



GIORNATA DELLE MALATTIE RARE 2026

24 novembre 2025, Roma

ATTI DEL CONVEGNO

**MOLTO PIÙ DI
QUANTO IMMAGINI**

INDICE

Introduzione e apertura dei lavori

Annalisa Scopinaro

3

Saluti Istituzionali

Robert Nisticò

4

Intervengono

Walter Bergamaschi

6

1° LGT Camillo Borzacchiello

8

Fabio Faltoni

9

Paolo Siviero

11

Ugo Trama

13

Anna Chiara Rossi

14

Pierluigi Russo

16

Annalisa Scopinaro

18



ANNALISA SCOPINARO

Presidente UNIAMO

Introduzione e apertura dei lavori

Buongiorno a tutti. Ringrazio il presidente di AIFA, Robert Nisticò, per averci concesso di poter partire con la nostra campagna da questa sede così prestigiosa e così fondamentale per la salute di tutti i cittadini, e in particolare per le persone con malattia rara. Quindi gli passo la parola per il suo saluto di benvenuto a questa giornata, a questa conferenza stampa e a questo lancio di campagna, che si prospetta come al solito pieno di spunti.

Quest'anno la campagna Il viaggio tocca la sua ultima tappa e l'ultima tappa è dedicata proprio ai trattamenti farmacologici e non farmacologici, perché sappiamo bene che solo il 5% circa delle patologie rare ha un trattamento farmacologico e la maggior parte di quelle rimanenti può contare solo su trattamenti riabilitativi e, a volte, abilitativi, che fermano in alcuni casi, cioè provano a fermare, la progressione della patologia. Sicuramente migliorano la qualità di vita, ma non sono assolutamente risolutivi per quello che è la patologia in genere. Quindi per questo l'anno scorso, con il tema ricerca, abbiamo auspicato maggiore ricerca e maggiore possibilità di trattamenti che possano in qualche modo cambiare il decorso di molte delle nostre patologie, con un occhio speciale a quelle degenerative.

La parola al presidente di AIFA, Robert Nisticò.



ROBERT NISTICÒ

Presidente AIFA

**Malattie rare: dall'innovazione terapeutica
alla sfida dell'accesso sostenibile**

Grazie Dott.ssa Scopinaro, grazie Annalisa.

Quando mi hai chiesto se era possibile ospitare presso l'Agenzia del Farmaco questa giornata, per questa conferenza stampa di lancio di questa campagna Rare Disease Day, non ci ho pensato due volte, perché è un tema che mi sta molto a cuore. Ho lavorato diversi anni all'EMA proprio nel campo delle malattie rare e per i farmaci orfani, per l'orphan designation, che tu sai è stato uno dei meccanismi incentivanti.

Chiaramente, quando si parla di malattie rare bisogna cercare di aiutare e facilitare lo sviluppo dei farmaci. Mi fa piacere che l'ultima parte di questo viaggio iniziato nel 2022 finisca nel 2026 con questo patient journey su terapie e trattamenti, perché al di là di tutto, il viaggio è lungo, dalla scoperta fino alla diagnosi.

C'è tutto il tema anche della presa in carico, della diagnosi, e oggi cerchiamo di spingere avanti la ricerca nel campo delle malattie rare, perché per arrivare al trattamento c'è un investimento sulla ricerca, spesso fatto molti anni prima. Quando si parla di malattie rare si parla della scoperta scientifica, quindi delle università, dell'accademia, degli IRCCS, ma anche delle aziende farmaceutiche che fanno ricerca, e poi si parla della terapia. Nessuno sa, però, che in questi 10-15 anni ci sono stati anche tanti insuccessi.

Questo si ricollega a quanto dicevo all'inizio: è importante prevedere dei meccanismi incentivanti, perché altrimenti nessuno investirebbe in questo campo. Sono stati fatti molti passi avanti. È vero, Annalisa, tu giustamente ricordavi che solo il 5% di queste malattie ha una terapia, spesso terapie non così risolutive, possiamo dire. Stiamo entrando nell'era delle innovazioni farmacologiche. Le innovazioni terapeutiche ci sono oggi, e sotto il nostro screening regolatorio c'è tutta una serie di farmaci cosiddetti disease-modifying o farmaci eziologici, ovvero farmaci in grado di cambiare il decorso naturale della patologia.

Questo grazie all'innovazione e alla ricerca. Pensiamo alle terapie geniche, alle CAR-T, all'editing genomico, a tanti avanzamenti, perché l'idea è di non curare solo i sintomi, ma la patologia partendo dai meccanismi di base, che però spesso non sono ancora completamente conosciuti. Ecco perché, da quel 5%, dobbiamo passare al 6, al 7, all'8, al 10%. Per questo serve collaborazione tra le istituzioni affinché questi pazienti, anche senza trattamento, possano essere valorizzati nella propria dignità. Dall'altro lato, serve spingere sulla ricerca per avere farmaci sempre più efficaci, in grado di alterare il decorso della malattia e di migliorare la qualità di vita dei pazienti.

Sapete quanto ci tengo alla qualità di vita, e quanto questo abbia rappresentato uno degli aspetti che ho voluto mettere a fuoco, anche per quanto riguarda i meccanismi della Commissione Scientifica Economica e le valutazioni che si fanno sui famosi PROM, che oggi sono valorizzati anche presso l'Agenzia del Farmaco. Mi preme dire che oggi l'Agenzia del Farmaco e l'EMA hanno in valutazione molti farmaci orfani. Sono stati 26 farmaci orfani approvati negli ultimi due anni, 2023-2024 (ancora non abbiamo i dati del 2025), a fronte di circa 140 farmaci orfani in Europa.

Mi preme anche sottolineare che il rapporto tra l'Agenzia del Farmaco e i pazienti è sempre più saldo. Qualche giorno fa abbiamo approvato in CDA questo nuovo regolamento di ascolto diretto, perché per noi è importante ascoltare i pazienti e farci guidare dalle loro esigenze, su quelle che saranno poi le politiche da attuare. Questo significa un raccordo con associazioni come Uniamo, ma anche con molte altre, che possono portare le proprie idee in maniera istituzionale e farle arrivare alla politica. Ad esempio, adesso c'è la legge di bilancio, e questo è qualcosa su cui vogliamo incidere. Ascoltare da un lato e incidere dall'altro sono i due capisaldi che vorrei lasciare come eredità rispetto alla nostra governance.

Oggi affrontiamo anche il tema della sostenibilità. Entrano nuove terapie, e dobbiamo garantire che vengano sostenute dal sistema sanitario nazionale, un sistema universalistico che cerca di garantire tutto a tutti. Tuttavia, dobbiamo capire l'impatto di queste terapie. I farmaci orfani hanno costi elevati, ma non possiamo impedire che la ricerca e l'innovazione arrivino al paziente. Dobbiamo utilizzare dati scientifici e prevedere meccanismi flessibili affinché l'innovazione arrivi ai pazienti, ad esempio tramite dati di Real World Evidence. Alcune terapie costano molto, ma dobbiamo capire se siano efficaci, in quali sottopopolazioni e, quindi, anche ricalibrare il prezzo in base all'impatto. Se questi farmaci funzionano, essendo eziologici e agendo sui meccanismi patogenetici, rappresentano anche un risparmio per il sistema sanitario nazionale.

Queste sono le cose che ci stanno più a cuore e su cui stiamo lavorando in Agenzia. Ringrazio ancora voi per essere qui oggi e confermo che siamo vicini a voi in tutto quello che fate. Grazie.



WALTER BERGAMASCHI

Direttore generale della programmazione e dell'edilizia sanitaria, Ministero della Salute

Il modello italiano per le malattie rare

Buongiorno a tutte e a tutti. Grazie, dottoressa Scopinaro. Noi vogliamo affermare la nostra vicinanza a Uniamo non solo in occasione della Giornata delle malattie rare, ma come rapporto strutturato e come segno di una strategia che è stata adottata dal Ministero della Salute e dal Governo italiano in generale. È segno di un'attenzione che, dentro un sistema universalistico, deve essere dedicata anche a quei pazienti che soffrono di malattie rare.

Il nostro Paese, già nel Piano sanitario nazionale del 1998 e successivamente in quello del 2003-2005, aveva riconosciuto le malattie rare come una priorità di sanità pubblica. Fin dal primo Piano nazionale delle malattie rare, avviato più di dieci anni fa, nel 2013, e soprattutto nell'attuale Piano che scade nel 2026, la rappresentanza strutturale delle associazioni dei pazienti, anche attraverso le proprie federazioni come Uniamo, è parte integrante di una governance che deve mettere insieme i professionisti, ma deve anche puntare molto sulla capacità di orientamento che queste associazioni possono offrire ai pazienti per renderli consapevoli dei migliori percorsi e dei percorsi più protetti. Per noi Uniamo è un partner fondamentale, con cui nel tempo abbiamo sviluppato diverse collaborazioni. È membro permanente del CONAMAR e ci aiuta nel definire e nell'attivare quelle forme di regolazione che sono prioritarie e più efficaci.

Il recente aggiornamento dei LEA, che è stato ormai decretato e che a breve diventerà operativo, riconosce anche in questo caso prestazioni ulteriori ed esenzioni collegate alle patologie rare. Ma soprattutto credo che vada perseguita e mantenuta quell'attenzione che, per certi versi, ci dà anche un primato europeo e che consiste nell'avere un'architettura del sistema delle malattie rare che coniughi, da un lato, la necessità di garantire centri di riferimento in grado davvero di poter dare le più avanzate disponibilità cliniche, terapeutiche e di gestione della propria patologia, con quegli interventi invece di prossimità che chi soffre di patologie che sono rare ma anche croniche, e che purtroppo non si risolvono, deve poter trovare sul territorio, con livelli di prossimità che consentano di mantenere i percorsi di cura.

Quindi la presa in carico, per noi, è un elemento molto rilevante. In Italia abbiamo 230 strutture ospedaliere che dispongono di unità operative dedicate ai pazienti con malattie rare e 641 centri di riferimento per le diverse patologie rare. Più di mezzo milione di casi sono stati registrati: l'ultimo dato è del 2023. Abbiamo inoltre oltre 130.000 percorsi terapeutici assistenziali protetti e garantiti per pazienti con patologie rare.

Questo è l'aspetto su cui dobbiamo puntare. Credo sia importante mantenere alta l'attenzione. Il nostro Paese, proprio per una scelta di sistema universalistico, ha sempre dato rilievo strategico alle patologie rare. Ma quello che, a mio avviso, è importante ricordare è che, quando riusciremo a trattare in modo adeguato e accurato i pazienti con patologie rare, avremo modelli organizzativi che potremo utilizzare anche per quelle patologie croniche, ma non rare, che rappresentano una sfida importantissima per la sostenibilità e l'equità del nostro Servizio sanitario nazionale.

Oggi credo che anche la sede dell'incontro sia collegata a percorsi terapeutici legati ai nuovi farmaci, ma tutto questo deve entrare, a mio avviso, all'interno di questo disegno organizzativo che, se riusciremo a realizzarlo per i pazienti che soffrono di patologie rare, ci offrirà sicuramente spunti e indicazioni anche per il resto dei nostri assistiti.



1° LGT CAMILLO BORZACCHIELLO

Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare

Farmaci carenti e malattie rare: la risposta dello Stato tra produzione e accesso

Grazie, Presidente Scopinaro. Grazie anche al Presidente di AIFA Dott. Nisticò.

Il viaggio con Uniamo ormai va avanti da più di vent'anni, quindi grazie per quello che fate, noi ci saremo sempre. L'obiettivo della giornata del 2026 è quello di accendere i riflettori sull'accesso alla terapia e ai trattamenti farmacologici e non per le malattie rare, dare una speranza a ogni individuo e permettere a queste persone di accedere alla cura e al bisogno senza ostacoli.

Il diritto alla cura e il diritto a una vita piena credo siano il principio e la base della nostra Costituzione, così come riportato nell'articolo 32. Avere un'unica Officina Farmaceutica dello Stato che possa garantire questo e che non si sostituisca ad altri partner credo sia importantissimo. È un viaggio lunghissimo che ci ha visto ogni anno accanto a Uniamo e che ci ha permesso di accendere una luce per quei pazienti che hanno bisogno del diritto alla terapia e alla cura. Questo è garantito anche grazie alla collaborazione con AIFA, e ringrazio il presidente, dottor Nisticò, anche a nome del comandante dello Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare, il colonnello Arcangelo Moro.

Questa collaborazione ha permesso, un anno, un anno e mezzo fa, di garantire il diritto alla terapia nel caso di una carenza farmaceutica, quella del mebedoce, solo grazie alla sinergia tra i vari stakeholder e alla collaborazione con AIFA. Ha permesso di importare il farmaco dall'estero, di centralizzarlo allo Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare e di poter garantire la terapia nel più breve tempo possibile. Questo ha consentito, nel giro di poco tempo, di garantire la terapia. Credo che questo sia fondamentale, perché avere una struttura sul nostro territorio nazionale che possa garantire ciò è essenziale. L'articolo 32 della Costituzione è sempre il nostro faro e la luce che ci guida costantemente.

Lo Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare ha oltre 170 anni e da più di 30-40 anni garantisce la gestione dei farmaci carenti per le malattie rare. Oltre a questi farmaci, produciamo anche la tiopronina, la mexiletina, altri farmaci come la penicillamina. Soprattutto nelle carenze che si possono presentare dalla mattina alla sera, grazie alla sinergia con AIFA, ci è possibile garantire la terapia nel più breve tempo possibile.

Ci saremo, ci saremo sempre. L'articolo della Costituzione, cara Presidente, è sempre nel nostro cuore di Officina Farmaceutica dello Stato. La presa in carico del paziente è fondamentale perché, quando si viene dimessi dall'ospedale, ci si sente soli. Spesso mi sono trovato davanti a persone che non sono pazienti, ma nostri cittadini, che bussano a una porta perché hanno bisogno di un farmaco. Avere una struttura che possa garantire questo è fondamentale. Grazie mille.



FABIO FALTONI

Presidente Confindustria DM

Regolazione europea e dispositivi orfani

Buongiorno, grazie per l'invito e per l'occasione di approcciare un tema che, nel mondo industriale, nella nostra associazione che rappresento, è uno dei temi all'attenzione dei nostri associati e delle nostre politiche. I dispositivi, compresi i dispositivi diagnostici in vitro, che vengono definiti orfani o di nicchia, sono spesso strumenti essenziali, come diceva poco fa la dottoressa, per la diagnosi, il monitoraggio, la cura e il trattamento dei pazienti che hanno queste patologie. Tuttavia, lo sviluppo e la loro certificazione incontrano oggi ostacoli che rischiano di limitarne l'accessibilità.

Affronterò questi temi senza entrare nello specifico. Il problema è come garantire che anche le malattie rare possano trovare i migliori strumenti di diagnosi e trattamento all'interno del nostro sistema regolatorio e normativo. Tutti i dispositivi medici, e anche i diagnostici in vitro, sono regolamentati a livello europeo da due regolamenti fondamentali, l'MDR e l'IVDR. Questi regolamenti non parlano di dispositivi medici orfani o di nicchia e quindi trattano tutti i dispositivi alla stessa maniera. Ecco perché, nelle riforme che stiamo discutendo oggi nella revisione a livello europeo di questi due regolamenti, si è introdotta e si sta affrontando anche la tematica relativa ai dispositivi orfani e di nicchia, compresi i dispositivi innovativi.

A livello europeo siamo partiti già dal 2024 con una linea guida del gruppo di coordinamento, che fornisce orientamenti sulla valutazione clinica dei dispositivi destinati alle malattie rare o a condizioni con popolazioni molto limitate. Il problema, a livello di marcatura e certificazione, è rappresentato dalla possibilità di raccogliere dati clinici sull'efficacia, ma su popolazioni ristrette questo diventa molto difficile e molto costoso. All'interno del documento del comitato vengono definiti anche i criteri per qualificare un dispositivo come orfano, in modo uniforme a livello europeo, così da capire correttamente quando un dispositivo è destinato ad apportare miglioramenti nel trattamento di un gruppo limitato di pazienti. Per questi dispositivi si riconosce che possono esserci limiti accettabili nei dati clinici, sia nella fase di precommercializzazione sia per quanto riguarda la sorveglianza post-commercializzazione. Sempre nel documento si sottolinea come la valutazione della conformità debba comunque dimostrare la sicurezza, la prestazione e il rapporto beneficio-rischio secondo i requisiti generali di sicurezza applicabili anche ai dispositivi orfani. Oltre a questo, lo scorso anno è stato attivato sotto l'EMA un programma pilota che offre supporto tramite un panel di esperti ai fabbricanti e agli organismi notificati su questi dispositivi medici. Rappresenta una prima importante iniziativa, fondamentale per le aziende e le piccole imprese che si stanno occupando di certificare o produrre questi dispositivi.

Tutto va calato nel comparto specifico. In Italia le imprese del settore medicale sono rappresentate per il 90% da piccole e medie imprese. Oggi portare a certificazione un dispositivo destinato a una popolazione ridotta comporta costi notevoli, e l'imprenditore si pone la domanda sul ritorno di questi investimenti. Ci sono costi elevati per la raccolta delle informazioni, percorsi regolatori non proporzionati alla destinazione finale del dispositivo, tempi lunghi e incertezza nella valutazione da parte degli organismi notificati. Se un dispositivo non ha completato questi cicli, non può essere immesso sul mercato.

Da qui sono partite le nostre proposte, tre proposte fondamentali, nel quadro europeo ma anche nel sistema politico e di riferimento nazionale.

La prima è definire percorsi dedicati per dispositivi orfani e di nicchia, con una definizione chiara a livello europeo di dispositivo orfano, affinché non vi siano difficoltà, all'interno della stessa Comunità Europea, ad accedere ai vari mercati.

La seconda riguarda la valutazione clinica proporzionata: la possibilità di utilizzare non solo dati clinici rilevati sui pazienti, ma anche la letteratura ed evidenze real world che scaturiscono da più lavori o dall'attività quotidiana. Le certificazioni, come avviene in altri Paesi europei, potrebbero essere condizionate, rafforzando il monitoraggio post-marketing. Avviene, per esempio, in Germania: viene rilasciata la certificazione con un controllo molto attento e una scadenza ben precisa sull'efficacia e sugli effetti. Questo semplificherebbe il percorso e renderebbe più veloce la messa sul mercato dei dispositivi.

Il terzo punto è il supporto tecnico istituzionale: rafforzare e istituire programmi europei di supporto, e anche di finanziamento allo sviluppo dei dispositivi orfani, per facilitare le imprese che si rivolgono a questo settore. Coinvolgere sempre più panel di esperti per chiarire requisiti e aspettative, e valorizzare il contributo delle società scientifiche, che in altri settori sono riferimenti importanti. Anche in questo ambito c'è bisogno di questo tipo di contributo. Inoltre, serve un dialogo strutturato tra i fabbricanti, gli organismi notificati, le autorità competenti e le associazioni dei pazienti.

Noi stiamo collaborando fortemente con le strutture dei pazienti.

Vado alla conclusione: un accesso equo e sostenibile, con l'inclusione dei dispositivi in percorsi accelerati, per esempio a livello nazionale, seguendo le indicazioni del nuovo regolamento HTA, per mettere in campo meccanismi di rimborso dedicati e centralizzati e non nella dispersione territoriale, e un sostegno alle aziende attraverso incentivi o consulenze che si impegnano a produrre questi dispositivi.

Noi, come Confindustria, siamo pronti a fare questo passaggio e a supportare questo settore. Investiamo nella ricerca, collaboriamo con le associazioni dei pazienti e ci impegniamo per garantire che nessuno venga lasciato indietro, ma abbiamo bisogno che il sistema riconosca nel suo complesso il valore dei dispositivi orfani e ne faciliti lo sviluppo e l'accesso.



PAOLO SIVIERO

Direzione Tecnico Scientifica Farindustria

**Dalla ricerca all'accesso: il ruolo
dell'industria farmaceutica nelle malattie
rare**

Vi porto i saluti da parte del Presidente Cattani e del Dott. Piccinini, quale coordinatore del Gruppo Malattie Rare di Farindustria, e ringrazio Annalisa per l'invito.

Ovviamente, per Farindustria, per i produttori di farmaci, l'ambito delle malattie rare è un ambito fondamentale. Oggi il 30% della pipeline è dedicata al settore, con più di 7.000, quasi 8.000 progetti in corso di sviluppo, proprio per i circa 350 milioni di pazienti al mondo che soffrono di una patologia rara. Questo chiaramente non è sufficiente, perché riguarda bene o male solo il 5% delle patologie. È uno sforzo immane, certamente impegnativo per tutto il settore farmaceutico, ma uno sforzo che non può e non si deve mai fermare, perché la ricerca ha bisogno di progredire e di continuare il suo percorso. Questo tema del viaggio è quello che oggi è stato lanciato come guida del percorso che ci porterà alla Giornata delle Malattie Rare.

Il tema del viaggio è uno dei temi su cui abbiamo costantemente lavorato con Uniamo, perché anche per noi la collaborazione con l'associazione dei pazienti è fondamentale ed è uno dei punti cardine non soltanto di un rapporto, ma dell'obiettivo di rendere il farmaco e la terapia accessibili. Senza accesso, tutto l'investimento in ricerca delle aziende farmaceutiche non avrebbe senso. Lavorare con il mondo dei pazienti è fondamentale per fare in modo che questo viaggio termini con il paziente, sperando che il paziente non debba stare a letto, ma che questo possa comportare un miglioramento della sua qualità di vita quotidiana.

Con Uniamo abbiamo fatto un lungo percorso chiamato Conoscere per assistere, destinato al mondo della medicina. È un percorso che mira a rendere la diagnosi sempre più precoce e tempestiva, con un coinvolgimento attivo di tutti i medici, inclusi i medici di medicina generale e i pediatri di libera scelta, per individuare tempestivamente i segnali e introdurre il paziente all'interno del percorso, così come descritto da Annalisa, come uno dei punti di eccellenza del nostro Servizio Sanitario Nazionale. Questo permette un accesso precoce e tempestivo alle opzioni terapeutiche disponibili e a tutti i supporti sviluppati insieme a queste terapie. Accanto a questo, nel mondo farmaceutico, c'è stato un impegno costante nello sviluppare i patient support programs, strumenti creati per facilitare l'accesso al farmaco per ogni paziente.

Le situazioni e le patologie sono molto diverse tra loro, quindi rendere più fruibile e accessibile ogni terapia è uno degli impegni che accompagna quotidianamente la ricerca delle aziende farmaceutiche, per fare in modo che il farmaco sia realmente accessibile e facile da utilizzare. Concludo brevemente, tornando a quanto accennato prima: grazie all'impegno del Servizio Sanitario Nazionale e dell'Agenzia, oggi abbiamo il 95% dei farmaci registrati dall'EMA accessibili e rimborsati in Italia.

Certo, esiste ancora qualche disomogeneità di accesso, dovuta alla strutturazione dei percorsi diagnostico-terapeutici, che non sempre è facile rendere operativa. Tuttavia, l'eccellenza del nostro Paese va difesa ed è un'eccellenza su cui siamo costantemente impegnati, anche rendendola evidente attraverso ricerche e studi volti a dimostrare come la disponibilità dei farmaci per queste patologie possa comportare una riduzione dei costi diretti e indiretti legati al trattamento dei pazienti, superando abbondantemente il 20% per un ampio set di patologie.

Questo dimostra che l'investimento nel rimborsare una terapia è realmente un investimento a beneficio di tutti e si traduce in una maggiore possibilità per la collettività di avere un ruolo attivo nella società. Per noi questo rimane uno degli elementi più importanti su cui lavorare insieme, rendendo disponibili i dati. Real World Data e Real World Evidence sono stati già richiamati come elementi fondamentali. L'impegno verso il fascicolo sanitario elettronico e la ricchezza dei dati che ne deriveranno è un altro aspetto su cui lavorare insieme.

Per noi è importante dimostrare che, oltre all'investimento nel rendere accessibili le nuove terapie, si migliora la cura, si migliora la società e si migliora la vita di tutti. Questo si traduce in un investimento che rappresenta anche un risparmio per il sistema. Speriamo di poter lavorare ancora insieme per delineare, nel futuro, programmi di accesso anticipato, perché laddove una terapia è disponibile è importante che arrivi il prima possibile a chi ne ha bisogno.



UGO TRAMA

Vicepresidente Società Italiana di Farmacia Ospedaliera e dei Servizi Farmaceutici delle Aziende Sanitarie (SIFO)

Aderenza e gestione delle terapie: la sfida dei percorsi nelle malattie rare

Buongiorno a tutti. La SIFO, come sapete, è vicina a tutte le tematiche legate all'accesso ai farmaci, anche per quanto riguarda i dispositivi. Lo hanno già sottolineato i colleghi che mi hanno preceduto. Parliamo di terapie complesse, di carenza di farmaci, di personalizzazione delle cure e, sicuramente, sulle malattie rare con i farmaci orfani, tutto ciò rappresenta un punto di grande importanza per la società, anche per quanto stiamo vivendo come Paese. Nel nostro programma 2024-2028, le malattie rare, i farmaci orfani e queste terapie rivestono un ruolo importantissimo ed è un tema molto attenzionato sia come esperti sia come professionisti del Servizio Sanitario Nazionale. La Presidente Scopinaro, d'altronde, è parte attiva delle nostre attività e dei nostri congressi, perché è un tema che affrontiamo sempre con grande attenzione.

Voglio dare un contributo ulteriore. L'Osservatorio della SIFO presta attenzione anche ad altre tematiche, oltre a quelle già menzionate. Oggi abbiamo il grande tema della poca aderenza alle terapie, quindi la farmacoutilizzazione, l'aderenza e tutto ciò che richiede un ruolo attivo. Rischiamo infatti che tutti gli investimenti fatti e il lavoro svolto possano sfumare se non c'è una corretta gestione della terapia da parte delle istituzioni e degli assistiti, i quali possono abbandonarla per diversi motivi. Mi ricollego a quanto detto dal Direttore Bergamaschi relativamente all'importanza che si sta dando a livello regionale. Io sono componente del Comitato LEA e le malattie rare sono affrontate all'interno di questo comitato. Oggi valutare anche la percezione della qualità delle cure da parte delle associazioni di assistiti diventa una delle valutazioni portate a sistema.

È importante fare questo e avere la capacità, come società scientifica e come operatori delle Regioni, di cercare di minimizzare gli atti amministrativi che dobbiamo affrontare per legge, semplificando i percorsi attraverso una corretta gestione dei percorsi assistenziali, piattaforme informatiche, procedure e applicazione reale dei PDTA. In questo, la vera scommessa è mettere in campo un modello che, secondo me, quello delle malattie rare, come diceva il dottore Bergamaschi, può rappresentare un punto di riflessione e di spunto per affrontare altre patologie croniche. L'attenzione che mettiamo per la gestione di queste patologie può servire a migliorare la reale sostenibilità per gli assistiti e per il Servizio Sanitario Pubblico.



ANNA CHIARA ROSSI

**Consiglio Direttivo
Federchimica Assobiotec**

**Dalla diagnosi all'accesso precoce: garantire
terapie tempestive nelle malattie rare**

Buongiorno, vi porto i saluti del Presidente di Federchimica Assobiotec, Fabrizio Greco, che oggi non ha potuto essere qui e ha delegato me in quanto coordinatrice del Gruppo Malattie Rare e Farmaci Orfani di Assobiotec. La nostra collaborazione con Uniamo è storica, quindi ringrazio Annalisa per l'invito e anche AIFA per l'ospitalità. Da molti anni cerchiamo di collaborare e abbiamo seguito Uniamo in questo percorso. Siamo davvero contenti di essere arrivati a un punto così fondamentale come quello dell'accesso alle terapie.

Chiaramente, questo è un tema fondamentale per la nostra associazione, in quanto molte delle aziende associate si occupano dello sviluppo e della ricerca nell'ambito delle malattie rare. Nonostante i grandi progressi compiuti negli ultimi 20 anni, il tema dell'accesso a un farmaco efficace resta molto attuale. Solo il 5% delle numerose patologie ha oggi una soluzione studiata appositamente ed efficace. In Italia abbiamo circa 2 milioni di persone colpite da una malattia rara. Di queste, circa il 70% sono ragazzi in età pediatrica, quindi giovani che stanno costruendo il loro futuro, figli di genitori nel pieno della produttività. Queste situazioni generano un dramma non solo psicologico ed emotivo, ma anche socioeconomico, perché l'impatto di queste malattie, spesso mortali o altamente disabilitanti, grava sulle famiglie e sulla società. I genitori, soprattutto le donne, sono costretti a ridurre o abbandonare il lavoro, con un impatto economico significativo.

Avere a disposizione un farmaco efficace nel più breve tempo possibile non è solo una questione etica, ma un dovere che la società ha nei confronti di queste persone, con un impatto positivo anche sul piano psicologico, emotivo e socioeconomico del Paese. Ogni giorno che passa tra la diagnosi e l'accesso al farmaco è un giorno perso in salute e un accumulo di disabilità che si aggiunge al costo del farmaco stesso. L'Italia è un Paese virtuoso per quanto riguarda l'attenzione alle malattie rare. Abbiamo lo screening neonatale più esteso dopo gli Stati Uniti e programmi di accesso precoce importanti, modelli per tutta l'Europa e non solo. Tuttavia, le norme positive e gli strumenti attivi non sempre sono adottati in modo uniforme.

Per l'early access oggi esistono strumenti come la 648, il Fondo 5% e la possibilità da parte delle aziende di sviluppare usi compassionevoli o programmi di early access. Tuttavia, questi strumenti vengono gestiti in modo selettivo e non raggiungono uniformemente tutti i pazienti sul territorio nazionale, né permettono sempre di raccogliere dati di Real World Evidence importanti.

Assobiotec, insieme a Uniamo, ha l'ambizione di lavorare a proposte relative all'early access che possano garantire un accesso tempestivo ed equo per tutta la popolazione, con un modello in cui l'early access possa essere richiesto dalle aziende a seguito dell'approvazione del farmaco, con tempi di approvazione più rapidi rispetto alla negoziazione prezzo-rimborso, regole chiare e la possibilità per aziende e agenzia di lavorare a un modello sostenibile. Questo approccio permetterebbe anche la raccolta strutturata di dati di Real World Evidence, fornendo grandi vantaggi a tutti coloro che convivono con una patologia rara.

Infine, un aspetto fondamentale è quello diagnostico. In Assobiotec lavoriamo attivamente affinché tutti i test diagnostici, inclusi quelli genetici e molecolari, siano diffusi e adottati sul territorio. La diagnosi è il punto di partenza fondamentale: un ritardo nella diagnosi, anche con il farmaco più efficace disponibile, crea conseguenze negative significative. Il nostro auspicio è che, con la Giornata delle Malattie Rare 2026, si possano sviluppare proposte che portino beneficio a tutti gli attori: associazioni di pazienti, pazienti stessi e società, trovando soluzioni condivise tra aziende e agenzia, affinché il farmaco giusto possa raggiungere il paziente giusto nel tempo giusto.



PIERLUIGI RUSSO

**Direttore tecnico-
scientifico AIFA**

Accesso e regolazione nelle malattie rare: il ruolo dell'AIFA tra HTA e sostenibilità

Grazie Dottoressa Scopinaro. Sono molto contento di intervenire in questa Conferenza stampa di presentazione della Giornata delle Malattie Rare. Le malattie rare sono un punto essenziale di attenzione da parte dell'Agenzia Italiana del Farmaco, sia per motivi regolatori sia per obiettivi di tutela della salute. Le tematiche che sono state espresse sono di grande attenzione. È stato citato il regolamento HTA, una normativa europea in itinere. Stiamo osservando come funziona e come si organizza; potranno esserci modifiche nel tempo, in base alla sua evoluzione. Le prime procedure che stiamo seguendo riguardano essenzialmente farmaci per patologie rare. La regolamentazione HTA ha obiettivi ambiziosi, ma alcuni passaggi potrebbero talvolta non conciliarsi perfettamente con la necessità di portare rapidamente il medicinale al letto del paziente. Tuttavia, cercheremo di gestire questi aspetti collaborando con gli altri Stati membri, per trovare un aggiustamento strada facendo e rendere sempre più efficiente l'applicazione della normativa.

Passando al contesto italiano: l'Italia è un ottimo Paese per i malati con patologie rare, soprattutto per quanto riguarda l'accesso farmacologico. Le malattie rare devono essere affrontate a 360 gradi: esse hanno evidenziato concretamente il ruolo del caregiver, funzione che in altre patologie ad elevato impatto epidemiologico è spesso meno centrale, mentre nel caso di un bambino con patologia rara diventa cruciale. È fondamentale considerare la presa in carico globale del paziente, perché purtroppo non sempre riusciamo a disporre di farmaci per molte patologie rare. Anche quando un farmaco è disponibile, talvolta agisce su un meccanismo eziopatogenetico troppo tardi, quando un danno si è già accumulato. Per questo, il ruolo delle associazioni dei pazienti è cruciale: comunicare in maniera chiara, trasferire informazioni concrete e supportare percorsi assistenziali ben strutturati.

In Italia abbiamo una quota molto elevata di farmaci autorizzati a livello europeo per patologie rare e sistemi di incentivi che permettono agli sviluppatori di farmaci orfani di accedere per primi al contesto nazionale, senza essere soggetti a meccanismi di payback. Abbiamo anche sistemi di early access come il fondo 5%, la legge 648 e la procedura dei 100 giorni, che consente di presentare il dossier di autorizzazione prezzo e rimborso subito dopo la valutazione positiva del CHMP. Questi strumenti permettono di gestire casi individuali di pazienti che non possono aspettare la conclusione dei normali iter autorizzativi.

Un secondo tema fondamentale riguarda l'accesso regionale. Attualmente, per un farmaco per patologia rara con un paziente in trattamento biennale, gestire 21 procedure regionali è poco sensato. Serve quindi una maggiore armonizzazione tra le regioni e semplificazione burocratica.

Il coordinamento con la Conferenza Stato-Regioni è essenziale per definire percorsi ordinati e uniformi, evitando che la disponibilità del trattamento dipenda dalla regione di residenza del paziente.

Anche le terapie off-label meritano attenzione. Bisogna cercare di gestire questi percorsi in maniera ordinata, considerando che spesso la mancanza di investimenti da parte delle aziende limita lo sviluppo di medicinali che hanno già evidenze preliminari. Il tema dei real world data è centrale: prima dell'autorizzazione di un farmaco per una patologia rara, è importante comprendere il numero di pazienti, la loro distribuzione geografica, e quali centri li stanno già trattando. Queste informazioni aiutano l'AIFA a pianificare l'accesso e il monitoraggio in maniera efficace. Dopo l'immissione in commercio, è fondamentale valutare l'impatto sul paziente e sul caregiver, per capire l'efficacia reale del farmaco e il miglioramento della qualità della vita.

L'AIFA deve preservare il proprio ruolo di terzietà, garantendo attenzione a tutti i malati e collaborando con regioni, medici, società scientifiche e associazioni dei pazienti. È importante anche che le associazioni comprendano chiaramente il valore del loro contributo e come inserirlo nei processi dell'Agenzia. In sintesi, le malattie rare ci obbligano a sviluppare strumenti regolatori, organizzativi e sociosanitari avanzati. Il nostro obiettivo è garantire che il farmaco giusto arrivi al paziente giusto nel tempo giusto, rispettando le regole del servizio sanitario pubblico, l'efficacia clinica e la sostenibilità.

Vi ringrazio.



ANNALISA SCOPINARO

Presidente Uniamo

**Semplificare i percorsi per rispondere ai
bisogni delle persone con malattie rare**

Ringraziamo il Direttore Russo per il suo discorso estremamente denso, pieno di concetti e spunti che sarà opportuno, mi rivolgo qui anche alle associazioni presenti, riascoltare e analizzare nei dettagli. Lo ringrazio per la sensibilità verso la nostra comunità, in particolare rispetto alla figura del caregiver: in sala ci sono diverse mamme che rappresentano associazioni nate per i propri figli con malattie rare. Questo è fondamentale in un percorso condiviso che mira a migliorare la vita di persone impattate da patologie spesso sconosciute, senza trattamenti efficaci, o con terapie ancora in sviluppo o fallimentari.

Dagli altri interventi colgo la necessità di una maggiore collaborazione fra le regioni, per evitare sprechi di tempo in procedure burocratiche ridondanti rispetto all'effettivo utilizzo di alcune terapie. Per le malattie rare, a volte parliamo di pochissimi pazienti in Italia, anche di un solo caso ogni 2 anni, quindi ottimizzare i processi è fondamentale. Abbiamo parlato anche dell'importazione dall'estero: oggi alcune procedure impongono passaggi ripetuti singolo paziente per singolo ospedale. Mi auguro che il Testo Unico sulla Farmaceutica possa rappresentare queste difficoltà e mettere a regime soluzioni semplificate per tutto il sistema.

L'organizzazione è centrale: una migliore gestione interna fa sì che le cose scorrano più rapidamente, anche senza modifiche normative. I registri regionali per le malattie rare non sono sufficienti, perché contano solo chi ha un codice di esenzione; le patologie nuove rimangono quindi un punto interrogativo. La collaborazione fra associazioni, AIFA, regioni, industria farmaceutica e clinici è fondamentale per capire quanti pazienti ci siano e come gestirli. Ci siamo auspicati un maggior rapporto fra direttori generali, farmacisti ospedalieri e clinici nelle singole aziende sanitarie, per affrontare efficacemente la sfida di trattamento e terapia per le persone con malattie rare. Le associazioni stanno evolvendo: cerchiamo di fornire competenze e supporto, mostrando che il sistema è più complesso di quanto sembri. Recentemente abbiamo concluso corsi su HTA e comitati etici, non esaustivi ma utili a far comprendere questa complessità.

Ringrazio il Direttore per i tanti spunti. Sulla presa in carico siamo sempre sul pezzo: è fondamentale non dover fare il giro delle sette chiese per una visita di controllo, o per ottenere terapie riabilitative come psicomotricità, logopedia o riabilitazione funzionale. Oggi queste prestazioni, nell'80% dei casi, vengono sostenute privatamente dalle famiglie con costi anche di un milione e mezzo al mese. Conosciamo bene i problemi di chi lascia il lavoro: con Anna Chiara siamo partner in un progetto sulle donne che abbandonano il lavoro per prendersi cura di un figlio con malattia rara. Questi problemi sono quotidianamente al centro della nostra attenzione.

Ringrazio tutti voi per la presenza oggi e vi do appuntamento alla campagna di febbraio: ciascuno potrà organizzare eventi, scrivere, testimoniare, fare interviste. L'importante è far parlare delle malattie rare e portare alla ribalta i bisogni della nostra comunità, che sono molti e sfaccettati.

Grazie a tutti

**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