTA e malattie rare si rafforza anche attraverso il Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026, che punta su semplificazione, equità e tempestività di accesso, percorsi amministrativi facilitati che garantiscano approvvigionamento ed erogazione in tempi brevi e luoghi vicini alla residenza del paziente compreso l'addestramento all'uso di dispositivi medici e integrazione delle valutazioni di HTA per le strategie terapeutiche delle malattie rare.

Ci sono quindi 3 strumenti a supporto per l'HTA: il regolamento 2021/2282, il piano nazionale sui dispositivi medici - PNHTA DM e la revisione dei regolamenti dell'Unione Europea sia sui dispositivi medici che sui dispositivi medici diagnostici in vitro IVD che dal mese di marzo troverà il massimo slancio in Unione Europea.

Uno dei principali problemi è la generazione delle evidenze, spesso limitate da campioni ridotti e tempi ristretti; critica per due motivi: la robustezza degli studi che soggiacciono, quindi la potenza di quegli studi e la forza delle analisi statistiche alla base di questi studi clinici; e la necessità di tempi adeguati per garantire la raccolta delle evidenze.

È importante trovare il giusto equilibrio tra la sicurezza dell'informazione statistica, l'accettabilità delle evidenze, i tempi che devono essere ragionevoli per l'introduzione di tecnologie.

La valutazione attraverso l'HTA diventa indispensabile ed è necessario trovare soluzioni organizzative perché questo possa avvenire. La nostra azione come direzione è su due livelli: a livello europeo e a livello nazionale.

Il regolamento europeo HTA viene applicato a decorrere dal 12 gennaio 2025, e consente valutazioni congiunte a livello UE, evitando duplicazioni e riducendo i tempi. La valutazione congiunta sui farmaci orfani dal 13 gennaio 28 troverà la sua piena applicazione. Per i dispositivi medici impiantabili della classe terza, i dispositivi medici attivi di classe 2B e aggiungo gli IVD di classe D l'applicazione viene affidata ad un gruppo di esperti di EMA e verrà avviata nel 2026.

Questo provvedimento prevede di utilizzare i report già prodotti evitando la duplicazione di valutazioni. È previsto anche il coinvolgimento strutturato dei pazienti, elemento essenziale per considerare l'impatto reale delle tecnologie sulla vita quotidiana.

Questo permette di tener conto in tutta la produzione dell'HTA dell'impatto delle malattie sulla vita del paziente, le aspettative rispetto alle nuove tecnologie o trattamenti proposti e l'esperienza reale del paziente sui i trattamenti già in essere.

Il Programma Nazionale HTA e Dispositivi Medici nasce nel 2014, con documento strategico nel 2017 e poi programma nazionale del 2023-25, stiamo aspettando la pubblicazione del 2026-28. Il programma prevede il coinvolgimento di numerosi attori: cabina di regia presso la direzione che dirigo, che ha funzioni decisionali e di indirizzo, Agenas come struttura operativa, centri collaborativi e associazioni di pazienti. Grazie ai fondi disponibili, sono programmati oltre 100 report entro il 2028.

I pazienti possono segnalare tecnologie innovative da sottoporre a valutazioni di HTA, sono coinvolti nelle commissioni da Appraisal e poi forniscono consulenze ed expertise sulle questioni rilevanti per il Piano Nazionale HTA.

Grazie anche al fondo cosiddetto dello 0,75 per il governo dei dispositivi riusciremo nel nuovo programma ad introdurre moltissimi nuovi report, da qui al 28 ne abbiamo programmati oltre 100.

L'ultimo strumento di cui ci stiamo avvalendo per migliorare l'introduzione dei dispositivi medici orfani e utilizza come carrier la revisione di cui parlavo prima dei regolamenti europei. Questo con l'obiettivo di accelerare l'accesso di dispositivi innovativi orfani e ridurre tutte quelle complicazioni amministrative che per chi di voi non c'è ma passato, credetemi, sono veramente pesanti e portano via moltissimo tempo. In sostanza, la riduzione dei costi per la certificazione. Sapete che un dispositivo senza certif certificazione c'è non può entrare in commercio, quindi riduzione delle tariffe per gli organismi notificati, semplificazione delle procedure di valutazione che significa a parità di sicurezza, procedure che non siano ridondanti tra loro e la possibilità da parte dei produttori di consultare un panel in EMA centrale per definire la strategia di sviluppo clinico che è meglio apportare.

Le norme nel settore dei dispositivi medici, dell'HTA e dei medicinali anche contribuiranno ad garantire una maggior tempestività, equità e al trattamento e semplificazione all'accesso. Dovrà essere garantita la piena applicazione del testo unico sulle malattie rare che prevede l'accesso gratuito a dispositivi e a trattamento non farmacologici essenziali secondo i PDTA e quindi molta attenzione ai dispositivi innovativi, dove per innovativi non significa migliorare quello che esiste ma cambiare livello e quindi con l'intelligenza dell'IA, con robot che fanno la prestazione di riabilitazione individualizzata, le procedure intelligenti, quindi prestazioni intelligenti e così via, compresi gli IVD per i test genetici.

Quindi è importante la pianificazione di quei modelli che generano evidenze su campioni limitati e quindi il discorso del tempo e della consistenza dei del campione e della forza, della robustezza dell'analisi statistica che ci permette con serenità, quindi avendo come caposaldo la salute del paziente e la sicurezza, di introdurre nuovi dispositivi.



PAOLA FACCHIN

Coordinatrice Tavolo tecnico interregionale malattie rare

**Accesso Regionale: opportunità di
miglioramento**

Buongiorno a tutti.

Rispetto al tema della giornata, vorrei concentrarmi soprattutto sul tema dei trattamenti non farmacologici, come hanno fatto altri prima di me, anche se dirò alcune cose che intersecano anche i trattamenti farmacologici. Questo è un tema molto rilevante per la vita dei malati rari e per la loro presa in carico.

È un tema difficile perché comprende elementi assolutamente diversi tra loro: trattamenti, servizi, prestazioni che appartengono a mondi molto differenti, dalla dietoterapia alla riabilitazione, alle protesi, agli ausili. È un ambito estremamente eterogeneo, frutto di una stratificazione che deriva da leggi nazionali, regolamenti, prassi, flussi informativi, trattati storicamente in modo completamente diverso da soggetti diversi, con logiche e prospettive differenti.

Sul territorio questi elementi non sono unificati, ma fortemente frazionati. Non esiste solo una differenza tra regione e regione, ma spesso anche tra aziende sanitarie della stessa regione e talvolta perfino tra distretto e distretto. Questa lunga stratificazione nel tempo, derivante da ambiti completamente diversi, fa sì che l'unicità del trattamento della singola persona e del piano di presa in carico venga di fatto disgregata e non più riconosciuta nel momento dell'attuazione. Questo è un tema molto grave.

Cosa si è fatto e cosa si può fare? Vorrei proporre alcuni spunti di riflessione che riprendono anche quanto ho sentito dire in precedenza e lo riportano alla pratica concreta di ciò che accade nel trattamento dei malati.

Il primo punto riguarda gli strumenti a nostra disposizione. Come tavolo tecnico delle Regioni abbiamo cercato di affrontare alcuni di questi trattamenti con lo stesso approccio utilizzato per i farmaci. Ci siamo chiesti se determinati trattamenti dovessero essere erogati, a chi, e se esistessero evidenze di efficacia e di sicurezza dei trattamenti.

Faccio un esempio: alcune diete, come la dieta chetogenica per l'epilessia farmaco-resistente, sono trattamenti molto diffusi e presenti nelle linee guida internazionali. Tuttavia, era necessario chiedersi se esistesse un'evidenza di efficacia, per quali soggetti, in quali condizioni e con quali modalità. Su questi temi si lavora seriamente da anni.

La prima grande difficoltà incontrata è quella dell'evidenza scientifica. Oltre alle difficoltà già note legate alla rarità delle patologie, al basso numero di pazienti e al limitato interesse per studi clinici strutturati, si aggiunge la difficoltà di condurre veri e propri trial classici per questi trattamenti. L'evidenza disponibile è spesso aneddotica, basata su casistiche o racconti, con una bassa potenza statistica e un basso livello di evidenza. Raramente si riesce a raggiungere un livello di evidenza esaustivo.

Nonostante ciò, è stato possibile superare in parte questo limite e trovare un accordo tecnico su un livello accettabile di evidenza di efficacia e sicurezza. Il problema vero, però, è trasferire queste decisioni nella pratica reale e affrontare la frammentarietà di cui parlavo all'inizio.

Questo lavoro è molto rilevante perché questi trattamenti, oltre a essere molto eterogenei, interessano un numero estremamente elevato di malati rari. Più della metà dei malati rari con piani di presa in carico censiti include uno o più di questi trattamenti. Per molti pazienti, queste rappresentano le uniche vere opzioni terapeutiche disponibili. Non stiamo parlando quindi di interventi marginali, ma di un comparto di trattamenti essenziali per la presa in carico, sia in assenza di farmaci sia in presenza di terapie farmacologiche, poiché ne modulano l'efficacia.

Il primo problema è dunque l'evidenza, ma il secondo problema è trasferire le decisioni condivise tra le Regioni in strumenti concreti che garantiscano l'erogazione effettiva al singolo paziente, nel singolo distretto. Questo passaggio è tutt'altro che semplice.

I protocolli e i percorsi sono lo strumento generalmente utilizzato, ma quando si arriva al momento dell'approvvigionamento e dell'erogazione, cioè all'interpretazione concreta di quanto scritto sulla carta, il sistema entra in crisi. Ci si trova di fronte alla necessità di rendere compatibile un percorso generale del malato con la frammentazione dei regolamenti e delle condizioni che governano l'erogazione dei singoli prodotti o delle singole prestazioni, che rispondono a logiche completamente diverse e spesso condizionanti.

Questo porta al fatto che trattamenti indispensabili siano ostacolati da vincoli che rendono difficilissima l'erogazione. Ne derivano interpretazioni, forzature e irrigidimenti che tendono ad aumentare ulteriormente la variabilità, allungano i tempi e rendono l'accesso estremamente problematico. Accade così che a un paziente un trattamento venga erogato e a un altro no, spesso in modo irrazionale: si concedono prestazioni di scarso significato clinico e si negano invece interventi fondamentali.

Come affrontare questi blocchi che derivano da tutt'altre logiche? È necessario affrontarli in modo diretto. Un primo ambito è quello dei LEA. I nuovi LEA sono importanti e comprendono molte novità rilevanti per le malattie rare, tra cui la revisione degli screening. Tuttavia, continuano a essere costruiti con una logica a silos e di gruppo.

Si inserisce la diagnostica, si introducono gli screening, ma non si include tutto ciò che è necessario dopo lo screening. Faccio un esempio: lo screening per la sordità neonatale è un LEA corretto e fondamentale, ma ha senso solo se poi vengono erogati tempestivamente tutti i trattamenti necessari. Se invece la protesi specifica, come un impianto cocleare o cerebrale, viene ricondotta e considerata come una protesi acustica standard, accade che a livello territoriale venga concessa solo la protesi prevista dai LEA, chiedendo al paziente di coprire la parte restante. Questo vanifica l'efficacia dello screening per quei pochi neonati che ne hanno bisogno o costringe a forzature interpretative, perché il blocco normativo rimane.

I LEA, quindi, non hanno superato questa visione frammentata derivante dall'organizzazione e dalle regole di controllo. Lo stesso avviene per il tema dell'uso off label dei farmaci. È stato ricordato quanto sia rilevante il fenomeno del riposizionamento di farmaci già noti per le malattie rare e quanto sia grave la loro indisponibilità non per mancanza di produzione, ma perché non più distribuiti a livello nazionale a causa del basso costo.

Esiste una normativa generale sull'uso off label dei farmaci, pensata per contenere un utilizzo non giustificato di farmaci comuni, come antibiotici o statine, prescritti dal medico di famiglia o da un reparto ospedaliero dove risiede il paziente. In questi casi, il costo teoricamente ricade sul budget della struttura che prescrive, si tratta di un riposizionamento teorico quando però nella realtà il finanziamento arriva comunque all'ASL di residenza del paziente tramite la quota capitolaria.

Quando però questa logica viene applicata alle reti delle malattie rare, dove i trattamenti off label, spesso onerosi, devono e possono essere prescritti solo dai centri di riferimento, che sono di norma fuori dall'ASL di residenza e spesso anche fuori regione, il trasferimento teorico diventa insostenibile. L'azienda ospedaliera che segue il paziente, già non adeguatamente compensata dai DRG per la complessità dell'assistenza, si trova anche a dover sostenere il costo del farmaco e trattamento extra-ricovero, mentre l'ASL di residenza riceve la quota capitolaria. Questo è illogico e impossibile da sostenere.

Questo porta alla ricerca di soluzioni di sopravvivenza che si traducono in disagi, costi e tempi lunghi per il paziente.

Prima considerazione: se vogliamo davvero migliorare il sistema, dobbiamo uscire dalla logica dei silos, costruire percorsi integrati, ma anche intervenire in modo molto concreto sugli elementi ostativi, come quello descritto, che impediscono l'erogazione reale delle prestazioni. Servono azioni legislative chiare che stabiliscono che alcune regole non si applicano ai malati rari o che debbano essere applicate in modo diverso. Siamo disponibili a fornire un elenco dettagliato di questi elementi, ma è necessario intervenire subito.

Seconda e ultima considerazione riguarda un nodo centrale: il significato stesso dei LEA e della legge 175. Il diritto del malato raro è quello di avere tutto ciò che è essenziale e non sostituibile. Ma essenziale e insostituibile per chi? Per il singolo malato o per un gruppo cosiddetto omogeneo di persone?

Un trattamento dietetico o un farmaco specifico viene erogato perché essenziale per quel singolo paziente con quella specifica malattia rara o perché è considerato adeguato per un gruppo più ampio, come quello dei pazienti con patologie convulsive? Per il gruppo può essere sufficiente un trattamento standard, ma per il singolo malato raro no.

Questo interrogativo di fondo, cioè se il riferimento dei LEA debba essere la persona o un gruppo ampio di persone, è essenziale per orientare ogni decisione futura.



GIUSEPPE ZAMPINO

Società Italiana di Pediatria

Il ruolo delle società scientifiche nella prescrizione dei trattamenti per le malattie

Buongiorno a tutte e a tutti.

Porto i saluti del Presidente della Società Italiana di Pediatria e della SINGEPed, la Società Italiana delle Malattie Pediatriche Genetiche e delle Disabilità.

Che cosa può fare una società scientifica? Una società può innanzitutto contribuire a una migliore comprensione della storia naturale delle malattie. Questa comprensione non serve soltanto a definire meglio la prognosi o ad anticipare le complicanze, ma, parlando di trattamenti, rappresenta la base indispensabile per poter condurre studi clinici. Se si vuole avviare un clinical trial è necessario conoscere la storia naturale della malattia, perché questo consente di definire gli endpoint da raggiungere, di comprendere la variabilità statistica, di stimare il campione da studiare e di valutare la fattibilità e i vantaggi connessi al trattamento.

Il problema è che ogni volta che si scopre un nuovo farmaco l'industria deve avviare un processo di descrizione della storia naturale della malattia, e questo allunga ulteriormente i tempi. Per fare lo studio sull'acondroplasia, ad esempio, è stato necessario prima realizzare uno studio sulla storia naturale della patologia, che era mancante. Si conosceva in modo generale il decorso dell'acondroplasia, ma non tutti gli aspetti. Questo ha comportato che il farmaco potesse essere sperimentato solo un paio d'anni dopo la sua individuazione.

Una società scientifica, come molte altre, può quindi innanzitutto creare registri ad hoc per studiare in maniera puntuale la storia naturale delle malattie. Certamente esiste oggi un grande ampliamento delle frontiere terapeutiche nelle malattie rare, ma tutte queste richiedono tempi di sperimentazione lunghi, probabilità di successo relativamente basse e costi molto elevati.

Il riposizionamento dei farmaci, come ha accennato la dottoressa De Bardi, offre invece maggiori possibilità di successo, tempi più brevi e costi notevolmente ridotti. Per sviluppare un nuovo farmaco si parla di investimenti che possono arrivare a tre miliardi di dollari, mentre per il riposizionamento i costi si aggirano intorno ai trecento milioni di dollari.

Il riposizionamento consiste nell'utilizzo di farmaci già approvati per indicazioni diverse, oppure di farmaci che erano stati scartati perché inefficaci per una determinata patologia, ma che possono essere riutilizzati in altri contesti. Questo può avvenire perché un farmaco ha molteplici azioni, perché agisce su un target o su un pathway genetico comune a più condizioni, oppure perché un evento avverso si rivela un effetto desiderabile

Un esempio è l'uso del propranololo: un bambino trattato per una cardiopatia presentava anche angiomi, che sono regrediti. Da questa osservazione si è scoperto che il propranololo era altamente efficace nel trattamento degli angiomi, e da allora viene utilizzato con questa indicazione. Il riposizionamento avviene quindi anche grazie a effetti casuali che consentono di individuare nuovi bersagli terapeutici, ma soprattutto grazie al miglioramento delle conoscenze.

Oggi disponiamo di un'enorme quantità di informazioni derivanti dalla genetica, dai meccanismi biomolecolari e dalle scienze omiche. Queste informazioni non possono restare inutilizzate. Se vengono messe a confronto con i farmaci orfani disponibili, è possibile individuare nuove opportunità terapeutiche. È su questo che bisogna lavorare di più, coinvolgendo non solo le società scientifiche cliniche, ma anche competenze di ingegneria, matematica e bioingegneria, per creare sistemi capaci di integrare tutti questi dati.

Se questo riguarda la terapia in senso stretto, è utile però riflettere sul significato stesso del termine "terapia". Noi tendiamo a identificarla con il farmaco, ma in realtà terapia significa servizio, rispetto, cura. Il verbo greco "therapeúō" significa aver cura, rispettare, onorare, venerare. Platone lo utilizzava in riferimento agli dei e ai genitori, cioè a coloro che danno la vita. Terapia significa quindi prendersi cura della vita dell'uomo con un'attenzione profonda e totale.

In questa prospettiva, una società scientifica come la Società Italiana di Pediatria, che si occupa del benessere del bambino e della famiglia, ha come primo obiettivo non solo quello di trovare un farmaco, ma prima ancora quello di avere cura della persona che ha di fronte, non solo del bambino, ma anche della sua famiglia.

Non credo che la ricerca di un farmaco possa essere ridotta al bisogno di sperare. Può esserlo, ma se la speranza diventa solo l'attesa di un futuro farmaco che renderà "normale" la vita, allora si rischia di vivere un'esistenza sospesa e incompiuta. L'attesa scientifica è importante, ma la speranza vera è una presenza affidabile, una presenza capace di contenere la solitudine e la sofferenza. Questo deve essere uno dei punti di riferimento fondamentali di tutte le società scientifiche, e in particolare della Società Italiana di Pediatria.

L'ultimo elemento è la solidarietà. La solidarietà è una strategia terapeutica potentissima, forse la più potente. Una delle principali insoddisfazioni dei caregiver e dei pazienti è il non sentirsi adeguatamente sostenuti. Il sostegno sociale è un fattore protettivo rispetto al declino della salute sociale.

Il benessere sociale è strettamente legato alla capacità di agire come esseri sociali. Il concetto di capitale sociale, mutuato dall'economia, indica una comunità solidale, capace di sostenere i più fragili. Numerosi studi dimostrano che comunità con alto capitale sociale presentano minori incidenze di cardiopatie, tumori, depressione e ansia.

Essere solidali è quindi una responsabilità che tutte le società scientifiche devono rafforzare come segno distintivo: la Società Italiana di Cardiologia, di Psichiatria, di Oncologia e, naturalmente, la Società Italiana di Pediatria. Essere solidali è una vera forma di prevenzione. Essere vicini ai più fragili fa bene a loro, ma fa bene a tutta la comunità.

Grazie.

Ad aprile 2025 il Ministero della Salute ha presentato una bozza di aggiornamento dei LEA, che prevede l'estensione dello screening a otto nuove patologie più la SMA, senza oneri aggiuntivi per la finanza pubblica. È solo una bozza, ma rappresenta un segnale importante. È confermato, inoltre, per il 2025, un finanziamento di un milione di euro per i test diagnostici.

Altro tema importante: la presa in carico. A fine 2024 contiamo 262 centri di riferimento, con una copertura media di 4,4 centri per milione di abitanti, ma con forti disomogeneità regionali, da 1,5 a 9,6 centri per milione. Di questi, 78 centri fanno parte di almeno una ERN, con una concentrazione di due terzi al Nord. La mobilità sanitaria transfrontaliera conferma un saldo positivo per l'Italia: nel 2023 abbiamo accolto 1.250 pazienti da altri Paesi, contro 236 italiani curati all'estero. I PDTA sono un altro elemento chiave: nel 2024 ne sono stati realizzati 19 nuovi, per un totale di 346, con più della metà delle regioni che coinvolge i rappresentanti dei pazienti nella loro definizione. Circa il 70% delle persone con malattia rara riceve trattamenti farmacologici e circa il 40% anche trattamenti non farmacologici. Ricordo che a dicembre 2024 è finalmente entrato in vigore il nuovo tariffario delle prestazioni ambulatoriali e di assistenza protesica, previsto già dall'aggiornamento LEA del 2017.

Chiudo con un focus sul barometro MonitoRare di quest'anno, dedicato alla percezione dei medici sulle malattie rare. Sono stati coinvolti circa 200 medici. Alla domanda su quale parola associno a "malattia rara", la più citata è stata "difficoltà", seguita da "sconosciute", "diagnosi" e "solitudine". L'86% ha ritenuto, almeno una volta, necessario approfondire un sospetto diagnostico per malattia rara, dato in crescita rispetto a quattro anni fa. Quasi il 90% ha almeno un assistito con malattia rara, con una media di cinque pazienti ciascuno. Solo quattro su dieci conoscono le ERN, metà ha sentito parlare del Testo Unico, e poco più della metà conosce il Piano Nazionale, ma solo uno su dieci lo ha letto. La rete è ancora frammentata: un terzo dei medici non è in contatto con il centro di coordinamento, uno su cinque non è in contatto con il distretto, e uno su dieci non è in contatto con il centro di riferimento. Chiudo con la slide sulle principali difficoltà percepite: la diagnosi tardiva, la scarsa integrazione tra assistenza primaria e specialistica e la mancanza di continuità tra ospedale e territorio.

Vi ringrazio per l'attenzione e lascio ora la parola al collega Romano Astolfo.



ANDREA MANDELLI

**Presidente Federazione
Ordine dei Farmacisti
italiani - FOFI**

I presidi territoriali per la distribuzione del farmaco

Un'occasione come questa, per dare testimonianza dell'impegno dei farmacisti italiani, per noi era irrinunciabile. Ringrazio UNIAMO per l'attività, per la forza e per il coraggio che spesso è necessario nel portare avanti queste battaglie.

Cercherò di farvi recuperare il tempo e di non essere noioso, cosa che dopo tante ore di convegno può essere facile. Mi concentrerò quindi solo su due punti.

Il primo: io rappresento i 110.000 farmacisti italiani. L'Ordine dei farmacisti, come tutti gli ordini professionali, ha tra le sue finalità, attribuite dallo Stato, quella di garantire la qualità del servizio degli iscritti all'albo. Non siamo enti pubblici sussidiari dello Stato, ma abbiamo questo mandato preciso. Mi focalizzo su questo punto per ribadire l'assoluta volontà, la necessità e l'impegno reale di essere al fianco dei cittadini, dei malati, di chi ha bisogno. È il motivo per cui nel 1946 siamo stati ricostituiti: garantire la qualità del servizio dei professionisti. Questo è un grande impegno che la Federazione ha assunto da sempre.

I due focus che voglio toccare sono questi.

Il primo riguarda il nostro impegno nel riportare i farmaci sul territorio. Non ne facciamo una questione corporativa o di lobby economica. Vogliamo davvero cercare di far sì che il farmaco sia vicino al cittadino. In una società che cambia, avere il farmaco sotto casa e un professionista della salute in grado di offrire un consiglio, un chiarimento, un aiuto, è necessario e doveroso in un Paese civile. Il nostro impegno è fare in modo che i farmaci possano tornare sul territorio, perché questa è l'unica maniera civile per dare rispetto e dignità a chi ha bisogno del farmaco ed evitare i "viaggi della speranza" per ritrarlo, in un Paese meraviglioso ma spesso orograficamente complesso. Non si può pensare che pochi chilometri in linea d'aria corrispondano davvero a distanze brevi, quando le strade rendono gli spostamenti lunghi e difficili.

Questo è il primo impegno. Il secondo è la disponibilità a ragionare con il Governo, e in questo senso ringrazio il Governo e il Sottosegretario Gemmato per il lavoro che sta facendo.

Nel 2006 sono stato tra gli artefici di una reinvenzione della funzione del farmacista, una professione con 800 anni di storia e una grande capacità di adattarsi ai cambiamenti della società. Allora lanciai un'idea che era davvero rivoluzionaria: un farmacista che non si limitasse alla dispensazione del farmaco – che rimane la nostra attività prioritaria – ma che fosse in grado di intercettare il cambiamento in atto e dare risposte immediate sul territorio. Questa idea oggi si chiama "prossimità".

Credo che noi siamo protagonisti della prossimità, perché con la farmacia dei servizi riusciamo a risolvere in tempo reale molti problemi dei cittadini, in particolare di quelli fragili, e possiamo essere un vero volano di sviluppo del territorio, come è mancato durante il periodo del Covid. Questa disponibilità oggi è concreta: grazie alla farmacia dei servizi, un'idea del 2006 è diventata realtà ed è stata stabilizzata con la legge di bilancio. Il decreto semplificazioni ha attribuito nuove funzioni al farmacista e noi ci stiamo impegnando, insieme alle società scientifiche, per definire protocolli chiari che consentano al professionista di offrire il massimo servizio al cittadino.

In questo senso credo si possa fare molto insieme per portare i servizi il più vicino possibile a chi ne ha bisogno.

Guardo l'orologio: sono le 12:31. Concludo con un messaggio breve ma partecipato. Ci siamo. Siamo al fianco dei cittadini, di chi ha bisogno e di chi è fragile. Questa giornata rafforza questa unione e la piena disponibilità verso Annalisa Scopinaro e verso tutte le persone che si impegnano per aiutare chi ha bisogno.

Ribadisco la nostra grande vicinanza e la volontà di collaborare a tutto tondo. Il bene del malato è l'obiettivo del farmacista. La funzione degli Ordini è garantire la qualità del servizio. In questo senso, il nostro impegno sarà massimo.



UGO TRAMA

**Vicepresidente Società
Italiana di Farmaci
Ospedaliera e dei Servizi
Farmaceutici - SIFO**

**I presidi territoriali per la distribuzione del
farmaco**

Buongiorno a tutti.
Buongiorno Annalisa.

Sono dispiaciuto di non essere con voi in presenza, ma come SIFO avevo piacere di portare un contributo al grande lavoro che si sta mettendo in campo.

Come società scientifica, tra le tematiche che seguiamo in modo più rappresentativo ci sono le malattie rare. È un ambito che ci vede impegnati non solo dal punto di vista clinico, ma anche su quello dei percorsi assistenziali.

L'onorevole Gemmato e Andrea Mandelli lo hanno detto molto bene: oggi il ruolo del farmacista sta cambiando e le malattie rare diventano quasi il cuore delle attività di prossimità, che cercano di portare pazienti complessi sempre più vicino al luogo di cura, utilizzando gli strumenti a disposizione.

Le Regioni stanno facendo un grande sforzo affinché la telemedicina e i sistemi informativi sempre più capillari riescano a garantire la prestazione farmaceutica nel luogo di prossimità più vicino al paziente, ma soprattutto riescano a garantire la prestazione sanitaria in modo sempre più efficace e strutturato, non solo nei luoghi di eccellenza, ma attraverso i luoghi di eccellenza.

Il farmaco è sempre più un indicatore di un processo assistenziale. Oggi chi fa sanità deve guardare ai percorsi come elemento fondamentale dell'assistenza sanitaria, deve valutare periodicamente e rivalutare in base alle condizioni e alle patologie. Le malattie rare sono uno strumento che ci aiuta a fare questo.

Si tratta di ambiti che devono essere ulteriormente implementati attraverso i registri, nazionali e regionali, e attraverso le piattaforme informatiche, che diventano strumenti sempre più importanti per una presa in carico efficace e appropriata.

Come SIFO, nei nostri congressi nazionali e nelle attività ormai strutturate durante l'anno, come il "Rare Disease Tour", cerchiamo di offrire un contributo formativo e informativo sulle malattie rare. Le associazioni dei pazienti, e tu ne sei un esempio, sono sempre con noi, affinché questo lavoro diventi sempre più efficace e utile per gli assistiti.

Il mio è quindi un ringraziamento per questo invito, come SIFO e come direttore di un servizio farmaceutico regionale, con l'obiettivo di migliorare insieme i momenti di cura e di presa in carico. Ribadisco infine che il farmaco non deve essere visto solo come l'atto della diagnosi e della cura, ma anche come indicatore di un processo assistenziale che deve essere sempre più efficace per garantire le prestazioni sanitarie ai cittadini.

Crazie a tutti.



MARCELLO CATTANI

Presidente Farmaindustria

Trattamenti e innovazione in uno scenario complesso

È un piacere essere oggi parte di un confronto che si svolge puntualmente ogni anno e che, a nostro giudizio, segna almeno tre aspetti fondamentali.

Il primo riguarda la continuità e la chiara intenzione – ribadita anche dal Sottosegretario – di continuare a valorizzare il percorso di diagnosi, a partire dagli screening, fino alla cura e all'accesso alle terapie per le persone con malattia rara. Un percorso che coinvolge non solo i pazienti, ma anche le famiglie, chiamate ad affrontare problematiche che non sono esclusivamente sanitarie: difficoltà economiche, accesso alle esenzioni, tutele e strumenti che incidono profondamente sulla qualità della vita non solo di chi è affetto dalla malattia, ma dell'intero nucleo familiare e, più in generale, della società.

Noi pensiamo a fare la nostra parte, consapevoli che oggi non è semplice. Ciò che sta accadendo a livello globale complica in modo significativo l'operatività delle imprese farmaceutiche. La polarizzazione della ricerca tra Stati Uniti e Cina è un dato di fatto, mentre l'Europa appare ancora ideologizzata e fatica a comprendere pienamente il valore strategico dell'industria della ricerca.

Non a caso, nel prossimo pre-Consiglio europeo del 12 febbraio, il tema della competitività e dell'industria tornerà al centro dell'agenda, dopo che la lettera di Draghi del 9 novembre 2024 aveva già lanciato un segnale chiaro. Se l'Europa vuole davvero dare un segno, deve partire dal tema dei brevetti e dalla creazione di condizioni attrattive per ricercatori e investimenti. Servono tutele identiche a quelle garantite negli Stati Uniti e in Cina per chi scopre un farmaco, una piattaforma terapeutica o un vaccino in Europa. In caso contrario, continueremo a perdere ciò che abbiamo già perso: il 25% degli investimenti in 25 anni.

Guardando all'Italia, esiste un'opportunità importante rappresentata dal Testo Unico della Farmaceutica, all'interno del quale proseguire un percorso di riforme. Il Paese ha un bisogno urgente di riforme che consentano un accesso più rapido alle innovazioni. Sappiamo che l'accesso è ampio a livello nazionale, ma avviene ancora con ritardi significativi rispetto all'approvazione EMA. L'Agenzia sta lavorando a un modello di early access, ma poi ci si scontra con la frammentazione delle 21 Regioni, con tempi e modalità che portano il farmaco al paziente anche dopo 15 o 16 mesi.

In questo contesto, qual è oggi il senso di una burocrazia che genera ulteriori differenze attraverso prontuari terapeutici regionali o ospedalieri? Le imprese possono continuare a portare innovazione in Italia solo se esiste una valorizzazione adeguata. È una filiera industriale, ed è giusto che funzioni come tale: servono tempi certi, investimenti certi e regole certe.

Da anni ci confrontiamo con un sistema che ha parlato solo di costi e non ha mai parlato di valore. E nel campo delle malattie rare questo è ancora più evidente: qui bisogna parlare di persone, di valore, non di costi. Le risorse devono essere adeguate in un sistema sanitario universalistico. È vero, non è semplice tenere tutto insieme, ma è chiaro che il grande capitolo di spesa delle Regioni non è il farmaco, bensì i costi strutturali del sistema, spesso privi di una reale misurazione di qualità, outcome e risultati.

Oggi, quando depositiamo un dossier, siamo chiamati a dimostrare il valore diretto e indiretto, i costi evitati, ma tutto questo spesso resta lettera morta. Finché la cultura regolatoria e l'HTA non arriveranno alle Regioni per misurare in modo dinamico il percorso del paziente – le risorse dirette consumate e i benefici generati, anche in termini previdenziali e indiretti – continueremo a ragionare a silos.

C'è però un'intenzione chiara di cambiare, e noi siamo supportivi su questa linea. I dati sono fondamentali per essere moderni. L'Italia dispone di una legge sull'intelligenza artificiale che può ridare attrattività alla ricerca clinica, pubblica e privata insieme, senza ideologia, anche attraverso il dato sanitario sintetico. In questo senso Agenas è un attore essenziale per recuperare posizioni perse rispetto a Paesi come la Spagna.

È necessario continuare a investire nel Servizio Sanitario Nazionale. La Legge di Bilancio ha dato un segnale positivo, ma il contesto internazionale è cambiato: gli Stati Uniti stanno chiaramente dicendo all'Europa che per anni hanno sostenuto i costi della ricerca e sviluppo, mentre l'Europa ne ha devalorizzato il valore. Oggi serve un riequilibrio.

Serve una riforma sostanziale che garantisca accesso immediato a livello europeo – considerando che l'Europa arriva già con 14 mesi di ritardo rispetto ad altri distretti mondiali – e che affronti il nodo del payback, essenziale per la sostenibilità industriale. Il payback 2025 vale 2,3 miliardi, oltre alla tassazione ordinaria.

Le imprese guardano all'Italia in termini di attrattività industriale: quali incentivi offre rispetto ad altri Paesi come Singapore? Quali sono le regole sull'early access? Qual è il quadro del payback? Servono visione e coraggio, perché l'interesse oggi non è solo quello dei cittadini, ma riguarda l'intera filiera industriale: dalla ricerca di base alla clinica, fino all'accesso a farmaci e vaccini, che oggi rappresentano anche un elemento di sicurezza nazionale.

Se vogliamo restare universalistici nei confronti dei cittadini – e dei malati rari in particolare – e allo stesso tempo attrattivi per ricerca, sviluppo e tecnologia industriale, dobbiamo agire con coerenza. I dati ISTAT confermeranno a breve un'ulteriore crescita dell'industria farmaceutica, con un export oltre il +30%, che ha reso questo settore la prima industria italiana per saldo commerciale, portando l'Italia al quarto posto mondiale, superando il Giappone.

Le parole e le intenzioni sono corrette, ma servono fatti, strategia e chiarezza. In Europa oggi prevale ancora una dimensione ideologica che non riconosce pienamente il ruolo dell'industria e della ricerca. Per questo dobbiamo essere trasparenti.

Siamo supportivi dell'azione del Governo, che ha dimostrato di voler cambiare l'agenda delle priorità, guardando alla salute come elemento essenziale della sicurezza dei cittadini, non solo in senso militare.

Da parte nostra ci sarà sempre la massima attenzione e disponibilità. Oggi ci sono circa 8.000 farmaci e piattaforme terapeutiche in fase di ricerca e sviluppo dedicati alle malattie rare. Molti sono già disponibili. Il 30% della ricerca e sviluppo farmaceutica globale è dedicata a questo ambito, con una crescente attenzione alla personalizzazione: popolazioni pediatriche, neonati, giovani, donne, con esigenze biologiche diverse.

La ricerca sulle malattie rare sta andando esattamente in questa direzione, e noi continueremo a fare la nostra parte.



FABRIZIO GRECO

Presidente Federchimica Assobiotec

Trattamenti e innovazione in uno scenario complesso

Buongiorno a tutti. Grazie per l'invito, grazie Annalisa.

Credo che nel corso della mattinata siano già stati individuati tutti gli elementi su cui riflettere. Come Assobiotec rappresentiamo le aziende di biotecnologie, e le biotecnologie sono lo strumento principale per individuare terapie per le malattie rare.

È utile fare una riflessione generale: se guardiamo oggi alla percentuale di terapie disponibili per le malattie rare, ci rendiamo conto che siamo ancora ben al di sotto di una soglia minima accettabile. Siamo intorno al 5%. Per dare una risposta ai pazienti e alle famiglie che soffrono di queste patologie dobbiamo guardare a tutto il percorso, come è emerso questa mattina: ricerca, diagnosi, accesso.

C'è però un fattore che accomuna tutti questi passaggi e che non è sufficientemente considerato: il fattore tempo. Quando parliamo di terapie, di salute, di sistema sanitario, la parola che ricorre più spesso è "sostenibilità". Non ho quasi mai sentito utilizzare il tempo come criterio guida nelle scelte.

Oggi abbiamo la possibilità, grazie alle nuove tecnologie, all'intelligenza artificiale e ai dati sintetici, di ridurre il fattore tempo nella ricerca. Ma servono regole standard condivise e servono in fretta. Più tempo impieghiamo a definirle, meno beneficiamo dell'accelerazione possibile nella ricerca.

Lo stesso vale per la diagnosi. L'aggiornamento dei LEA è una questione di tempo: quanto tempo impieghiamo ad aggiornarli? Chi si occupa di standard per la ricerca o di aspetti regolatori ha il fattore tempo come elemento guida del proprio lavoro? Spesso no. Eppure l'inizio è l'idea, la fine è la soluzione per il paziente, e in mezzo c'è tutto il percorso.

Parliamo di early access da anni. Forse sarebbe meglio arrivare prima a una regola imperfetta, piuttosto che a una regola perfetta troppo tardi. Anche i farmaci orfani hanno regole che dovrebbero garantire tempi più rapidi, ma spesso queste tempistiche non vengono rispettate.

Le differenze regionali sono un altro esempio: il fattore tempo raramente entra nel panorama di analisi. Se vogliamo davvero cambiare qualcosa, dobbiamo affiancare al concetto di sostenibilità quello di tempo. La sostenibilità è gestibile in funzione delle priorità; il tempo, invece, oggi non guida i singoli pezzi del percorso.

Come industria dobbiamo farci carico di sviluppare studi clinici più rapidi, anche con bracci sintetici, e di tutto ciò che può accelerare ricerca e sviluppo. Ma in parallelo dobbiamo sollecitare tutti, a partire da chi si occupa di regolatorio, a usare il tempo come criterio guida. Perché finché cerchiamo la soluzione perfetta, ci sarà sempre qualcuno in attesa di una terapia.

Spesso è meglio una soluzione non perfetta, ma in tempo, che una soluzione perfetta troppo tardi. Grazie.



Col. ARCANGELO MORO

Direttore Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare

Trattamenti e innovazione in uno scenario complesso

Innanzitutto grazie per l'invito. Devo dire la verità, sono molto contento: sono al quindicesimo mese di comando e vorrei portare elementi di concreta operatività rispetto ai pilastri su cui si sta muovendo lo Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare.

Parto dal primo punto, che ritengo fondamentale: la produzione. Alla fine di ottobre 2024 abbiamo avviato la produzione di tiopronina e mexiletina. Questa produzione sarà garantita per i prossimi quattro-cinque anni, quindi non ci saranno più criticità di disponibilità.

Esattamente due giorni fa abbiamo inoltre iniziato a lavorare con l'MS per poter diventare un hub di importazione. Come diceva giustamente Annalisa, con il supporto di AIFA e del Ministero della Salute, con cui abbiamo un rapporto sinergico, c'è la necessità di essere un hub nazionale per l'importazione, così da evitare che gli ostacoli burocratici impediscano ai pazienti di accedere ai farmaci necessari.

Produzione significa anche, per quanto mi riguarda, cannabis terapeutica. Su questo stiamo investendo per arrivare all'oleolita, che sarà una produzione industriale dello Stabilimento Chimico Farmaceutico, con un metodo estrattivo innovativo che si fonderà con l'estrazione in olio. Questo avverrà nei prossimi sei mesi: saremo quindi in grado di fornire alle farmacie ospedaliere e galeniche un prodotto che, dal punto di vista qualitativo, si collocherà ai massimi livelli.

Un altro pilastro è la ricerca e sviluppo, che considero fondamentale. Anche su questo fronte siamo entrati in maniera concreta, sia nella ricerca sugli integratori sia in quella prettamente farmacologica. Abbiamo, ad esempio, un progetto in fase di approvazione con AIFA per un paratormone destinato ad alcune malattie endocrinologiche.

Per quanto riguarda gli integratori, siamo entrati in questo mercato avviando la produzione di integratori alimentari con formulazioni sviluppate da ortopedici. In particolare, per l'ambito ortopedico, parliamo di sali di fosfato, sali di calcio e sali di magnesio o lattosio GNE per la miotonia distrofica. L'obiettivo è offrire un servizio e una garanzia a chi utilizza integratori, perché nel campo dell'integrazione e della nutraceutica è essenziale garantire qualità. Lo Stabilimento vuole porsi come presidio di sicurezza e affidabilità per tutti i consumatori e quindi per tutti i pazienti.

Chiudo con il tema dell'informazione e della comunicazione, che ritengo altrettanto necessario. Lavoriamo molto per essere un'amplificazione del vostro lavoro. Il 22 febbraio apriremo lo Stabilimento alle vostre associazioni. Abbiamo bisogno di sinergia, anche a livello europeo, e stiamo lavorando per diventare un centro per le ERN. Ritengo questo passaggio fondamentale, perché la produzione non può essere solo italiana, ma deve avere una dimensione europea.

Credo di aver sintetizzato in poco tempo i punti principali.



SIMONA BELLAGAMBI

Vice Presidente EURORDIS

Il quadro europeo, sfide e opportunità

Volevo condividere una parola finale, approfittando della presenza del sottosegretario, per ribadire un messaggio importante: l'azione che congiuntamente Eurordes e Uniamo, insieme a Eurordis e a tutte le federazioni nei vari paesi, stanno portando avanti per garantire che le malattie rare continuino ad avere visibilità a livello europeo.

Il quadro europeo, come ha già sottolineato il presidente Cattani, è complesso e noto a tutti: la mancanza di visibilità e di presenza all'interno dell'agenda europea si traduce in mancanza di finanziamenti. Senza finanziamenti, rischiamo di rimanere alle parole senza produrre risultati concreti.

Ogni paese membro può contribuire, in un momento in cui si sta procedendo alla revisione della legislazione farmaceutica, con il Critical Medicines Act e il Biotech Act. È essenziale che tutte queste iniziative siano armonizzate e considerate in un piano d'azione europeo, come già indicato nelle raccomandazioni del Consiglio del 2008 e confermato dallo studio RARE 2030.

Serve garantire che queste azioni siano finanziate e sostenute in modo coerente, comprese le reti europee di riferimento, l'integrazione tra reti e la formazione necessaria per migliorare concretamente la qualità della vita delle persone. L'obiettivo è non lasciare indietro nessuno e trasformare le parole in azioni concrete.

Abbiamo chiesto all'Italia di esprimere un voto favorevole affinché questi finanziamenti siano inclusi nel fondo di competitività e nel quadro finanziario pluriennale, garantendo continuità a queste iniziative.

Con questo possiamo concludere. Grazie.

**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