



GIORNATA DELLE MALATTIE RARE 2026

9 Febbraio 2026, Catanzaro

ATTI DEL CONVEGNO

**MOLTO PIÙ DI
QUANTO IMMAGINI**

INDICE

Introduzione e apertura dei lavori

Annalisa Scopinaro 4

Saluti Istituzionali

Vincenza Piraino 5

Vincenzo Antonio Ciconte 6

Annalisa Scopinaro 7

Pasqualina Straface 9

Annalisa Scopinaro 10

Interventi dei Parlamentari eletti nella Circoscrizione CALABRIA

Simona Loizzo 12

Annalisa Scopinaro 14

Il Centro di Coordinamento Malattie Rare REGIONE Calabria

Liliana Rizzo 15

Marianna Veraldi 17

Rappresentante Pazienti 19

Marianna Veraldi 20

Annalisa Scopinaro 21

Domenico Sperli 22

Corrado Mammi 25

Annalisa Scopinaro 27

Il punto di vista dei rappresentanti dei pazienti

Fabiola Forgione 29

Mirella Ferraro 30

Annalisa Scopinaro 31

Antonio Vigoroso 33

Annalisa Scopinaro 35

La gestione delle carenze dei farmaci per le Malattie Rare

Filippo Urso 37

Annalisa Scopinaro 39

Dipartimento salute e servizi sanitari Regione Calabria

Ernesto Esposito

40

Annalisa Scopinaro

42

I referenti per le Malattie Rare delle Aziende Sanitarie Provinciali: presidi ospedalieri e distretti

Domenico Suraci

43

Maria Ferraro

44

Massimo Barreca

45

Alessandra Turco

46

Silvano La Bruna

47

Maria Rita Foresta

49

Annalisa Scopinaro

51

Maria Rita Foresta

52

Annalisa Scopinaro

53



ANNALISA SCOPINARO

Presidente UNIAMO

Introduzione e apertura dei lavori

Buongiorno a tutti e grazie per essere qui stamattina.

Siamo nell'ambito delle celebrazioni della Giornata delle Malattie Rare che, come sapete, è una giornata a livello mondiale: ha gli stessi loghi e gli stessi messaggi in tutto il mondo. In Italia, da quattro anni a questa parte, è diventata il mese delle malattie rare, perché un giorno solo non bastava più a contenerlo e soprattutto non era sufficiente per andare sui territori a portare sensibilizzazione e attenzione sulle persone che fanno parte di questa comunità, che alle stime più recenti è tra i 2 milioni e i 3 milioni e mezzo di persone.

Per la Calabria, in questo momento, la stima è tra le 12.000 e le 20.000 persone: quindi una comunità importante che ha necessità di attenzioni. A livello nazionale abbiamo una legge, la 175/2021; abbiamo il Piano Nazionale delle Malattie Rare, arrivato alla sua seconda edizione, quella 2023-2026. Tuttavia, sui territori, nonostante la riorganizzazione della rete che anche in Calabria è stata fatta, manca ancora la messa a terra al domicilio della persona con malattia rara. Per domicilio non intendo solo l'assistenza domiciliare, che è fondamentale, ma il far sentire la persona parte di una rete che la accompagna senza costringerla a essere il gestore multifaccettato della propria presa in carico, con la necessità di fissare le visite, organizzare i controlli in una maniera che spesso diventa estremamente onerosa.

Invito per un saluto iniziale Vincenza Piraino insieme al Presidente dell'Ordine.

Abbiamo chiamato queste figure che rappresentano la nostra presa in carico perché vogliamo sempre di più una rete che si stringa intorno alle nostre persone. Ognuno di voi ha un ruolo in questa rete e deve rappresentare quello che sta già facendo e quello che, insieme a noi e alle associazioni del territorio — fondamentali per segnalare i nodi di sistema e cercare di risolverli — possiamo costruire.

Abbiamo imparato, nei 26 anni di associazionismo di Uniamo, che la semplice denuncia serve a poco se non è accompagnata da atti tangibili che, a piccoli passi, cambiano la realtà. Sono una sostenitrice della politica dei piccoli passi, che portano lontano, ma vanno fatti tutti insieme. Chiedo a tutti di essere uniti. Il nostro nome, Uniamo, racchiude sia l'idea dell'unione sia quella dell'amore: mettiamo passione in quello che facciamo.



VINCENZA PIRAINO

Presidente Ordine TSRM PSTRP di Catanzaro-Crotone-Vibo Valentia

Saluti Istituzionali

Buongiorno a tutti. Conosco molti volti e questo mi fa piacere, perché significa che la relazione tra soggetti e attori continua sempre in prima linea per attenzionare il bisogno di salute del cittadino.

Porto il saluto della Federazione Nazionale Ordini TSRM e PSTRP, acronimo che unisce l'area tecnica, della riabilitazione e della prevenzione e include 19 profili professionali di operatori sanitari. Questa comunità professionale è quotidianamente responsabile sul campo della presa in carico globale del paziente che ha bisogno di cure.

La vicinanza alla Federazione Uniamo è attiva da cinque-sei anni in un percorso di condivisione che comprende formazione per gli operatori sanitari, divulgazione della problematica legata alle malattie rare e un gruppo nazionale composto da referenti per ciascuno dei 19 profili, con diramazioni sui territori regionali.

Per quanto riguarda la Regione Calabria, porto il saluto istituzionale del presidente, dottor Diego Catania, e del delegato per la Federazione, dottor Roberto Caruso Olivo, presidente dell'Ordine di Ragusa, che coordina il gruppo nazionale.

Siamo qui per celebrare questa giornata con l'hashtag significativo scelto per la campagna 2026: "Uniamo le forze", per rinnovare il nostro impegno in questo sodalizio, nell'analisi e nell'attenzione verso il bisogno delle persone con malattie rare.

Permettetemi un inciso personale. Mi occupo di logopedia da oltre 35 anni. Nell'ambito della riabilitazione, la presa in carico del paziente fragile, in particolare dei piccoli affetti da malattie rare, è una delle sfide più grandi sia per il singolo professionista sia per il team multidisciplinare e interprofessionale cui è affidato il caso. È un momento significativo sul piano umano, dove non contano solo le competenze tecniche, ma anche un'operatività che spesso si esprime in piena gratuità.

Se da un lato chiediamo alle istituzioni, al governo centrale e regionale, di aiutarci nei percorsi di analisi e pianificazione di ciò che serve, dall'altro garantiamo il nostro impegno e la nostra solidarietà. Ringrazio Uniamo per l'invito, saluto le istituzioni presenti e rinnovo l'impegno a unire le forze e a ragionare insieme su come, quando e perché fare rete.

Grazie.



VINCENZO ANTONIO CICONTE

Presidente Ordine dei Medici
Chirurghi e degli Odontoiatri
Catanzaro

Saluti Istituzionali

Buongiorno a tutti.

Voglio ringraziare in maniera sentita la dottoressa Scopinaro che, insieme al coordinatore regionale sulle malattie rare, ha promosso questo convegno che ritengo fondamentale per unire davvero le forze su un tema, quello delle malattie rare, che a volte sembra lontano ma in realtà è molto vicino. Quando una famiglia è colpita da un problema del genere, o quando un medico deve curare qualcuno che non riesce nemmeno ad arrivare a una diagnosi, si comprende quanto sia difficile. Noi medici siamo sensibili perché abbiamo scelto questa professione per amore, per passione, perché riteniamo centrale il rapporto medico-paziente.

Voglio sottolineare due aspetti fondamentali. Il primo riguarda il consenso informato. Abbiamo spinto il Governo a legiferare su questo tema. La medicina è cambiata: oggi non possiamo fare nulla senza un'adesione completa da parte del paziente. Siamo passati da una medicina paternalistica a una medicina molto più vicina ai bisogni del cittadino. Questo è un passaggio fondamentale.

Il secondo punto è che sulle malattie rare non possiamo permetterci divisioni. Dobbiamo essere uniti, al di là delle appartenenze. Se non esistesse un sistema pubblico universale, uguale e sussidiario, che garantisca pari opportunità a tutti, chi potrebbe sostenere i costi dei farmaci innovativi o delle cure innovative? È evidente che dobbiamo fare rete nella regione.

La presenza di un'associazione nazionale come questa è importante per continuare a insistere, come diceva la presidente, sul tema del territorio. Essendo cardiologo, ricordo che in cardiologia abbiamo affrontato alcune malattie rare, come l'ipertensione polmonare. Da circa vent'anni abbiamo creato un centro che rappresenta un fiore all'occhiello, anche se spesso non se ne parla. Dovremmo lavorare insieme alla Regione per valorizzare queste esperienze e offrire ai pazienti un supporto concreto, una medicina capace di ritardare i sintomi, migliorare la qualità della vita e prolungarla il più possibile.

In questo convegno emerge anche l'importanza della multidisciplinarietà. Vedo medici internisti, geriatri e altri professionisti impegnati insieme alla cardiologia su queste tematiche. L'80% delle malattie rare sono genetiche. Abbiamo la professoressa Concolino, che per anni è stata anche direttore generale della mia azienda, e siamo sempre stati vicini su questi temi, insieme anche alla Regione.

Sulle malattie rare non devono esserci divisioni. Dobbiamo procedere tutti nella stessa direzione. Sono convinto che la sanità in Calabria possa essere migliorata e cambiata. Come Ordine professionale siamo pronti a collaborare in ogni forma possibile. Grazie



ANNALISA SCOPINARO

Presidente UNIAMO

Il ruolo delle regioni nella presa in carico delle malattie rare: criticità e opportunità

Grazie, dottor Ciconte.

Vorrei riprendere tre aspetti del suo intervento.

Il primo riguarda la privacy. Stiamo lavorando, con uno dei membri della Federazione, all'interno di un gruppo del Garante per la protezione dei dati personali per la revisione di alcune prescrizioni. È un lavoro in corso.

Il secondo punto è l'ipertensione polmonare. Anche in Calabria esistono eccellenze che spesso non sono conosciute e che vanno valorizzate. Il nostro "Monitorare Regioni", che verrà presentato più tardi, nasce proprio per offrire un punto di riferimento sulle buone pratiche regionali. Invito chi è presente e può documentare queste esperienze a condividerle, perché la versione digitale potrà essere aggiornata in qualsiasi momento, permettendo alle persone con malattia rara e alle associazioni di conoscere le eccellenze del territorio.

Il terzo tema è la disponibilità dei farmaci. A livello nazionale esiste un problema sulla parte dei trattamenti a carico dei bilanci regionali. Con il Comitato Nazionale Malattie Rare stiamo lavorando per individuare le trasversalità comuni tra le regioni sugli extra-LEA, con l'obiettivo di proporle l'inserimento nei LEA. È un lavoro avviato da circa cinque anni e auspico che entro la fine dell'anno si possano vedere i primi risultati.

Per quanto riguarda i nuovi farmaci per le malattie rare, che cambieranno drasticamente la vita delle persone, sarà necessario un ragionamento anche a livello regionale sulla distribuzione dei fondi alle aziende sanitarie e ospedaliere che hanno in carico questi pazienti. È fondamentale sapere dove si trovano i pazienti, quanti sono, quale sarà la spesa presunta, per programmare adeguatamente. Non è possibile applicare una riduzione automatica del 10% rispetto alla spesa dell'anno precedente senza considerare le nuove esigenze.

A livello nazionale si sta valutando anche la creazione di fondi aggiuntivi rispetto a quello per l'innovatività, dal quale quest'anno usciranno diversi trattamenti, con conseguente impatto sulle regioni. Inoltre, esiste una latenza di oltre due anni nei rimborsi tra regioni per i pazienti trattati fuori regione. La Calabria esporta più pazienti di quanti ne importi, mentre l'Emilia-Romagna ha adottato una delibera che limita l'erogazione di trattamenti a persone non residenti. È un segnale preoccupante.

Siamo cittadini dello stesso Stato, ma la sanità, ai sensi dell'articolo 5 della Costituzione, è di competenza regionale e i budget sono regionali. Occorre leggere attentamente le delibere e prepararsi alle conseguenze, pur ribadendo che il diritto alla cura deve essere garantito a tutti.

Ringrazio i relatori e sono certa che potranno dialogare con le associazioni territoriali presenti.

Chiamo accanto a me la dottoressa Rizzo, già referente del Centro di Coordinamento Malattie Rare della Regione Calabria. Rivolgeremo anche un appello al Presidente della Regione affinché venga individuata una figura in sostituzione, perché questo ruolo è per noi fondamentale. La dottoressa Rizzo ha dato disponibilità a trasferire le competenze e la conoscenza maturate negli anni a chi subenterà.

Il lavoro svolto è tangibile. Abbiamo attraversato la riorganizzazione della rete e una delibera che ha portato all'accreditamento di numerosi centri, che auspico possano intervenire oggi. È importante capire come ciò che è scritto sulla carta diventi una realtà concreta per le persone sul territorio, un riferimento costante per la loro presa in carico.



PASQUALINA STRAFACE

Assessore regionale all'inclusione sociale, sussidiarietà e welfare

Saluti Istituzionali

Buongiorno a tutti. Saluto i dirigenti sanitari, le istituzioni presenti, le associazioni, le persone con malattie rare e le loro famiglie. Saluto l'onorevole Loizzo, con la quale ho condiviso l'esperienza in Consiglio regionale e di cui conosco determinazione e passione. La ringrazio per il lavoro che sta svolgendo e che rende orgogliosi tutti noi calabresi.

Ringrazio Uniamo – Federazione Italiana per le Malattie Rare – e il Centro di Coordinamento regionale per le malattie rare per aver scelto la Calabria come sede di un evento nazionale legato alla Giornata Mondiale delle Malattie Rare 2026. È una scelta che comporta una responsabilità istituzionale e che riconosce il lavoro svolto dalla Regione, spronandoci a rafforzarlo con continuità.

Il presidente Occhiuto ha voluto fortemente l'istituzione del Dipartimento Welfare, chiedendo attenzione, visione strategica e capacità di incidere sui territori. Non è solo una questione di risorse, ma di modelli organizzativi. Il tema dell'evento è l'accesso immediato ed equo non solo alle cure farmacologiche, ma anche all'assistenza, alla riabilitazione e al supporto psicologico. Solo il 5% delle persone con malattie rare dispone di una terapia farmacologica; il 70% evolve in disabilità complesse. Con il DCA n. 28 del 2024 la Regione Calabria ha riorganizzato la rete regionale per le malattie rare e riordinato il Piano regionale 2024-2026, con l'obiettivo di avvicinare i servizi ai territori e individuare referenti nelle aziende ospedaliere e nelle ASP.

Il Dipartimento Welfare interviene perché parliamo di disabilità complesse. La riforma promossa dal Ministro Locatelli mira a cambiare paradigma: non più una visione assistenzialistica e istituzionalizzante, ma una dimensione di vita accompagnata con strumenti, visione e continuità. Andiamo verso il progetto di vita personalizzato, costruito sulle esigenze della persona, in un'ottica di integrazione sociosanitaria.

Stiamo lavorando a una presa in carico personalizzata e multidisciplinare attraverso l'UVM e un coordinamento tra servizi sociali, sanità, istruzione e lavoro. Non più prestazioni isolate, ma un percorso costruito intorno alla persona. È un processo complesso, che richiede il coinvolgimento del Dipartimento Salute, degli ambiti territoriali sociali, delle aziende sanitarie e del terzo settore, che deve operare con competenza e professionalità per intercettare i bisogni prima che diventino emergenze.

Non si tratta solo di assistenza, ma di inclusione e autonomia. Ringrazio per l'organizzazione di questo evento, che rafforza la nostra responsabilità istituzionale. Quanto emergerà oggi sarà utile per la programmazione e per i modelli organizzativi che stiamo mettendo in atto. Grazie.



ANNALISA SCOPINARO

Presidente UNIAMO

**Organizzazione, formazione e accesso:
rafforzare la rete delle malattie rare sul
territorio**

Grazie, Assessore. Ha richiamato il tema del modello organizzativo, che anche a livello nazionale riteniamo centrale: a parità di risorse, modificando le modalità organizzative, si può rispondere meglio alle esigenze delle persone e facilitare il funzionamento del sistema sanitario.

La burocrazia rappresenta spesso un ostacolo. La richiesta annuale per ausili o la prescrizione di esami di controllo validi un anno con ricette che scadono dopo sei mesi, sono esempi di criticità che incidono concretamente sulla vita delle persone, soprattutto anziane, e che potrebbero essere superate con adeguamenti amministrativi mirati.

Uniamo fa parte del Forum Nazionale del Terzo Settore, che riunisce oltre mille realtà operative. Possiamo portare le istanze emerse anche in quel contesto e contribuire a rafforzare la rete a supporto della Regione Calabria, affinché possa fare sempre di più e meglio per le persone con malattie rare.

Ringrazio l'onorevole Loizzo per la presenza e tutti coloro che, a ogni livello istituzionale e territoriale, lavorano quotidianamente per rafforzare questa rete.

Vorrei sottolineare alcuni punti dell'intervento della dottoressa Rizzo in merito al rapporto con i medici del territorio.

Il primo aspetto riguarda la necessità di far conoscere ai medici l'esistenza della rete delle malattie rare. Le nostre ultime rilevazioni nazionali evidenziano che medici di medicina generale e pediatri di libera scelta spesso non conoscono le European Reference Network né l'organizzazione della rete delle malattie rare. Non si tratta di un problema specifico della Calabria, ma di un dato nazionale.

È fondamentale quindi diffondere la conoscenza della rete e chiarire un punto essenziale: il punto unico di accesso. A chi deve rivolgersi un medico quando ha un sospetto di malattia rara? Qual è il primo riferimento? Senza un punto chiaro di accesso, il rischio è di perdersi all'interno del sistema.

Un secondo elemento riguarda le "Red Flags", cioè quei campanelli di allarme che possono far sospettare la presenza di una malattia rara. Abbiamo recentemente pubblicato un lavoro scientifico su questo tema. Stiamo lavorando alla traduzione di queste Red Flags in un'applicazione che sarà sperimentata dal prossimo mese in Campania, coinvolgendo la rete dei medici di medicina generale, per verificare l'efficacia degli indicatori individuati.

Il progetto è stato realizzato in collaborazione con i coordinamenti regionali delle malattie rare e con un gruppo di esperti che da tempo lavorano su queste patologie. Credo sia importante far conoscere anche queste iniziative nazionali, che possono essere strumenti utili nell'attività quotidiana.

Ringrazio la dottoressa Rizzo per il lavoro di ristrutturazione della rete, che ora deve tradursi in operatività concreta. Vorrei però fare una precisazione: quando in Campania è stato avviato un percorso analogo, il giorno successivo alla nomina dei referenti territoriali le persone si sono rivolte a loro immediatamente. Tuttavia, la competenza e l'organizzazione non si costruiscono in un giorno. È necessario un lavoro condiviso affinché questi centri possano progressivamente comprendere i bisogni e rispondere in modo adeguato.

Occorre verificare se vi sia necessità di formazione. Gli ordini professionali possono contribuire; Uniamo organizza regolarmente corsi di formazione; possiamo attivare ulteriori incontri a livello territoriale. Le associazioni si attiveranno, così come il nostro rappresentante territoriale, Antonio Vigoroso.

È importante sviluppare la rete senza pretendere che tutto sia pienamente operativo da subito. L'esperienza in altre regioni dimostra che i processi richiedono tempo. Dobbiamo lavorare insieme, comprendendo anche le difficoltà burocratiche che talvolta ostacolano l'attuazione delle misure. Nella pubblica amministrazione, ciò che dall'esterno appare semplice può rivelarsi complesso all'interno delle procedure.

Ringrazio nuovamente i nostri ospiti.

Oggi il tema è l'accesso alle terapie, intese in senso ampio. Nel percorso ideale della persona con malattia rara abbiamo affrontato negli anni precedenti il tema della diagnosi, della presa in carico e della ricerca; quest'anno ci concentriamo sulle terapie.

È stato ricordato che solo per il 5% delle patologie esiste un trattamento specifico. Tuttavia, quel 5% comprende patologie numericamente rilevanti nella comunità delle persone con malattia rara, come talassemia, emofilia, immunodeficienze primitive e altre. Se si considera l'incidenza complessiva, non si tratta di una quota marginale. Il ruolo del settore farmaceutico è quindi fondamentale.



SIMONA LOIZZO

XII Commissione Camera dei deputati

Interventi dei Parlamentari eletti nella Circoscrizione CALABRIA

Buongiorno a tutti.

Per me è un grande onore, come capogruppo della Commissione Salute della Camera dei Deputati, essere qui oggi tra amici. Saluto Domenico Sperli, Uniamo, con cui lavoriamo fianco a fianco, e la dottoressa Rizzo, protagonista di importanti cambiamenti in Regione Calabria nell'approccio alle malattie rare.

Vengo da un risultato significativo: per la prima volta alla Camera dei Deputati è stato espresso un parere condiviso sui Livelli Essenziali di Assistenza. La settimana scorsa abbiamo dato un grande esempio: un parere tecnico su oltre 700 voci dei LEA è stato sottoscritto congiuntamente da maggioranza e opposizione, cosa che non accadeva da molto tempo. Questo dimostra che, quando il tema è così importante come quello delle malattie rare – e aggiungo anche i tumori rari – maggioranza e opposizione devono fare quadrato.

In una regione come la Calabria, le malattie rare associano al disagio della patologia quello socio-economico e diventano situazioni difficili da fronteggiare. L'ho vissuto in prima persona quando coordinavo un'unità operativa speciale: ho incontrato tante famiglie e ho creato il DAMA, un punto di accoglienza fondamentale per pazienti con disordini rari che necessitano di una gestione ospedaliera multidisciplinare. Siamo stati un avamposto, un punto di osservazione privilegiato del disagio sociale, economico e sanitario della nostra regione. Abbiamo anche presentato al Forum della Pubblica Amministrazione un modello socio-assistenziale innovativo.

Faccio parte del Governo che può contare su un grande Ministro per la Disabilità, Alessandra Locatelli, che ha portato in Consiglio dei Ministri una legge importante sui caregiver, unica al mondo e presa a modello in più sedi della Commissione Europea.

Le malattie rare rappresentano oggi una grande sfida, anche nell'ambito dei LEA. L'aggiornamento annuale dei Livelli Essenziali di Assistenza ci consentirà di superare il "muro del raro". Abbiamo sostenuto numerose battaglie, anche sulla leucodistrofia. Per la prima volta stiamo rispondendo concretamente a una richiesta che le famiglie avanzano da tempo: un aggiornamento continuo dei LEA. Non si può pensare che, solo perché una malattia colpisce una persona su un milione, l'aggiornamento debba attendere; è necessario intervenire tempestivamente per garantire a queste famiglie di non essere sole dal punto di vista dell'assistenza sanitaria.

Le associazioni dei pazienti sono la nostra grande forza. Oggi non si può fare sanità senza ascoltare le famiglie e le loro associazioni. Questo non è più trascurabile. Sono dalla parte dei medici e del personale sanitario, ma è indispensabile integrare l'ascolto delle associazioni dei pazienti

Il modello che dobbiamo proporre è virtuoso e mette in un unico cerchio l'aspetto istituzionale, il sistema sanitario regionale, il commissario Occhiuto – che sta lavorando molto per far uscire la Calabria da una situazione complessa – le associazioni dei pazienti e la sinergia tra istituzioni, associazioni e cittadini, come proposto dalla dottoressa Rizzo. Non può essere solo un modello ospedaliero, ma deve prevedere un forte sostegno al territorio. È il modello della rete quello destinato a vincere, e sta già producendo risultati grazie all'impegno di Pasqualina, Roberto Occhiuto e di tanti altri in Regione Calabria.

Mi dispiace non potermi fermare, ma tenevo a essere presente. Auguro buon lavoro per questa giornata, fondamentale per tutti noi: istituzioni, operatori del sistema e associazioni dei pazienti. Sono certa che questa regione può fare la sua parte e lo sta già facendo, pur incontrando resistenze di sistema e un'eccessiva burocratizzazione che talvolta ostacolano il cambiamento. I professionisti sono eccellenti; spesso sono le procedure a non facilitare il superamento delle difficoltà strutturali che gravano sulla Calabria.

Grazie.



ANNALISA SCOPINARO

Presidente UNIAMO

**Dall'audizione in Commissione
all'attuazione territoriale: il ruolo dei nuovi
LEA**

Grazie all'onorevole Loizzo, anche per l'audizione concessami la scorsa settimana sui nuovi LEA in XII Commissione.

Abbiamo presentato una memoria, elaborata con il contributo di diverse associazioni, che hanno segnalato osservazioni che auspichiamo vengano accolte. Alcune istanze sono già state presentate in Commissione, altre seguiranno.

Per noi questi LEA significano l'inserimento di otto ulteriori patologie nello screening neonatale esteso e il riconoscimento di almeno dodici patologie con un codice di esenzione specifico, richiesto sin dal 2019 attraverso istanze dedicate. Oltre a una serie di prestazioni accessorie, l'approvazione dei LEA è fondamentale perché garantisce il diritto a richiedere determinate prestazioni.



LILIANA RIZZO

Già Referente Centro di Coordinamento Malattie Rare Regione Calabria

**Il Centro di Coordinamento Malattie Rare
REGIONE Calabria**

Buongiorno a tutti.

Un ringraziamento sentito e particolare ad Annalisa Scopinaro che ha fortemente voluto la giornata di oggi qui in Calabria, in questo mese di febbraio dedicato alla Giornata Mondiale delle Malattie Rare. La presenza delle associazioni dei pazienti in questa sala ha oggi un significato particolare. La ringrazio personalmente per lo sforzo compiuto.

Nel mio intervento illustrerò brevemente ciò che la Regione Calabria ha fatto negli ultimi anni su questa tematica.

In coerenza con la normativa nazionale — la legge 175, l'Accordo del 2021 e l'Accordo Stato-Regioni del 2023 — è stato costituito il Centro di Coordinamento Regionale delle Malattie Rare. Si tratta di un organismo regionale a supporto delle politiche di programmazione sul tema delle malattie rare. È composto dai referenti regionali dei principali settori competenti — settore ospedaliero e settore farmaceutico — dai rappresentanti delle tre aziende ospedaliere e dal presidente regionale di Uniamo, in rappresentanza delle associazioni dei pazienti.

Desidero sottolineare questo aspetto per evidenziare l'attenzione della Regione Calabria nel riconoscere il ruolo fondamentale delle associazioni dei pazienti ai tavoli regionali. Sono le associazioni che rappresentano le reali esigenze dei pazienti sul territorio e che, anche a livello nazionale, hanno fatto e fanno molto per incoraggiare politiche e interventi mirati. Rappresentano il collegamento tra il mondo dei pazienti, quello dei professionisti sanitari e quello delle istituzioni. Per questo nel tavolo regionale è presente Antonio Vigoroso come rappresentante dei pazienti.

Il Centro di Coordinamento Regionale ha elaborato il Piano Regionale delle Malattie Rare 2024-2026 e ha riordinato la rete regionale. Il documento programmatico è stato approvato con DCA n. 28 del 30 gennaio 2024. Si tratta di un atto di programmazione molto importante che ha revisionato una rete già esistente, risalente a diversi anni fa.

Sono stati individuati come presidi di riferimento quelli delle tre aziende ospedaliere: Cosenza, Azienda Ospedaliero-Universitaria "Dulbecco" di Catanzaro e Grande Ospedale Metropolitano di Reggio Calabria. Si tratta di presidi con esperienza consolidata nel settore e dotati dei servizi di supporto necessari alla cura delle malattie rare.

All'interno di questi presidi sono stati individuati i Centri di Riferimento per le Malattie Rare, ossia unità operative specialistiche che da anni si dedicano a queste patologie e che hanno maturato competenze ed expertise specifiche. Essi hanno compiti precisi: garantire la presa in carico del paziente; effettuare diagnosi e certificazione; garantire l'accesso alle terapie; redigere il piano terapeutico-assistenziale personalizzato; inserire i dati nel Registro Regionale delle Malattie Rare; trasmettere certificazione e piano al Centro di Coordinamento aziendale.

In ciascuna azienda ospedaliera è stato individuato un Centro di Coordinamento aziendale, che rappresenta lo sportello unico e il punto di riferimento per cittadini e professionisti. È anche il punto privilegiato di contatto per le associazioni dei pazienti.

I coordinatori aziendali delle tre aziende siedono al tavolo regionale: il dottor Sperli per l'Azienda Ospedaliera di Cosenza; il dottor Mammì per il Grande Ospedale Metropolitano di Reggio Calabria; la professoressa Concolino e il dottor Raiola per l'Azienda Ospedaliero-Universitaria "Dulbecco" di Catanzaro.

I coordinatori aziendali hanno il compito di coordinare e monitorare i Centri di Riferimento e di collegarsi con le Aziende Sanitarie Provinciali per l'attivazione dei servizi territoriali.

Il Piano regionale ha delineato il percorso assistenziale dei pazienti con malattie rare con l'obiettivo di favorire la continuità assistenziale e facilitare l'accesso ai servizi, accompagnando il paziente nelle diverse fasi della malattia. Ciò richiede una stretta collaborazione tra i presidi ospedalieri hub e le strutture ospedaliere e territoriali delle Aziende Sanitarie Provinciali.

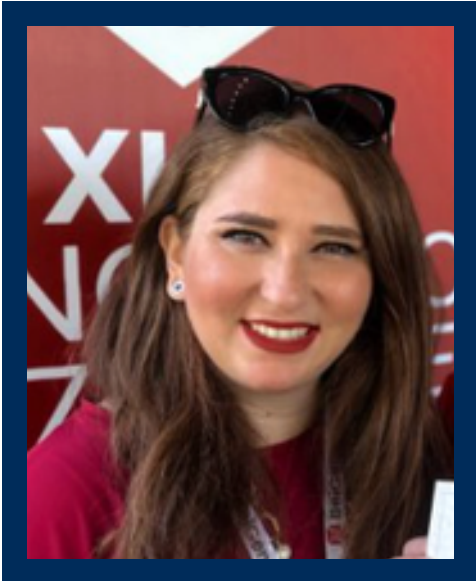
Il percorso parte dal medico di medicina generale, dal pediatra di libera scelta e dagli specialisti ambulatoriali, primi interlocutori in presenza di un sospetto di malattia rara. Devono possedere competenze adeguate per riconoscere il bisogno di salute e inviare tempestivamente il paziente al Centro di Riferimento per l'approfondimento diagnostico. Il loro ruolo prosegue anche dopo la diagnosi, collaborando con i Centri e trasmettendo valutazioni cliniche e bisogni del paziente, affinché la presa in carico sia globale.

Le Aziende Sanitarie Provinciali hanno un ruolo centrale. È stato previsto, presso ciascun presidio ospedaliero spoke e presso ciascun distretto sanitario, un referente aziendale con funzione di Care Manager per le malattie rare. Si tratta di una figura di riferimento per cittadini e unità operative coinvolte nel percorso assistenziale. Opera in collegamento funzionale con l'hub di riferimento e con i distretti.

Queste figure facilitano l'accesso ai servizi territoriali: esenzioni ticket, assistenza farmaceutica, cure domiciliari, nutrizione artificiale, terapia del dolore, cure palliative, riabilitazione e altre strutture territoriali coinvolte nella cura. È necessario garantire prestazioni mediche, infermieristiche, riabilitative e anche psicologiche, offrendo sostegno ai pazienti e ai familiari.

Il compito delle Aziende Sanitarie Provinciali è favorire l'integrazione ospedale-ospedale e ospedale-territorio, realizzando un modello di cura integrato che ponga al centro il paziente e la famiglia, con un approccio multidisciplinare.

Un altro ambito affrontato è stato il Registro Regionale delle Malattie Rare. È stato riscontrato un registro incompleto e non aggiornato in modo sistematico. In collaborazione con i Centri e i coordinatori aziendali è stato avviato un lavoro di recupero dei dati mancanti per valorizzare il patrimonio informativo necessario a stimare il fenomeno in regione e a implementare un sistema di sorveglianza utile alla programmazione futura.



MARIANNA VERALDI

Referente Malattie Rare Settore Farmaceutico, Regione Calabria

**Il Centro di Coordinamento Malattie Rare
REGIONE Calabria**

Buongiorno a tutti. Sono Marianna Veraldi, dirigente farmacista presso il Settore Farmaceutico del Dipartimento Salute e Servizi Sanitari della Regione Calabria. Ringrazio per l'opportunità di confronto e per il lavoro svolto a favore dei pazienti e delle loro famiglie.

Il tema delle malattie rare richiede collaborazione, competenza e integrazione tra tutti gli attori coinvolti. Desidero condividere il percorso intrapreso dal 2022, con la dirigente del settore, dottoressa Scarpelli, illustrando le principali azioni messe in campo a sostegno dei pazienti.

In precedenza, il sistema regionale era regolato dal DGR 371 del 2010, che istituiva il Prontuario Terapeutico Regionale come strumento vincolante di governance farmaceutica. In Calabria esistevano dieci prontuari: nove aziendali, uno per ciascuna azienda sanitaria, e uno regionale. Questo determinava una disomogeneità nell'accesso ai farmaci tra province diverse: un paziente residente in una provincia poteva accedere a un farmaco presente nel proprio prontuario aziendale, mentre un altro paziente, residente altrove, poteva non avervi accesso.

Anche la procedura di inserimento dei farmaci era articolata: il clinico presentava richiesta alla commissione aziendale del farmaco; l'istruttoria aziendale veniva poi trasmessa alla Commissione Regionale del Farmaco, che elaborava l'istruttoria regionale, con successiva pubblicazione del DCA e aggiornamento del prontuario.

Con il DCA 70 del 2022 il sistema è stato modificato. Sono stati aboliti i prontuari aziendali ed è rimasto un unico Prontuario Terapeutico Regionale, eliminando la disomogeneità territoriale. La procedura di inserimento è stata semplificata: le richieste giungono direttamente alla Commissione Regionale tramite il Settore Farmaceutico, sia dalle commissioni aziendali sia dalle aziende farmaceutiche, con aggiornamento diretto del prontuario mediante DCA.

È stata inoltre introdotta la categoria dei farmaci ad accesso diretto, suddivisi in cinque categorie: farmaci innovativi, farmaci APHT, farmaci per HIV, farmaci sottoposti a registro di monitoraggio AIFA e farmaci per malattie rare. Tali farmaci entrano direttamente in prontuario previa nota regionale che individua i centri prescrittori della rete regionale, le modalità di prescrizione e di erogazione. Per i farmaci soggetti a registro AIFA, si procede all'attivazione dei registri dopo la nota regionale.

I risultati sono significativi. Per i farmaci in generale, i tempi di inserimento sono passati da 258 giorni a 21 giorni. Per i farmaci destinati alle malattie rare, si è passati da 157 giorni (circa 5,2 mesi) a 9 giorni. I farmaci inseriti con il nuovo regolamento sono stati 349, di cui 69 per malattie rare, pari a circa il 20% del totale.

Nel 2023 è stato istituito il Centro di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare. Con il DCA 28 è stata riorganizzata la rete regionale e adottato il Piano Regionale Malattie Rare 2024-2026, che include una sezione dedicata alla terapia farmacologica e alle modalità di accesso, prescrizione ed erogazione.

Con il DCA dell'11 dicembre 2024 è stato istituito un Prontuario Terapeutico Regionale specifico per le malattie rare, aggiornato ogni 40 giorni. In esso i farmaci sono classificati per codice ATC, principio attivo, modalità di somministrazione, regime di rimborsabilità, tipo di ricetta, modalità di prescrizione (registro AIFA o piano terapeutico cartaceo), indicazione terapeutica, codice di esenzione previsto dal DPCM 2017, centro prescrittore, nominativo del clinico e contatto di riferimento.

Questo strumento è stato concepito per facilitare la prescrizione da parte dei medici e l'attività dei farmacisti ospedalieri e territoriali, offrendo anche al paziente un riferimento chiaro sullo specialista competente.

Nel gennaio 2025 è stato inoltre istituito il gruppo dei referenti aziendali per le malattie rare dell'area farmaceutica, in coerenza con il Testo Unico del 2021, che prevede l'uniformità della presa in carico su tutto il territorio nazionale. Le aziende del sistema sanitario regionale hanno individuato una figura di riferimento per facilitare la gestione dell'erogazione dei farmaci, sia nei centri regionali sia extraregionali, favorendo l'integrazione tra ospedale e territorio.

Ringrazio i referenti aziendali dell'area farmaceutica e i colleghi dirigenti farmacisti con cui collaboriamo per affrontare le problematiche segnalate sul territorio, con l'obiettivo condiviso di tutelare il diritto alla cura del paziente.

Vi ringrazio.



Rappresentante di associazione di pazienti con patologie rare polmonari

Intervento dal pubblico sulle criticità territoriali nell'accesso ai farmaci

Vorrei rivolgere una domanda alla dottoressa Veraldi. Per me è quasi un sogno poter porre questa questione direttamente. Mi riferisco alla situazione delle persone che si rivolgono alle farmacie territoriali per farmaci che assumono da molti anni.

Desidero sapere se siete a conoscenza del disagio che noi viviamo quotidianamente. Accade che, dopo lunghe attese — anche di un'ora e quaranta minuti — per accedere alla farmacia territoriale e ritirare un farmaco, questo improvvisamente non sia più dispensabile dal sistema regionale. In alcuni casi viene sostituito con un farmaco generico.

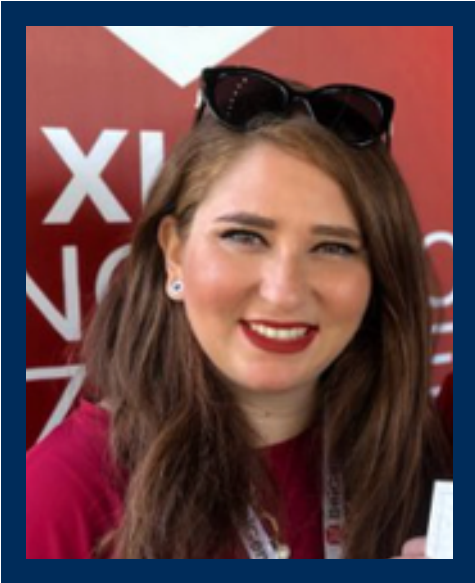
Porto l'esempio dell'ipertensione polmonare, che rappresenta un'eccellenza. A questi pazienti viene somministrato un determinato farmaco che, a seguito di procedure di gara e per esigenze di risparmio, non viene più dispensato; viene invece fornito il generico. Spesso, tuttavia, il generico non è disponibile nelle farmacie. Personalmente mi è capitato di recarmi all'ASP e dichiarare che, in mancanza del farmaco, mi sarei rivolta alla Procura. Solo allora, "miracolosamente", il farmaco è diventato disponibile.

Il problema riguarda anche gli effetti avversi. Sono caregiver di un trapiantato di polmoni che assume numerosi farmaci, tra cui immunosoppressori. In determinati soggetti con patologie rare, un farmaco generico può provocare effetti avversi. Mi viene risposto che, se non accetto il generico, devo rivolgermi all'ospedale. Ma noi siamo stanchi. A volte si arriva perfino a provare un senso di colpa per il fatto di sopravvivere, perché quando una persona si ammala si ammala tutta la famiglia.

Chiedo quindi che, nella definizione delle procedure di accesso al farmaco, si tenga conto anche di questi aspetti. Occorre prevedere la possibilità, per chi ha patologie rare e particolari condizioni cliniche, di poter accedere al farmaco non generico quando necessario.

Un'ulteriore criticità riguarda le scadenze dei piani terapeutici. Ambulatori già sovraccarichi vengono ulteriormente congestionati per il rinnovo di prescrizioni di farmaci cronici che dobbiamo assumere per tutta la vita, compreso l'ossigeno. Non comprendiamo perché tali prescrizioni debbano avere scadenze così frequenti. Chiediamo di venire incontro ai pazienti anche su questo aspetto.

Mi scuso per lo sfogo, ma ritenevo importante rappresentare questa situazione.



MARIANNA VERALDI

Referente Malattie Rare Settore Farmaceutico, Regione Calabria

Risposta su Accesso ai farmaci e governance nazionale: il ruolo dell'AIFA e delle Regioni

È importante distinguere tra diverse tipologie di farmaci. Alcuni medicinali sono sottoposti a registro AIFA e hanno scadenze definite a livello nazionale; lo stesso vale per i piani terapeutici, sia cartacei sia informatizzati. Tali scadenze non dipendono dalla Regione, ma sono stabilite dall'AIFA a livello nazionale.

Come Regione, cerchiamo di recepire e trasmettere ogni segnalazione. L'ultima slide presentata evidenziava proprio l'istituzione di un coordinamento dei farmacisti dell'area farmaceutica: colleghi presenti sia nelle aziende sanitarie provinciali, quindi nelle ASP territoriali che erogano direttamente i farmaci ai pazienti, sia nelle aziende ospedaliere, che rappresentano gli hub e i centri prescrittori. Questa rete è stata creata per raccogliere le esigenze e le problematiche del territorio e cercare di risolverle.

Non ero a conoscenza del caso specifico citato, ma in passato abbiamo affrontato situazioni analoghe, risolte grazie alla collaborazione tra referenti regionali e aziendali. Invito sempre a segnalare formalmente le criticità, fornendo anche il mio contatto e quello dell'ufficio competente, perché a livello regionale garantiamo l'inserimento del farmaco in prontuario e abbiamo ridotto significativamente i tempi di accesso. Tuttavia, alcune problematiche operative possono emergere a livello territoriale e devono essere portate alla nostra attenzione.

Per quanto riguarda le gare, il farmaco aggiudicato deve essere prescritto, soprattutto se si tratta di molecole di sintesi. Un farmaco generico con la stessa molecola di sintesi possiede, secondo le valutazioni dell'AIFA, pari efficacia e sicurezza.

Se si verificano eventi avversi, questi devono essere segnalati nella rete nazionale di farmacovigilanza. La segnalazione è fondamentale: consente al sistema di valutare eventuali criticità che altrimenti resterebbero invisibili. Il clinico che osserva un evento avverso è tenuto a segnalarlo; le segnalazioni possono riguardare eventi gravi o non gravi e vengono valutate dal Centro Regionale di Farmacovigilanza. Se, ad esempio, un numero significativo di pazienti manifesta reazioni avverse a un determinato farmaco, questo dato può condurre a una rivalutazione complessiva del medicinale.

La domanda solleva un tema importante: è necessario fare squadra anche su questi aspetti.



ANNALISA SCOPINARO

Presidente UNIAMO

Farmacovigilanza: il ruolo dei pazienti e della segnalazione

Esiste un sito dell'AIFA attraverso il quale possono essere effettuate le segnalazioni di eventi avversi. Possono farlo i pazienti, i medici di riferimento e altri soggetti abilitati. Le segnalazioni devono essere sempre effettuate, in ogni caso, perché sono fondamentali.

Richieste di questo tipo devono essere indirizzate correttamente. Antonio Vigoroso, rappresentante territoriale di Uniamo, può essere un punto di riferimento per sistematizzare le segnalazioni, capire se si tratta di casi isolati o ricorrenti e coinvolgere i referenti della farmacia e del Coordinamento regionale malattie rare.

Spesso le associazioni segnalano un problema in modo informale; tuttavia, se il problema non emerge attraverso i canali appropriati, difficilmente qualcuno potrà farsene carico. È possibile che una comunicazione sia stata inviata a un destinatario non competente e quindi non abbia ricevuto risposta. Ora stiamo costruendo una rete: è opportuno mettere in copia tutti i soggetti coinvolti e affrontare congiuntamente le difficoltà, segnalando puntualmente le criticità.

Sulle carenze e indisponibilità dei farmaci è previsto un intervento specifico. A livello nazionale è attiva una task force che sta lavorando anche sul tema della sostituibilità. Talvolta accade che, pur essendo il trattamento formalmente equivalente, alcuni eccipienti producano effetti differenti in persone con condizioni cliniche particolari. È quindi essenziale segnalare gli effetti avversi.

Esiste attualmente un caso specifico relativo a un farmaco che, pur considerato equivalente, nelle persone con sindrome di Ehlers-Danlos non produce gli stessi effetti. In tale situazione si è proceduto con un'importazione dall'estero, poiché il farmaco non era più reperibile in Italia. Per la maggior parte delle persone senza altre patologie la sostituibilità è completa, ma per alcune condizioni particolari può non esserlo. Anche a livello nazionale, come Uniamo, disponiamo di un ufficio dedicato a questi casi.

Proseguiamo con il programma. Ringrazio per la domanda.

Passiamo ora al dottor Domenico Sperli, direttore dell'UOC di Pediatria dell'Azienda Ospedaliera di Cosenza, indicato tra i punti fondamentali del Centro di Coordinamento della Regione Calabria.



DOMENICO SPERLÌ

**Direttore Pediatria,
Azienda Ospedaliera di
Cosenza**

**Il Centro di Coordinamento Malattie Rare
REGIONE Calabria**

Buongiorno a tutte e a tutti. Ringrazio la presidente di Uniamo per l'invito.

Il lavoro svolto dal Coordinamento regionale è partito dalla consapevolezza che le malattie rare rappresentano una sfida organizzativa.

Si tratta di patologie a bassa prevalenza ma ad alta complessità, con un elevato impatto clinico, sociale ed economico, per le quali è necessario realizzare reti assistenziali dedicate.

Il quadro di riferimento nazionale è stato il punto di partenza per l'elaborazione del Piano Regionale Malattie Rare, adottato insieme alla proposta di riordino della rete regionale con il Decreto del Commissario ad Acta richiamato dalla dottoressa Rizzo.

Il Piano Nazionale Malattie Rare definisce obiettivi strategici demandati alle Regioni, che devono garantire l'attuazione dei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA), nei quali le malattie rare sono state inserite. Alle Regioni spetta quindi la governance della rete.

Nel contesto calabrese emergono alcune criticità: la dispersione territoriale, l'elevata mobilità sanitaria e la presenza di percorsi non standardizzati. Questi tre elementi rappresentano nodi centrali per la costruzione di una rete equa su tutto il territorio regionale.

Accanto alle criticità vi sono opportunità concrete: le reti cliniche, la telemedicina e i PDTA regionali, ossia i Percorsi Diagnostico-Terapeutici Assistenziali. Tali strumenti sono necessari per contrastare i ritardi diagnostici e la frammentazione dei percorsi assistenziali, che determinano perdita al follow-up e sovraccarico per le famiglie.

Il modello adottato è quello Hub & Spoke, che deve essere realmente funzionale: centri regionali di riferimento (Hub), territorio come Spoke clinico e un collegamento strutturato tra queste due componenti, anche attraverso la condivisione dei PDTA.

Tra gli strumenti operativi utilizzabili vi sono: il registro regionale; la figura del referente, intesa non come mero esperto, ma come persona che si fa carico del paziente con malattia rara. Tale figura non deve necessariamente essere medica; può essere anche un assistente sociale di distretto che coordini le esigenze del paziente; l'idea del "passaporto del paziente raro", una sorta di carta d'identità sanitaria che consenta alla persona, in qualunque luogo si trovi, di accedere in modo immediato ai servizi necessari; la telemedicina, di cui si parla da anni in Regione ma che necessita di un'applicazione più estesa e strutturata.

Il ruolo dei centri regionali non deve limitarsi alla diagnosi e al follow-up, ma includere il supporto al territorio, in particolare nell'ambito della formazione continua, anche attraverso collegamenti con centri extraregionali e con le European Reference Network (ERN), richiamate dalla presidente di Uniamo.

Un ruolo strategico è attribuito al territorio. Il pediatra di libera scelta e il medico di medicina generale devono rappresentare il primo punto di accesso per il paziente con sospetta o già diagnosticata malattia rara. Da lì deve partire un percorso di continuità assistenziale che sia monitorato.

La diagnosi di malattia rara richiede spesso anni. Questo non è più accettabile, soprattutto considerando che per alcune patologie esistono oggi terapie in grado di modificarne significativamente il decorso.

L'integrazione sociosanitaria deve coinvolgere servizi sociali, scuola, associazioni dei pazienti e prevedere un adeguato supporto psicologico. Su questo aspetto, a livello regionale, il lavoro è ancora agli inizi. È necessario essere consapevoli dei limiti attuali e lavorare per superarli.

Qualsiasi sistema organizzativo richiede monitoraggio. Occorre definire indicatori per valutare la governance del sistema: tempo medio alla diagnosi, aderenza ai PDTA, continuità nel follow-up, riduzione della mobilità sanitaria, effettiva presa in carico territoriale.

Investire nella rete significa rendere il sistema più sostenibile, promuovere un uso appropriato delle risorse ed evitare duplicazioni. Prima del riordino, in Calabria il numero di centri di riferimento per malattie rare superava quello della Lombardia, pur con una popolazione nettamente inferiore. Tale situazione derivava da un'eccessiva autoreferenzialità. È necessario un approccio più coordinato e condiviso.

I benefici sociali sono evidenti: il paziente dispone di un percorso chiaro, si riduce il carico assistenziale sulle famiglie, si garantisce continuità nel tempo e migliora la qualità di vita.

Per attuare pienamente il modello occorrono ulteriori passaggi: definizione e adozione di PDTA condivisi, per singole patologie o per gruppi di patologie. Rafforzamento del territorio, non limitandosi alla nomina formale dei referenti ma garantendo che essi conoscano la rete regionale, i centri individuati e le rispettive funzioni, e siano in collegamento operativo con i centri Hub. Chiarezza nella definizione dei nodi della rete e delle rispettive responsabilità, per evitare sovrapposizioni e vuoti assistenziali.

È stata presentata una proposta di percorso per il paziente con sospetta malattia rara, elaborata dal gruppo multidisciplinare del Centro di Coordinamento aziendale dell'Azienda Ospedaliera di Cosenza.

Il paziente può accedere al sistema attraverso diverse modalità: Centro di Ascolto Regionale Malattie Rare, associazioni, medico di medicina generale o accesso diretto. È necessario chiarire sempre il punto di riferimento.

Si ricorda inoltre l'esistenza del codice di esenzione R99 per sospetta malattia rara, che consente l'accesso gratuito alle prestazioni diagnostiche. Molti medici di medicina generale non ne sono a conoscenza.

Dopo l'accesso al centro di riferimento, il percorso deve concludersi, in caso di diagnosi confermata, con un collegamento strutturato ai servizi territoriali, tra cui riabilitazione, fisiokinesiterapia e assistenza domiciliare integrata.

È stata inoltre elaborata una proposta di piano operativo aziendale, che prevede per ciascun ambito: obiettivi generali e specifici; ambito di applicazione; definizione delle responsabilità, indicando chi deve intervenire e con quali compiti; indicatori di monitoraggio per misurare i risultati.

Non è possibile proseguire senza un sistema di monitoraggio. È necessario valutare ciò che viene realizzato.

Rivolgo una riflessione agli operatori sanitari — medici, infermieri, assistenti sociali — invitando ciascuno a chiedersi quali risposte vorrebbe ricevere se si trovasse dall'altra parte e quale qualità relazionale desidererebbe.

Concludo con l'auspicio di poter approfondire questi temi in ulteriori occasioni.



CORRADO MAMMÌ

**Direttore Genetica Medica,
Grande Ospedale
Metropolitano Reggio
Calabria**

**Il Centro di Coordinamento Malattie Rare
REGIONE Calabria**

Ringrazio Annalisa Scopinaro per l'impegno personale profuso, con grande determinazione, su queste tematiche che riguardano le persone, prima ancora che i malati.

Durante la mia formazione medica mi ha accompagnato una riflessione del filosofo del personalismo comunitario Emmanuel Mounier, che parlava di "ottimismo tragico". È un'espressione solo apparentemente contraddittoria: significa credere con tenacia che sia possibile farcela, pur nella consapevolezza delle difficoltà. Un ottimismo che nasce dalla resilienza, non dall'ingenuità.

In Regione Calabria stiamo cercando di recuperare il divario esistente, soprattutto sul piano diagnostico. I numeri delle malattie rare sono noti: circa l'80% ha origine genetica e il tempo medio per arrivare alla diagnosi è di cinque anni. Su questi due aspetti dobbiamo concentrare i nostri sforzi.

In Calabria sono presenti due strutture di genetica medica: un'Unità Operativa universitaria presso il Policlinico di Germaneto a Catanzaro e un'Unità Operativa ospedaliera presso il GOM di Reggio Calabria. La maggior parte delle malattie rare è di origine genetica e il nostro obiettivo è ridurre il più possibile il tempo necessario alla diagnosi.

Le malattie rare coinvolgono diversi apparati, ma in particolare il sistema nervoso centrale, le malformazioni congenite, le malattie endocrine, metaboliche e immunitarie. È in questi ambiti che dobbiamo intensificare l'impegno.

Nei nostri laboratori utilizziamo tecniche di genetica avanzate: dal sequenziamento di Sanger al cariotipo, dall'array CGH alle più recenti tecnologie di Next Generation Sequencing.

La Regione Calabria è stata recentemente citata in una pubblicazione scientifica internazionale sul The New England Journal of Medicine per uno studio relativo a una malattia rara diagnosticata con un "ritardo" simbolico di 12.000 anni. Nella Grotta del Romito, a Papisidero, l'analisi del DNA estratto dall'osso dell'orecchio interno di due scheletri ha dimostrato che si trattava di madre e figlia. La madre, alta 145 cm, e la figlia, alta 110 cm, erano affette da una forma genetica di bassa statura legata a un'alterazione dello sviluppo osseo: in omozigosi con nanismo accentuato, in eterozigosi con semplice bassa statura.

Questo episodio ci riporta al significato della diagnosi precoce in ambito genetico. Oggi stiamo vivendo un cambiamento epocale nella diagnostica delle malattie rare. Si è passati da una diagnosi genetica basata su ipotesi cliniche a una diagnosi guidata dai dati.

Fino a pochi anni fa, la diagnosi si fondava sulla “Gestalt”, cioè sull’osservazione delle caratteristiche fenotipiche del paziente. Sulla base di alcuni tratti del volto o di altri segni clinici si ipotizzava una patologia e si procedeva con un test mirato, spesso un sequenziamento Sanger. Si trattava di un percorso complesso, considerando che oggi sono noti oltre 7.000 geni-malattia.

Oggi il processo si è invertito: si parte dal sequenziamento del DNA – dell’intero genoma, dell’esoma o di pannelli mirati di centinaia di geni – utilizzando le tecniche di Next Generation Sequencing.

Sul portale dell’Azienda Ospedaliera di Reggio Calabria è stato inserito un banner dedicato alle malattie rare. Attraverso di esso si accede alle informazioni sui centri di riferimento, sul coordinamento aziendale e a un indirizzo email specifico tramite cui i pazienti possono richiedere informazioni e ricevere risposta quotidiana.

Grazie agli investimenti regionali, abbiamo acquisito strumentazioni per il sequenziamento di nuova generazione su piattaforma Illumina e sistemi robotizzati per la preparazione delle librerie diagnostiche, oltre a un secondo strumento ottenuto tramite un progetto ministeriale di collaborazione in oncologia molecolare. Dal 2023 abbiamo eseguito circa 300 esomi clinici, analizzando in contemporanea circa 5.500 geni per paziente. Abbiamo inoltre effettuato 620 pannelli oncologici, 330 pannelli per malattie cardiometaboliche e 40 per malattie collagene-renal. In totale, circa 1.290 pazienti sono stati testati in tre anni.

L’analisi dei dati genomici richiede l’impiego di algoritmi bioinformatici avanzati, poiché ogni esame produce milioni o miliardi di basi da interpretare. È stato quindi implementato un solido supporto bioinformatico per distinguere le varianti patogenetiche da quelle benigne o di significato clinico incerto.

Stiamo inoltre integrando strumenti di intelligenza artificiale nella pratica genomica. In un caso di sindrome CHAMP1 in un bambino, l’algoritmo ha correlato la variante genetica al fenotipo clinico, posizionandola in prima linea tra le possibili cause e consentendo una diagnosi mirata.

In collaborazione con la Neonatologia, abbiamo applicato l’esoma clinico nel neonato critico, riducendo i tempi diagnostici a pochi giorni dalla nascita. Sono state così identificate precocemente una sindrome PAX1 e due sindromi del neurosviluppo, prima della comparsa di segni clinici evidenti. I risultati sono stati comunicati anche alla Società Italiana di Neonatologia.

Tra le diagnosi effettuate figurano sindrome di Usher, CHAMP1, blefarofimosi, patologie legate al cromosoma X con ritardo dello sviluppo, Coffin-Siris e altre. Stiamo progressivamente ampliando la capacità di diagnosi precoce a disposizione dell’intera Regione.

Una pubblicazione realizzata in collaborazione con il professor Marco Tartaglia dell’Ospedale Bambino Gesù riporta 654 casi consecutivi con sospetto di malattia rara, prevalentemente disturbi del neurosviluppo. In circa il 30% dei casi è stata ottenuta una diagnosi; l’esoma clinico e i pannelli target hanno contribuito al 50% delle diagnosi raggiunte. L’investimento in queste metodiche è essenziale per ridurre l’“odissea diagnostica” che molti pazienti affrontano.

Ringrazio i collaboratori dell’Unità Operativa di Genetica Medica, che si impegnano ogni giorno non solo sul piano scientifico e laboratoristico, ma anche umano. Le famiglie che entrano in laboratorio trovano accoglienza, empatia e partecipazione: è questo che la sanità deve offrire, insieme alla competenza.



ANNALISA SCOPINARO

Presidente UNIAMO

Ridurre il ritardo diagnostico: il ruolo strategico della genetica e della ricerca

Ringrazio il dottor Mammì.

La genetica è un ambito estremamente affascinante e strategico. Stiamo collaborando con Marco Tartaglia su progetti dedicati alle malattie non diagnosticate e con il centro di Siena diretto da Alessandra Renieri, con l'obiettivo di ridurre i tempi di latenza diagnostica.

Esistono tuttavia questioni etiche rilevanti. In alcune regioni, come la Puglia, è stato avviato lo screening tramite esame clinico su tutti i neonati. Questo solleva interrogativi rispetto alle normative europee che limitano la diagnosi precoce di patologie non trattabili. La posizione europea e quella di Uniamo privilegiano lo screening delle patologie "actionable", cioè quelle sulle quali è possibile intervenire, anche solo con trattamenti riabilitativi.

L'esoma neonatale può evidenziare varianti associate a malattie ad esordio in età adulta. Si pone quindi il problema della comunicazione: informare o meno le famiglie? Molte varianti, inoltre, non determinano necessariamente una patologia futura.

Lo screening neonatale esteso è destinato a riorganizzarsi ulteriormente, anche con l'introduzione di nuove patologie genetiche, come la SMA. È auspicabile che le competenze genetiche regionali vengano valorizzate.

In qualità di rappresentanti dei pazienti, negli ultimi due anni circa abbiamo avviato un percorso di aggregazione delle associazioni, promuovendo incontri periodici tra i rispettivi rappresentanti. L'obiettivo è stato quello di raccogliere direttamente i bisogni delle persone coinvolte, organizzare un coordinamento stabile ed esprimere un rappresentante eletto all'interno del gruppo costituito, il quale fornisce costantemente un resoconto delle attività svolte.

Questo passaggio è stato per noi fondamentale, perché riteniamo che ogni percorso debba iniziare da una dimensione concreta e operativa, pur nella consapevolezza di essere in continua evoluzione.

Recentemente è stato rinnovato l'invito a tutte le associazioni a indicare i propri referenti per la Regione Calabria, anche qualora non intendano assumere un ruolo attivo. È infatti importante che la loro presenza sia formalmente segnalata, così da poter garantire un ascolto sempre più efficace e strutturato.

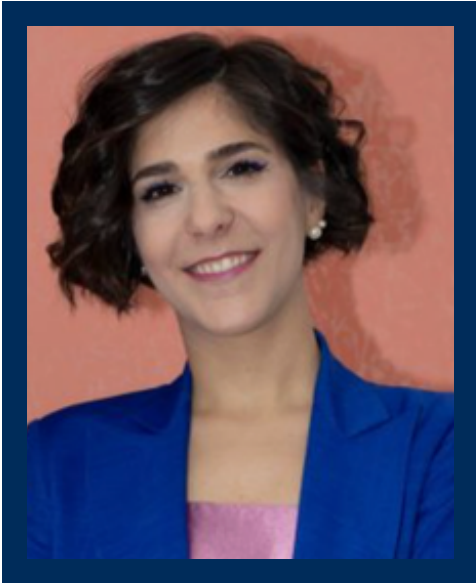
Le associazioni si sono pertanto coordinate autonomamente tra loro. Non avendo partecipato personalmente alla riunione, si tratta di un processo di autogestione che viene pienamente delegato alle realtà associative del territorio, le quali conoscono meglio di chiunque altro le criticità e i bisogni specifici esistenti.

Invito a intervenire le tre persone designate per la mattinata da Antonio Vigoroso, nostro rappresentante per la Calabria: Fabiola Forgione, in rappresentanza di PANS PANDAS Italia APS, la quale ha raccolto anche la voce delle altre associazioni; Mirella Ferraro, dell'associazione CTNBI Italia; nonché lo stesso Antonio Vigoroso.

Tutti gli interventi saranno espressione di una voce unitaria della comunità, indipendentemente dall'associazione di appartenenza.

I nomi delle associazioni, talvolta complessi nella pronuncia, riflettono del resto la natura genetica e le caratteristiche specifiche delle patologie di cui ci occupiamo.

Do la parola a Fabiola Forgione.



FABIOLA FORGIONE

**Associazione PANS
PANDAS Italia APS**

Il punto di vista dei rappresentanti dei pazienti

Buongiorno a tutti e grazie alle autorità, ai rappresentanti istituzionali, alle associazioni, alle famiglie e ad Annalisa per aver portato qui in Calabria un momento di sensibilizzazione.

Quando parliamo di malattie rare intendiamo un percorso molto complicato e dietro spesso c'è una persona reale che va tenuta in considerazione. Il problema principale non è solo la rarità, ma la difficoltà di accedere a cure appropriate. Una delle criticità che incontriamo è sicuramente quella della presa in carico del paziente, che spesso è assente oppure incompleta. Questo spinge i pazienti e le famiglie a doversi spostare, con costi e un forte impatto emotivo e sociale. Un'altra criticità è data dalla disponibilità dei farmaci. Anche quando una terapia esiste, non sempre è facilmente reperibile. Faccio l'esempio della sindrome PANS/PANDAS: i bambini devono accedere come terapia alla penicillina, che spesso è irreperibile in Italia e quindi viene acquistata a proprie spese dal Portogallo.

Si aggiunge l'inaccessibilità alle terapie off-label. Queste terapie nelle malattie rare, e anche nella sindrome PANS/PANDAS, rappresentano una possibilità importante, soprattutto nei casi gravi. Tuttavia, in assenza di protocolli e di possibilità concrete, è impossibile accedervi. Il problema più importante che i pazienti con sindrome PANS/PANDAS incontrano è quello della diagnosi e della terapia. Attualmente la sindrome non è riconosciuta in Italia, nonostante sia stata riconosciuta a livello dell'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) con un codice ben definito, presente nell'ICD-11. Tramite questo codice non possiamo ancora accedere a nessuna diagnosi né a cure appropriate.

Molto spesso la PANDAS viene affrontata in modo non appropriato, con approcci terapeutici non conformi alla complessità della sindrome, portando a cure inefficaci che peggiorano la condizione clinica del paziente. È quindi fondamentale lavorare sulla formazione dei medici, in quanto la sindrome è ancora poco conosciuta; i medici capaci di trattarla si contano quasi sulle dita di due mani.

Oggi chiediamo ascolto, riconoscimento e responsabilità. Chiediamo che le malattie non vengano considerate come rare o impossibili da trattare. Chiediamo che il riconoscimento della PANDAS venga tradotto in azioni concrete, in percorsi chiari, con informazione ai professionisti sanitari e, quando necessario, accesso alle terapie off-label.

Questo è un momento non solo simbolico, ma un impegno concreto per andare avanti su questo fronte.
Grazie.



MIRELLA FERRARO

Associazione CTNNBI Italia

Il punto di vista dei rappresentanti dei pazienti

Buongiorno a tutti. Avrei voluto preparare un intervento più strutturato, come quelli che prepara Annalisa, ma porto avanti una malattia rara molto complessa, per cui il mio tempo si riduce a pochi secondi. Il mio contributo sarà la mia esperienza personale, che credo accomuni tutti i malati rari di Calabria.

Ci siamo impegnati come Associazione Analisa a finanziare un progetto di ricerca. Questo perché, sin dall'inizio della malattia di nostra figlia, abbiamo vissuto una condizione di assoluta solitudine. In questo panorama, non avendo risposte, ci siamo messi in testa di cercarle. Una solitudine che però non si attenua neanche adesso, perché una malattia complessa come quella di nostra figlia richiede più interventi specialistici.

Il paradosso in questa giornata di celebrazioni è che, per il sistema sanitario regionale, nostra figlia godeva di ottima salute, per cui non avevamo accesso a nessun tipo di terapia riabilitativa fino a quando non abbiamo dato incarico a un legale. Se si analizza la situazione reale, al di là dei buoni propositi e dell'ottimismo tragico di cui parlava prima il professore, questa è la realtà.

Recentemente sulla C News New è stato riportato che in Calabria 95.000 persone si indebitano per accedere alle cure mediche. Il 90% del costo delle terapie di cui nostra figlia ha bisogno ricade sulla famiglia, quindi è verosimile che tra qualche anno, tra quelle 95.000 persone, ci saremo anche noi.

Cosa voglio dire con tutto questo? Siamo stanchi di buoni propositi e celebrazioni del nulla. Vogliamo diritti, non privilegi: accesso alla diagnosi, accesso alle cure. Due anni fa eravamo sempre qui, alla Cittadella, in occasione di una giornata organizzata dalla professoressa Concolino. Anche allora c'erano buoni propositi, ma a distanza di due anni siamo nelle medesime condizioni.

Sento parlare di centro di coordinamento delle malattie rare, ma probabilmente sbagliamo qualcosa noi, o non ci rivolgiamo alle figure giuste, perché ancora nessuno ci ha contattati. Non parliamo poi del processo migratorio, dei viaggi che facciamo da e per Roma, con costi continui. Fino a quando una famiglia può sobbarcarsi l'inefficienza di un sistema istituzionale, come possono persone comuni come noi sostituirsi allo Stato?

Il mio intervento si riassume in queste parole: qui c'è la stanchezza, qui c'è il senso di solitudine e qui c'è un profondo senso di ingiustizia sociale.
Grazie.



ANNALISA SCOPINARO

Presidente UNIAMO

**Costruire il cambiamento insieme:
responsabilità e impegno della comunità
delle malattie rare**

Grazia Mirella per l'intervento, intenso e partecipato, che ha messo in luce in modo esemplare le difficoltà che le famiglie vivono quotidianamente. La sua testimonianza non rappresenta un caso isolato: numerose storie analoghe confermano la diffusione di criticità simili.

È fondamentale ribadire che tutti noi siamo parte di un sistema che deve essere accompagnato in un percorso di crescita. Partecipare a un incontro, ascoltare gli interventi e tornare a casa con la convinzione che tutto cambierà spontaneamente non è sufficiente. In qualità di rappresentanti dei pazienti, abbiamo il dovere di individuare le criticità, confrontarci con coloro che hanno la possibilità di intervenire e lavorare insieme per individuare soluzioni concrete, affrontando ogni problema in modo specifico.

Ciò riguarda, ad esempio, l'accesso ai farmaci, la necessità di curarsi fuori regione, l'onere economico che molte famiglie sono costrette a sostenere personalmente. Quest'ultimo aspetto, purtroppo, è un problema ingiusto e diffuso in tutta Italia, sul quale Uniamo è impegnata da tempo. È necessario comprendere, a ogni livello, quale contributo ciascuno possa offrire, procedendo per piccoli passi concreti.

Già nel 2009 ricoprivo il ruolo di referente delle delegazioni regionali di Uniamo. In quegli anni le criticità erano numerose: molte questioni irrisolte, conflitti interni, difficoltà nel comprendere le priorità operative rispetto alla rappresentanza formale. A distanza di circa diciassette anni, la situazione a livello nazionale è cambiata significativamente; a livello locale, invece, molto meno. Questo accade perché il cambiamento richiede un impegno costante, fatto di piccoli passi quotidiani, senza stravolgimenti improvvisi ma con determinazione e continuità.

Noi rappresentanti dei pazienti, persone con malattia rara, abbiamo una responsabilità enorme. Spesso siamo i primi a essere divisi e faticiamo a trovare una sintesi comune. Non sempre riusciamo a presentarci alle istituzioni in modo concreto e proattivo; talvolta prevale la lamentela, e questo non è corretto. Non lo è nei confronti delle famiglie e nemmeno dei professionisti che operano con dedizione e partecipazione, come abbiamo visto negli interventi precedenti, e che cercano soluzioni in un contesto estremamente complesso.

Viviamo in una realtà in cui gli investimenti in sanità sono inferiori al necessario, in cui mancano medici, farmacisti, infermieri e risorse economiche adeguate. Proprio per questo, se non ci uniamo in un'ottica di solidarietà, empatia e altruismo, superando la visione esclusivamente individuale del problema quotidiano, non sarà possibile produrre un cambiamento reale. Il problema di ciascuno è, in realtà, un problema collettivo.

A livello nazionale si registrano progressi e un dialogo costante con interlocutori politici e istituzionali; tuttavia, sul territorio la capacità di incidere è ancora insufficiente. Non si tratta di “piccoli numeri”, poiché gli stessi numeri valgono anche a livello nazionale. La differenza sta nella capacità, sul piano locale, di presentarsi come un'unica voce. Non dieci, quindici o venti associazioni distinte, ma una comunità coesa che rappresenti le difficoltà comuni, non solo i bisogni specifici di ciascuno.

Rappresentare esclusivamente il proprio caso può risolvere una situazione individuale, ma non modifica il sistema. È necessario unirsi, ascoltarsi reciprocamente e farsi ascoltare con educazione, proattività e determinazione. Le premesse per un cambiamento esistono: è stata avviata una riorganizzazione che tuttavia non è ancora pienamente efficace. La domanda centrale è cosa fare, a partire da domani, per renderla operativa.

Occorre assumersi la responsabilità di dare seguito concreto a quanto emerso oggi: programmare momenti di confronto nel corso dell'anno, coinvolgere i centri di riferimento, approfondire e diffondere i contenuti presentati, accompagnare l'attuazione delle misure previste.

Mi rivolgo in particolare alle associazioni: così come Uniamo è composta da persone che si spostano da Roma e Firenze per essere presenti qui, sul territorio, altrettanto fondamentale è il ruolo di chi vive e opera stabilmente in questa regione. Il lavoro inizia ora, affinché quanto discusso oggi non resti senza seguito.

È assolutamente legittimo esprimere il proprio disagio. A titolo personale, posso testimoniare che mio figlio non effettua visite di controllo da otto anni perché, dopo il compimento della maggiore età, non esiste un centro di riferimento che lo abbia preso in carico. Sono quindi pienamente consapevole dei problemi, che ascolto, osservo e vivo quotidianamente. Tuttavia, l'unica via d'uscita consiste nel comprendere come affrontarli insieme.

Passo la parola ad Antonio Vigoroso, nostro punto di riferimento regionale.



ANTONIO VIGOROSO

Rappresentante UNIAMO Calabria

Il punto di vista dei rappresentanti dei pazienti

Si ringrazia Annalisa e tutti i presenti, nonché coloro che sono intervenuti prima. È motivo di soddisfazione constatare una partecipazione così numerosa. Due anni fa, in occasione del primo convegno, la presenza era più contenuta; oggi si registra non solo una maggiore affluenza, ma anche un incremento significativo del numero delle associazioni coinvolte. Il gruppo si sta ampliando progressivamente e, come già evidenziato, è necessario continuare a lavorare per migliorare ulteriormente.

Oggi siamo qui non soltanto come rappresentanti di associazioni, ma anche come genitori e come persone che convivono quotidianamente con una malattia rara. Una realtà che accompagna costantemente, senza pause né tregua, e che non può attendere i tempi della burocrazia.

Esiste un paradosso che merita di essere affrontato. In Italia, la normativa che avrebbe dovuto incidere concretamente sulla qualità della vita delle persone con malattia rara risale al 2001. L'obiettivo era individuare centri di riferimento per porre fine al peregrinare dei pazienti alla ricerca di diagnosi e cure adeguate. Tuttavia, nella realtà calabrese, quella promessa è stata spesso disattesa. Solo alla fine del 2025 è stato avviato un nuovo riordino dei centri di riferimento regionali, anche attraverso il coordinamento delle malattie rare, al quale ho avuto modo di partecipare.

Questo passo, pur importante, non è sufficiente. I presidi sono stati formalmente individuati, ma rischiano di rimanere strutture prive di contenuto operativo. L'eccellenza non si stabilisce con un atto formale: si costruisce nel tempo, attraverso esperienza e competenze consolidate. Le malattie rare, per loro natura complesse e poco conosciute, richiedono capacità diagnostiche e terapeutiche che non si improvvisano. Non si può pretendere che un centro appena nominato abbia la stessa esperienza di strutture che trattano una determinata patologia da trent'anni.

Allo stesso tempo, non è accettabile che i pazienti calabresi ricevano cure inferiori o siano esposti a percorsi sperimentali mentre il sistema locale acquisisce esperienza.

Per questo è necessario un passaggio intermedio, oggi assente. Occorre attivare protocolli formali di collaborazione tra i nuovi centri calabresi e i centri già consolidati nel resto d'Italia. Si tratta di prevedere tutoraggio, affiancamento e teleconsulti tra medici, affinché gli specialisti possano operare in rete con chi possiede il know-how storico della patologia.

Senza questo scambio di competenze, la definizione di “centro di riferimento” rischia di diventare un’etichetta fuorviante, che illude il paziente di trovarsi nel luogo adeguato pur in assenza di strumenti ed esperienza sufficienti.

Ancora oggi molti pazienti sono costretti a spostarsi fuori regione per ottenere certezze cliniche. A titolo personale, nel 2017 ho ricevuto presso il Grande Ospedale Metropolitano la diagnosi di distrofia muscolare di Duchenne per mio figlio. Se da un lato sono stato fortunato a ottenere subito una diagnosi, dall’altro mi sono sentito privo di riferimenti territoriali per la presa in carico clinica, rendendo necessario il trasferimento in un’altra regione. Ancora oggi, per controlli di follow-up, siamo costretti a recarci a Roma con regolarità.

Questa situazione comporta un impatto significativo sotto il profilo economico, organizzativo, familiare ed emotivo. Permane inoltre il timore di eventuali emergenze da affrontare sul territorio, in assenza di certezze assistenziali.

La richiesta è quindi chiara: una strategia sanitaria matura, che preveda centri di riferimento realmente operativi, non solo formalmente istituiti; équipe multidisciplinari strutturate; protocolli obbligatori di collaborazione tra centri calabresi e centri di eccellenza extraregionali, per trasferire competenze in tempi rapidi; un collegamento diretto con il territorio, al fine di garantire continuità assistenziale nel luogo di vita del paziente.

Le malattie rare richiedono competenza, non improvvisazione. Non si chiedono favori, ma diritti costituzionalmente garantiti. Si chiede che lo Stato mantenga gli impegni assunti e che la Regione scelga di valorizzare l’esperienza maturata altrove, collegandosi in modo strutturato ai centri di comprovata competenza, per metterla al servizio dei pazienti e delle loro famiglie. Grazie.



ANNALISA SCOPINARO

Presidente UNIAMO

La trasformazione della rete delle malattie rare

Grazie anche ad Antonio Vigoroso.

In qualità di componente più anziana del tavolo, e madre di un figlio nato nel 1998, quindi ben prima della delibera che ha istituito la rete delle malattie rare, desidero condividere una riflessione maturata in quasi ventotto anni di esperienza diretta.

In questo arco di tempo il mondo delle malattie rare è profondamente cambiato. Circa trent'anni fa non esisteva praticamente nulla: non vi erano siti in lingua italiana dedicati alle malattie rare; non era disponibile neppure Google. Per reperire informazioni sulla patologia di mio figlio dovetti rivolgermi a un'agenzia per accedere a un motore di ricerca americano e scaricare materiale in lingua inglese, semplicemente per comprendere che cosa fosse la sindrome da cui era affetto.

In quasi trent'anni sono stati compiuti passi enormi. È vero che non siamo ancora soddisfatti, perché i bisogni restano numerosi e complessi; tuttavia non si deve disperdere quanto è stato costruito finora. Dal mio punto di vista, il progresso è stato significativo.

La federazione ha contribuito in modo determinante a trasformare la percezione politica delle malattie rare. Anche l'industria farmaceutica ha svolto un ruolo importante: laddove esiste un interesse economico è giusto dirlo con chiarezza, ma è altrettanto vero che vi sono trattamenti capaci di trasformare radicalmente la vita delle persone. Va riconosciuto alle aziende farmaceutiche il contributo offerto sia nella ricerca sia nella sensibilizzazione sul tema delle malattie rare, in un contesto in cui gli stakeholder coinvolti sono molteplici, ciascuno con i propri interessi, ma accomunati dall'obiettivo di superare la non conoscenza e l'invisibilità.

La federazione, tuttavia, non è un'entità astratta: è fatta di persone. È stata, ad esempio, l'impegno concreto di Renza Barbon Galluppi e di Manuela Vaccarotto a consentire l'approvazione della legge sullo screening neonatale esteso. Hanno percorso l'Italia, regione per regione, in un'epoca priva degli strumenti di comunicazione attuali, per sostenere una norma che all'epoca non presentava interessi economici rilevanti, poiché riguardava prevalentemente patologie metaboliche trattabili con una dieta. Una dieta che cambia la vita a circa 400 bambini ogni anno. Senza la determinazione di queste due madri, probabilmente quella legge non sarebbe stata approvata.

Oggi disponiamo di strumenti che allora non esistevano: internet, i motori di ricerca, i social network. Anche azioni apparentemente semplici, come adottare sui propri profili l'immagine della Giornata Mondiale delle Malattie Rare o i relativi colori e loghi, contribuiscono a rendere visibile la nostra comunità. Non si tratta della giornata di una singola organizzazione, ma di un appuntamento mondiale. Ciascuno, nel proprio ambito, può compiere molte azioni che, sommate, rafforzano la nostra presenza e il nostro peso pubblico. Più siamo visibili, più contiamo.

Si ringraziano pertanto i tre rappresentanti intervenuti, consapevoli che essi esprimono la voce di un gruppo ben più ampio. È fondamentale far emergere i bisogni più profondi della comunità e, a partire da domani, lavorare per strutturarli e affrontarli uno per uno.

Passiamo ora un intervento di particolare rilievo. Interverrà Filippo Urso, dirigente sanitario dell'Agenzia Italiana del Farmaco, già in servizio ospedaliero in Calabria, ideatore del programma "Drug Ghost" sviluppato dall'Agenzia per monitorare le carenze e le indisponibilità di farmaci. Tale iniziativa riveste un'importanza strategica, considerato che per molte delle nostre patologie le carenze di medicinali rappresentano una criticità frequente, accentuatasi in particolare nel periodo successivo alla pandemia da Covid-19, quando la mancanza di alcuni principi attivi ha reso difficoltosa la continuità di determinati trattamenti.



FILIPPO URSO

Dirigente sanitario AIFA

La gestione delle carenze dei farmaci per le Malattie Rare

Grazie Annalisa. Buongiorno.

Non posso che rivolgere un sentito grazie a te, innanzitutto, che mi onoro di avere come amica. Ci siamo conosciuti tanti anni fa e abbiamo fatto molte cose assieme, e tante ne faremo.

Mi riaggancio a quello che hai detto tu: siamo della tua stessa idea. Non dobbiamo uscire da questa sala pensando che oggi cambierà il mondo, però usciamo da qui con la speranza di poterlo cambiare. Questo è un punto di partenza importante per la Calabria, perché già ritrovarsi tutti gli stakeholder qui a parlare di un argomento fondamentale è un successo.

Non voglio rubare tempo prezioso, quindi procederò con le slide.

Come ha raccontato Annalisa, ho lavorato come farmacista ospedaliero in Calabria per 15 anni, poi sono andato in comando in AIFA e adesso lavoro presso l'ufficio carenze e qualità dei prodotti e contrasto al crimine farmaceutico.

Premessa: le carenze di farmaci sono un problema che impatta tutte le categorie farmaceutiche per vari motivi. Mi riaggancio perché abbiamo dato molta attenzione ai farmaci per malattia rara, come spiegherò fra poco, proprio perché, mentre per altri farmaci esistono alternative terapeutiche, per i farmaci per malattie rare non ne esistono. Ad esempio, se manca un antipertensivo, il paziente può cambiare farmaco, magari con qualche disagio, ma un'alternativa c'è. Per un farmaco per malattia rara non esiste alternativa.

Gli impatti delle carenze sulle cure sanitarie sono evidenti: generano problemi per i sanitari, con visite aggiuntive e aumento del carico di lavoro, aumento dei costi perché spesso il farmaco deve essere preso dall'estero e costa di più, e riduzione della fiducia del paziente verso il sanitario e verso il sistema sanitario. Il sistema sanitario italiano è comunque riconosciuto come uno dei migliori in Europa e nel mondo.

Le cause delle carenze sono molte: una carenza può arrivare improvvisa, come un fulmine, e ci troviamo a doverci barcamenare. Un fattore importante sono le strategie commerciali legate al prezzo basso. Alcuni farmaci non conviene produrli. Faccio l'esempio della soluzione fisiologica: quando ho lasciato l'ospedale nel 2024 costava 0 centesimi, oggi 30 centesimi, forse meno di una bottiglietta d'acqua del supermercato, che non ha gli stessi controlli.

AIFA può fare molto, ma non può obbligare un titolare a produrre o commercializzare un medicinale. Possiamo rilasciare autorizzazioni all'importazione: quando c'è una carenza, autorizziamo l'importazione di un medicinale prodotto per un altro paese, che viene poi distribuito alle strutture sanitarie.

Per le malattie rare, la legge 175/2021 consente l'utilizzo di medicinali esteri nella stessa indicazione registrata in Italia. Se il medicinale viene utilizzato per un'indicazione diversa, l'autorizzazione passa tramite USMAF. AIFA ha l'obiettivo di garantire la continuità terapeutica mentre USMAF si occupa della libertà di cura. Se il medicinale estero non ha l'indicazione per cui sarà usato in Italia, non può essere autorizzato né da AIFA né da USMAF. Le malattie rare fanno eccezione.

Un esempio concreto: il celiprololo, un beta-bloccante inizialmente ritenuto poco rilevante perché venduto in quantità minime in tutta Italia per indicazione cardiologica, è stato poi utilizzato per una patologia rara. Grazie all'intervento di AIFA e alla collaborazione con la comunità scientifica, il celiprololo è stato inserito nella 648, permettendo ai pazienti affetti da quella patologia di utilizzarlo.

Mi premeva chiarire la distinzione tra carenza e indisponibilità: la carenza è pubblicata sul sito AIFA, aggiornata due volte a settimana, tracciata dai titolari AIC; l'indisponibilità riguarda un territorio limitato e non tutto il Paese, ed è più difficile da gestire.

Con una partnership tra la Società Italiana di Farmacia Ospedaliera e AIFA, è stato creato un protocollo per mappare carenze e indisponibilità dei farmaci. Abbiamo creato un database di farmaci indisponibili, separando la carenza dall'indisponibilità, per avere un controllo totale sulla irreperibilità.

I dati mostrano che l'indisponibilità può anticipare la carenza: due farmaci possono essere stati indisponibili cinque volte prima di diventare carenti. La semaglutide è un esempio: intercettata molto prima come carenza. Questo approccio ha ricevuto riconoscimenti europei, essendo il primo database di questo tipo in Europa. Abbiamo inoltre creato un focus sui farmaci orfani, in collaborazione con Uniamo.

Dati 2025 sui farmaci orfani: 329 eventi registrati di indisponibilità, non 329 farmaci distinti. Le carenze sono imprevedibili: se salta un sito produttivo, può crearsi un problema perché molti farmaci sono prodotti in uno o pochi siti nel mondo.

Criticità principali: le indisponibilità persistono e sono aumentate nel tempo, talvolta coinvolgendo farmaci salvavita o per terapia cronica senza alternative. Quando esistono alternative terapeutiche, è importante utilizzarle. Alcuni pensano che ci siano troppi farmaci in Italia, generando distorsioni di mercato. Ad esempio, la carenza dello Zimox, che aveva 20 equivalenti, ma copriva l'85% del mercato, ha creato problemi perché i produttori degli altri equivalenti erano abituati a produrre poche scatole.

Collaborando con Uniamo, abbiamo pubblicato articoli e ottenuto riconoscimenti. Da soli non si va da nessuna parte; la collaborazione con associazioni di pazienti è fondamentale.

Le carenze rappresentano una sfida complessa, ma affrontabile. Società scientifiche e associazioni di pazienti hanno un ruolo cruciale. È importante il monitoraggio costante e la collaborazione tra stakeholder.

Grazie a tutti. Sono a vostra disposizione.



ANNALISA SCOPINARO

Presidente UNIAMO

La trasformazione della rete delle malattie rare

Grazie al dottor Urso per averci illustrato la complessità della gestione di carenze e indisponibilità. Abbiamo trovato un altro grande punto di riferimento nell'Istituto Farmaceutico Militare di Firenze, che sta producendo in questo momento cinque farmaci per malattie rare precedentemente fuori produzione, indispensabili per le famiglie. Con loro, che fanno parte del Comitato Nazionale Malattie Rare, c'è una collaborazione stretta: si attivano nel caso in cui ci sia una necessità non coperta da brevetto, ma legata alla produzione. Stanno inoltre rinnovando buona parte dello stabilimento per rispondere a questo tipo di necessità, manifestata più volte. È mio piacere avere qui con noi il dottor Ernesto Esposito, dirigente generale del Dipartimento Salute e Servizi Sanitari, che doveva fare un saluto finale e a cui cedo volentieri la parola, facendogli un breve resumé di quanto discusso stamattina.

Abbiamo presentato la riorganizzazione della rete regionale per le malattie rare, curata dal Centro di coordinamento, con l'inclusione di una serie di referenti anche sul territorio, che avranno l'occasione di presentarsi nell'ultima ora del convegno. Abbiamo visto come sulla carta ci siano ancora aspetti da concretizzare in modo definitivo, anche perché dalle associazioni dei pazienti sono arrivate richieste drammatiche: non si possono colmare anni di difficoltà in poco tempo.

Comprendiamo le difficoltà della Calabria. Ricordo quando richiedevamo i dati sulle persone con malattia rara e sullo screening neonatale esteso e dalla Calabria arrivavano schede vuote. Da quando c'è la dottoressa Rizzo, la situazione è notevolmente migliorata. Ci auspichiamo che ci sia presto una sostituzione, che la dottoressa Rizzo potrà affiancare per qualche tempo, garantendo continuità territoriale e agevolando il nuovo assetto, che comprende più referenti e interlocutori da indirizzare correttamente.

L'incontro di oggi serve a capire meglio come prendere in carico le persone. La dottoressa Rizzo dovrà sovrintendere a tutto questo e speriamo di poterci rincontrare per osservare i progressi, che sono stati notevoli negli ultimi anni. Come osservatore esterno, posso dire che i risultati in Calabria, anche se sempre poco rispetto ai bisogni, sono concreti: i progressi a livello numerico e operativo sono evidenti.

Mi dispiace che oggi non ci sia la copia da monitorare della Calabria: la dottoressa la riceverà successivamente.

Direttore, a lei la parola.



ERNESTO ESPOSITO

**Dirigente generale
Dipartimento Salute e
Servizi Sanitari**

**Dipartimento salute e servizi sanitari
Regione Calabria**

Innanzitutto porto il saluto del presidente, che per altri impegni non può essere presente: lo vediamo soltanto in qualità di commissario ad acta per la sanità. Siamo ancora commissariati, spero per poco tempo, e il presidente, oltre alla sanità, ha una complessità di impegni tale per cui spesso non può partecipare a questi incontri. Ci teneva comunque, anche perché negli ultimi 3-4 anni, con la nostra gestione, abbiamo dato un impulso importante al coordinamento regionale e alla rete delle malattie rare.

Molto c'è ancora da fare, e l'attenzione che stiamo ponendo riguarda non solo le malattie rare, ma anche altre patologie e aspetti della sanità. Stiamo svolgendo un lavoro continuo di ascolto, con le associazioni e con gli operatori, che spesso a livello periferico riescono a cogliere i reali fabbisogni delle comunità.

Veniamo da un periodo difficile: anni di commissariamento durante i quali l'attenzione si concentrava sui problemi tecnico-amministrativi, sui bilanci, su aspetti non strettamente collegati all'assistenza sanitaria, che ne ha risentito. Ci siamo trovati di fronte non solo a problemi tecnico-amministrativi, ma anche a circuiti, procedure, processi e reti sanitarie non governate, che avanzavano solo grazie alla buona volontà degli operatori e delle associazioni, che indipendentemente dagli indirizzi centrali hanno creato e potenziato la rete.

Oggi abbiamo cambiato pagina: gli aspetti tecnico-amministrativi sono stati in gran parte affrontati e risolti, e stiamo ponendo maggiore attenzione ai problemi strettamente collegati all'assistenza sanitaria. Tra questi, la rete delle malattie rare ha ricevuto il massimo impulso. Abbiamo avuto la fortuna di collaboratori qualificati, sia nel settore ospedaliero con la dottoressa Rizzo, sia nel settore farmaceutico con le dirigenti precedenti e attuali, che ci stanno dando un supporto fondamentale.

Un altro aspetto importante è il registro delle malattie rare, che inizialmente aveva difficoltà di implementazione. Con l'istituzione di Azienda Zero e la centralizzazione delle procedure informatiche e delle piattaforme dati, oggi possiamo fare programmazione e proporre soluzioni più appropriate. Il problema dei dati è fondamentale: senza dati non si può programmare. Quando sono arrivato quattro anni fa, come subcommissario e ora come dirigente generale, uno dei maggiori problemi era proprio l'assenza di dati, che rendeva difficile programmare interventi adeguati. Anche a livello nazionale non ricevevamo le risposte volute perché non era possibile conoscere la realtà della Calabria. Oggi abbiamo dati su cui ragionare e programmare, anche se la qualità dei dati in alcuni settori non è ancora eccellente.

Siamo abituati ad avviare processi di programmazione basandoci sui dati, sugli operatori e sull'ascolto. Mi aspetto che da questa giornata possano emergere documenti e proposte delle associazioni di Uniamo, così da capire dove intervenire oltre a quanto rilevato dai nostri operatori.

Mi dispiace non essere stato presente dall'inizio della mattinata: essendo napoletano, il lunedì mattina mi trasferisco qui in Calabria per tutta la settimana. Tra l'altro, il treno ha avuto un ritardo e siamo rimasti fermi un'ora a Mantea per problemi tecnici, ma lasciamo perdere i problemi ferroviari.

Mi farebbe piacere, così come abbiamo fatto su altre tematiche, ad esempio il tavolo sull'autismo, includere le associazioni nella definizione del piano triennale delle malattie rare, raccogliendo proposte e segnalazioni di criticità sul territorio regionale, per affrontarle in modo omogeneo e integrato su tutta la rete.

Mi fermo qui.

Grazie.



ANNALISA SCOPINARO

Presidente UNIAMO

I referenti farmacisti nella rete delle Malattie Rare per la Regione Calabria

La ringrazio molto e condivido il suo punto sui dati: la rivitalizzazione del registro sulle malattie rare è fondamentale.

All'inizio della mattinata ho avuto modo di dire che stanno arrivando e stanno scadendo dall'innovatività una serie di trattamenti. Arrivano molti trattamenti, anche ad alto costo, e poter prevedere quante persone in Calabria potranno avervi accesso, in quali aziende sanitarie sono localizzati, e quindi pianificare un impegno di spesa coerente con queste novità, credo sia fondamentale.

Questo si inserisce in un contesto più ampio che comprende l'assistenza domiciliare integrata e la possibilità di accesso a trattamenti sanitari fondamentali per garantire la qualità di vita delle persone con malattia rara, trattamenti che oggi vengono erogati in modo intermittente.

Accoglieremo l'invito a redigere un documento con le puntualizzazioni che ciascuna associazione vorrà presentare rispetto alle criticità riscontrate sul territorio per le proprie persone. Cercheremo poi di sintetizzare il materiale per dare priorità agli interventi e definire una road map su quanto andrebbe progressivamente migliorato.

Abbiamo previsto una serie di relatori, non come veri relatori, ma per garantire attenzione a ciascuno di coloro che si è assunto un ruolo nella rete delle malattie rare: per farsi conoscere, per farci conoscere e per assumersi un impegno anche nei nostri confronti. Non si tratta di un impegno formale, ma di un percorso che costruiremo nel tempo.

Partiamo dai referenti farmacisti per le malattie rare.

I referenti farmacisti presenti sono: Raffaella Zinzi, Paola Franco De Gregori, Antonio De Franco, Angela Orlando, Chiara Giofré, Cristina Monopoli, Annalisa Stigliano e Maria Teresa Fiorenzano. Se siete presenti, vi invitiamo a venire avanti e presentarvi, indicando dove lavorate.



DOMENICO SURACI

ASP Reggio Calabria, Spoke Locri

I referenti per le Malattie Rare delle Aziende Sanitarie Provinciali: presidi ospedalieri e distretti

Buongiorno a tutti. Io sono Domenico Soracci, direttore della medicina interna del presidio ospedaliero di Locri, dove esiste un'unità funzionale multidisciplinare per la talassemia. Abbiamo anche pazienti con immunodeficienze che necessitano di immunoglobuline e pazienti con carenza del fattore coagulativo 13, che devono assumere farmaci costosi.

Il problema principale riguarda l'unità funzionale della talassemia, con quasi 40 persone seguite ogni 15 giorni secondo le linee guida per le trasfusioni. La criticità non riguarda solo la disponibilità dei farmaci gelanti, parzialmente risolta, ma anche del sangue, che spesso non arriva. Queste persone, che devono sottoporsi a trasfusioni per tutta la vita, affrontano disagi significativi, aggravati da altre complicanze e limitazioni fisiche, inclusi pazienti in sedia a rotelle.

Vorrei sottolineare anche un problema organizzativo: con il nuovo atto aziendale, il day hospital aggregato alla medicina è stato chiuso. Non è stata inviata alcuna comunicazione ufficiale. Questo comporta che pazienti che ricevono terapie innovative non abbiano più un luogo adeguato per le cure necessarie, compresi gli interventi di ginecologia, urologia e altri servizi indispensabili per l'unità funzionale.

Abbiamo parlato con la dottoressa Di Furia e successivamente è stata inviata una lettera alla Regione, chiedendo il reintegro del day hospital della medicina, per garantire al 100% le cure migliori ai pazienti. Questi pazienti hanno diritto a ricevere le cure necessarie e la loro vita deve essere gestita con la massima attenzione, perché soffrono notevolmente. Non possiamo accettare questa situazione e è fondamentale intervenire per non abbandonarli.

Grazie a tutti.



MARIA FERRARO

**ASP Cosenza, Spoke
Corigliano-Rossano**

**I referenti per le Malattie Rare delle Aziende
Sanitarie Provinciali: presidi ospedalieri e
distretti**

Buongiorno, sono Maria Ferraro, referente per le malattie rare di Cosenza per lo SPOC Corigliano Rossano, includendo anche gli ospedali di area disagiata. Sono molto contenta di essere qui e di poter dare il mio contributo. Durante le relazioni che ho seguito con interesse, ho rilevato alcune criticità.

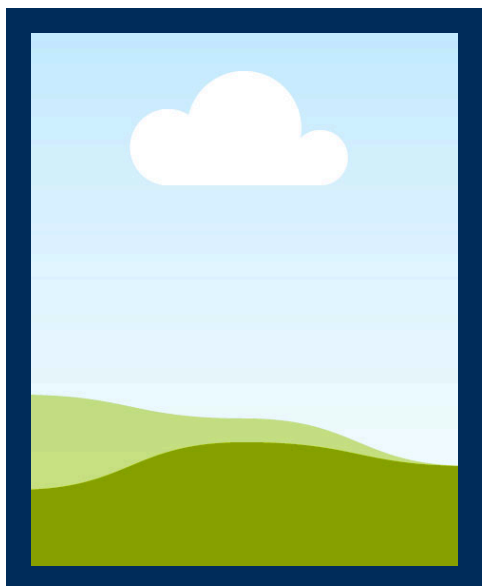
Dal punto di vista pratico, una criticità riguarda la necessità che i percorsi siano condivisi tra l'azienda ospedaliera, quindi l'hub della regione, e gli SPOC, affinché ognuno sappia esattamente cosa fare.

Un'altra criticità è la mancanza di connessione tra le famiglie e la sanità. Molte famiglie, alcune presenti in sala, hanno notevoli difficoltà nella gestione pratica dei percorsi sanitari: oggi devo fare questo controllo, ma a chi devo rivolgermi? Devo andare al CUP o altrove? È necessario individuare un case manager, qualcuno che si occupi del caso e sgravare la famiglia, già provata dall'assistenza e dai numerosi ostacoli burocratici.

Quando ho ricevuto il DCA regionale, ho compreso pienamente la difficoltà che le famiglie affrontano. Concordo con chi dice "non voglio improvvisatori": per le malattie rare, circa 8.000 registrate nel mondo, non esiste un singolo esperto. È il team che avanza insieme, con tutoraggio e consultazioni tra colleghi.

Durante il Covid, nessuno sapeva nulla di alcune malattie, e io ho contattato professori di malattie infettive in tutta Italia per avere supporto. Lo stesso approccio va applicato alle malattie rare. Posso garantire la mia estrema disponibilità, ma è fondamentale avere i mezzi adeguati per poter intervenire efficacemente.

Grazie.



MASSIMO BARRECA

**ASP Cosenza, Spoke
Cetraro-Paola**

**I referenti per le Malattie Rare delle Aziende
Sanitarie Provinciali: presidi ospedalieri e
distretti**

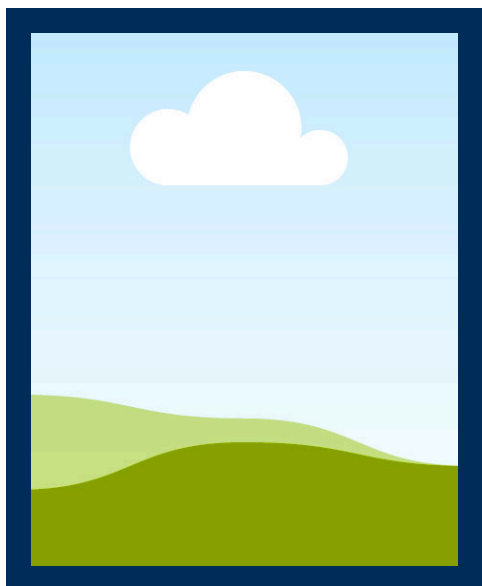
Buongiorno. Io sono Massimo Barreca, pediatra ed endocrinologo pediatrico, e lavoro nello SPOC Paola Cetraro. Nel mio lavoro gestisco frequentemente bambini con malattie rare; alcuni casi sono estremamente rari, con pochi pazienti descritti al mondo, quindi non esistono esperti assoluti in queste patologie.

Ha toccato un argomento molto importante: la transizione dei pazienti dalle cure pediatriche a quelle adulte. Molti bambini che ho seguito negli anni stanno diventando maggiorenni e il percorso di transizione nelle malattie croniche è ancora una terra di nessuno.

Ci sono malattie gestite in età pediatrica, come la NUNAN: se un bambino ha una cardiopatia congenita, viene seguito da un cardiologo da adulto, ma se non presenta altre patologie, rimane senza un riferimento chiaro. Nell'ultimo anno, a Bologna, due bambini diventati adulti e precedentemente seguiti hanno sviluppato leucemia e non erano più monitorati da nessuno.

Questi pazienti necessitano di continuità di cura anche quando non hanno morbidità note. È quindi fondamentale incontrarsi a livello provinciale, partire dalla flowchart, capire dove siamo, chi siamo e cosa possiamo fare.

Grazie a tutti.



ALESSANDRA TURCO

**ASP Cosenza, Distretto
Cosenza-Savuto**

**I referenti per le Malattie Rare delle Aziende
Sanitarie Provinciali: presidi ospedalieri e
distretti**

Buongiorno a tutti, sono Alessandra Turco, referente per le malattie rare del distretto Cosenza-Savuto e infermiera della centrale operativa territoriale di Cosenza.

In linea con quanto detto dalla dottoressa Rizzo, il mio direttore di distretto ha creato, in applicazione del DM77, una riorganizzazione territoriale strutturata in modo che una persona con necessità di assistenza possa recarsi al distretto e trovare tutti gli sportelli necessari: cure primarie, assistenza sul territorio e uffici per le esenzioni, così da non far sentire smarrite le famiglie dei pazienti con malattie rare, che altrimenti tornerebbero a casa senza punti di riferimento.

La centrale operativa prende in carico tutti i pazienti segnalati dal PUA, ricevendo le richieste dai medici di medicina generale e dai pediatri di libera scelta. Ci viene indicato se si tratta di malattie rare, e da lì li indirizziamo alla farmacia territoriale e gestiamo le relative richieste.

Ritengo importante fornire indicazioni più precise ai medici di base e ai pediatri di libera scelta. Come osservato da un genitore, esiste un problema di sovraccarico sul sistema assistenziale, soprattutto per le visite specialistiche, a causa del numero limitato di medici rispetto alle richieste.

Suggerisco di stilare piani terapeutici di lungo periodo per le cronicità, in modo che i pazienti cronici possano usufruire delle terapie necessarie senza interruzioni, considerando la loro condizione stabile nel tempo.

Ringrazio e mi scuso per l'emozione.



SILVANO LA BRUNA

**ASP Cosenza, Distretto
Esaro-Pollino**

**I referenti per le Malattie Rare delle Aziende
Sanitarie Provinciali: presidi ospedalieri e
distretti**

Io mi chiamo Silvano Labruna, sono il direttore delle cure primarie del distretto Esaro-Pollino, attualmente anche facente funzione di direttore del distretto e referente per le malattie rare.

Da direttore delle cure primarie ho coordinato specialisti e medici di base. La mia formazione da fisiatra mi ha portato, sin dal 1998, a partecipare alla stesura delle linee guida sulla riabilitazione, contribuendo alla modifica del glossario della medicina per introdurre il concetto di presa in carico della persona, senza distinzione tra mondo sociale e sanitario. Non ci occupiamo della malattia in sé, ma delle persone.

Ho costruito un sistema di presa in carico nel mio territorio, in particolare a San Marco Argentano, presso la Casa della Salute, dove esiste un reparto dedicato alle disabilità dell'età evolutiva. Qui operano psicologi, logopedisti e quasi tutte le professioni sanitarie, comprese quelle dedicate alle malattie rare. Gli strumenti a disposizione per la presa in carico includono il PUA (Punto Unico di Accesso), l'UVM (Unità di Valutazione Multidimensionale) e strumenti teorici come l'International Classification on Functioning (ICF).

Ho cercato di coinvolgere le municipalità, poiché la presa in carico delle persone richiede la collaborazione tra sistema sanitario e sistema sociale. Nell'ultima conferenza dei sindaci dell'ambito territoriale di San Marco Argentano ho posto la questione della disponibilità di personale, assistenti sociali ed educatori professionali, ricevendo una risposta inizialmente poco entusiasmante, ma confido che si arriverà a una collaborazione concreta.

È fondamentale non parlare solo di malattia rara, ma di persone, considerando i bisogni complessi e integrati di ciascun individuo. Nella ristrutturazione della Casa della Salute e nella creazione dell'ospedale di comunità sarà necessario che la direzione generale preveda risorse umane adeguate. Non è sufficiente un solo funzionario: le competenze devono essere distribuite per garantire la qualità della presa in carico.

Ho coinvolto un'associazione di giovani volontari con cui ho promosso una convenzione con l'azienda sanitaria: questi ragazzi hanno aperto uno sportello informativo all'interno della Casa della Salute e presto forniranno opuscoli informativi sull'offerta del servizio.

Spero che, anche grazie alla mia formazione da fisiatra e all'esperienza acquisita, le pratiche di presa in carico entrino sempre più nelle consapevolezze di amministratori e politici, utilizzando gli strumenti già disponibili. Recenti provvedimenti legislativi, come il decreto legislativo 62 del 2024 e le norme sul caregiver, rappresentano una svolta epocale nella considerazione delle persone.

Nel mio ruolo di CTU presso il tribunale di Castrovillari seguo anche il sistema tabellare per l'invalidità civile. È in corso un aggiornamento, che includerà novità anche per le malattie rare. Il linguaggio usato deve riflettere le leggi attuali e porre attenzione alla persona, evitando termini come "malato" o "disabile" e concentrandosi sui bisogni complessi che non possono essere ridotti a etichette settoriali.

Durante tutti i miei interventi utilizzo il termine "persona", anche se riferito a persone con malattia rara (PCMR), per mantenere sempre l'attenzione sull'individuo e sul suo carico di bisogni, che devono essere affrontati in maniera integrata e completa.



MARIA RITA FORESTA

**ASP Catanzaro, Distretto
Soverato**

**I referenti per le Malattie Rare delle Aziende
Sanitarie Provinciali: presidi ospedalieri e
distretti**

Sono Maria Rita Foresta, dirigente medico del distretto di Soverato.

Il distretto rappresenta l'ultimo anello della catena organizzativa ma, di fatto, è il primo punto di accesso per la persona e la famiglia, che si rivolgono a noi per inoltrare l'istanza relativa alla malattia rara.

Svolgo questa attività da circa un anno e ho riscontrato una criticità significativa: manca un reale collegamento tra hub, spoke e territorio. Si tratta di tre realtà che operano in modo separato e il problema ricade inevitabilmente sul territorio. Negli hub, professionisti altamente qualificati prescrivono determinate terapie; quando queste prescrizioni arrivano al distretto, spesso emergono criticità che non dipendono da noi.

Mi interfaccio con la farmacia e partecipiamo mensilmente alla commissione per le malattie rare. Le persone arrivano con piani terapeutici che vengono discussi in commissione. Oltre alla patologia e alla terapia in sé, una delle principali criticità riguarda i farmaci off label. In questi casi, la pratica viene sospesa in commissione. È difficile spiegare alle persone che chiedono l'esito della valutazione che il farmaco richiesto è off label e che occorre una relazione di secondo livello per dimostrarne l'appropriatezza e l'indispensabilità.

Alla persona che necessita di un farmaco non interessa la complessità normativa. Togliere anche la speranza di una terapia è estremamente delicato. Talvolta può trattarsi di trattamenti la cui efficacia non è dimostrata, ma chi si assume la responsabilità di dire a un malato di SLA che un determinato integratore non è utile? La normativa richiede studi di secondo livello e una documentazione adeguata. È necessario che, ai livelli apicali, vi sia la maturità e la responsabilità di non prescrivere terapie che non possono essere autorizzate, per evitare di creare false aspettative.

Occorrono protocolli chiari: determinati farmaci devono essere concessi secondo procedure definite, altri no. In assenza di regole condivise, si generano conflitti e incomprensioni.

Un esempio recente riguarda la dieta chetogenica. La questione è stata discussa e inizialmente la commissione non ha autorizzato il trattamento. In precedenza avevamo scritto per chiedere indicazioni su come comportarci, senza ricevere risposta. Successivamente le persone si sono rivolte direttamente al commissario, che ha autorizzato il trattamento. La decisione è legittima, ma questo pone un problema: se non esistono regole chiare, ogni persona sarà costretta a rivolgersi direttamente al commissario?

È necessario stabilire protocolli condivisi e modalità operative uniformi. In mancanza di collaborazione tra hub, spoke e territorio, il distretto si trova esposto, anche mediaticamente, a critiche per decisioni che derivano da un sistema non coordinato.

Serve una reale collaborazione tra i diversi livelli della rete assistenziale, che attualmente non è adeguatamente strutturata.



ANNALISA SCOPINARO

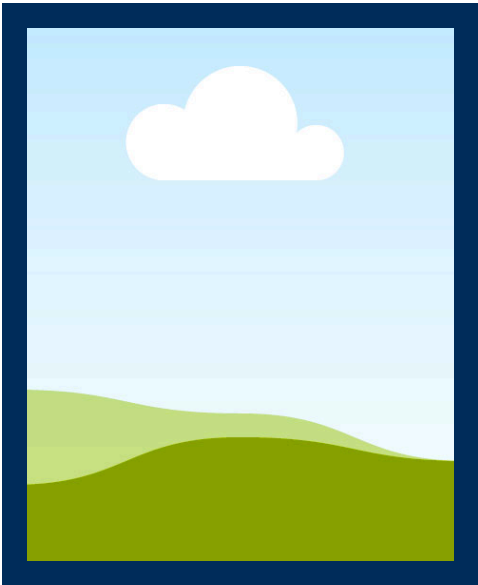
Presidente UNIAMO

Coordinamento e comunicazione per affrontare le criticità delle malattie rare

L'intervento mette in luce la necessità di un dialogo strutturato tra i diversi livelli del sistema. Le malattie rare pongono sfide che spesso escono dagli schemi ordinari e richiedono un equilibrio condiviso. In questa rete i clinici sono tra i primi attori coinvolti, anche in relazione alle prescrizioni off label; il distretto si trova talvolta nella posizione di dover negare ciò che altrove è stato autorizzato.

Per questo motivo il coordinamento, nato proprio per strutturare la comunicazione, assume un ruolo centrale all'interno del Centro di Coordinamento delle Malattie Rare della Calabria, di cui tutti fanno parte. L'auspicio è che tale organismo inizi a riunirsi stabilmente per affrontare in modo sistematico le criticità emerse dagli interventi. Le problematiche aumentano man mano che si scende verso il livello territoriale, come evidenziato anche dalle testimonianze delle persone e delle comunità.

È quindi fondamentale valorizzare l'atto che ha riunito tutti gli attori e lavorare insieme, a partire dalle criticità quotidiane.



MARIA RITA FORESTA

**ASP Catanzaro, Distretto
Soverato**

**I referenti per le Malattie Rare delle Aziende
Sanitarie Provinciali: presidi ospedalieri e
distretti**

Volevo aggiungere un'ulteriore considerazione. Faccio parte anche dei progetti di vita individuali.

Durante un incontro dedicato alla definizione del piano individuale per la singola persona è emerso un quesito: se il piano viene approvato ma la Regione non dispone delle risorse economiche per finanziarlo, a chi ricade la responsabilità medico-legale? Avendo autorizzato il piano, la famiglia potrebbe rivalersi anche sui singoli medici che hanno espresso parere favorevole?

Abbiamo sottoposto questo quesito alla Regione, ma non abbiamo ancora ricevuto risposta.



ANNALISA SCOPINARO

Presidente UNIAMO

Disabilità, trattamento e diritto alla cura: una riflessione sulla legge 106

Esiste una risposta a livello nazionale, ma la questione è controversa. Il progetto di vita dovrebbe indicare le effettive necessità della persona, tuttavia non costituisce un diritto esigibile in senso assoluto, poiché è subordinato alla disponibilità delle risorse. Se le risorse ci sono, l'intervento è attuabile; se non ci sono, no.

Le risorse non sono esclusivamente pubbliche: rientrano anche quelle familiari e del contesto della persona. La legge modifica il concetto di diritto esigibile nei confronti dello Stato, configurandolo come diritto della persona, che però va valutato anche in relazione al reddito, ai benefici ex legge 104 e al contesto familiare.

Con le nuove definizioni di invalidità e handicap, oggi ricondotte al concetto di disabilità, cambieranno molte cose. Per alcune persone con malattia rara non sarà più automatico il riconoscimento legato alla ex legge 104. Essere sottoposti a trattamenti periodici non equivale necessariamente a essere persone con disabilità. Se il trattamento ripristina le funzioni e la funzionalità, la persona non può essere considerata disabile in senso tecnico. Sarà quindi necessario rivedere anche la concezione di disabilità, collegandola alla reale limitazione funzionale.

Questo tema è particolarmente rilevante per le persone che ricevono trattamenti periodici che richiedono ospedalizzazione. È diverso avere necessità di recarsi in ospedale per visite o terapie dall'essere in condizione di disabilità. Tale distinzione non è sempre chiara e avrà conseguenze rilevanti.

Come federazione, si sta lavorando per il riconoscimento di permessi di cura specifici, distinti dai permessi legati all'invalidità o alla disabilità, riferiti invece alla condizione patologica. Con la legge 106 sono state aggiunte dieci ore in più per visite mediche o necessità di ospedalizzazione; non sono ancora sufficienti, ma rappresentano un passo avanti.

Il confronto tra tutti i soggetti coinvolti sarà fondamentale per individuare una strada condivisa. Le associazioni presenti sono invitate a promuovere ulteriori momenti di confronto, oltre a quelli organizzati dalle istituzioni e dal coordinamento regionale, che si auspica possa presto dotarsi di una nuova figura di riferimento.

Si ringraziano tutti i partecipanti. Un ringraziamento particolare va a Liliana Rizzo per il supporto determinante nella realizzazione della giornata, che non avrebbe avuto lo stesso valore senza la presenza e la partecipazione di tutti.

La parola chiave conclusiva è "ascolto".

**MOLTO PIÙ DI
QUANTO IMMAGINI**

ÜNIAMO

Federazione Italiana Malattie Rare
Rare Diseases Italy

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

Dona il 5x1000
C.F. 92067090495
IBAN IT53M0306909606100000010339



SCOPRI DI PIÙ SU
www.uniamo.org