



# GIORNATA DELLE MALATTIE RARE 2026

---

26 Febbraio 2026, Roma

**ATTI DEL CONVEGNO**

**MOLTO PIÙ DI  
QUANTO IMMAGINI**

# INDICE

## **Introduzione e apertura dei lavori**

|                    |   |
|--------------------|---|
| Annalisa Scopinaro | 4 |
| Mauro Boldrini     | 6 |

## **Saluti Istituzionali**

|                    |    |
|--------------------|----|
| Fabrizio d'Alba    | 7  |
| Annalisa Scopinaro | 10 |
| Avril Daly         | 11 |
| Mauro Boldrini     | 14 |

## **La sanità in Europa: verso il Quadro Finanziario Pluriennale 2028-2034**

|                      |    |
|----------------------|----|
| Sandra Gallina       | 15 |
| Valentina Bottarelli | 17 |

## **Il Piano Nazionale delle Malattie Rare: le attività del CONAMR**

|                    |    |
|--------------------|----|
| Marina Urpis       | 21 |
| Annalisa Scopinaro | 24 |

## **I focus a tema terapie e trattamenti per le malattie rare in Italia**

|                            |    |
|----------------------------|----|
| Simona Bellagambi          | 25 |
| Marco Sessa                | 27 |
| Verena Caetano Da Silveira | 28 |
| Fabrizio Farnetani         | 30 |
| Patrizia Ceccarani         | 31 |

## **Rete sociosanitaria, presa in carico multidimensionale e case di comunità per le persone con malattia rara**

|                      |    |
|----------------------|----|
| Giuseppe Quintavalle | 32 |
|----------------------|----|

## **L'agenda comune con i rappresentanti oncologici e le richieste ai parlamentari**

|                      |    |
|----------------------|----|
| Francesco De Lorenzo | 34 |
|----------------------|----|

## **Dipartimento salute e servizi sanitari Regione Calabria**

|                      |    |
|----------------------|----|
| Elisabetta Bigagli   | 36 |
| Roberto Caruso Olivo | 37 |
| Paola Grammatico     | 39 |
| Maria Sole Chimenti  | 40 |
| Matilde Leonardi     | 41 |
| Gaetano Piccinocchi  | 43 |
| Vincenzo Leuzzi      | 44 |
| Giuseppe Zampino     | 45 |

## **Interventi preordinati dai parlamentari**

|                          |    |
|--------------------------|----|
| On. Simona Loizzo        | 47 |
| On. Maria Elena Boschi   | 48 |
| On. Gian Antonio Girelli | 50 |
| Annalisa Scopinaro       | 51 |



## **ANNALISA SCOPINARO**

### **Presidente UNIAMO**

---

#### **Introduzione e apertura dei lavori**

Innanzitutto grazie a tutti per essere qui oggi con noi a celebrare la 19ª Giornata delle Malattie Rare. La Giornata delle Malattie Rare è partita nel 2008 ed è diventata, per l'Italia, un vero e proprio mese delle malattie rare. In realtà si sta anche espandendo tra metà febbraio e marzo, perché piano piano stiamo ampliando i confini, dilatandoci un po' come l'olio quando lo si versa per terra: questa è la metafora che uso spesso.

Se avete in mano il libretto che abbiamo stampato per questa occasione, capirete come in sette anni UNIAMO sia riuscita a cambiare la narrativa sulle malattie rare. Attraverso le campagne che abbiamo lanciato di anno in anno e le iniziative che le hanno accompagnate, è cambiato l'immaginario collettivo sulle malattie rare. È cambiata la narrazione, è cambiata la concezione di quelli che sono i bisogni delle persone con malattia rara e si è allargato l'orizzonte verso tutti gli aspetti che riguardano la presa in carico: dal momento in cui si inizia un percorso diagnostico fino a tutte le transizioni della vita e a tutto ciò che è implicato in questo percorso.

Per noi è fondamentale continuare a sottolineare come i bisogni delle persone con malattia rara non si esauriscano con risposte puntuali, ma necessitino di risposte di sistema: un sistema che deve vederci tutti coesi.

Sono stati sette anni intensi, un vero gioco di squadra. Sette anni nei quali, se si legge quello che è stato fatto, sembra quasi difficile crederci: la Federazione ha davvero realizzato molto. Questo è stato possibile anche grazie all'aiuto e al supporto di tutti coloro che in questi anni hanno collaborato e si sono intersecati con l'attività della Federazione; molti sono qui in sala. Un ringraziamento va alle aziende farmaceutiche che ci hanno sostenuto, alle associazioni che continuano a portare avanti un lavoro certosino di tutela delle persone e di sostegno a chi entra in questo mondo, a volte senza un nome preciso per la propria condizione, a volte ancora senza una diagnosi.

Quest'anno il tema che conclude la campagna "Il viaggio" è quello dei trattamenti, intesi a 360 gradi: trattamenti farmacologici, ma anche trattamenti riabilitativi, ausili, integratori alimentari, nutraceutici e tutto ciò che può essere fatto quando non esiste una cura, per migliorare la qualità della vita delle persone che fanno parte della nostra comunità.

Sarà una mattinata piuttosto lunga, ma densa di spunti. Quest'anno abbiamo scelto una conclusione della campagna un po' diversa dal solito. Abbiamo iniziato la campagna, come di consueto, dal Ministero, coinvolgendo il Ministero della Salute, AIFA e le Regioni. AIFA era già stata coinvolta nel lancio della campagna dei "100 giorni", a novembre.

In questa parte finale abbiamo voluto coinvolgere le società scientifiche e le federazioni che accompagnano la quotidianità delle persone con malattia rara. Rappresentano infatti un altro pilastro fondamentale che deve essere integrato con tutti gli altri per poter davvero dire che stiamo prendendo in carico le persone a 360 gradi.

Abbiamo chiesto alle società scientifiche non solo di supportare la campagna, ma soprattutto di individuare una serie di punti – che sentiremo direttamente dalla loro voce – che, secondo loro, con poco sforzo potrebbero cambiare la traiettoria, risolvere alcuni colli di bottiglia, semplificare pratiche burocratiche e migliorare ulteriormente l'assistenza per le persone con malattia rara.

Ci sarà quindi spazio anche per ascoltarli. Il tempo sarà limitato perché le società scientifiche coinvolte sono molte, ma quello che abbiamo costruito insieme è un vero e proprio programma di lavoro, che ci accompagnerà nei prossimi mesi per cercare di mettere a punto il sistema nel suo complesso.

Insieme a me questa mattina c'è Mauro Boldrini, che mi accompagnerà nella moderazione dell'evento. Mi vedrete muovermi un po' tra sala e backstage perché stiamo concludendo le ultime interviste e gli ultimi lanci stampa. Come avrete visto, quest'anno – grazie al lavoro della persona che gestisce con noi l'ufficio stampa interno – siamo riusciti a essere presenti in quasi tutti i telegiornali regionali. Questo ha rappresentato un altro tassello della campagna: rafforzare sempre di più la dimensione territoriale, le regioni e ciò che accade nei territori.

L'accesso alle cure, infatti, si sta spostando sempre più dal livello nazionale a quello regionale. Una parte dei ritardi nell'accesso ai farmaci dipende da ciò che le regioni devono mettere in atto per rendere effettivamente disponibile il trattamento farmacologico alle persone con malattia rara. Sono inoltre le regioni a erogare gran parte dei servizi di supporto, come la riabilitazione e gli ausili. Per questo per noi è fondamentale essere presenti e farci sentire sui territori.

Durante la campagna siamo stati ad Ancona e a Catanzaro e stiamo rafforzando la presenza territoriale sia attraverso le interviste e la visibilità sui telegiornali regionali, sia attraverso la costituzione di gruppi regionali che stanno lavorando in modo sempre più coeso per presentare istanze condivise agli organi regionali e ai centri di competenza individuati con il rinnovo del Piano Nazionale Malattie Rare, il cosiddetto Allegato A.

Non voglio rubare altro tempo. Ci sarebbe molto da dire, ma nel corso della giornata avremo sicuramente modo di approfondire ulteriormente e di entrare nel merito delle richieste che intendiamo presentare alla politica, che interverrà tra poco.

Lascio quindi a Mauro il compito di presentare i nostri ospiti. Il mio ospite qui alla destra è Fabrizio D'Alba. Giuseppe Quintavalle, neo eletto presidente di FIASO, ci raggiungerà nel corso della mattinata.



## **MAURO BOLDRINI**

### **Moderatore**

---

#### **Introduzione e apertura dei lavori**

Grazie davvero. Per me è un motivo di grande orgoglio essere qui oggi a condividere questo convegno, che rappresenta la chiusura di un'attività che ci ha visto, in qualità di collaboratori dell'ufficio stampa, affiancare UNIAMO nel promuovere la grande e instancabile attività portata avanti da Annalisa.

È un convegno importante. Il programma è fitto ma estremamente stimolante. Siamo perfettamente nei tempi e questo ci permetterà magari anche di lasciare spazio al dibattito.

Per me è un piacere dare la parola a un amico, Fabrizio D'Alba, presidente di Federsanità, al quale chiedo di raccontarci l'impegno di Federsanità all'interno di questo mondo e della collaborazione con la comunità delle malattie rare.



## **FABRIZIO D'ALBA**

### **Presidente Federsanità**

---

#### **Saluti Istituzionali**

Grazie dell'invito.

La mia presenza è certamente una presenza istituzionale, ma vuole essere anche la presenza di chi, lavorando nel nostro Servizio Sanitario Nazionale, ritiene che ci siano momenti nei quali è necessario esserci: esserci per condividere, per contribuire e per rafforzare ciò che voi state facendo e che avete fatto in questo periodo, cioè tenere unite le maglie di una rete composita. Parto da una riflessione che riprende alcune delle parole che sono state appena pronunciate. Perché sono importanti giornate – o, in questo caso, mesi – in cui si mantiene forte l'attenzione su una tematica e si creano occasioni per parlarne? Perché mai come in questa fase del sistema sanitario e sociosanitario è necessario mantenere alta l'attenzione su alcuni temi. Il rischio, altrimenti, è che l'attenzione e la tensione del dibattito pubblico si concentrino solo su altri aspetti.

Se il focus sul Servizio Sanitario Nazionale diventa esclusivamente quello dei pronto soccorso sovraccarichi o delle liste d'attesa, rischiamo di dare una visione parziale non solo del sistema sanitario nazionale, ma anche del quadro complessivo dei bisogni. In questo contesto, chi rischia di essere maggiormente penalizzato sono le comunità meno numerose. Questa è una di quelle comunità che potrebbe soffrire particolarmente questa situazione, perché non ha una massa critica tale da attirare automaticamente l'interesse mediatico.

Per questo è importante mantenere alta l'attenzione: bisogna dare luce e spazio a queste comunità. Le chiamo comunità perché non si tratta soltanto di pazienti, ma di gruppi di persone che necessitano di visibilità.

È stato utilizzato più volte il termine “narrazione” e ritengo che sia un concetto centrale in tutte le rappresentazioni del welfare di uno Stato. Se non siamo in grado di narrare ciò che facciamo e se non siamo in grado di narrare ciò che vorremmo essere, non diamo ai cittadini – a chi non è direttamente coinvolto dal problema – la possibilità di comprendere di cosa stiamo parlando. Nel 2015 Federsanità realizzò un primo osservatorio sulle malattie rare. Parliamo del 2015, non di due secoli fa. Questo significa che fino al 2015 non c'era stato, all'interno delle istituzioni, chi si fosse posto il problema di dare una dimensione a questo fenomeno. Questo dato ci dice molto e ci dice anche che in dieci anni si è fatto tanto. È la dimostrazione del fatto che il cambiamento passa attraverso la costruzione di una coscienza comune sui temi.

Entrando più nello specifico, nel mio osservatorio – sia come presidente di Federsanità sia come direttore di un policlinico universitario che coordina i centri per le malattie rare della Regione Lazio – mi sono convinto di una cosa: le malattie rare rappresentano, sul versante sanitario, ciò che le aree interne rappresentano per il sistema sociosanitario.

Si tratta di ambiti che riguardano apparentemente poche persone. In realtà non è del tutto vero: quando parliamo di malattie rare parliamo di circa due milioni di persone complessivamente. Tuttavia i livelli di complessità sono così elevati da portarci a una conclusione molto chiara: se il sistema sanitario e sociosanitario riesce a risolvere il problema delle malattie rare e quello delle aree interne, significa che è un sistema virtuoso. Un sistema che riesce a prendersi carico di queste comunità di cittadini e di pazienti è un sistema che ha raggiunto un alto livello di maturità e di efficacia.

Se riusciamo a trovare soluzioni per questi ambiti, probabilmente riusciremo a individuare modelli e strumenti che potranno essere utilizzati anche in altri contesti. Le malattie rare, infatti, richiedono un approccio multifattoriale.

Il primo momento di criticità riguarda la diagnosi. Molti cittadini probabilmente convivono con queste patologie senza avere ancora una diagnosi formalizzata. Una volta fatta la diagnosi, si pone il problema di individuare il modello attraverso il quale definire la continuità assistenziale e la presa in carico.

A questo si aggiungono altre due questioni. La prima riguarda la debolezza strutturale del nostro sistema nelle aree pediatriche. Le malattie rare devono essere intercettate in età pediatrica e dobbiamo chiederci se la nostra rete di strutture pediatriche sia adeguata a svolgere questa funzione di filtro e di individuazione precoce.

La seconda questione riguarda la transizione all'età adulta, che non è stata ancora adeguatamente strutturata. Dobbiamo riuscire a intercettare i bambini e poi governare in modo efficace il passaggio all'età adulta.

Questi aspetti non sono affatto semplici. Io lavoro in un grande policlinico universitario in cui sono presenti sia l'area pediatrica sia quella per gli adulti. Eppure la transizione non è scontata. Ci si potrebbe aspettare che lo sia, visto che si tratta dello stesso luogo, con possibilità di comunicazione diretta e con la possibilità di definire procedure condivise, ma non è così.

Partendo da queste considerazioni comprendiamo che il problema è complesso. È giusto partire dalla politica, perché la politica deve avere chiaro qual è il bisogno e deve qualificare le risorse adeguate per rispondere a quel bisogno. Nel caso delle malattie rare non si può nemmeno discutere se quel bisogno debba essere coperto o meno: è evidente che debba essere coperto.

Il secondo passaggio riguarda la programmazione: definire la struttura dell'offerta assistenziale. Questo significa individuare con chiarezza quali sono i centri che svolgono le diverse funzioni legate alla diagnosi e alla presa in carico. Significa averli individuati sulla base delle loro competenze e delle loro dotazioni.

Bisogna anche essere molto chiari nel dire ai cittadini che questi centri possono essere anche sovragionali. Molti pazienti con malattie rare si curano, purtroppo o inevitabilmente, in centri che non appartengono alla loro regione di residenza. Questo può anche essere appropriato, purché siano rispettati due criteri fondamentali: che sia chiaramente definito qual è il centro di riferimento per il cittadino e che esistano percorsi e procedure per arrivarci e per essere presi in carico.

La presa in carico, oggi più che in passato, può essere realizzata anche a distanza. Lo sviluppo dei sistemi di gestione delle informazioni e delle attività cliniche da remoto ci permette di immaginare con maggiore facilità modelli di presa in carico che prevedano centri sovraregionali.

Tutto questo richiede una definizione chiara dei modelli organizzativi, una loro condivisione e il riconoscimento di questa tematica come una priorità.

Il mio invito è quello di considerarci tutti impegnati in questo percorso e di utilizzare questo ambito anche come banco di prova. Se riusciamo a far funzionare bene il sistema sulle malattie rare, riusciremo probabilmente a farlo funzionare meglio anche in altri ambiti.

Come presidente di Federsanità posso dire che siamo pienamente a disposizione per sviluppare iniziative di studio, di approfondimento e di divulgazione. Proprio sul piano divulgativo, il tema della narrazione – e anche della contronarrazione – è per noi molto importante.

Nel ringraziarvi per il lavoro svolto in questo periodo e nell'augurarvi una giornata proficua, porto i miei saluti e quelli di tutta la Federazione. Grazie.



## **ANNALISA SCOPINARO**

### **Presidente UNIAMO**

---

**Dalla definizione dei centri alle reti operative di presa in carico**

Voglio riprendere uno spunto che è stato appena dato sull'individuazione dei centri sovragionali o interregionali. Questo rappresenta forse l'ultimo miglio che dobbiamo completare nelle delibere regionali che, ad oggi, hanno individuato i centri regionali, ma non hanno ancora definito le modalità attraverso le quali questi centri possano mettersi in contatto tra loro per la presa in carico delle patologie più rare o di quelle che dispongono di pochi centri di eccellenza distribuiti sul territorio nazionale.

Abbiamo le reti ERN che, nel nuovo Piano Nazionale Malattie Rare, sono state individuate come centri di eccellenza. Tuttavia manca ancora l'altra parte del percorso: quella relativa ai modelli organizzativi, ai percorsi e alle procedure. Senza questi elementi il rischio è che tutto rimanga soltanto sulla carta.

Strumenti come la teleassistenza, la telemedicina e anche il teleconsulto tra professionisti potrebbero invece aiutarci concretamente a sviluppare questo tipo di collaborazione tra centri. All'interno delle ERN si stanno già sviluppando una serie di progetti pilota che possono offrire esempi virtuosi. Noi ne abbiamo raccolti due o tre in diverse reti, ma è necessario riuscire a metterli a sistema.

La ringrazio quindi per questa visione che ci ha offerto. Su questa tematica potremmo certamente lavorare insieme.

Grazie davvero al presidente di Federsanità.

Proseguiamo ora con il programma. Dovremmo avere in collegamento Avril Daly, presidente di Eurordis. Chiedo alla regia se il collegamento può partire.



## **AVRIL DALY**

### **Presidente Eurordis Rare Diseases Europe**

---

#### **Saluti Istituzionali**

Buongiorno a tutti. Grazie mille.

Sono Avril Daly, presidente di Eurordis, e vi parlo oggi da una Dublino molto, molto piovosa, mentre Simona Bellagambi mi ha mandato delle bellissime foto di una Roma soleggiata. Avrei davvero voluto essere lì con voi oggi per celebrare la Giornata delle Malattie Rare 2026.

L'anno scorso ero a Roma, a febbraio, e stavo passeggiando in una delle vostre meravigliose aree storiche. A un certo punto ho visto passare un autobus con la scritta "Rare Disease Day". Ne sono stata entusiasta: ero con amici e familiari e abbiamo iniziato tutti a fare fotografie. È stato davvero emozionante vedere qualcosa che per te, per la tua famiglia e per la comunità per cui lavori è così importante, materializzarsi proprio davanti ai tuoi occhi.

Credo che in Italia abbiate fatto un lavoro straordinario nel trasmettere il messaggio sulle malattie rare, non solo a livello politico ma anche alle persone che contano davvero, e soprattutto al pubblico. Il pubblico, infatti, deve sostenere la nostra azione politica. Ho familiari che vivono in Italia e anche loro si emozionano quando vedono questi messaggi comparire davanti a loro. Per questo voglio innanzitutto congratularmi con tutti voi per l'eccellente lavoro che svolgete ogni anno in occasione della Giornata delle Malattie Rare.

Ogni anno scegliamo un tema, ma ogni anno dobbiamo anche riflettere sulle opportunità che abbiamo come comunità e sulle sfide che affrontiamo. E queste sfide possono cambiare di anno in anno.

Parlando da una prospettiva europea e dal punto di vista di Eurordis, che lavora con voi e con i decisori politici europei per garantire un ambiente favorevole alle persone con malattie rare, devo dire che questo è stato un anno di cambiamenti importanti e di sfide rilevanti a livello politico, sia globale sia europeo.

Siamo preoccupati che l'attenzione alla salute possa diminuire nel contesto di un'Europa sempre più concentrata sui temi della sicurezza e della difesa. Comprendiamo le ragioni di questa evoluzione, ma rimaniamo comunque preoccupati.

Allo stesso tempo sappiamo che l'Europa è molto focalizzata sull'innovazione, sulla competitività e sulla capacità di attrarre sperimentazioni cliniche. È fondamentale che esista un ambiente favorevole all'innovazione.

Lo abbiamo visto lo scorso anno con il processo di revisione della legislazione farmaceutica europea, che ha mantenuto il diritto dei pazienti ad avere una voce nei processi decisionali, in particolare quando si parla di innovazione.

Abbiamo visto anche il lancio di una strategia europea per le scienze della vita, molto importante per la nostra comunità, e attendiamo con interesse il futuro Biotech Act, che dovrebbe aiutarci a rafforzare ulteriormente l'innovazione e garantire ai pazienti l'accesso alle terapie ad alta tecnologia di cui avremo bisogno nei prossimi anni.

Questo significa anche utilizzare nuove tecnologie non solo per curare, ma anche per diagnosticare e per assistere meglio le persone, evolvendo verso modelli sempre più vicini alla medicina personalizzata per chi vive con una malattia rara.

Tuttavia, l'innovazione non è solo quella tecnologica. Come comunità delle malattie rare dobbiamo anche essere innovativi nel modo in cui pensiamo e nel modo in cui costruiamo le soluzioni. Dobbiamo essere creativi nello sviluppare meccanismi che riducano il ritardo diagnostico, affinché le persone possano ricevere una diagnosi in tempi appropriati e accedere agli interventi necessari. Dobbiamo migliorare i percorsi di cura, affinché i pazienti sappiano orientarsi in un sistema sanitario spesso complesso e possano contare su linee guida chiare, su miglioramenti concreti nella vita quotidiana e su un'assistenza migliore per loro e per le loro famiglie.

Questo è fondamentale, perché non possiamo considerarci una società avanzata se non teniamo conto dei bisogni delle persone più vulnerabili. E tra le persone più vulnerabili ci sono certamente quelle che vivono con una malattia rara: i bambini che nascono con queste condizioni, i bambini che crescono con esse, le famiglie che devono affrontare le crisi e la complessità che queste malattie comportano, e anche le persone che arrivano all'età adulta con queste condizioni, spesso caratterizzate da un decorso degenerativo, da disabilità e da prospettive di vita limitate.

Queste realtà sono molto concrete e dobbiamo parlarne apertamente.

Proprio per questo – e so che Valentina ne parlerà più nel dettaglio – stiamo lavorando insieme come gruppo di esperti per riunire l'intelligenza e l'esperienza di tutti gli stakeholder del mondo delle malattie rare e costruire un blueprint per un piano d'azione europeo.

Perché tutti gli elementi importanti delle malattie rare – dalla diagnosi alla cura, dall'assistenza all'innovazione – non possono raggiungere pienamente i loro obiettivi se non sono inseriti in un piano e in una struttura chiara. Le innovazioni che stiamo sviluppando devono avere una casa, un luogo in cui essere integrate, un meccanismo di finanziamento e un supporto che permetta loro di diventare realtà.

In questo contesto dobbiamo anche valorizzare le grandi opportunità che abbiamo in Europa per essere competitivi e innovativi. Un esempio sono le Reti di Riferimento Europee (European Reference Networks), che hanno ormai quasi dieci anni. È fondamentale continuare a sostenerle e finanziarle affinché possano esprimere pienamente il loro potenziale nel diagnosticare, curare e, dove possibile, guarire le persone che vivono con una malattia rara.

Il lavoro da fare è enorme, ma non ci scoraggia. Sappiamo che operiamo in un contesto complesso, sappiamo che ci sono interessi diversi e priorità concorrenti. Ma lavorando insieme e sfruttando occasioni come la Giornata delle Malattie Rare per riunirci, discutere delle nostre sfide e delle nostre opportunità, potremo davvero arrivare dove dobbiamo arrivare.

Per me, personalmente, come persona che vive con una malattia rara – ho una malattia rara dell'occhio – questa settimana è stata molto incoraggiante. Ero a Bruxelles con Simona e con i colleghi del board di Eurordis per confrontarci sulle realtà dei nostri Paesi: sulle differenze, ma anche sulle somiglianze. E le somiglianze superano le differenze, ed è qualcosa di estremamente stimolante.

Durante il Black Pearl Gala di martedì abbiamo potuto premiare persone e organizzazioni che hanno lavorato insieme nella scienza, nell'innovazione, nell'industria e nelle politiche pubbliche, ma anche i volontari: le persone che vivono con queste condizioni e che hanno superato sfide straordinarie per fare davvero la differenza.

So che anche voi fate lo stesso ogni giorno. Per questo voglio ringraziarvi, a nome di tutti noi di Eurordis, di tutte le alleanze nazionali e di tutte le organizzazioni dedicate alle singole malattie, per tutto ciò che fate e continuate a fare per la nostra comunità.

Siete stati davvero dei pionieri e una fonte di ispirazione per tutti noi.

Un ringraziamento speciale anche alla mia collega Simona, vicepresidente, per il suo continuo supporto a livello personale, professionale e umano. Siete fortunati ad averla come amica. Grazie di cuore e vi auguro una splendida giornata. Grazie.



## **MAURO BOLDRINI**

### **Moderatore**

---

#### **Saluti Istituzionali**

L'intervento ha evidenziato con chiarezza il ruolo e l'importanza della grande sfida che la comunità delle malattie rare è chiamata ad affrontare a livello europeo.

È stato espresso un apprezzamento particolare per l'impegno dell'Italia, riconosciuta come un punto di riferimento internazionale in questo ambito. È stata inoltre sottolineata l'importanza dei diritti dei pazienti e della necessità di garantire loro una migliore qualità della vita.

È stato ribadito come sia fondamentale lavorare affinché l'innovazione sia realmente accessibile, sostenendo la ricerca e i ricercatori, con un'attenzione particolare al tema della diagnosi.

L'innovazione rappresenta una parte essenziale del percorso, ma è solo uno degli elementi di un quadro più ampio. È necessario quindi lavorare insieme per affrontare la crescente complessità delle sfide che attendono la comunità delle malattie rare.

Le sfide sono numerose e richiedono un impegno condiviso. In questo contesto è stato ribadito ancora una volta il ruolo particolarmente rilevante che l'Italia ha svolto negli ultimi anni.



## **SANDRA GALLINA**

**Direttore generale DG  
SANTE, Commissione  
Europea**

---

### **La sanità in Europa: verso il Quadro Finanziario Pluriennale 2028-2034**

devo dire che vedere riuniti pazienti, famiglie, professionisti sanitari, ricercatori e rappresentanti delle istituzioni tutti presenti in questa sala mi fa sentire davvero onorata di essere, sia pure virtualmente, per la seconda volta con UNIAMO in occasione della Giornata delle Malattie Rare.

Oggi siamo uniti nella solidarietà con 30 milioni di persone che in Europa convivono con una malattia rara. Ognuna di esse è colpita da una patologia specifica e, se considerate singolarmente, rappresentano piccoli gruppi di pazienti; tuttavia, nel loro insieme costituiscono una realtà sociale molto significativa.

I pazienti spesso affrontano diagnosi tardive, percorsi di cura frammentati e la mancanza di opzioni terapeutiche: un vero e proprio via crucis. Per questo la cooperazione europea non è un lusso, ma una necessità.

Al centro di questa cooperazione vi sono le Reti Europee di Riferimento (ERN), delle quali siamo molto orgogliosi. Si tratta di reti virtuali che collegano centri di eccellenza in tutta Europa, riunendo competenze mediche altamente specializzate che spesso sono disperse geograficamente e consentendo anche ad altri centri di accedere a questo patrimonio di conoscenze.

Grazie agli strumenti digitali, come il Clinical Patient Management System, queste competenze specialistiche possono raggiungere il paziente senza che il paziente debba necessariamente viaggiare. Possiamo quindi affermare con convinzione che le ERN rappresentano una delle manifestazioni più concrete della solidarietà all'interno dell'Unione Europea della Salute.

Parallelamente stiamo costruendo un quadro normativo capace di trasformare il progresso scientifico e tecnologico in soluzioni tangibili per i pazienti. Vorrei richiamare brevemente alcuni degli strumenti su cui stiamo lavorando.

Innanzitutto la revisione della legislazione farmaceutica europea, che ha l'obiettivo di migliorare l'accesso a medicinali sicuri, efficaci e accessibili, inclusi i farmaci orfani. Questa è stata una delle priorità principali della riforma.

L'obiettivo è anche rendere i procedimenti di autorizzazione più adatti alle esigenze attuali, rafforzare il dialogo scientifico e allineare meglio gli incentivi allo sviluppo di terapie destinate ai bisogni medici insoddisfatti, con un'attenzione particolare alle malattie rare. Vogliamo costruire un sistema regolatorio più prevedibile, coerente e adeguato alle specificità di queste popolazioni di pazienti.

Accanto a questa riforma si colloca un'iniziativa molto importante, il Biotech Act, che insieme al Critical Medicines Act mira a rafforzare la sicurezza dell'approvvigionamento e la disponibilità di medicinali moderni in Europa.

Il Critical Medicines Act introduce anche la possibilità di appalti congiunti tra gli Stati membri, che potranno riguardare anche medicinali destinati a piccoli gruppi di pazienti, come quelli affetti da malattie rare.

Il 16 dicembre la Commissione Europea ha presentato un ampio pacchetto di misure per migliorare la salute nell'Unione Europea, che comprende appunto anche il Biotech Act. Questa iniziativa mira a rafforzare la resilienza e la competitività a lungo termine del settore sanitario e dell'intero ecosistema delle scienze della vita.

Il Biotech Act punta ad accelerare il passaggio delle biotecnologie dal laboratorio alla pratica clinica. Ciò significa ridurre duplicazioni, sostenere la crescita delle piccole imprese e aiutare molte realtà innovative a superare quella fase critica che spesso viene definita "deserto della morte", quando progetti promettenti rischiano di interrompersi dopo le prime fasi di sviluppo. Parliamo, ad esempio, di terapie geniche, cellulari ed enzimatiche che, per molti pazienti con malattie genetiche, neuromuscolari e metaboliche, possono rappresentare prospettive terapeutiche molto concrete.

Il Biotech Act rafforzerà inoltre la capacità dei sistemi regolatori di valutare prodotti altamente complessi, adeguandosi al rapido avanzamento della scienza. È una sfida molto importante e per affrontarla abbiamo bisogno anche della collaborazione di tutti voi.

Anche le norme sui dispositivi medici sono state oggetto di revisione e abbiamo presentato proposte che tengono conto dei percorsi innovativi destinati anche a piccole popolazioni di pazienti, sempre mantenendo standard di sicurezza molto elevati.

Sempre nel mese di dicembre l'Unione Europea ha rafforzato il sostegno alle ERN con finanziamenti superiori ai 70 milioni di euro, quasi 80 milioni. Questo sostegno riguarda linee guida, attività di formazione, cooperazione tra specialisti e tutte le iniziative necessarie per rafforzare il funzionamento delle reti.

La Joint Action JARDIN ha l'obiettivo di integrare le ERN nei sistemi sanitari nazionali e nei piani nazionali, cercando di rendere la conoscenza specialistica sviluppata a livello europeo parte integrante dell'assistenza quotidiana per le persone con malattie rare.

Questo approccio dovrebbe contribuire anche a garantire la sostenibilità a lungo termine delle Reti Europee di Riferimento. In occasione della Giornata delle Malattie Rare vogliamo quindi riaffermare un impegno molto chiaro: nessuno deve sentirsi solo perché la sua malattia è rara in Europa.

Stiamo costruendo un'Europa in cui la rarità non significhi isolamento, ma condivisione di conoscenze, cooperazione e speranza.

Grazie per l'attenzione e vi auguro davvero un proficuo lavoro per la giornata di oggi. Grazie.



## **VALENTINA BOTTARELLI**

**Head of Policy and Public  
Affairs Eurordis Rare  
Diseases Europe**

---

**La sanità in Europa: verso il Quadro  
Finanziario Pluriennale 2028-2034**

Buongiorno a tutti.

Sono Valentina Bottarelli, Policy Manager di Eurordis.

Grazie per l'invito. A nome di Eurordis ringraziamo in particolare Simona e Annalisa, con cui lavoriamo sempre molto da vicino. Mi dispiace soltanto non poter essere lì di persona per celebrare la conclusione di questo mese dedicato alle malattie rare, in una città dalla quale, peraltro, provengo. Sono però molto lieta di poter intervenire per presentare le richieste e le azioni europee che Eurordis porta avanti insieme alle federazioni e alle alleanze nazionali, alle organizzazioni specifiche di malattia e in particolare con UNIAMO.

Abbiamo già ascoltato molti elementi importanti negli interventi precedenti, sia da parte di Avril Daly sia della dottoressa Gallina. Vorrei quindi concentrarmi soprattutto sulle richieste e sulle priorità di azione a livello europeo.

Sappiamo tutti che le malattie rare rappresentano uno degli ambiti in cui il valore aggiunto dell'azione europea è ampiamente riconosciuto. Esiste una storia politico-legislativa a livello europeo che dura da almeno 25, se non 30 anni e che lo dimostra chiaramente. Sono stati creati strumenti comuni e iniziative fondamentali, come le Reti Europee di Riferimento, di cui si è già parlato.

Tuttavia, i progressi raggiunti negli ultimi decenni non sono ancora sufficienti. Ce ne rendiamo conto in primo luogo come persone che vivono con una malattia rara: continuiamo a sperimentare ritardi nella diagnosi, diagnosi non accurate, difficoltà o mancanza di accesso ai trattamenti e alle cure, che rappresentano il focus anche della giornata odierna organizzata da UNIAMO.

A livello europeo esistono ancora significative disparità tra cittadini con malattie rare che dipendono dal luogo in cui si vive o si nasce. Questi sono dati di fatto. Allo stesso tempo ci troviamo in un momento critico: un momento difficile, ma anche ricco di opportunità.

Siamo infatti in una fase di snodo importante. Da un lato vi sono opportunità legislative, come ha già evidenziato la dottoressa Gallina; dall'altro è in corso la preparazione del prossimo quadro finanziario pluriennale dell'Unione Europea, che coprirà il periodo dal 2028 al 2034. Si tratta di un momento cruciale per definire le priorità finanziarie e politiche dell'Unione.

Nonostante gli strumenti legislativi e le iniziative esistenti, molte di queste restano frammentate e prive di una cornice strategica. Per questo motivo siamo qui, insieme a ÜNIAMO, per sottolineare che il focus delle prossime azioni europee dovrà essere l'adozione di un quadro strategico complessivo: un piano europeo per le malattie rare che dia coerenza e direzione a tutto ciò che già esiste.

Prima ancora di questo, però, è fondamentale assicurare che le malattie rare siano adeguatamente sostenute nel prossimo quadro finanziario pluriennale dell'Unione Europea, attualmente in fase di elaborazione.

In questo contesto, insieme alle altre alleanze nazionali, abbiamo tre principali richieste.

La prima riguarda finanziamenti strutturali adeguati per le malattie rare e per le azioni europee che le sostengono.

La seconda riguarda il finanziamento e l'adozione di un piano europeo per le malattie rare.

La terza riguarda il rafforzamento della cooperazione europea, in particolare attraverso un coordinamento europeo sullo screening neonatale, che attualmente non esiste.

Vorrei soffermarmi brevemente su questi tre aspetti.

Nel contesto dei negoziati sul quadro finanziario pluriennale 2028–2034, la negoziazione è in corso proprio in questi mesi tra Stati membri e Parlamento europeo. È cruciale che la salute mantenga un programma autonomo con linee di bilancio chiaramente definite. Nella proposta attuale della Commissione questo non è previsto.

Le malattie rare devono restare una priorità politica e finanziaria dell'Unione Europea, con finanziamenti dedicati.

Una delle principali preoccupazioni riguarda la soppressione del programma europeo dedicato alla salute pubblica, l'attuale EU4Health, che finanzia molte iniziative fondamentali, tra cui le Reti Europee di Riferimento e l'azione congiunta JARDIN. Questo programma verrebbe integrato nel Fondo europeo per la competitività, il che solleva diversi interrogativi.

Se la salute venisse ricondotta esclusivamente a una logica di competitività economica, temiamo che priorità fondamentali di salute pubblica – come equità, prevenzione e accesso alle cure – possano passare in secondo piano.

Per questo chiediamo un programma sanitario dedicato, con obiettivi chiari e risorse vincolate. Qualora invece la salute restasse nel Fondo per la competitività, è comunque fondamentale garantire finanziamenti adeguati per le azioni di salute pubblica che vadano oltre gli obiettivi economici. In questo contesto chiediamo un riconoscimento esplicito e finanziamenti dedicati alle malattie rare.

In termini concreti ciò significa, innanzitutto, finanziamenti adeguati e sostenibili per le Reti Europee di Riferimento, che dovranno essere rifinanziate dopo il 2028 e per le quali oggi non esiste ancora una certezza.

Significa anche un sostegno stabile all'intero ecosistema europeo di ricerca e innovazione. Le malattie rare possono contribuire in modo significativo a mantenere l'Europa all'avanguardia e competitiva sul piano scientifico.

Sono inoltre necessarie misure per promuovere l'accesso equo alle terapie e ai trattamenti in tutti gli Stati membri.

Un ulteriore elemento riguarda il sostegno alle organizzazioni dei pazienti che operano a livello europeo. Attualmente questi finanziamenti, erogati attraverso i cosiddetti operating grants, sono stati soppressi. Questo rappresenta una grande preoccupazione per Eurordis e per tutte le organizzazioni di pazienti, perché mette in discussione la loro stessa capacità di operare.

Tra le priorità di finanziamento rientra poi il piano d'azione europeo per le malattie rare. Se adottato e adeguatamente finanziato, potrebbe garantire il consolidamento e la sostenibilità dell'intero ecosistema europeo delle malattie rare.

Negli ultimi vent'anni l'Europa ha sviluppato strumenti legislativi fondamentali: dal regolamento sui medicinali orfani alla revisione della legislazione farmaceutica, dalle Reti Europee di Riferimento allo Spazio Europeo dei Dati Sanitari, fino alle nuove iniziative come il Biotech Act.

Tuttavia questi strumenti non funzionano ancora come un sistema pienamente coordinato. Molti Paesi dell'Unione Europea hanno adottato piani nazionali per le malattie rare, ma manca ancora una cornice europea che uniformi obiettivi e modalità di attuazione.

Per questo chiediamo da tempo, insieme a UNIAMO e ad altre alleanze, l'adozione di un piano d'azione europeo per le malattie rare. L'obiettivo non è aggiungere nuovi livelli burocratici, ma mettere a sistema ciò che già esiste e renderlo realmente efficace.

Un piano di questo tipo deve essere dotato di finanziamenti adeguati e consentire un approccio integrato e sistemico che coordini le azioni nazionali e colmi le lacune esistenti.

In altre parole, è necessaria una sorta di cabina di regia europea che aiuti a orientarsi nella legislazione esistente e in quella futura, assicurando che i diversi strumenti – dalla legislazione farmaceutica al Biotech Act – funzionino in modo coerente.

Il piano dovrebbe inoltre affrontare le disuguaglianze e porre al centro l'equità per le persone che vivono con una malattia rara in tutta l'Unione Europea. Parliamo di circa 30 milioni di persone in Europa, di cui circa 2 milioni in Italia.

Molte di queste persone continuano ancora oggi ad affrontare anni senza diagnosi, opzioni terapeutiche limitate e percorsi di cura frammentati.

L'esigenza di un piano europeo è stata già evidenziata cinque anni fa nello studio Rare 2030, un lavoro di due anni che ha coinvolto numerosi stakeholder istituzionali e della società civile. Una delle raccomandazioni principali era proprio l'adozione di un piano europeo per le malattie rare.

Successivamente anche altri attori istituzionali – tra cui il Comitato Economico e Sociale Europeo, la Corte dei Conti europea e diversi Stati membri – hanno sostenuto questa richiesta. Più recentemente anche il Parlamento europeo sta preparando un rapporto di iniziativa legislativa che invita la Commissione europea ad adottare un piano d'azione per le malattie rare.

Questo rapporto si basa anche su una consultazione pubblica a cui hanno risposto migliaia di cittadini europei, che chiedono esattamente ciò che chiediamo anche noi: un migliore accesso ai trattamenti, una diagnosi più tempestiva, un maggiore accesso allo screening neonatale e un piano d'azione per rendere tutto questo possibile.

Un piano europeo dovrebbe quindi dare priorità alla riduzione delle disuguaglianze. Allo stesso tempo rappresenterebbe anche un'opportunità per rafforzare la competitività europea, perché contribuirebbe a razionalizzare il quadro normativo esistente, rafforzare la ricerca e l'innovazione e consolidare la leadership scientifica europea.

Prima di concludere vorrei richiamare brevemente anche il tema della cooperazione europea sullo screening neonatale, che rappresenta una lacuna importante.

Le politiche di screening neonatale variano molto tra i Paesi europei. Alcuni Stati testano poche patologie, altri più di trenta. Anche all'interno di alcuni Paesi, come l'Italia, esistono differenze regionali.

Questo significa che l'accesso alla diagnosi precoce e al trattamento dipende ancora dal luogo di nascita, generando disuguaglianze difficilmente giustificabili.

Le risoluzioni internazionali più recenti, come quella dell'Assemblea Generale delle Nazioni Unite del 2021 e quella dell'Organizzazione Mondiale della Sanità del 2025, riconoscono lo screening neonatale come una misura preventiva essenziale.

L'esperienza italiana dimostra che è possibile sviluppare programmi di screening neonatale avanzati e diffusi. Ora è necessario trasformare queste buone pratiche in una priorità europea condivisa.

Per questo proponiamo l'istituzione di un gruppo di lavoro europeo multi-stakeholder dedicato allo screening neonatale, che potrebbe essere integrato in un piano europeo per le malattie rare. Questo gruppo dovrebbe favorire la cooperazione tra Stati membri, produrre linee guida europee e promuovere una maggiore armonizzazione dei programmi nazionali.

Una cooperazione europea più strutturata migliorerebbe la qualità dei programmi di screening e garantirebbe che tutti i neonati europei abbiano le stesse opportunità di salute, indipendentemente dal luogo in cui nascono.

Per concludere: finanziamenti adeguati per le malattie rare, adozione di un piano d'azione europeo e rafforzamento della cooperazione sullo screening neonatale sono le tre priorità su cui chiediamo, insieme a UNIAMO, un impegno forte.

Chiediamo inoltre che l'Italia assuma un ruolo chiave nella promozione di queste misure nelle sedi istituzionali europee. L'Italia ha una leadership riconosciuta sia nel campo delle malattie rare sia nello screening neonatale e potrebbe contribuire in modo determinante a promuovere queste iniziative.

Questo permetterebbe di garantire una risposta concreta ai bisogni ancora insoddisfatti dei cittadini più vulnerabili e, allo stesso tempo, di rafforzare la capacità dell'Europa di affrontare le sfide della competitività globale.

Con questo concludo e vi ringrazio per l'attenzione.



## **MARINA URPI**

**Coordinatrice del  
sottogruppo Trattamenti,  
Ministero della Salute**

---

### **Il Piano Nazionale delle Malattie Rare: le attività del CONAMR**

Sono Marina Urpis. Lavoro al Ministero della Salute, nella Direzione dei dispositivi medici e del farmaco, e ho avuto il compito di coordinare le attività della Sezione 2 del Comitato Nazionale Malattie Rare, quella che si occupa dei trattamenti farmacologici e non farmacologici.

In questi anni abbiamo cercato di portare avanti, speriamo, un buon lavoro. Abbiamo prodotto una serie di documenti che sono stati trasmessi al coordinatore del Comitato nazionale e che potranno costituire una base di lavoro anche per il nuovo Comitato che verrà istituito per il prossimo triennio, naturalmente dopo le necessarie revisioni e aggiornamenti.

Portando quindi i saluti di tutti i rappresentanti della nostra sezione e ringraziandovi per l'invito, vorrei sintetizzare brevemente le principali attività che abbiamo svolto insieme durante questo triennio.

Per quanto riguarda i trattamenti farmacologici, anche grazie al contributo di AIFA, abbiamo innanzitutto cercato di analizzare gli strumenti normativi attualmente disponibili che hanno un impatto sulla popolazione delle persone con malattie rare. Questo lavoro si inserisce anche nel contesto della definizione del Testo Unico della legislazione farmaceutica, che dovrebbe portare a una semplificazione, a un consolidamento e a un riordino delle norme, con effetti rilevanti anche per queste popolazioni.

L'obiettivo era quello di individuare eventuali gap o ostacoli normativi che potessero essere rimossi per migliorare l'accesso ai trattamenti, alle prestazioni e alle modalità di erogazione delle cure.

Uno dei temi su cui il nostro gruppo si è concentrato riguarda l'attuazione dell'azione del Piano che prevede una effettiva erogazione dei trattamenti con farmaci di fascia C e, più in generale, di farmaci che non rientrano ancora nelle fasce di rimborsabilità ma che, soprattutto per alcune sottopopolazioni di persone con malattie rare, possono essere essenziali per il percorso di cura.

Il rappresentante di AIFA nel nostro gruppo ha svolto, insieme ai colleghi dell'area legislativa dell'Agenzia, un'analisi approfondita delle norme che possono costituire un ostacolo all'inserimento di questi farmaci nei percorsi di rimborsabilità. Da questo lavoro è nato anche un documento che evidenzia la necessità di alcune revisioni normative ad hoc, ad esempio nell'ambito della legge 175 o del Testo unico sulle malattie rare.

Sempre in relazione ai farmaci che non rientrano nelle fasce di rimborsabilità — quindi non solo quelli di fascia C, ma anche quelli prescritti off-label o quelli che devono essere importati dall'estero — è stato realizzato un lavoro molto importante insieme al Tavolo interregionale delle malattie rare, grazie in particolare al contributo della professoressa Facchin, che ringraziamo per l'impegno e la qualità del lavoro svolto.

Il Tavolo ha raccolto dati dalle Regioni relativi alle prestazioni farmaceutiche erogate negli ultimi quattro anni per queste tipologie di farmaci: farmaci di fascia C, farmaci off-label e farmaci importati dall'estero. Non è stato un lavoro semplice, perché i sistemi informativi regionali sono spesso diversi tra loro e utilizzano parametri differenti. Nonostante queste difficoltà, è stata realizzata un'analisi molto articolata.

Dai dati emerge che queste prestazioni hanno riguardato oltre il 50% delle persone con malattie rare, quindi con un impatto estremamente significativo. È stato inoltre stimato anche l'impatto economico, considerando che si tratta di prestazioni effettivamente erogate e finanziate dalle Regioni. Sono stati poi analizzati i percorsi che hanno consentito l'erogazione di questi farmaci ai pazienti. In alcuni casi si tratta di percorsi formalizzati attraverso protocolli regionali, in altri casi di percorsi ad hoc basati su autorizzazioni individuali per singoli pazienti.

I medicinali sono stati classificati per macro-aree terapeutiche e si è osservato che alcune categorie hanno un impatto particolarmente rilevante sia in termini di numero di pazienti sia dal punto di vista economico, ad esempio i farmaci immunosoppressori e immunomodulatori.

È stato inoltre elaborato un elenco molto ampio — certamente esemplificativo ma comunque molto significativo — di farmaci utilizzati off-label. Per molti di questi sono state raccolte evidenze che potrebbero, in prospettiva, consentire una rivalutazione da parte di AIFA e l'inserimento in percorsi di rimborsabilità, ad esempio attraverso il meccanismo della legge 648 o attraverso il riconoscimento dell'uso consolidato.

Questo lavoro rappresenta quindi anche un possibile modello metodologico per attività future che potrebbero diventare sistematiche a livello istituzionale.

Tra le proposte emerse vi è infatti quella di rendere questo monitoraggio strutturato e continuativo, con il supporto di un tavolo tecnico tra Regioni, Ministero e AIFA. L'obiettivo sarebbe quello di individuare quali farmaci siano realmente essenziali per queste popolazioni e quali dispongano già di evidenze sufficienti in termini di efficacia e sicurezza.

Un'altra criticità riguarda i sistemi informativi, che dovrebbero essere migliorati per consentire una raccolta dei dati più uniforme e interoperabile, utilizzando parametri e unità statistiche comuni. Questo permetterebbe di produrre e aggiornare periodicamente anche elenchi nazionali di riferimento.

Un altro tema molto discusso riguarda le carenze e indisponibilità di farmaci. AIFA ha illustrato le procedure già attive presso l'Agenzia per la gestione di queste situazioni, comprese le richieste ad hoc che possono essere attivate attraverso canali dedicati. È inoltre operativo un tavolo coordinato da AIFA proprio sulle indisponibilità dei medicinali.

Tuttavia rimangono alcune criticità. Ci sono situazioni in cui farmaci già autorizzati e rimborsabili diventano indisponibili per problemi di produzione o distribuzione. Nella popolazione generale spesso esistono alternative terapeutiche, ma per le persone con malattie rare questo non sempre è possibile, e la carenza può quindi diventare un problema molto serio.

In questo contesto sarà importante anche il ruolo dello Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare, che potrà contribuire alla gestione delle carenze attraverso attività di approvvigionamento e, in alcuni casi, anche di produzione diretta di medicinali.

Abbiamo poi discusso molto del tema della ricerca. AIFA ha messo a disposizione fondi specifici destinati alla ricerca su patologie a bassa prevalenza; esistono inoltre bandi del Ministero della Salute e sono state sviluppate linee guida dedicate agli studi osservazionali.

Proprio sugli studi osservazionali e sulla produzione di real-world evidence si è sviluppata una riflessione importante. Spesso questi dati vengono prodotti, ma in modo frammentato: piccoli studi, duplicazioni, scarsa integrazione tra centri.

La proposta del Comitato è quindi quella di promuovere una produzione sistematica e standardizzata di dati, con maggiore coordinamento tra centri di ricerca e centri di riferimento. Questo è particolarmente importante nelle malattie rare, dove è più difficile realizzare rapidamente studi clinici tradizionali.

Lo stesso vale anche per i registri, sia per i farmaci sia per i dispositivi medici. I regolamenti europei sui dispositivi raccomandano l'istituzione di registri, che possono essere promossi dai fabbricanti, dalle società scientifiche o dalle istituzioni, proprio per raccogliere evidenze sull'uso delle tecnologie nella pratica clinica.

Per quanto riguarda invece la sperimentazione clinica, è ormai in vigore il nuovo regolamento europeo che dovrebbe portare a una maggiore semplificazione e a tempi più rapidi nelle autorizzazioni. Una possibile linea di lavoro futura potrebbe essere quella di monitorare l'impatto di questo regolamento proprio sulle sperimentazioni che coinvolgono persone con malattie rare.

Per quanto riguarda infine i trattamenti non farmacologici, negli ultimi mesi abbiamo lavorato meno su questo tema perché ci siamo concentrati soprattutto sui farmaci. Tuttavia restano due pilastri fondamentali.

Il primo riguarda la definizione di percorsi più semplici e lineari, con meno passaggi amministrativi e con responsabilità chiare all'interno del Servizio sanitario. L'obiettivo è facilitare il percorso che va dalla prescrizione del trattamento all'approvvigionamento delle tecnologie, fino alla distribuzione e all'erogazione al paziente, possibilmente vicino al luogo di residenza.

Questo richiede anche una maggiore integrazione tra le diverse reti assistenziali — non solo quella delle malattie rare, ma anche altre reti come quella oncologica — per costruire intorno al paziente un sistema realmente multidisciplinare e multidimensionale che tenga conto non solo degli aspetti sanitari, ma anche di quelli sociali, educativi e lavorativi.

Il secondo tema riguarda i percorsi interregionali, cioè le situazioni in cui il paziente riceve il piano terapeutico da un centro di riferimento situato in una regione diversa da quella di residenza. L'idea è quella di costruire un percorso più automatizzato tra la regione che prescrive e quella di provenienza, evitando che sia il paziente a dover gestire gli aspetti amministrativi per ottenere l'erogazione del trattamento.

Questo potrebbe essere formalizzato attraverso schemi comuni definiti in Conferenza Stato-Regioni, tenendo conto anche dei contributi del Tavolo interregionale delle malattie rare e del Comitato nazionale.

In conclusione, abbiamo prodotto una serie di documenti che sono stati trasmessi al coordinatore del Comitato e che potranno costituire una base di lavoro per il nuovo Comitato Nazionale Malattie Rare nel prossimo triennio.

Ringrazio tutti per l'attenzione.



## **ANNALISA SCOPINARO**

### **Presidente UNIAMO**

---

#### **Tre anni di lavoro del Comitato e il percorso verso gli Stati Generali delle Malattie Rare**

Grazie alla dottoressa Urpis.

Vorrei prendere un momento la parola per ricordare che questi tre anni di lavoro del Comitato e dei suoi sottogruppi sono stati particolarmente intensi. È stato un percorso impegnativo che ci ha visto lavorare in modo costante su diversi temi, spesso anche in parallelo ad altri processi istituzionali.

In particolare, i lavori del Comitato si sono sviluppati contemporaneamente a quelli degli Stati Generali delle Malattie Rare. Questo ha comportato in alcuni momenti anche una sovrapposizione di temi e di gruppi di lavoro con composizioni diverse. Non sempre è stato semplice, perché talvolta si è avuta la sensazione di dover riprendere alcune questioni da capo.

Dalla stampa abbiamo appreso che gli Stati Generali delle Malattie Rare dovrebbero svolgersi il 18 maggio. Al momento, però, questa informazione non è ancora arrivata attraverso una comunicazione ufficiale, ma soltanto attraverso i giornali.

Ci auguriamo naturalmente di poterci incontrare in quell'occasione e soprattutto di poter conoscere il documento finale che verrà prodotto. L'auspicio è che sia coerente con il lavoro che il CONAMAR ha portato avanti in questi tre anni.

Grazie ancora alla dottoressa Urpis per il contributo e per il lavoro svolto.

Approfitto anche per dire che, al momento, il documento finale non è stato ancora distribuito nemmeno alle direzioni competenti.

Ora cerchiamo di proseguire rapidamente con i lavori della mattinata. Chiamerei quindi i membri del Consiglio Direttivo di UNIAMO per condividere alcuni dei messaggi fondamentali che vogliamo evidenziare oggi e che sono raccolti anche nel libretto che consegneremo ai rappresentanti politici.



## **SIMONA BELLAGAMBI**

**Delegata per l'estero  
UNIAMO Rare Diseases  
Italy**

---

**I focus a tema terapie e trattamenti per le  
malattie rare in Italia**

Intervengo per parlare della prima tappa del nostro percorso, cioè dello screening neonatale.

Abbiamo già sentito nei precedenti interventi come anche a livello europeo si stia lavorando su questo tema. Come rappresentanti delle persone con malattia rara, il nostro obiettivo è l'equità: non è più accettabile che il destino di un bambino dipenda dal luogo in cui nasce.

Per quanto riguarda l'Italia, posso dire che a livello europeo il nostro Paese viene spesso indicato come un'eccellenza. Lo è effettivamente, perché abbiamo 49 patologie inserite nel pannello nazionale di screening neonatale, e nel corso degli anni tutte le regioni hanno attuato questo programma. Questo rappresenta sicuramente un risultato importante e un motivo di soddisfazione, che abbiamo sempre piacere di riportare sia in Italia sia in Europa.

Detto questo, sappiamo anche che esistono ancora criticità sulle quali dobbiamo intervenire. Il gruppo di lavoro istituito per valutare l'inserimento di nuove patologie nello screening neonatale aveva già espresso un parere positivo nel 2021 per l'inserimento di ulteriori patologie, ma queste non sono ancora state aggiunte al pannello nazionale.

Come sappiamo, questo processo dipende dall'aggiornamento dei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA). Spiegare questo meccanismo in Europa non è sempre semplice, perché si tratta di un programma di sanità pubblica che rappresenta un diritto per i cittadini e che dovrebbe quindi essere garantito in modo uniforme.

In realtà stiamo assistendo anche in Italia a una situazione che in parte ricorda quella di altri Paesi europei: alcune regioni, in particolare quelle con maggiori risorse economiche, hanno inserito ulteriori patologie in pannelli regionali che si aggiungono a quello nazionale. Altre regioni, soprattutto quelle sottoposte a piani di rientro, non hanno la possibilità di farlo. Questo crea inevitabilmente una diseguità che vogliamo contribuire a ridurre e, se possibile, eliminare.

Nel frattempo, la nostra richiesta riguarda innanzitutto l'aggiornamento dei LEA. Le nuove patologie previste risalgono al 2017, e questo già evidenzia una criticità. Abbiamo bisogno che i LEA vengano aggiornati con una tempistica molto più rapida, come peraltro previsto dalla normativa.

Inoltre, considerando che queste nuove patologie sono già state individuate e che lo scorso anno la Conferenza Stato-Regioni ha affrontato la questione, è necessario che venga adottato il decreto attuativo che consenta di rendere operative queste misure e di procedere concretamente con l'ampliamento dello screening.

Guardando però anche al lungo periodo, il problema non riguarda solo queste nove nuove patologie. Pensiamo, ad esempio, al caso della leucodistrofia metacromatica, per la quale oggi esiste una terapia. Questa patologia non rientra tra le nove già individuate e situazioni simili si presenteranno sempre più spesso, perché nuove terapie stanno arrivando per altre malattie rare.

Per questo motivo è necessario individuare un nuovo meccanismo che consenta di inserire nuove patologie nello screening neonatale senza dipendere esclusivamente dall'aggiornamento dei LEA.

Nel frattempo, alcuni passi sono stati compiuti. Attraverso emendamenti alla Legge di bilancio sono stati previsti finanziamenti pari a 500.000 euro all'anno per le regioni, destinati a progetti pilota. Questi progetti hanno l'obiettivo di sostenere l'introduzione dello screening neonatale per nuove patologie e di ampliare progressivamente il sistema.

Si tratta quindi di un intervento a breve termine, ma è fondamentale che vengano adottati rapidamente i decreti attuativi necessari per rendere effettivamente disponibili queste opportunità.

Nel lungo periodo, invece, UNIAMO — insieme a tutti gli altri attori coinvolti — vuole contribuire a individuare meccanismi che permettano di rendere disponibili più rapidamente ed equamente il maggior numero possibile di screening e test neonatali per le diverse patologie.

Vorrei infine fare un breve accenno a un tema che è già stato citato: la scienza e la conoscenza stanno avanzando molto rapidamente e oggi si parla sempre più di screening neonatale genetico.

Sono in corso diversi progetti pilota e progetti di ricerca, ed è importante che su questo tema si sviluppi una riflessione approfondita. Le prospettive sono certamente molto promettenti e tutti vorremmo poter identificare il maggior numero possibile di patologie.

Tuttavia, come sottolineo spesso anche a livello europeo, prima di tutto dobbiamo garantire che tutti i bambini in tutte le regioni possano accedere allo screening neonatale già disponibile oggi, con i test attualmente previsti, per il maggior numero possibile di malattie.

Parallelamente possiamo e dobbiamo continuare a lavorare sulla ricerca, sul confronto tra esperti e anche su un dialogo aperto con la cittadinanza, per valutare con attenzione vantaggi, limiti e prospettive dello screening neonatale genetico.



## **MARCO SESSA**

### **Vice Presidente UNIAMO Rare Diseases Italy**

---

**I focus a tema terapie e trattamenti per le  
malattie rare in Italia**

Intervengo sul tema delle terapie innovative attive. Nei prossimi cinque anni si prevede l'arrivo di circa 50 nuove terapie innovative, il che comporterà un impatto significativo sia finanziario sia organizzativo per il nostro sistema sanitario.

È necessario garantire tempi di accesso alle cure molto più brevi rispetto a quelli attuali. Attualmente, dal momento in cui una terapia viene approvata dall'EMA fino alla sua disponibilità in Italia trascorrono mediamente 20 mesi, un lasso di tempo spesso incompatibile con le esigenze dei pazienti affetti da malattie rare. È quindi fondamentale sviluppare soluzioni di early access, che consentano approvazioni più tempestive e un accesso rapido ai trattamenti. Un secondo tema riguarda i farmaci off-label, che dimostrano spesso efficacia nelle malattie rare anche se sono approvati per altre condizioni. È necessario garantire un accesso più immediato e snello a questi farmaci, affinché siano disponibili per i pazienti che ne hanno bisogno.

L'obiettivo generale è promuovere un modello sostenibile di innovazione per tutti questi farmaci. Questo può essere ottenuto valutando l'investimento sul lungo periodo, considerando i benefici clinici ed economici futuri invece di limitarsi allo sviluppo immediato del farmaco. Parallelamente, è fondamentale accelerare le approvazioni semplificando il sistema di accesso e lavorando, ad esempio, sul Testo Unico della legislazione farmaceutica, recentemente proposto e sostenuto dal sottosegretario Gemmato, al quale UNIAMO partecipa attivamente contribuendo alla stesura.

Un altro punto chiave è la raccolta e il trasferimento delle istanze dei pazienti. Il mese della consapevolezza sulle malattie rare permette di evidenziare esigenze, priorità e sensibilità dei pazienti, così da portare contributi aggiornati e concreti su tavoli istituzionali come quello del Testo Unico del farmaco.

Il ruolo dei pazienti è sempre più centrale: parliamo non del singolo paziente, ma delle associazioni e delle reti di pazienti, il cui coinvolgimento nei tavoli decisionali è fondamentale per accelerare i processi, sensibilizzare le istituzioni sulle priorità e migliorare l'efficienza complessiva del sistema.

Concludo qui il mio intervento.



## **VERENA CAETANO DA SILVEIRA**

**Consigliera UNIAMO Rare Diseases Italy**

---

**I focus a tema terapie e trattamenti per le malattie rare in Italia**

Buongiorno e grazie per la presenza qui oggi. Questa è per noi una giornata fondamentale. La nostra campagna segue un percorso lungo tutta la vita della persona con malattia rara, un percorso che non termina con la terapia. Oggi abbiamo toccato molti punti essenziali per comprendere che una malattia rara è una condizione complessa e multisistemica, che richiede molteplicità di competenze, interventi e prestazioni erogate in diversi setting assistenziali, sia territoriali sia residenziali, secondo i bisogni e i diritti della persona.

Considerando che solo il 5% delle malattie rare ha una cura, il percorso di vita di una persona con malattia rara non si esaurisce con la terapia farmacologica. Il miglioramento della qualità della vita dipende anche da trattamenti complementari, dalla disponibilità di ausili, dal supporto psicologico e da percorsi assistenziali personalizzati secondo i bisogni e le intenzioni della persona stessa. La convivenza con una malattia rara, come sottolineato in apertura, deve essere accompagnata da diversi trattamenti e supporti integrati, farmacologici e non, che non si esauriscono nei farmaci ma comprendono tutti gli aspetti della condizione e del contesto della persona.

I dati mostrano che 8 persone su 10 con malattia rara convivono con una disabilità, il che evidenzia la necessità di pianificare azioni concrete per garantire diritti e soluzioni efficaci. Circa il 72% di queste persone ha difficoltà nelle funzioni fondamentali come vedere, sentire, camminare, memorizzare, prendersi cura di sé e comunicare, aprendo un mondo di bisogni e diritti che coinvolge istruzione, lavoro e integrazione sociale, permettendo a ogni persona di realizzarsi nel proprio contesto sociale e secondo le proprie aspirazioni.

È importante passare da una narrativa di presa in carico a una narrativa di presa in cura olistica, dove il percorso non si limita a colmare un bisogno ma calare i diritti nella realtà individuale della persona. All'interno di questa rete, i centri di riferimento per le malattie rare, come la Tier Rare, costituiscono un ponte verso il territorio di residenza della persona. I setting ospedaliero e territoriale devono essere coordinati e coesi, non gestiti separatamente.

La normativa attuale, compresa la riforma della disabilità, mira a uniformare le procedure, semplificare l'iter di accertamento e introdurre una valutazione multidimensionale che consideri l'autonomia della persona e il contesto di vita, seguendo il modello bio-psico-sociale. L'obiettivo è garantire che la partecipazione della persona nella società sia rispettata secondo le sue possibilità e volontà.

Il Piano Nazionale delle Malattie Rare prevede azioni mirate sui percorsi olistici e assistenziali, affinché le regioni assicurino risorse strutturali, personale adeguato e modelli di prestazione delle cure territoriali, comprese le cure domiciliari. È fondamentale garantire la transizione dall'età pediatrica all'età adulta e, in futuro, anche alla fascia geriatrica, con strumenti e strutture appropriate.

Per quanto riguarda il caregiver familiare, nella legge di bilancio sono stanziati 257 milioni per definire la figura del caregiver, garantendo dignità e tutele, non solo un'indennità economica. Questo è essenziale per permettere una gestione complessiva della vita familiare, inclusa la possibilità di accesso al lavoro e alle altre risorse.

ÜNIAMO partecipa all'Osservatorio Nazionale della Disabilità, ai tavoli tecnici sulla legge del caregiver e promuove indagini con le associazioni, raccogliendo bisogni e diritti ancora non garantiti. Sono stati promossi tavoli sul supporto sociale e sul benessere mentale. L'Osservatorio e i tavoli di lavoro assicurano che le istanze dei pazienti siano portate all'attenzione delle istituzioni, contribuendo all'iter parlamentare.

Il prossimo 9 marzo, alla Presidenza del Consiglio, si terrà un evento focalizzato sull'intersezione tra malattia rara e riforma della disabilità, a cui tutti sono invitati a partecipare. Ringrazio tutti per l'impegno continuo non solo in questa giornata, ma durante tutto il percorso che stiamo costruendo insieme.



## **FABRIZIO FARNETANI**

**Tesoriere UNIAMO Rare Diseases Italy**

**I focus a tema terapie e trattamenti per le malattie rare in Italia**

Buongiorno a tutti.

Negli interventi precedenti si è parlato ampiamente dell'attenzione alla qualità della vita delle persone con malattia rara, un aspetto fondamentale perché dopo la diagnosi e la presa in carico da parte dei centri di riferimento, e l'eventuale somministrazione della terapia farmacologica, la persona torna a casa, nel suo contesto familiare, dove trascorre gran parte della propria vita. La qualità della vita dipende quindi dalle procedure e dall'organizzazione della presa in carico territoriale.

Vorrei focalizzarmi sui dispositivi medici e gli ausili. Partecipando ai lavori del coordinamento regionale delle malattie rare del Lazio, noto che la Regione sta promuovendo un'innovazione importante in termini di presa in carico territoriale, attraverso il progetto "Bilancio di salute", declinato come integrazione tra sanitario e sociosanitario, coprogrammazione con le associazioni dei malati, coprogettazione, cogestione e personalizzazione della presa in carico mediante piano individuale e unità di valutazione multidimensionale.

Questa prospettiva, pur essendo all'inizio, è estremamente positiva e corrisponde alle nostre richieste storiche. Siamo consapevoli che tra buone intenzioni e messa in pratica c'è ancora molta strada da fare, ma siamo disponibili a partecipare e supportare queste iniziative. Un esempio concreto è l'iniziativa della ASL Roma 1 sulle case di comunità e il portale per le malattie rare, che va nella stessa direzione, e a cui garantiamo il massimo impegno.

Per quanto riguarda gli ausili, sono fondamentali per migliorare la qualità della vita, ma devono essere personalizzati, soprattutto per i malati rari, che sono malati fuori standard. Attualmente, l'approccio alla fornitura è estremamente burocratico: il paziente spesso si sente come un questuante, mentre i funzionari che autorizzano gli ausili tendono a minimizzare la spesa e ritardare le autorizzazioni.

È necessario modificare questo approccio adottando i principi di coprogrammazione, coprogettazione e cogestione, arrivando a decidere insieme cosa serve realmente. Sarebbe utile anche una struttura terza che aiuti le persone a selezionare le tecnologie e gli ausili più adatti tra quelli disponibili sul mercato, e supporti le strutture autorizzative delle ASL a erogare ciò che effettivamente serve, ottimizzando sia la spesa sia i benefici per le persone.

Grazie.



## **PATRIZIA CECCARANI**

### **Consigliera UNIAMO Rare Diseases Italy**

---

**I focus a tema terapie e trattamenti per le malattie rare in Italia**

Buongiorno a tutti.

Cercherò di essere molto breve perché diversi aspetti sono già stati presentati e discussi. Vorrei evidenziare l'importanza degli screening neonatali genetici, che permettono di conoscere quanto prima le complessità associate alla malattia rara e le eventuali disabilità della persona.

Spesso nelle malattie rare è presente una disabilità, talvolta severa. Eseguire uno screening genetico precoce significa poter attivare interventi educativi e riabilitativi il prima possibile, contribuendo a sviluppare le competenze e le capacità della persona. Questo richiede la disponibilità di strutture adeguate e interventi tempestivi.

Con il passare del tempo, la popolazione con malattie rare cresce, e le persone con disabilità necessitano di un sostegno continuo, che aumenta nell'età adulta e anziana. È quindi fondamentale promuovere ricerca pedagogica, educativa e riabilitativa e sviluppare i servizi di supporto in modo progressivo.

La tecnologia assistiva riveste un ruolo essenziale, poiché permette alle persone di comunicare, interagire e apprendere, migliorando la qualità della vita e favorendo una reale inclusione sociale. Nei piani nazionali è necessario inserire tutti questi fattori per garantire opportunità di partecipazione piena nella società.

Esistono ancora lacune nei LEA: alcune tecnologie assistive non sono uniformemente accessibili, e la loro disponibilità può dipendere dall'età o dalla regione di residenza, lasciando indietro persone che necessitano di aggiornamenti tecnologici.

È quindi fondamentale lavorare in rete, sia regionale che nazionale, garantendo l'accesso ai centri di eccellenza indipendentemente dal luogo di residenza e diffondendo le conoscenze tra professionisti. L'università dovrebbe contribuire a sviluppare percorsi formativi interdisciplinari, comprendendo aspetti educativi, sociali, integrativi e sanitari.

C'è ancora molto lavoro da fare: dalla definizione dei PDTA per le varie patologie, alla cura dell'intera popolazione a livello nazionale, europeo e internazionale.

Grazie.



## **GIUSEPPE QUINTAVALLE**

**Presidente FIASO**

---

**Rete sociosanitaria, presa in carico  
multidimensionale e case di comunità per  
le persone con malattia rara**

Ringrazio Annalisa, non solo per la sua conoscenza personale, ma perché in un confronto è nata l'esigenza di integrare il percorso programmatico di Uniamo con le iniziative locali, ciascuno secondo il proprio ruolo.

Abbiamo discusso di una visione olistica della presa in carico dei pazienti nella medicina di prossimità. La sanità italiana è universale, equa, gratuita e gestita da professionisti competenti, un modello invidiato a livello internazionale. È fondamentale mantenerne la sostenibilità economica.

Attraverso il DM77 si sta promuovendo una rivoluzione nella territorialità: il primo passo è la diagnosi tempestiva, intercettando il bisogno e facilitando le famiglie tramite un teleconsulto tecnico-clinico tra medico di medicina generale, specialisti non di settore e centri di riferimento. Questo consente di dirimere dubbi rapidamente e avviare procedure terapeutiche, riabilitative e farmacologiche in tempi più rapidi.

Grazie alle innovazioni terapeutiche, la sopravvivenza si è allungata, e diventa prioritario occuparsi della fragilità, derivante anche da condizioni sociali, economiche e dalla vulnerabilità del caregiver. È quindi necessaria una valutazione multidisciplinare e la sburocratizzazione del sistema.

Le case di comunità, di cui la Roma 1 ne avrà 20 entro giugno, non devono operare come fortini chiusi, ma in cooperazione con tutto il sistema, secondo patologia e problematiche individuali. Per le malattie rare, queste strutture devono essere collegate con l'intero network nazionale, coinvolgendo pazienti, associazioni e società scientifiche.

Uniamo rappresenta l'esperienza di molte persone che hanno condiviso bisogni, coraggio e fatica, permettendo di apprendere dalle loro necessità. L'obiettivo è creare portali e strumenti digitali per ottimizzare la presa in carico, senza sostituire l'interazione diretta medico-paziente. L'accesso deve avvenire da medico a specialista e da specialista alla presa in carico, garantendo valutazioni olistiche e multidimensionali, includendo anche gli aspetti sociali.

Molti pazienti anziani, soli o in condizioni di deprivazione sociale, necessitano di interventi mirati che superino le barriere burocratiche. Le case di comunità, tramite centrali operative e associazioni, devono individuare bisogni, facilitare diagnosi e indirizzare verso cure appropriate, costruendo piani sociosanitari personalizzati che considerino costi sanitari e sociali sulla persona e non sulla malattia.

Ogni paziente è unico; non esistono modelli standard. Esperienze passate, come l'assistenza domiciliare ai bambini affetti da Fabry, dimostrano l'efficacia di interventi personalizzati.

L'iniziativa prevede aperture al pubblico, coinvolgendo medici, infermieri, associazioni e categorie di pazienti, e la creazione di un modello replicabile di rete di supporto. La sostenibilità del sistema sanitario passa attraverso miglioramento dell'appropriatezza delle cure: solo il 27-29% delle richieste attuali è appropriato, evidenziando la necessità di revisione tecnica e clinica, insieme al contributo delle associazioni.

Lavorare sulla fragilità deve essere indipendente dall'età, proteggendo il nucleo familiare. La formazione nelle case di comunità sarà fondamentale per attrarre le persone e garantire supporto continuativo.

Infine, per i pazienti oncologici e cronici, spesso ricorrenti al pronto soccorso, è possibile migliorare la gestione con telefonate, formazione e interventi mirati, riducendo disagi e accessi non necessari.

L'iniziativa inizierà il 28, coinvolgendo le case di comunità e proseguirà con la definizione di un documento-manifesto, a supporto di tutti coloro che operano nel campo delle malattie rare. Grazie.



## **FRANCESCO DE LORENZO**

### **Presidente Favo**

---

#### **L'agenda comune con i rappresentanti oncologici e le richieste ai parlamentari**

Buongiorno.

È ormai tradizione fare annualmente il punto con Annalisa sul lavoro svolto insieme. Partendo dal vostro logo e dal vostro appello, ci siamo uniti anche noi, perché tra malattie rare e malattie oncoematologiche ci sono molte affinità: il 25% dei malati oncologici è affetto da tumori rari.

L'Europa ha riconosciuto specificamente i tumori rari, definendo un percorso attraverso direttive transfrontaliere e reti europee. In Italia, grazie all'impegno di FAVO e delle società scientifiche, dal 2017 è stata costituita la Rete Nazionale dei Tumori Rari, considerata best practice europea. Questa rete consente di realizzare diagnostica mirata e confronti nazionali sui risultati di istologia e anatomia patologica, facilitando la gestione dei pazienti con tumori rari.

Le reti associative riconosciute dal RUNTS, Uniamo e FAVO, rappresentano centinaia di malati e garantiscono una funzione di rappresentanza privilegiata. Grazie a dialoghi con AIFA, è stato approvato un regolamento che consente una rappresentanza diretta delle associazioni nei processi decisionali.

Rimane però da migliorare l'accesso tempestivo ai trattamenti, sia per malati di malattie rare sia per malati di tumori rari. È necessario intervenire anche a livello legislativo: la legge delega approvata con la legge di bilancio riconosce l'importanza del collegamento centro-territorio e integra l'aspetto sociale, dimostrando che i percorsi non sono solo terapeutici ma anche sociali, considerando anche la tossicità finanziaria. La legge prevede regolamentazioni per le reti, utili a garantire una governance efficace sia per le reti oncologiche sia per le reti nazionali delle malattie rare.

A livello europeo, i European Reference Networks (ERNs) per malattie rare e tumori rari devono essere potenziati, anche con maggiori finanziamenti, perché attualmente risultano trascurati rispetto all'impegno richiesto.

Sul piano pratico, è fondamentale personalizzare dispositivi e ausili, come già segnalato dalle associazioni di stomizzati e incontinenti. L'HTA (Health Technology Assessment) può contribuire a risolvere le complicanze derivanti dalla mancanza di trattamenti personalizzati e migliorare l'accesso ai farmaci.

In Italia, l'accesso ai farmaci innovativi è spesso ostacolato da prontuari regionali e commissioni terapeutiche regionali (CTR). I prontuari non sono presenti in tutte le regioni (solo 14), e talvolta comportano riesami duplicati dei dossier AIFA, causando ritardi anche di 14 mesi. È necessario un allineamento strutturato tra livello nazionale, regionale e europeo per garantire uniformità e riduzione dei tempi.

In passato, grazie al coordinamento regionale di IOM, è stato possibile eliminare l'obbligo dei prontuari regionali per i farmaci innovativi, uniformando le procedure di accesso a livello nazionale. Oggi, oltre all'adozione di leggi, è fondamentale monitorare l'attuazione e operare a livello regionale, coordinando le associazioni per far pressione sulle regioni affinché i diritti e benefici siano simili per malattie rare, tumori rari e malattie oncologiche.

L'impegno richiesto riguarda quindi sia il coordinamento politico e legislativo sia l'implementazione pratica di strumenti, reti e procedure per garantire accesso tempestivo e uniforme ai trattamenti.

Crazie.



## **ELISABETTA BIGAGLI**

**Società Italiana di  
Farmacologia (SIF)**

---

**Il contributo delle società scientifiche e  
degli ordini professionali**

Buongiorno a tutti.

Grazie per questo invito a partecipare a questa giornata. La Società di Farmacologia Dani è impegnata, peraltro con il suo gruppo di lavoro, nelle malattie rare e nella farmacologia delle malattie rare. Vi porto i saluti del presidente Gennazzani e della professoressa De Luca, che coordina il gruppo di lavoro di farmacologia. Ci interessa molto questo tema che avete scelto per quest'anno, perché nel campo della farmacologia delle malattie rare è un concetto molto vero.

Cosa proponiamo come iniziative realizzabili in tempi brevi?

Primo punto: gestione del farmaco off-label, con uno strumento di monitoraggio dell'utilizzo dei farmaci off-label nelle malattie rare. Attualmente le informazioni sono frammentate, ci sono differenze geografiche e manca uno strumento per valutare efficacia, sicurezza e costi. Proponiamo questo senza ombra di dubbio.

Secondo punto: team multidisciplinare. Riteniamo che anche le competenze in farmacologia clinica dovrebbero essere incluse nei percorsi diagnostico-terapeutici-assistenziali regionali e possibilmente uniformate a livello nazionale.

Ultimo punto: sicurezza farmacologica. È necessario prestare attenzione alla farmacovigilanza, ai programmi di farmacovigilanza attiva e al Real World Evidence, che tramite strumenti di monitoraggio possono costituire un'importante fonte di informazioni, non solo sull'utilizzo off-label, ma anche per le terapie innovative, che sappiamo avere dati di efficacia e sicurezza più fragili sul lungo termine rispetto ad altre tipologie di farmaci.

Grazie davvero.



## **ROBERTO CARUSO OLIVO**

**Federazione Nazionale  
Ordini TSRM PSTRP**

---

### **Il contributo delle società scientifiche e degli ordini professionali**

Buongiorno a tutti. Mi presento: sono componente del comitato centrale della federazione con delega alle malattie rare. Oggi avrei dovuto essere rappresentato dal mio presidente, presente in aula, ma in quanto delegato sono qui a portare il mio contributo.

La mia federazione è composta da 170.000 professionisti, uomini e donne, che costituiscono una struttura importante del sistema sanitario nazionale e che, con il loro lavoro quotidiano, garantiscono diagnostica, riabilitazione e prevenzione. Siamo accanto alle persone nei momenti più delicati del loro percorso di cura.

La condizione delle persone con malattie rare è, a nostro avviso, la cartina di tornasole dell'equità nel nostro Paese. Dove il sistema funziona, integra competenze e garantisce tempi certi, accompagna la persona lungo tutto il percorso della vita e il diritto alla salute diventa reale. Dove invece prevalgono frammentazione, disomogeneità territoriale e ritardi burocratici, il diritto alla salute si indebolisce e dipende dal luogo di residenza.

Come gruppo di lavoro, grazie alla Federazione UniAM, abbiamo contribuito al volumetto presentato oggi, evidenziando tre punti principali:

Primo punto: rendere la multidisciplinarietà uno standard organizzativo obbligatorio e verificabile all'interno del PDTA. Ogni persona con sospetta malattia rara deve poter accedere fin dal primo momento a una valutazione funzionale multiprofessionale. Non possiamo permettere che si attenda la conclusione dell'intero iter diagnostico per attivare interventi riabilitativi di supporto e di prevenzione del peggioramento.

Secondo punto: equità nell'accesso alla riabilitazione, agli ausili e alla continuità assistenziale. Le differenze regionali incidono spesso sull'autonomia delle persone e sulla possibilità di studiare, lavorare e partecipare alla vita sociale. In questo caso, stiamo parlando non solo di prestazioni sanitarie, ma di cittadinanza piena.

Terzo punto: tempestività diagnostica. Nelle malattie rare, il tempo è una variabile decisiva: ogni giorno di ritardo riduce l'efficacia degli interventi terapeutici e riabilitativi, aumenta il carico clinico e sociale e amplifica le disuguaglianze.

Proponiamo l'istituzione di percorsi prioritari e dedicati ai casi di sospetta malattia rara nei servizi diagnostici, con protocolli organizzativi che valorizzino pienamente il contributo delle professioni tecniche.

La Federazione Nazionale è pronta a collaborare con la Federazione Uniamo, con tutte le associazioni, con il Ministero della Salute, con il Parlamento e con tutte le istituzioni per tradurre questi obiettivi in modelli organizzativi concreti, con indicatori misurabili e risultati verificabili.

Grazie.



## **PAOLA GRAMMATICO**

**Società Italiana di Genetica  
Umana (SIGU)**

---

### **Il contributo delle società scientifiche e degli ordini professionali**

Ringrazio per l'invito. Ho l'onore di presiedere la società scientifica da pochi mesi e la dottoressa Scopinaro e la dottoressa Bellagambi sanno che la prima cosa che ho fatto è stato contattarle, proprio perché per il direttivo attuale la sinergia strettissima con Uniamo e con le associazioni è uno dei punti fondamentali. Negli anni abbiamo capito quanto lavorare insieme, pur con tanta fatica, porti a ottenere risultati concreti.

Vorrei sottolineare alcuni punti fondamentali. Uno di questi, su cui abbiamo lavorato molto con l'amico Farnetani, riguarda il fatto che i pazienti non debbano fare trasferte eccessive per accedere a una consulenza genetica. È necessario portare i servizi sul territorio, eventualmente trasferendo i campioni biologici, piuttosto che obbligare le persone a spostarsi da una parte all'altra d'Italia.

Questo approccio, con il sostegno delle associazioni, ha portato, ad esempio, alla previsione nella nuova riorganizzazione della rete della Regione Lazio di ambulatori anche negli ospedali più piccoli, facilitando l'accesso ai pazienti.

Un altro obiettivo è l'appropriatezza, come ricordava il dottor Quintavalle. È noto quanto siano basse le richieste appropriate in ambito di genetica e genomica: richieste inappropriate comportano spreco di risorse, ritardi nella presa in carico corretta dei pazienti e nei tempi di refertazione. Un laboratorio che riceve il 70% dei test non necessari subisce un danno di sistema. È quindi fondamentale mettere sul territorio genetisti clinici in grado di garantire sia la consulenza sia l'appropriatezza delle richieste.

Al tempo stesso, la centralizzazione dei test in laboratori ad alta tecnologia garantisce casistica significativa ed esperienza. Invece di frammentare le indagini tra tanti piccoli laboratori, come avviene altrove in Europa, i test di genomica devono essere eseguiti in centri esperti, garantendo qualità e sicurezza ai pazienti.

Un altro tema cruciale riguarda lo screening genomico neonatale. È necessario lavorare insieme per garantire omogeneità, ad esempio nella scelta dei geni da analizzare, basandosi su solide evidenze scientifiche. Il trasferimento dei risultati nella pratica clinica deve dare beneficio ai pazienti e non deve confondersi con i progetti di ricerca. La sinergia tra associazioni e società scientifica deve assicurare che le scelte cliniche siano guidate da evidenze cliniche e scientifiche consolidate.

Sono grata a Uniamo ed Eurordis per la disponibilità dimostrata: parteciperanno al prossimo direttivo della nostra società scientifica, garantendo una collaborazione costante nel tempo per individuare criticità, esigenze e priorità.

Grazie.



## MARIA SOLE CHIMENTI

### Società Italiana di Reumatologia (SIR)

---

#### Il contributo delle società scientifiche e degli ordini professionali

Buongiorno, vi porto i saluti del nostro presidente, il professor Andrea Doria. La reumatologia comprende diverse malattie rare, tra le connettiviti, le vasculiti, ma anche malattie rare dell'osso. La Società Italiana di Reumatologia (SIR) da sempre si impegna nella sensibilizzazione e nel portare conoscenza su queste patologie.

I due punti principali che desidero condividere oggi riguardano l'importanza della sensibilizzazione a livello territoriale e il supporto clinico ai pazienti. Se non conosci, non riconosci e non sai diagnosticare: per questo la SIR si è sempre impegnata anche nella formazione dei giovani medici, per sensibilizzarli alla conoscenza delle malattie rare. Conoscere le malattie rare significa anche ridurre i ritardi diagnostici. Il dottor Quintavalle, mio direttore generale, ha sensibilizzato tutto il Policlinico e l'intera rete, garantendo un accesso preferenziale ai malati della Regione Lazio verso il nostro centro di riferimento.

Un altro punto di forza della reumatologia è stato l'impegno della professoressa Marta Mosca nella creazione di ERN Reconnect, una rete europea che individua centri di eccellenza in Italia. Questi centri rappresentano punti di riferimento per i pazienti affetti da queste patologie, con specialisti di fama nazionale e internazionale in grado di fornire spunti clinici per l'identificazione e la gestione delle malattie rare.

Il secondo punto riguarda lo snellimento della burocrazia a livello amministrativo nella prescrizione dei farmaci per questi pazienti. Purtroppo non disponiamo di trial clinici randomizzati per molti dei farmaci utilizzati in queste patologie; molti farmaci sono off label, e questo comporta un aumento della burocrazia nella prescrizione. La mancanza di indicazioni approvate può provocare ritardi nella somministrazione di terapie potenzialmente risolutive.

La SIR si impegna a ridurre questi tempi burocratici, ad esempio fornendo documenti utilizzabili dagli specialisti per facilitare la prescrizione dei farmaci, con l'obiettivo di migliorare l'approccio diagnostico-terapeutico dei pazienti affetti da malattie rare in ambito reumatologico.

Grazie.



## **MATILDE LEONARDI**

### **Società Italiana di Neurologia (SIN)**

---

#### **Il contributo delle società scientifiche e degli ordini professionali**

Buongiorno, grazie per l'invito a portare i saluti della mia società, la Società Italiana di Neurologia (SIN), anche a nome del presidente, il professor Mario Zappia. Noi neurologi italiani siamo circa 4.000 e siamo al fianco di metà delle persone che hanno una malattia rara, perché metà delle malattie rare hanno una componente neurologica. Cerchiamo di essere presenti in tutte le fasi della vita, sia nella componente diagnostica che in quella terapeutica.

Dagli interventi di questa mattina emergono elementi per cui la domanda non sempre collimante con l'offerta. L'offerta è per una diagnosi e un modello medico molto strutturato, ma la richiesta è per un modello integrato sociosanitario che richiede un approccio più orizzontale. Su questo la SIN è impegnata.

Abbiamo ragionato su ciò che ci sembra importante. Rispetto alle associazioni riunite in Uniamo, circa quaranta associazioni di interesse neurologico fanno parte delle ottanta associazioni di malati neurologici che stiamo coordinando. Intendiamo realizzare gli stati generali delle associazioni neurologiche dei pazienti, percorso iniziato l'anno scorso, con un incontro previsto il 10 aprile a Roma. L'obiettivo è concludere il percorso entro fine anno e proporre elementi trasversali da inserire nella legge di bilancio.

La trasversalità è fondamentale: alcuni problemi delle malattie neurologiche non possono essere affrontati a silos perché riguardano il funzionamento delle persone. La riforma del "progetto di vita" in Italia impone di pianificare un progetto di vita per tutta la vita. Questo richiede ragionamenti diversi anche per i neurologi: dopo la diagnosi, è necessario collaborare a un progetto di vita integrato, con la partecipazione continua del paziente.

La SIN si concentra sui "common needs", identificando due o tre priorità su cui possiamo impattare nella legge di bilancio. L'anno scorso abbiamo ottenuto finanziamenti per il caregiver. L'obiettivo è coordinare l'impegno con altre società scientifiche e associazioni, lavorando insieme a Uniamo per individuare le priorità concrete.

Un altro ambito di lavoro riguarda la strategia italiana per la salute del cervello (Italian Brain Strategy). È fondamentale lavorare sulla salute del cervello, anche prima dell'insorgenza di malattie, e valorizzare interventi preventivi o di mantenimento delle funzioni cerebrali. Questo approccio multidisciplinare, sviluppato con Uniamo e con la partecipazione al manifesto One Brain One Health, permette di trasformare bisogni individuali in esigenze collettive.

In Italia, non in tutte le regioni i neurologi e le associazioni dei pazienti collaborano a livello regionale. È necessario lavorare concretamente a tutti i livelli: nazionale, regionale e comunale, per garantire che il progetto di vita includa anche componenti sociali ed educative. La SIN partecipa attivamente a tavoli interparlamentari, come One Brain One Health e One Mental Health, per promuovere la salute del cervello come elemento centrale della salute complessiva delle persone.

Ringraziamo Uniamo per l'invito e complimenti per l'organizzazione dell'evento.  
Grazie.



## **GAETANO PICCINOCCHI**

**Società Italiana di  
Medicina Generale (SIMG)**

---

**Il contributo delle società scientifiche e  
degli ordini professionali**

Buongiorno a tutti.

Il medico di medicina generale rappresenta oggi la porta di accesso al Servizio Sanitario Nazionale. In genere, il paziente si interfaccia per primo con il medico di famiglia. Le principali problematiche riscontrate nei confronti delle patologie rare sono due.

La prima riguarda la transizione: i medici di famiglia ricevono passivamente il bambino che compie 14 anni dal pediatra di riferimento, senza alcuna transizione strutturata o normata. Questo diventa particolarmente critico nel caso di bambini affetti da patologie rare.

La seconda criticità riguarda la capacità di sospetto diagnostico: il medico di famiglia non deve necessariamente diagnosticare la malattia rara, ma deve essere in grado di sospettare che si tratti di un caso non comune. Questo può avvenire solo attraverso la formazione.

Recentemente, durante il congresso nazionale della nostra società scientifica, è stata condotta una survey sui bisogni formativi dei medici di famiglia. È emerso che i medici già inseriti nel ruolo hanno consapevolezza delle esigenze formative sulle malattie rare, mentre molti giovani medici, che stanno affacciandosi alla professione, non hanno questa conoscenza. Nel nostro congresso di novembre scorso, il 70% dei 3.000 partecipanti era under 40, evidenziando un ricambio generazionale con forte necessità formativa sulle malattie rare.

Abbiamo chiesto ai giovani medici di indicare i loro bisogni formativi in una scala di priorità: le malattie rare non occupavano un posto prioritario, ma è fondamentale far emergere questo bisogno e soddisfarlo, in collaborazione con le altre società scientifiche e con Uniamo.

Inoltre, stiamo conducendo uno studio sui nostri database informatizzati, che rappresentano un patrimonio unico dei medici di medicina generale. Abbiamo analizzato 3.000 pazienti con codice di esenzione "R", che identifica le malattie rare. Di questi, circa 2.000 avevano una diagnosi specifica, mentre oltre 1.000 erano codificati come R99, cioè sospetto diagnostico. Alcuni di questi R99 persistono da anni senza chiarimenti.

Stiamo studiando ciascun caso R99 per identificare indicatori comuni trasversali alle patologie rare: ad esempio, accessi frequenti in ambulatorio, numero di visite specialistiche diverse, accessi ospedalieri senza diagnosi codificate. Una volta individuati, questi indicatori potrebbero essere utilizzati sui nostri database per far emergere cluster di pazienti e abbreviare il ritardo diagnostico.

Grazie.



## VINCENZO LEUZZI

### Società Italiana di Neuropsichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza (SINPIA)

---

#### Il contributo delle società scientifiche e degli ordini professionali

Buongiorno.

Intanto porto il saluto da parte della mia società scientifica, la SINPIA. Molte delle questioni affrontate questa mattina attraversano direttamente le richieste che arrivano dai pazienti. Seguendo quanto detto dalla collega Leonardi, l'80% delle malattie neurologiche osservate nella fascia d'età 0-18 anni sono malattie rare. Considerando che il nostro reparto alla Sapienza gestisce circa 800 ricoveri all'anno, emerge l'elevato numero di pazienti con malattie neurologiche rare.

Il sistema nervoso centrale non è facile da raggiungere, né per quanto riguarda i farmaci né per altri interventi terapeutici, ed è evidente la grande carenza di interventi riabilitativi. La nostra specialità nasce dalla necessità di risposte per situazioni per le quali non c'erano soluzioni. Oggi molte di queste disabilità hanno un'altissima percentuale di diagnosi grazie ai progressi diagnostici degli ultimi vent'anni, ma le capacità terapeutiche rimangono estremamente limitate. Molti pazienti con malattie rare neurologiche necessitano di interventi sintomatici articolati su tre livelli, di prossimità e specialistici, ed è fondamentale garantire questa struttura di assistenza.

Tuttavia, dobbiamo riconoscere alcuni successi. La nostra struttura è un centro di riferimento per lo screening, come quello per la SMA, che ha rivoluzionato il destino dei pazienti. Le prime terapie igieniche, come quelle sulla deficarbossilasi, hanno avuto risultati significativi.

Rimane comunque un aspetto critico: lo sviluppo di terapie innovative spesso emerge da lavori preclinici istituzionali, ma la produzione dei farmaci è oggi a carico di aziende private, che scelgono cosa sviluppare in base a criteri di convenienza economica e strategica, e questo va considerato con attenzione.

Importante anche il tema della transizione terapeutica: le malattie neurologiche infantili che diventano malattie dell'adulto non hanno ancora un modello consolidato di transizione.

Infine, sullo screening, confermo l'importanza della centralizzazione delle decisioni sull'estensione delle malattie inserite nei programmi di screening. Ho partecipato alla prima commissione ministeriale per la selezione delle malattie incluse e oggi la situazione appare frammentata e richiede maggiore coordinamento.

Grazie.



## **GIUSEPPE ZAMPINO**

### **Società Italiana di Pediatria (SIP)**

---

#### **Il contributo delle società scientifiche e degli ordini professionali**

Porto i saluti del presidente della Società Italiana di Pediatria, Rina Gostiniani, e della Società Italiana di Malattie Genetiche Pediatriche, Angelo Selicorni.

Gli obiettivi principali sono la diagnosi e la riduzione del ritardo diagnostico. Per raggiungerli, abbiamo incrementato la formazione attraverso iniziative innovative: ad esempio il Syndromic Game, un gioco a squadre per specializzandi in genetica, pediatria e neuropsichiatria, che abbiamo portato in giro per l'Italia. L'obiettivo è "sporcare" il più possibile i giovani con le conoscenze sulle malattie rare, stimolando apprendimento attraverso il gioco e premi per i partecipanti.

Un altro strumento è il master, pensato per approfondire la conoscenza dei già esperti. Questo master non è solo formazione tecnica: ha come incipit "perseguire virtù e conoscenza", perché la sapienza non è solo conoscenza ma anche empatia e capacità di relazionarsi con i pazienti e le loro famiglie. Prima di ogni lezione, un paziente con malattia rara racconta la propria storia, per sviluppare sensibilità e competenza clinica.

Inoltre, abbiamo ampliato l'esenzione per le famiglie con pazienti non ancora diagnosticati, a tutela di chi potrebbe ricevere una diagnosi solo tra 5, 10 o 15 anni. Questi pazienti vengono considerati ufficialmente pazienti con malattia rara in via di diagnosi, garantendo protezione e tracciamento della storia naturale, essenziale per definire obiettivi e sviluppare futuri trial clinici.

Un'altra necessità è la codifica uniforme dei pazienti. Attualmente il sistema italiano non permette un confronto efficace con l'Europa; è necessario utilizzare gli ORPHA Code per categorizzare tutti i pazienti, specialmente quelli con condizioni ultra-rare, così da avere dati comparabili a livello internazionale.

Occorre inoltre potenziare la comunicazione tra le reti esistenti (reti malattie rare, reti palliative, reti di riabilitazione), affinché ogni struttura sappia cosa fanno le altre e si eviti spreco di risorse. In particolare, occorre una struttura di riferimento nazionale ("spock"), che possa supportare gli ospedali che non hanno capacità di eseguire tutti gli esami necessari, aiutando a portare avanti diagnosi e percorsi terapeutici.

La transizione dal pediatrico all'adulto è un tema centrale: il pediatra deve preparare la persona adulta competente, verificandone la conoscenza della malattia, dei farmaci e dei rischi correlati. Alcuni pazienti con disabilità rimangono "legati" ai genitori, e in questi casi è necessario un supporto specialistico integrato. A questo scopo, in strutture come il Gemelli abbiamo coinvolto geriatri e specialisti del cronico (internistica, neurologia, comportamentale) per gestire fragilità e continuità di cura, estendendo il concetto di sostenibilità: fino a quando i genitori sono presenti, il paziente rimane sostenuto.

È essenziale che i pediatri comprendano che alcuni pazienti adulti con ritardo cognitivo o disabilità grave devono rimanere in ambito pediatrico, anche se maggiorenni, perché il loro progetto di vita e le necessità cliniche lo richiedono. Il pediatra deve quindi considerare aspetti più profondi rispetto all'età anagrafica e integrare ricerca, prevenzione e cura.

Infine, il pediatra ha un ruolo politico e sociale: deve promuovere comunità solidali e capitale sociale, fondamentali per il benessere dei pazienti e dei caregiver. Comunità forti riducono solitudine e stress, fattori che incidono sulla salute, prevenendo patologie come tumori, malattie cardiovascolari e disturbi ansioso-depressivi.

Grazie per l'attenzione.



## **ON. SIMONA LOIZZO**

### **XII Commissione Camera dei deputati**

---

#### **Interventi preordinati dei Parlamentari**

È sempre un piacere ascoltare tutti e desidero rivolgere un grande ringraziamento alla dottoressa Scopinaro, che coordina con grande saggezza i tempi e l'organizzazione.

Come sapete, ho presentato una proposta di legge per l'accesso rapido ai farmaci innovativi. Questa riguarda i tumori rari, le malattie rare e, in generale, tutti i pazienti oncologici. Non possiamo più accettare che l'Italia sia solo 14<sup>a</sup> nella graduatoria europea dei tempi di attesa tra l'autorizzazione dell'Agenzia Europea del Farmaco e l'AIFA: bisogna trovare un'altra strada.

La proposta di legge si ispira, in parte, ai modelli francesi di accesso precoce ai farmaci, con l'obiettivo che la contrattazione non sia segregante e che le difficoltà economiche delle regioni più svantaggiate, come la Calabria, non impediscano l'accesso alle cure innovative. Come sappiamo, in Calabria i pazienti con malattie rare incontrano grandi difficoltà ad accedere a cure innovative. Credo che una legge di riordino e accesso precoce non possa più aspettare.

Dobbiamo tutti, maggioranza e opposizione, concordare nel rivendicare una nuova forma di accesso precoce ai farmaci. Esistono modelli, come in Germania e in Francia, che garantiscono sia le aziende farmaceutiche sia il controllo della spesa da parte del Ministero e del MEF, assicurando così sostenibilità economica e accesso tempestivo ai pazienti.

Il mio messaggio è chiaro: dobbiamo agire rapidamente perché i pazienti con malattie rare e complesse non possono aspettare 14 settimane. Questo ritardo incide negativamente sulla loro qualità di vita e sulla salute e crea disomogeneità tra sistemi sanitari regionali, privilegiando le regioni con risorse maggiori.

Spero che il mio intervento abbia contribuito alla discussione. Auspico di sederci presto intorno a un tavolo con Farindustria, il Ministero, l'Osservatorio delle Malattie Rare del Ministero della Salute e tutte le associazioni, come Uniamo, che rappresentano le aspettative e le capacità di proporre nuovi modelli assistenziali.

Vorrei inoltre sottolineare che, insieme alla Federazione Nazionale, due anni fa abbiamo realizzato un protocollo d'intesa e, nell'ambito di questo, un corso di formazione per tutti gli iscritti, svolto anche in collaborazione con Uniamo. Le collaborazioni si traducono così in azioni concrete.

Il prossimo mese sarà inaugurato un memoriale dedicato alla Federazione, a cui parteciperemo come Uniamo, con il simbolo della Giornata delle Malattie Rare. L'evento si terrà a Ragusa e tutti sono invitati a partecipare.

Grazie.



## **ON. MARIA ELENA BOSCHI**

### **I Commissione Camera dei deputati**

---

#### **Interventi preordinati dei Parlamentari**

Buongiorno. Mi scuso per aver sentito solo alcuni interventi, ma questa mattina avevo altri impegni istituzionali. Non voglio farvi perdere tempo: in pochi minuti siete riusciti a inquadrare i problemi e a proporre soluzioni.

Grazie al lavoro di tanti anni insieme a Uniamo e a incontri come questo, possiamo avere informazioni dalla prima linea, da chi ogni giorno affronta le malattie rare e supporta le persone e le loro famiglie. Siamo consapevoli che l'arrivo di una diagnosi di malattia rara non riguarda solo il paziente, ma coinvolge tutta la famiglia, che cambia in quel momento.

Vi racconto brevemente quello che stiamo facendo in Parlamento. Questa legislatura si concentra sull'attuazione della legge sulle malattie rare approvata dalla precedente legislatura, alla quale abbiamo contribuito. Non vogliamo scaricare responsabilità sul governo: sappiamo che l'attuazione dipende soprattutto da loro, ma la scorsa legislatura ha segnato un impegno straordinario sul tema. Oggi, nel mio ruolo di parlamentare di opposizione, il compito è stimolare l'attuazione di questa riforma, che ha avuto grande impatto grazie al contributo della comunità scientifica, delle associazioni, delle famiglie e dei pazienti.

Ci sono però alcune criticità.

1. La legge sul caregiver, pur importante, rischia di avere un impatto minimo a causa delle risorse limitate rispetto al numero di caregiver presenti in Italia. È necessario insistere affinché non rimanga solo sulla carta.
2. La legge sul "Dopo di noi", nata nel 2016 grazie all'impegno dell'onorevole Argentine, richiede ancora un'attuazione concreta, che varia molto da regione a regione. Molte famiglie lamentano un'attuazione a macchia di leopardo.

Un altro tema riguarda le malattie senza diagnosi e la possibilità di lavorare in sede europea per condividere informazioni, sempre tutelando la riservatezza dei dati e prevenendo eventuali sfruttamenti commerciali.

Sul fronte dei farmaci, stiamo lavorando con IFA e il governo per velocizzare l'autorizzazione di nuovi medicinali, considerando la complessità dell'iter per le malattie rare. Spesso gli investimenti dipendono dalle industrie farmaceutiche, e i tempi tra EMA, AIFA e ricaduta regionale sono lunghi e incompatibili con le esigenze di cura. Stiamo osservando il modello francese, che prevede responsabilizzazione delle industrie in termini di anticipazione di spesa o rimborso, e c'è disponibilità da parte di governo e AIFA per accelerare i processi.

Un piccolo passo avanti già realizzato riguarda gli screening neonatali: abbiamo approvato un emendamento alla legge di bilancio che istituisce un fondo sperimentale da 10 milioni di euro, permettendo alle regioni di ampliare lo screening a nuove patologie, basandosi su rigore scientifico. Questo passaggio consente di aggirare il vincolo dell'aggiornamento dei LEA, accelerando l'introduzione di nuove patologie nello screening, sebbene in via sperimentale.

L'esperienza sul campo mostra la necessità di soluzioni rapide e flessibili, anche se non ancora strutturali, perché la burocrazia può rallentare l'aggiornamento delle patologie incluse nello screening. La sanità italiana resta a macchia di leopardo e la differenziazione regionale è un problema: idealmente, bisognerebbe riportare la sanità sotto responsabilità statale.

In conclusione, le malattie rare e ultra rare presentano complessità esponenziali. Uniamo riesce a coordinare le associazioni e unire esigenze diverse, rafforzando la voce delle persone coinvolte. Ogni piccolo passo avanti è importante: anche andando controcorrente, è possibile raggiungere obiettivi concreti. Il lavoro su queste tematiche è trasversale: maggioranza e opposizione collaborano efficacemente, e ogni provvedimento può consentire progressi. Grazie.



## **ON. GIAN ANTONIO GIRELLI**

**XII Commissione Camera  
dei deputati**

---

**Interventi preordinati dei Parlamentari**

Grazie, innanzitutto, per avermi dato modo di ascoltare tanti spunti di grande interesse. Cercherò di essere telegrafico, perché voi siete stati già chiari e concreti. Come parlamentari, sappiamo che il nostro ruolo è rendere operative le soluzioni, e non solo discuterne.

Il sottotitolo della giornata ci ricorda che tanti piccoli numeri messi insieme rappresentano milioni di persone, e come legislatori siamo chiamati a garantire equità e diritto all'accesso alla cura. Le priorità sono chiare: diagnosi precoce, screening neonatale esteso e tempestivo, gestione dei dati sanitari per identificare chi potrebbe essere affetto da malattie rare.

La multidisciplinarietà è fondamentale: il medico di famiglia deve interagire con specialisti e ospedali, perché non è realistico aspettarsi che ogni operatore conosca tutto, ma deve saper costruire una rete di relazione. Lo stesso vale per la ricerca: va sostenuta e incentivata, con un utilizzo rapido dei risultati, specialmente per terapie e farmaci orfani. I tempi attuali sono inaccettabili, e il "colesterolo burocratico" deve essere sciolto: ogni ritardo pesa su pazienti e famiglie.

Il tema dei caregiver è cruciale: le risorse attuali sono limitate e il campo d'azione ristretto. Serve ascoltare chi quotidianamente sostiene i pazienti e le famiglie, per capire dove intervenire concretamente.

Infine, la presa in carico di una malattia rara non riguarda solo la patologia, ma l'intera persona, la famiglia e il contesto sociale. Serve supporto psicologico, economico e comunitario. Dal punto di vista legislativo, occorre non rimandare: bisogna ragionare sugli effetti di non fare le cose, perché una malattia non diagnosticata o non gestita correttamente comporta costi maggiori in termini di qualità di vita e spesa sanitaria diretta e indiretta.

Il ruolo delle associazioni è fondamentale: ci aiutano a richiamare la politica alla realtà e alla responsabilità. In una democrazia, le voci "piccole" sono importanti quanto quelle grandi, e meritano di essere ascoltate.

Grazie.



## **ANNALISA SCOPINARO**

### **Presidente UNIAMO**

---

#### **Tre anni di lavoro del Comitato e il percorso verso gli Stati Generali delle Malattie Rare**

Grazie alla dottoressa Urpis.

Vorrei prendere un momento la parola per ricordare che questi tre anni di lavoro del Comitato e dei suoi sottogruppi sono stati particolarmente intensi. È stato un percorso impegnativo che ci ha visto lavorare in modo costante su diversi temi, spesso anche in parallelo ad altri processi istituzionali.

In particolare, i lavori del Comitato si sono sviluppati contemporaneamente a quelli degli Stati Generali delle Malattie Rare. Questo ha comportato in alcuni momenti anche una sovrapposizione di temi e di gruppi di lavoro con composizioni diverse. Non sempre è stato semplice, perché talvolta si è avuta la sensazione di dover riprendere alcune questioni da capo.

Dalla stampa abbiamo appreso che gli Stati Generali delle Malattie Rare dovrebbero svolgersi il 18 maggio. Al momento, però, questa informazione non è ancora arrivata attraverso una comunicazione ufficiale, ma soltanto attraverso i giornali.

Ci auguriamo naturalmente di poterci incontrare in quell'occasione e soprattutto di poter conoscere il documento finale che verrà prodotto. L'auspicio è che sia coerente con il lavoro che il CONAMAR ha portato avanti in questi tre anni.

Grazie ancora alla dottoressa Urpis per il contributo e per il lavoro svolto.

Approfitto anche per dire che, al momento, il documento finale non è stato ancora distribuito nemmeno alle direzioni competenti.

Ora cerchiamo di proseguire rapidamente con i lavori della mattinata. Chiamerei quindi i membri del Consiglio Direttivo di UNIAMO per condividere alcuni dei messaggi fondamentali che vogliamo evidenziare oggi e che sono raccolti anche nel libretto che consegneremo ai rappresentanti politici.

**MOLTO PIÙ DI  
QUANTO IMMAGINI**

**ÜNIAMO**

Federazione Italiana Malattie Rare  
Rare Diseases Italy

Via Nomentana, 133  
00161 Roma  
[www.uniamo.org](http://www.uniamo.org)  
[segreteria@uniamo.org](mailto:segreteria@uniamo.org)

**Dona il 5x1000**  
C.F. 92067090495  
IBAN IT53M0306909606100000010339



**SCOPRI DI PIÙ SU**  
**[www.uniamo.org](http://www.uniamo.org)**