

Convention **MonitoRare**

Presentazione del XII Rapporto sulla condizione
delle persone con malattia rara in Italia

**2-3
LUGLIO
2026**

ROMA
Best Western Plus Hotel Universo
Via Principe Amedeo 5/B

ATTI DEL CONVEGNO

INDICE

2 Luglio

Annalisa Scopinaro	5
Robert Nisticò	6
Marcello Gemmato	8
Alessandra Locatelli	12
Rocco Bellantone	13
Paola Bragagnolo	15
Romano Astolfo	19
Walter Bergamaschi	25
Monica Mazzucato	29
Sandra Petraglia	32
Maria Luisa Scattoni	34
Andrea Lenzi	36
Lorenzo Margheriti	39
Elena Murelli	41
Gian Antonio Girelli	44
Simona Loizzo	46
Ilenia Malavasi	47
Andrea Pancani	50
Annalisa Scopinaro	51
Paola Varese	52
Francesco De Lorenzo	55
Matteo Villa	59
Pierluigi Russo	61
Pina Picierno	66
Ugo Cappellacci	68
Maria Novella Luciani	71
Francesco Saverio Mennini	73
Andrea Marcellusi	77
Fabrizio Greco	81
Carlo Riccini	83
Brando Benifei	88

3 Luglio

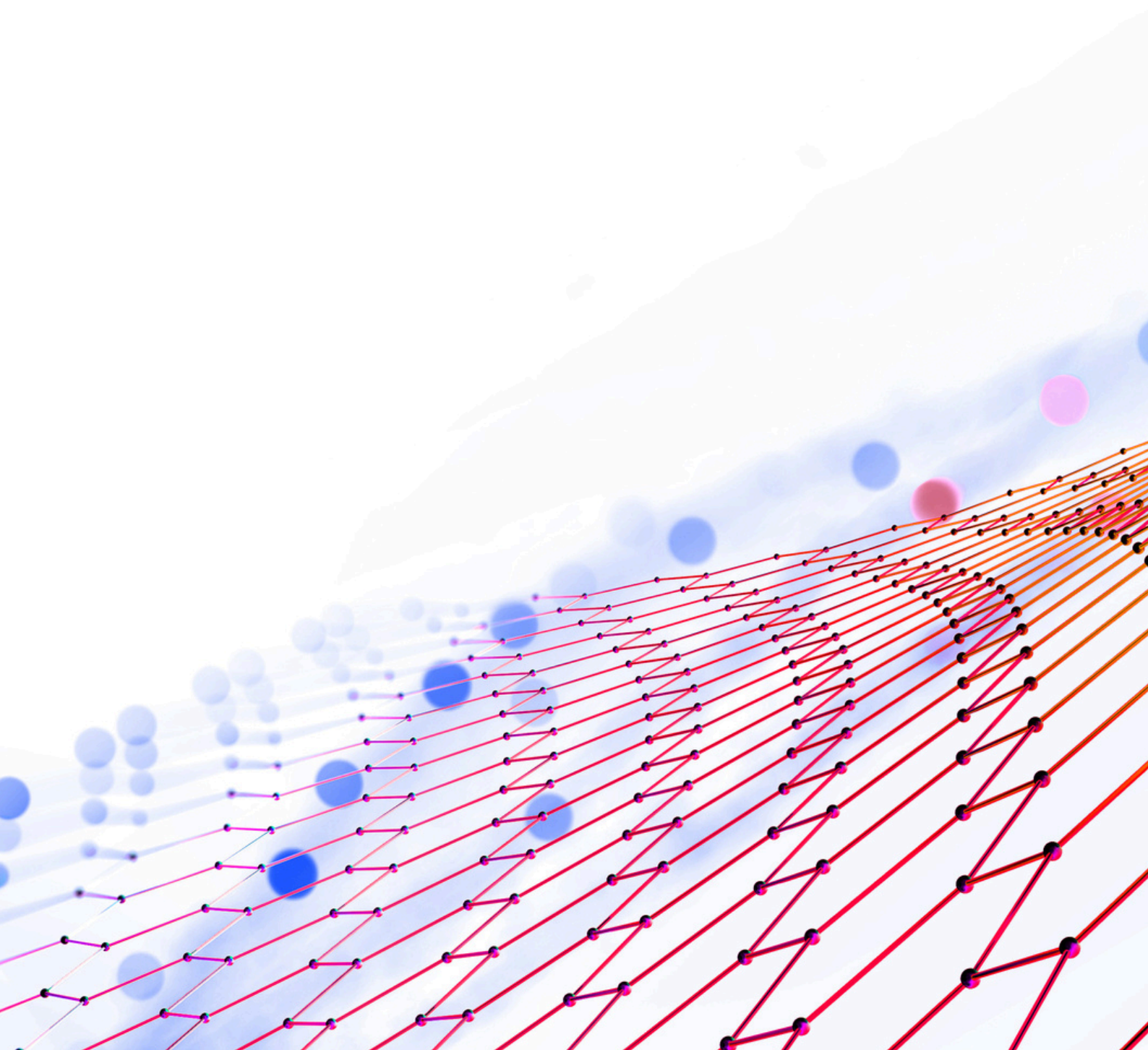
Annalisa Scopinaro	92
Sandra Gallina	93
Rosanna Di Natale	95
Roberta Della Casa	96
Nino Cartabellotta	97
Andrea Marcellusi	104
Barbara D'Alessio	108



INDICE

Fabrizio Farnetani	109
Cecilia Berni	110
Erica Daina	112
Sonia Tonucci	117
Gianluca Moroncini	119
Maurizio Scarpa	121
Marco Sessa	124
Giovanni Leonardi	125
Romolo De Camillis	127
Maria Luisa Scattoni	129
Alfredo Petrone	131
Giovanna Dal Mondo	134
Alessio Sullo	137
Monica Mazzucato	139
Elisa Rozzi	142
Vanessa Cerrone	144
Marta Balzarini	146
Roberto Poscia	149
Francesco Benedicenti	151
Silvia Di Michele	153
Roberta Fenoglio	155
Dario Camellino	157
Lucia Ziccardi	159
Cristina Scaletti	161
Chiara Di Stasio	163
Annalisa Scopinaro	165

2 LUGLIO





ANNALISA SCOPINARO

Presidente UNIAMO

Introduzione alla Convention

Buongiorno a tutti e tutte, diamo il via alla dodicesima edizione della Convention MonitoRare, che riunisce tutti gli attori coinvolti nel complesso mondo delle malattie rare.

L'obiettivo è fare il punto sulla situazione, confrontarci sul contesto in cui operiamo e individuare spunti utili per migliorare un sistema che deve essere sempre più al servizio delle persone con malattia rara. È anche l'occasione per fare chiarezza sui dati, che il Rapporto MonitoRare, ormai da dodici anni, cerca di raccogliere e sistematizzare attingendo alle fonti primarie: i dati delle Regioni, dell'Istituto Superiore di Sanità, di AIFA, del Ministero della Salute, ma anche del Ministero dell'Università e della Ricerca. Disponiamo di dati di diversa natura e di numerosi approfondimenti che ci aiutano a comprendere sempre meglio il nostro mondo.

Credo sia importante ritrovarci ancora una volta qui. L'edizione di quest'anno del Rapporto, che potrete consultare online dalle ore 11 attraverso il QR code presente sul vostro cartellino, conta 498 pagine. È, come potete immaginare, un volume piuttosto corposo che, all'occorrenza, potrebbe perfino essere utilizzato come fermaporta.

È il risultato di un grande lavoro collettivo.

Ringrazio chi ogni anno elabora i dati, Sinodé che li riorganizza e li trasforma in tabelle, e tutte le persone che collaborano alla realizzazione del rapporto, me compresa, cercando di consegnare un prodotto il più possibile accurato. Naturalmente qualche imperfezione può sempre esserci: viviamo in un mondo imperfetto e anche il Rapporto MonitoRare non può sottrarsi a questa realtà.

Come ogni anno, il rapporto è accompagnato dalle fotografie delle nostre persone. Ricorderete che qualche anno fa avevo spiegato la ragione di questa scelta: noi del Consiglio Direttivo vogliamo che nessuno dimentichi mai perché facciamo tutto questo. Non stiamo parlando soltanto di dati, elaborazioni o analisi. Dietro ogni numero ci sono persone. Sono loro il vero motore del nostro lavoro: le persone con malattia rara, le loro famiglie, i caregiver, le associazioni e tutte le persone che stanno loro accanto.

Vorrei ora leggere il messaggio che ci ha inviato il Presidente di AIFA, Robert Nisticò, che purtroppo oggi non potrà essere presente.



ROBERT NISTICÒ

Presidente AIFA

Messaggio scritto

Gentile Presidente di UNIAMO, gentili relatori, rappresentanti delle Associazioni, professionisti sanitari, ricercatori, pazienti e familiari, è per me un piacere rivolgere un saluto, a nome dell'Agenzia Italiana del Farmaco, in occasione della XII Convention MonitoRare, un appuntamento che negli anni ha assunto un valore importante nel panorama delle malattie rare in Italia.

Desidero rivolgere questo saluto anche con una particolare vicinanza personale al mondo delle malattie rare, maturata attraverso le esperienze professionali svolte nell'ambito del Comitato per i farmaci orfani. Un'esperienza che mi ha consentito di conoscere più da vicino la complessità di questo settore, il valore dell'innovazione terapeutica e il ruolo essenziale del confronto tra istituzioni, comunità scientifica, associazioni, pazienti e famiglie. MonitoRare non è soltanto un momento di presentazione di dati e analisi. È soprattutto uno spazio di confronto tra tutti gli attori coinvolti, capace di mettere al centro i bisogni reali delle persone con malattia rara e delle loro famiglie. In questo ambito, infatti, parliamo spesso di numeri piccoli, ma dietro quei numeri vi sono storie, percorsi diagnostici talvolta lunghi e complessi, bisogni assistenziali articolati e aspettative legittime di cura, qualità di vita e presa in carico.

Per AIFA, garantire un accesso tempestivo, appropriato e sostenibile alle terapie rappresenta una responsabilità centrale. Questo significa valutare con rigore le evidenze disponibili, ma anche comprendere la specificità delle malattie rare, nelle quali la produzione di dati può essere più difficile, i bisogni terapeutici spesso non soddisfatti e l'innovazione particolarmente rilevante.

In questo percorso, il dialogo con le Associazioni dei pazienti è essenziale. Le Associazioni portano una conoscenza concreta e quotidiana, che aiuta le istituzioni a leggere meglio i bisogni, a individuare le criticità nei percorsi di accesso e a mantenere alta l'attenzione sulla dimensione umana delle decisioni regolatorie e sanitarie.

Il Rapporto MonitoRare rappresenta, da questo punto di vista, uno strumento prezioso. Monitorare significa conoscere, e conoscere significa poter decidere meglio. AIFA intende continuare a fare la propria parte, con rigore scientifico, attenzione all'innovazione e responsabilità verso i pazienti e verso il Servizio Sanitario Nazionale.

L'obiettivo deve rimanere quello di coniugare accesso, equità e sostenibilità, affinché le terapie disponibili possano arrivare a chi ne ha bisogno, nei tempi e nei modi più appropriati.

Desidero quindi ringraziare UNIAMO per il lavoro costante svolto a favore delle persone con malattia rara e delle loro famiglie, e per la capacità di promuovere un dialogo costruttivo tra società civile, comunità scientifica e istituzioni.

Auguro a tutti i partecipanti una giornata di confronto proficua e concreta.
Grazie e buon lavoro.



MARCELLO GEMMATO

**Sottosegretario di Stato al
Ministero della Salute**

Saluti istituzionali

Grazie, Annalisa.

Desidero innanzitutto ringraziarti per lo straordinario lavoro che svolgi. Si tratta di un'attività sistematica, non occasionale, e il Rapporto MonitoRare, giunto ormai alla dodicesima edizione, ne rappresenta una delle espressioni più significative. Ho partecipato alle ultime sei o sette edizioni, perché in precedenza non ricoprivo un ruolo che mi consentisse di essere presente, e ogni anno questo appuntamento conferma l'importanza di un approccio strutturato al tema delle malattie rare.

Questa esperienza racconta anche una straordinaria collaborazione tra il Ministero della Salute, le istituzioni e tutti gli attori coinvolti. Mi piace ricordare come, su questo tema, si sia riusciti a costruire un'alleanza che supera gli schieramenti politici: destra, sinistra e centro hanno lavorato insieme per affrontare in modo puntuale il tema delle malattie rare.

Rare che, come ripetiamo spesso, rare non sono. In Italia coinvolgono circa due milioni di cittadini, molti dei quali bambini. Per questo motivo è necessario un lavoro sistematico, coordinato e puntuale, nel quale ciascuno svolga il proprio ruolo.

In questo percorso è fondamentale il contributo delle associazioni dei pazienti, che rappresentano uno stimolo costante per il legislatore, per il mondo scientifico e anche per l'industria, aiutando tutti a comprendere con maggiore precisione le criticità esistenti e gli obiettivi da perseguire.

Amo descrivere questo sistema come un ecosistema altamente performante. I dati ci dicono che oggi l'Italia è il secondo Paese al mondo per approccio, presa in carico e cura delle persone con malattia rara. Questo risultato è possibile perché esiste una rete composta da tante professionalità e istituzioni che collaborano tra loro per il raggiungimento di un obiettivo comune.

Rivendico con orgoglio il fatto che la delega alle malattie rare, ricevuta ormai tre anni fa, mi abbia portato non solo a lavorare intensamente su questo tema, ma anche ad appassionarmene profondamente. Si può affrontare un incarico semplicemente per dovere istituzionale; quando però al senso del dovere si aggiungono convinzione e passione, tutto diventa più naturale ed efficace.

Questa passione ci ha portato, per la prima volta, a realizzare il Summit Nazionale sulle Malattie Rare, che si è svolto la scorsa settimana. UNIAMO ha avuto un ruolo fondamentale non solo durante le due giornate dell'evento, ma anche in tutto il percorso preparatorio.

Per mesi circa novanta tra esperti, ricercatori, dirigenti del Ministero e rappresentanti dell'intero ecosistema delle malattie rare hanno lavorato all'interno di otto tavoli tematici, ai quali ha partecipato anche UNIAMO. È stato un esercizio straordinario di confronto, condivisione di obiettivi e definizione di percorsi comuni che ha portato alla stesura della cosiddetta Carta di Roma.

La Carta di Roma rappresenta il documento di posizionamento dell'Italia sulle malattie rare. Oggi il nostro Paese è riconosciuto in Europa come un punto di riferimento nella presa in carico e nella cura delle persone con malattia rara e questo documento costituisce una vera pietra miliare.

Ricordo, inoltre, un passaggio che considero particolarmente significativo. Durante il Summit è intervenuta in collegamento la presidente di EURORDIS, Virginie Bros-Facer, la quale ha affermato con grande chiarezza che l'Italia dovrebbe assumere un ruolo guida nella costruzione del futuro Piano europeo per le malattie rare.

Chi frequenta i tavoli europei sa bene quanto sia raro che uno Stato riconosca apertamente la leadership di un altro Paese. Ricevere un'affermazione così esplicita ci rende orgogliosi e conferma il valore del percorso che abbiamo costruito insieme.

Posso anche anticipare che il percorso avviato con il Summit nazionale proseguirà a Bruxelles, dove organizzeremo un Summit europeo sulle malattie rare, portando la Carta di Roma come documento di riferimento per contribuire alla definizione del futuro Piano europeo. Anche in questo risultato il contributo di UNIAMO è stato determinante.

Naturalmente questo non significa che il lavoro sia concluso. Al contrario, siamo chiamati a rilanciare continuamente il nostro impegno.

Quando questo Governo si è insediato ha trovato una situazione diversa rispetto ad altri settori. Nel campo delle malattie rare disponevamo già di un importante patrimonio: una legge quadro, il Testo unico sulle malattie rare, approvato all'unanimità nella legislatura precedente, e il Piano Nazionale Malattie Rare, fermo ormai da diversi anni.

Ricordo bene che, poche settimane dopo il mio insediamento, siamo riusciti a sbloccare il Piano Nazionale 2023-2026.

Annalisa ricorderà le discussioni che accompagnarono quel percorso all'interno del CONAMAR. Si trattava di un comitato composto da professionalità di altissimo livello e ciascuno proponeva ulteriori miglioramenti, ulteriori integrazioni, ulteriori obiettivi. A un certo punto dissi che il meglio rischiava di diventare nemico del bene: era necessario individuare un punto di equilibrio e approvare finalmente un Piano atteso da sei anni.

Così è stato, con un impegno preciso: considerare quel Piano un documento aperto, destinato a essere migliorato attraverso l'esperienza applicativa e le criticità che sarebbero emerse durante l'attuazione.

Per questo rinnovo oggi l'invito a UNIAMO e a tutti gli operatori del settore: lavoriamo insieme per individuare ciò che può essere migliorato, così da costruire un Piano 2026-2029 ancora più efficace.

Abbiamo inoltre accompagnato il Piano con risorse concrete, destinando 50 milioni di euro alle Regioni. Troppo spesso si elaborano strategie senza prevedere gli strumenti economici necessari per realizzarle. Noi abbiamo scelto di finanziare il Piano affinché potesse essere realmente attuato sul territorio.

Confido che queste risorse vengano utilizzate nel modo migliore e, allo stesso tempo, invito tutti voi a utilizzare questa Convention per raccogliere indicazioni utili alla definizione del prossimo Piano nazionale.

Sul fronte della prevenzione, la legge di bilancio ha stanziato complessivamente circa mezzo miliardo di euro, dei quali 238 milioni destinati agli screening.

Abbiamo portato gli screening neonatali da 40 a 49, introducendo anche quello per l'atrofia muscolare spinale (SMA), atteso da tempo. È stato necessario accompagnare questa scelta con adeguati finanziamenti, affinché il servizio fosse garantito in maniera uniforme su tutto il territorio nazionale.

Oggi possiamo affermare che l'Italia è tra i primi Paesi al mondo per numero di screening neonatali effettuati gratuitamente.

È giusto evidenziare le criticità del sistema, ma è altrettanto doveroso valorizzarne i punti di forza. Il nostro Servizio sanitario nazionale, ispirato ai principi dell'articolo 32 della Costituzione, garantisce gratuitamente un numero di screening che supera quello di molti altri Paesi europei. Durante il Summit nazionale è intervenuto anche il Ministro della Salute di Cipro, Paese che in questo semestre esercita la Presidenza del Consiglio dell'Unione europea. A Cipro vengono effettuati due screening neonatali. Se guardiamo a sistemi sanitari più vicini al nostro, come quello francese, gli screening sono meno di dieci. L'Italia, invece, ne ha introdotti nove aggiuntivi in un solo anno, raggiungendo quota quarantanove.

Sono dati che dimostrano la solidità dell'approccio italiano alle malattie rare e l'impegno concreto che questo Governo continua a garantire, pur in un contesto economico complesso.

Anche sul fronte dei farmaci orfani i risultati sono significativi. Dei 154 farmaci autorizzati dall'EMA, 140 risultano disponibili attraverso AIFA e circa l'80% è già rimborsato dal Servizio sanitario nazionale; la restante quota è in fase di negoziazione oppure classificata in fascia C.

Naturalmente rimane ancora molto da fare. Solo il 5% delle malattie rare dispone oggi di una terapia specifica. Per questo motivo continuiamo a investire nella ricerca, anche attraverso le risorse del PNRR e i 17,5 milioni di euro destinati da AIFA alla ricerca indipendente sulle malattie rare.

Disponiamo inoltre di strumenti che possono contribuire a migliorare ulteriormente il sistema. Penso, ad esempio, alla telemedicina, che può ridurre le disuguaglianze territoriali e rendere più accessibili i percorsi di presa in carico.

Lo dico anche da meridionale, da pugliese e da barese: il Piano nazionale deve servire soprattutto a ridurre le differenze che ancora esistono tra Nord e Sud e, in alcuni casi, perfino tra aziende sanitarie della stessa Regione. Queste disuguaglianze non sono accettabili e rappresentano uno degli obiettivi principali su cui dobbiamo continuare a lavorare.

Concludo come ho iniziato.

Sono convinto che soltanto attraverso questa straordinaria sinergia tra istituzioni, comunità scientifica, professionisti, industria e associazioni dei pazienti sarà possibile raggiungere risultati ancora migliori.

Per questo desidero ringraziare UNIAMO, che rappresenta il vero collante di questo ecosistema e contribuisce in maniera determinante alla sua crescita.

Grazie per tutto ciò che fate e buon proseguimento dei lavori.

ANNALISA SCOPINARO

Grazie, Sottosegretario.

Le sue parole confermano quanto sia importante continuare a lavorare insieme, ciascuno nel proprio ruolo, per costruire un sistema sempre più capace di rispondere ai bisogni delle persone con malattia rara e delle loro famiglie.

Prima di proseguire con il programma della Convention desidero rivolgere un particolare ringraziamento a tutti coloro che hanno contribuito alla realizzazione del dodicesimo Rapporto MonitoRare. È un lavoro corale che coinvolge istituzioni nazionali, Regioni, Province autonome, enti di ricerca, professionisti, associazioni e tutti coloro che, anno dopo anno, mettono a disposizione dati, competenze ed esperienze.

Il Rapporto non è soltanto una raccolta di numeri. È uno strumento che ci permette di osservare l'evoluzione del sistema, individuare le criticità ancora aperte, valorizzare le buone pratiche e orientare le future politiche sanitarie e socio-sanitarie.

Come sapete, il tema che accompagnerà questa Convention è quello degli investimenti in salute e nel welfare in uno scenario geopolitico complesso. È un tema che riguarda direttamente anche il mondo delle malattie rare, perché parlare di sostenibilità non significa semplicemente parlare di risorse economiche, ma di capacità del sistema di garantire nel tempo equità, accessibilità e qualità dell'assistenza.

Nel corso di queste due giornate avremo modo di confrontarci con rappresentanti delle istituzioni, del mondo scientifico, delle Regioni, delle professioni sanitarie, delle imprese e delle associazioni dei pazienti. L'obiettivo, come sempre, non è soltanto fotografare la situazione esistente, ma costruire insieme proposte concrete.

Prima di entrare nel vivo dei lavori desidero condividere con voi il videomessaggio della Ministra per le Disabilità, Alessandra Locatelli, che, pur non potendo essere presente, ha voluto rivolgere il proprio saluto alla Convention.



ALESSANDRA LOCATELLI

Ministro per le Disabilità

Video messaggio

Buongiorno a tutti.

Grazie per l'opportunità di portare un saluto in questo importante momento di incontro e confronto organizzato da UNIAMO per monitorare e approfondire il tema delle malattie rare.

Desidero ringraziare in particolare la Presidente di UNIAMO, Annalisa Scopinaro, che è stata presente anche a Expo Aid con un panel interamente dedicato alle malattie rare. Voglio ringraziarla perché è stato un momento di grande partecipazione, non soltanto durante il seminario, ma anche nell'area espositiva, dove lo stand di UNIAMO ha coinvolto numerosissime associazioni e tante persone con malattia rara.

Con questa seconda edizione di Expo Aid abbiamo voluto ribadire il valore di ogni persona e promuovere un cambiamento di prospettiva per il futuro: passare da un approccio assistenzialistico a uno che valorizzi pienamente la persona.

Anche nelle condizioni più complesse non dobbiamo mai dimenticare il tempo di vita, il tempo dedicato al lavoro, alla formazione, alle relazioni sociali, alla dimensione affettiva e ricreativa. Sono tutti aspetti essenziali per garantire dignità e qualità della vita.

Per questo stiamo lavorando con grande attenzione sul rafforzamento delle reti territoriali, sull'integrazione tra sanitario e sociale, sull'attuazione della riforma della disabilità e sul progetto di vita, oltre che sulla promozione della multidisciplinarietà, elemento fondamentale nella presa in carico delle persone con malattia rara.

È altrettanto importante garantire un accompagnamento continuo lungo tutto il percorso di vita, dall'età pediatrica fino all'età adulta.

Desidero quindi ringraziarvi per il lavoro che portate avanti quotidianamente.

La giornata di oggi rappresenta un'importante occasione di sensibilizzazione e di confronto, utile a consolidare ulteriormente il lavoro comune. Continuare a collaborare all'interno dell'Osservatorio nazionale, così come in occasioni come questa, significa rafforzare un impegno che deve appartenere non soltanto a chi opera nel sociale o a chi vive direttamente una condizione di disabilità o una malattia rara, ma all'intera comunità.

Auguro a tutti buon lavoro e vi ringrazio sinceramente.



ROCCO BELLANTONE

Presidente Istituto Superiore di Sanità

Video messaggio

Gentile Presidente, autorità, rappresentanti delle istituzioni, professionisti sanitari, ricercatori, rappresentanti delle associazioni e tutti i partecipanti, desidero innanzitutto ringraziare UNIAMO per l'invito a intervenire in occasione della dodicesima Convention MonitoRare, un appuntamento che rappresenta ormai un punto di riferimento per il confronto sul tema delle malattie rare nel nostro Paese.

Mi dispiace non poter essere presente di persona, ma desidero esprimere la vicinanza dell'Istituto Superiore di Sanità a questa importante iniziativa e ribadire il nostro costante impegno a favore delle persone con malattia rara.

Le malattie rare costituiscono una delle sfide più complesse per i sistemi sanitari contemporanei. Richiedono infatti competenze altamente specialistiche, una forte integrazione tra ricerca e assistenza, una stretta collaborazione tra istituzioni e una costante attenzione ai bisogni delle persone e delle loro famiglie.

L'Istituto Superiore di Sanità è impegnato da molti anni in questo ambito attraverso il Centro Nazionale Malattie Rare, che svolge un ruolo di coordinamento scientifico e di supporto al Servizio sanitario nazionale, promuovendo attività di ricerca, sorveglianza, formazione e informazione.

Un elemento essenziale è rappresentato dalla raccolta e dall'analisi dei dati. Disporre di informazioni affidabili consente di comprendere meglio la dimensione del fenomeno, programmare gli interventi e valutare l'efficacia delle politiche adottate.

Da questo punto di vista il Rapporto MonitoRare rappresenta uno strumento di grande valore, perché mette a disposizione dati aggiornati e analisi approfondite che aiutano tutti gli attori del sistema a orientare le proprie decisioni.

La collaborazione tra istituzioni, comunità scientifica e associazioni dei pazienti costituisce uno degli elementi distintivi del modello italiano. È una collaborazione che dobbiamo continuare a rafforzare, favorendo il dialogo e la condivisione delle competenze.

L'innovazione scientifica e tecnologica offre oggi opportunità straordinarie. Pensiamo ai progressi della genomica, delle terapie avanzate, della medicina di precisione

e delle tecnologie digitali, che stanno modificando profondamente l'approccio alle malattie rare.

Per trasformare queste opportunità in benefici concreti per i pazienti è però necessario continuare a investire nella ricerca, nella formazione dei professionisti e nello sviluppo di reti assistenziali sempre più integrate.

Occorre inoltre garantire equità nell'accesso ai percorsi diagnostici, terapeutici e assistenziali, superando le disuguaglianze territoriali ancora esistenti e assicurando a tutti i cittadini pari opportunità di cura, indipendentemente dal luogo di residenza.

L'Istituto Superiore di Sanità continuerà a mettere a disposizione il proprio patrimonio di competenze scientifiche, collaborando con il Ministero della Salute, con le Regioni, con le associazioni dei pazienti e con tutti gli altri soggetti coinvolti, nella convinzione che soltanto attraverso un'azione condivisa sia possibile migliorare la qualità della vita delle persone con malattia rara.

Concludo rinnovando il mio ringraziamento a UNIAMO per il prezioso lavoro svolto e formulando i migliori auguri per il buon esito di questa Convention.
Buon lavoro a tutti.



PAOLA BRAGAGNOLO

Sinodè

Presentazione XII rapporto Monitorare

Grazie Annalisa, buongiorno a tutti e a tutte. Per me è un grande piacere avviare la presentazione del 12° Rapporto MonitoRare, un rapporto che, come si è detto già stamattina, anno dopo anno è diventato uno strumento di riferimento fondamentale per conoscere e rappresentare lo stato dell'arte delle malattie rare in Italia. Questo rapporto non è solamente una raccolta di dati: è una lettura sistemica che integra dimensioni sanitarie, sociali, normative e di partecipazione, e che restituisce una fotografia sicuramente complessa, ma sempre più indispensabile.

Vedete qui tutte le varie edizioni di MonitoRare che, come diceva la presidente, si sono ingrandite sempre di più, perché rappresentano proprio la ricchezza di tutto ciò che viene rappresentato all'interno del rapporto. Come sapete, MonitoRare ha un'anima dinamica, e anche quest'anno, visto il grande successo dell'anno scorso, abbiamo voluto riproporre la versione degli highlights che avete tutti nella cartellina, sempre più aderente alle necessità di lettura e consultazione di un pubblico possibilmente sempre più vasto. Ovviamente la versione integrale la trovate all'interno del sito di Uniamo: potete inquadrare il QR code e all'interno della versione integrale digitale troverete tutti gli approfondimenti di MonitoRare e la versione estesa, con tutti i dettagli che rimandano poi agli highlights.

Prima di entrare nel merito, desidero fare un sincero ringraziamento a tutte le istituzioni, gli enti, i coordinamenti regionali e provinciali che hanno contribuito alla realizzazione del rapporto. È evidente la pluralità degli attori coinvolti, e già di per sé questo è un messaggio molto importante che vogliamo dare in questa 12^a presentazione del rapporto. Le malattie rare, l'abbiamo detto molte volte, sono una sfida di sistema che richiede una collaborazione interistituzionale e multidisciplinare. Accanto alle collaborazioni storiche e consolidate che portiamo avanti da 12 anni, ogni anno il rapporto si arricchisce di molti contributi, e lo vedremo piano piano durante questa presentazione.

Il nostro sentito ringraziamento va anche alle associazioni, che sono da sempre il motore che ci spinge e ci pungola a rappresentare i vuoti di sistema, le criticità, ma anche le eccellenze che abbiamo nel mondo delle malattie rare in Italia.

Il rapporto, in continuità con gli anni precedenti, si articola in tre grandi aree, che vedrete esposte in particolare nella versione estesa del rapporto: le malattie rare come sfida di sistema – ormai lo sappiamo molto bene, il panorama italiano nei suoi

diversi ambiti; parliamo di prevenzione e percorso diagnostico; parliamo di presa in carico, a cui sono collegati i trattamenti farmacologici e non, la ricerca, ma anche sempre di più formazione e informazione, che ricordiamo essere due aree presenti in maniera importante e trasversale anche nel Piano nazionale malattie rare; e l'empowerment delle associazioni.

Negli ultimi anni abbiamo previsto all'interno del rapporto anche una sezione di monitoraggio dello stato di implementazione del Piano nazionale malattie rare 2023-2026, di cui parleremo approfonditamente più tardi. Sono molte le novità all'interno di questo 12° rapporto MonitoRare: le trovate tutte nella versione digitale e negli highlights. Ne cito alcune particolarmente interessanti: vedremo oggi i primi esiti dello screening neonatale esteso a livello nazionale; vedremo i primi esiti del sistema di valutazione delle ERN a livello europeo; l'analisi dei provvedimenti regionali di impegno dei fondi assegnati per l'applicazione del Piano nazionale malattie rare 2023-2026; e poi avremo un approfondimento su MonitoRare Regioni, tema che verrà approfondito e ampliato in particolar modo domani.

Cominciamo a entrare nel merito dei dati di MonitoRare, dati che ci aiutano sempre di più a comprendere il fenomeno, perché dimensionare il fenomeno delle persone con malattia rara è importante in qualsiasi programmazione sanitaria, sociosanitaria e sociale, che necessita di informazioni e di una base di informazioni solide su cui sviluppare strategie.

Vediamo che nel 2024 aumenta la copertura delle persone registrate nei registri regionali per le malattie rare, persone con codice di esenzione per malattia rara. Nel 2024 superiamo le 520.000 persone registrate con codice di esenzione nei registri regionali delle malattie rare: non è un dato ancora perfettamente rappresentativo, perché sconta ovviamente la diversa maturità che i registri regionali delle malattie rare hanno attualmente. Su questa base di 520.000 persone attualmente registrate, la stima di persone con malattia rara si colloca indicativamente in un range fra le 625.000 e le 767.000 persone, compresa la mobilità sanitaria interregionale. La prevalenza nel 2024 si assesta allo 0,90%, che aumenta allo 0,98% nei minori. Ricordiamo però che, secondo gli studi più recenti, la prevalenza delle malattie rare sarebbe fra il 3,5% e quasi il 6%, equivalente in Italia a circa 2,1-3,5 milioni di persone. Quindi, come vedete, è un dato molto superiore rispetto alla copertura dei registri per le malattie rare in Italia.

Alcune caratteristiche delle persone con malattia rara: poco meno di una persona su sei registrata nei registri per le malattie rare ha meno di 18 anni. È interessante che, nell'ambito dei minori, il 40% è affetto da una patologia che rientra nel gruppo malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche. Nella popolazione in generale, invece, il gruppo di patologie prevalente è quello delle malattie del sistema nervoso centrale e periferico. A fronte di poco meno di una persona su sei di minore età, abbiamo una persona su tre che ha più di 60 anni: capite come questi dati siano molto importanti in un'ottica di programmazione sanitaria, sociosanitaria e sociale.

Un altro tema molto importante, che possiamo sviluppare grazie ai dati che emergono dai registri regionali per le malattie rare, è quello della mobilità sanitaria regionale. Nel 2024 la mobilità sanitaria regionale si assesta al 18% per quanto riguarda la popolazione complessiva, ma aumenta al 24% se guardiamo alla fascia delle persone con malattia rara di minore età.

Se n'è parlato molto anche nell'introduzione di stamattina: il tema della prevenzione e del percorso diagnostico è un tema molto caro al mondo delle malattie rare, e in tema di prevenzione è ormai assodata l'importanza dello screening neonatale, sul quale l'Italia ha investito molto. Dalla rappresentazione che vedete viene ribadito in maniera molto rilevante: in questo grafico viene rappresentata la correlazione fra il numero di patologie sottoposte allo screening neonatale esteso nei paesi europei – che vedete sull'asse delle ascisse – e il tasso di mortalità infantile, sull'asse delle ordinate. Vedete che questa correlazione è negativa: cosa significa? Che il numero di condizioni sottoposte a screening neonatale

è associato a un inferiore tasso di mortalità infantile. Vediamo dove si posiziona l'Italia in questo grafico. L'entità della correlazione è probabilmente legata anche ad altri fattori, non solamente al numero di patologie che vengono screenate nello Stato; però, se riprendiamo anche quanto ci diceva prima il sottosegretario Gemmato – che spesso ci confrontiamo con altri paesi europei a noi vicini e simili, anche in termini di politiche di fertilità – vediamo dove si assesta in questo caso l'Italia.

Nel 2025 sono 13 le regioni e le province autonome che hanno ampliato – spesso nell'ambito di progetti sperimentali o progetti pilota – il panel di patologie considerate, per un'implementazione ancora non omogenea a livello regionale di queste 49 patologie screenate. Ricordiamo anche che è molto importante che la legge di bilancio 2025, citata prima, ha disposto l'istituzione di un fondo dedicato di 500.000.000 di euro per l'anno 2026 e per l'anno 2027, per consentire alle regioni di ampliare i loro pannelli di screening. Il pannello di screening ha permesso nel 2024 la diagnosi a poco meno di 1300 bambini. Nel rapporto vedete nel dettaglio la distribuzione degli esiti per le singole patologie.

Questi dati sono forniti dal rapporto tecnico sui programmi di screening neonatale in Italia, prodotto da SIMMESN, nell'attesa della realizzazione dell'archivio centralizzato sugli esiti dello SNE, previsto dalla legge 167 del 2016 ma non ancora realizzato. Nel rapporto potete vedere nel dettaglio anche il dettaglio degli esiti dello screening per singole patologie. È interessante notare, rispetto all'allargamento del pannello, che su 1300 bambini con esito positivo allo screening nel 2024, quasi 300 sono rappresentati da patologie non incluse nel DM del 13 ottobre 2016: questo è un dato molto importante a rafforzamento della spinta verso un allargamento del programma di screening. Anche lo screening audiologico neonatale e oftalmologico neonatale sono finalmente attivi, da fine 2024, su tutto il territorio nazionale. Sono state realizzate nel 2025, 281 diagnosi a neonati di sordità congenita e 27 diagnosi per cataratta congenita.

Quando parliamo di presa in carico, parliamo spesso di centri di riferimento, come previsti dal DM 279, individuati fra quelli in possesso di documentata esperienza, e recentemente oggetto di revisione a seguito del documento di riordino della rete nazionale. In Italia sono 275 i centri di riferimento a fine 2025, 4,7 per milione di abitanti. La distribuzione territoriale di questi 275 centri di riferimento è però molto disomogenea: si passa da alcune regioni che hanno 1,5 centri ogni milione di abitanti, fino ad alcune regioni che ne hanno 9,6 per milione di abitanti. Di questi 275 centri di riferimento, 78 fanno parte di una ERN, e notiamo l'incremento significativo negli ultimi anni, perché a fine 2021 erano 66. Anche in questo caso dobbiamo sottolineare che c'è un gradiente territoriale molto importante: infatti due terzi degli healthcare provider a livello nazionale membri di almeno una ERN sono collocati nelle regioni settentrionali del paese, a scapito dei care provider presenti nelle regioni del Sud Italia, e sette regioni ancora non hanno un centro di riferimento membro di una ERN.

Parlando di numeri di ERN, l'Italia è in un'ottima posizione: con i suoi 275 centri di riferimento e 78 che fanno parte di una ERN, copre tutte le 24 ERN presenti a livello europeo. Vedete che ci sono ancora paesi europei che hanno una rappresentatività più bassa. Ad aprile del 2026 è stata rilanciata una nuova call, che scadrà a settembre, per l'individuazione di nuovi partner affiliati delle ERN, riservata ai paesi che attualmente non hanno una copertura completa di rappresentanza delle 24 ERN. Sempre per quanto riguarda la presa in carico e la rappresentanza europea, la Commissione europea aveva avviato nel 2022 – ne avevamo già dato notizia parziale nello scorso MonitoRare – una prima valutazione quinquennale dell'attività delle ERN, coinvolgendo tutte le 24 ERN e più di 800 fornitori di assistenza sanitaria presenti nei 24 Stati membri più la Norvegia.

Gli indicatori presi in considerazione sono sette: coordinamento e organizzazione

generale, diffusione, valutazione, assistenza sanitaria, registri, formazione ed educazione, e linee guida di pratica clinica. Abbiamo per ora i dati dei primi due anni di monitoraggio, quindi dati 2023 e 2024, già interessanti da leggere. Dal 2023 al 2024 cresce di quasi il 4% il numero di pazienti indirizzati agli healthcare provider dalle ERN con una diagnosi di malattia rara o una condizione che rientra nell'ambito delle ERN. Aumenta di quasi il 40% l'incremento del numero di nuovi pazienti inseriti nei registri. Aumenta anche il numero di strumenti di supporto alle decisioni cliniche sviluppati o aggiornati da parte delle ERN: siamo a una percentuale di aumento fra il 2023 e il 2024 dell'8%. Diminuisce invece, con un calo di quasi il 15%, il numero di casi di pazienti discussi nelle piattaforme informatiche per le discussioni cliniche transfrontaliere, e risulta in calo abbastanza importante, del quasi 26%, anche il numero di linee guida sviluppate per la pratica clinica.

Parlando di presa in carico, abbiamo accennato prima alla mobilità interregionale; parliamo anche di mobilità e assistenza sanitaria transfrontaliera che, ricordiamo, permette ai cittadini di fruire di servizi sanitari in tutta l'Unione Europea. L'Italia si caratterizza già da molti anni per un livello molto alto di mobilità attiva, e nel 2024 sono stati 1672 i pazienti in entrata, ovvero i pazienti che a livello internazionale hanno potuto fruire di cure e assistenza in Italia. La mobilità in uscita rappresenta invece un dato nettamente inferiore: siamo sotto le 400 unità.

Presa in carico significa quindi non solo centri di competenza, ma anche PDTA – percorsi diagnostico-terapeutici assistenziali – che sono sempre di più uno strumento fondamentale per la definizione e la gestione del miglior processo assistenziale. Un'importanza ribadita anche dalla legge 175. Pur non essendo, anche in questo caso, una pratica omogenea su tutto il territorio nazionale – perché ci sono sensibili differenze fra regioni e province autonome – la definizione dei PDTA rappresenta una lenta ma continua crescita: sono stati 19 gli ulteriori PDTA realizzati a livello nazionale nel 2025, raggiungendo una quota di 361 PDTA a livello nazionale. Le differenze territoriali non riguardano solamente il numero di PDTA, ma anche le modalità con cui questi vengono realizzati, sia per i contenuti sia per le modalità di partecipazione delle associazioni dei pazienti. In questo caso, però, più della metà delle regioni dichiara di prevedere in maniera formalizzata la partecipazione delle associazioni di pazienti ai gruppi per la realizzazione dei PDTA.

Prima di lasciare la parola al collega Romano Astolfo, che ci parlerà di a che punto siamo rispetto ai trattamenti farmacologici, è interessante notare che nel 2025 otto persone con malattia rara su dieci avevano, all'interno del loro piano di presa in carico, previsto un trattamento farmacologico, e più di tre su dieci avevano previsto l'utilizzo di trattamenti non farmacologici. Lascio la parola ora a Romano Astolfo, che proseguirà con la presentazione.



ROMANO ASTOLFO

Sinodè

Presentazione XII rapporto Monitorare

Grazie Paola. Abbiamo visto dai dati dei registri – so che la comunità delle persone con malattia rara preferisce il termine "continuità delle cure" – che c'è un tema di transizione dall'età pediatrica all'età adulta. I dati dei registri evidenziano che c'è anche un tema di transizione dall'età adulta all'età anziana. Nel nostro caso abbiamo fatto la transizione dei relatori: il mio compito è accompagnarvi nella seconda parte del rapporto, che comincia, come Paola accennava, dal tema dei trattamenti. Lo ricordavano sia il presidente di AIFA nel suo intervento sia il sottosegretario Gemmato: l'accessibilità al farmaco si conferma uno dei punti di forza del sistema italiano per le malattie rare.

Come vedete anche in questo grafico, oltre il 95% dei farmaci orfani autorizzati dall'EMA sono disponibili in una qualche forma a livello nazionale, una delle percentuali più alte a livello europeo. Tutti i dati grafici che vedrete in queste slide sono ripresi dagli highlights: si tratta ovviamente di una sintesi, nel rapporto completo trovate anche tutte le note che illustrano nel dettaglio gli elementi che vi presentiamo.

Crescono i consumi in termini di dosi unitarie giornaliere e cresce conseguentemente anche la spesa per i farmaci orfani. Anche nel 2024 registriamo un incremento rispetto all'anno precedente, e la spesa per i farmaci orfani arriva ad attestarsi intorno all'8,3% del totale della spesa farmaceutica a livello nazionale. A trainare questo incremento della spesa sono chiaramente i farmaci orfani, e soprattutto i farmaci orfani con requisito di innovatività, che nel corso del 2024 hanno generato una spesa superiore a 1,3 miliardi di euro e, come vedete dalla tabella in basso a destra, sono più che triplicati negli ultimi 5 anni considerati nell'analisi del rapporto.

Un elemento di novità che richiede sicuramente un approfondimento è il fatto che l'ultima legge di bilancio ha disposto una riduzione della dotazione del fondo per i farmaci innovativi, giustificata dalla mancata saturazione delle disponibilità nel fondo negli anni. Va ricordato che questa riduzione è andata comunque a finanziare l'aumento del tetto della spesa farmaceutica diretta. Accanto ai canali ordinari di accesso al farmaco, va ricordato come il sistema italiano si sia caratterizzato nel tempo anche per diversi altri percorsi di accesso precoce o differenziati alle terapie per le persone con malattia rara. In questa slide vedete uno dei principali: il cosiddetto Fondo AIFA, finanziato con il 5% delle spese promozionali delle aziende farmaceutiche.

Possiamo vedere come, dopo il calo registrato all'inizio di questa decade – che ha portato anche a una revisione dei criteri di accesso – si confermi nell'ultimo anno un incremento del numero di persone con malattia rara e con tumori rari che hanno beneficiato di questo fondo, che ammonta a circa 15 milioni di euro nell'ultima annualità. Vanno ricordate in questa sede anche le quasi 2000 persone trattate in uno dei 25 programmi di uso compassionevole attivi nel 2024 nel nostro paese, e l'incremento dai 31 farmaci del 2018 agli 80 del 2025 inseriti nell'elenco della legge 648 del '96.

Un'altra frontiera dell'innovazione è sicuramente rappresentata dalle terapie avanzate, le ATMP. Come potete vedere, nel tempo aumenta anche a livello nazionale la disponibilità di terapie avanzate: in termini assoluti siamo passati dalle 6 del 2021 alle 15 del 2025, ma soprattutto aumenta la percentuale di terapie avanzate disponibili sul territorio nazionale rispetto al totale di quelle disponibili nel mercato dell'Unione Europea. Il combinato disposto di questi elementi è che la spesa per le terapie avanzate è stata pari a quasi 200 milioni di euro nel 2024, il 60% in più rispetto al 2023, e nel 2023 c'era stato un aumento del 46% rispetto all'anno precedente. Anche su questo, il presidente di AIFA parlava prima della necessità di garantire l'accessibilità al farmaco coniugando sostenibilità, accesso ed equità: un tema su cui dovremo sicuramente confrontarci nei prossimi anni.

Lo sviluppo di farmaci deriva dalla ricerca, e anche qui si notano alcuni segnali positivi. Dopo una serie di anni in cui era in calo sia il numero di sperimentazioni cliniche complessive sia quelle sulle malattie rare nel nostro paese, nell'ultima annualità considerata, il 2025, notiamo una ripresa per entrambi, soprattutto negli studi di fase 1 e fase 2. L'altra nota positiva, lo richiama in precedenza il sottosegretario Gemmato, è che in concomitanza con il Summit sulle malattie rare sono stati pubblicati anche i risultati del bando AIFA sulla ricerca indipendente per le malattie rare, lanciato a giugno dell'anno scorso, che ha finanziato con complessivi oltre 17,5 milioni di euro 19 progetti.

La prossima diapositiva affronta in termini molto veloci – un highlight degli highlights, mi verrebbe da dire – il quadro, molto parziale per ragioni di sintesi, delle attività formative sulle malattie rare, uno dei punti qualificanti l'attività delle ERN a livello europeo, come abbiamo visto anche con i dati presentati da Paola in precedenza. Continua l'attenzione: il nostro monitoraggio sulla banca dati Agenas non considera tutte le denominazioni delle oltre 8000 patologie rare, ma effettua una ricerca solo per i termini chiave "malattia" e "malattie rare", e si nota comunque un incremento nel tempo rispetto a quando abbiamo iniziato a mettere sotto osservazione questo elemento, 12 anni fa. Da segnalare in particolar modo come, dall'anno accademico pre-Covid a oggi, siano stati attivati cinque master di secondo livello e due master di primo livello sulle malattie rare. Anche questo lo leggiamo come un segnale interessante di quell'opera di sensibilizzazione che deve necessariamente proseguire, per mantenere alta l'attenzione sul tema del sospetto diagnostico prima, e poi del trattamento delle malattie rare. Nel rapporto troverete anche un interessante approfondimento a cura della Società Italiana di Medicina Generale sui fabbisogni formativi dei medici di medicina generale, di cui questa slide rappresenta una sintesi, ma che rimando, per dovizia di particolari, all'approfondimento nel rapporto.

Anche l'accesso all'informazione si conferma come un punto di forza del sistema italiano per le malattie rare. Accanto ai servizi offerti dalle associazioni – Uniamo in primis, con il servizio di ascolto, informazione e orientamento sulle malattie rare – e alle helpline regionali, che nel corso dell'anno scorso sono entrate complessivamente in contatto con quasi 25.000 persone, di cui 15.000 telefonicamente, va ricordato – lo ricordava nel suo intervento il presidente dell'Istituto Superiore di Sanità – altri due importantissimi strumenti: il Telefono Verde Malattie Rare, che si consolida intorno alle 2300-2400 persone contattate all'anno, e il portale istituzionale malattierare.gov.it, con oltre 36 milioni di accessi nel corso dell'ultimo

anno – un raddoppio sostanzialmente rispetto a 4 anni fa – a testimonianza del ruolo rilevante che ha nell'azione informativa sulle malattie rare, e a conferma del consolidarsi di questa come importante fonte informativa.

Ultimo, ma non per questo meno importante: il rapporto, che come sapete è strutturato secondo le aree del Piano nazionale malattie rare 2023-2026, dedica un capitolo specifico al tema dell'empowerment delle associazioni, il cui valore è stato ricordato in tutti gli interventi delle istituzioni che hanno aperto questa convention. Numerose sono le associazioni che Uniamo rappresenta, e il riconoscimento non viene solo da parte delle istituzioni centrali, ma anche di quelle territoriali: sono 16 le regioni che prevedono, in maniera formalizzata, la presenza dei rappresentanti delle persone con malattia rara all'interno dei vari organismi di partecipazione a livello regionale sulle malattie rare. Anche questo è sicuramente un segnale molto importante, così come il loro coinvolgimento, ad esempio, nei processi di elaborazione dei PDTA. Il rapporto fotografa la situazione dell'empowerment delle associazioni al 2025, e per qualche dato al 2024 laddove non è ancora disponibile un aggiornamento, ma cerca di recepire anche le novità del primo semestre 2026: da questo punto di vista, due elementi importanti sono rappresentati dalla ricostituzione del gruppo di lavoro sullo screening neonatale esteso, formalizzata nella primavera inoltrata di quest'anno, e dal rinnovo, a inizio anno, al termine del suo mandato triennale, del Comitato Nazionale Malattie Rare.

La terza e ultima parte del rapporto è infine dedicata allo stato di implementazione del Piano nazionale malattie rare 2023-2026, che ha rappresentato un importante traguardo da lungo atteso – lo ricordava il sottosegretario Gemmato, sette anni fra la fine del piano precedente e l'adozione del nuovo – ma anche un importante punto di partenza per altri rilevanti obiettivi da raggiungere. Diventa quindi interessante, in questo anno conclusivo del suo periodo di riferimento, fare un po' una verifica, un monitoraggio, dell'andamento di un piano che era, permettetemi di dirlo, mostruoso: nove aree di intervento, 77 obiettivi, 115 azioni. È stata fatta veramente un'azione corposa di analisi prima, e di individuazione delle linee di intervento poi. Questa complessità ha presentato, chiaramente, qualche elemento di criticità in fase di implementazione; e infatti, pur nella parzialità della ricostruzione – di cui chiediamo eventualmente conferma ai soggetti interessati – possiamo notare un avanzamento delle diverse azioni del piano rispetto all'anno precedente, ma possiamo anche notare come tutta una serie di azioni non sia stata ancora completata, a volte perché la loro adozione esula dal perimetro degli interlocutori principali del sistema malattie rare, che magari abbiamo qui in sala. Penso a tutto il tema della prevenzione, che, a parte lo screening neonatale, ha tutta una serie di azioni che riguardano altri soggetti a livello nazionale e regionale; e infatti le principali criticità si concentrano soprattutto sull'area della prevenzione, su quella della ricerca – per i motivi che diceva Paola, della non ancora completa maturità dei registri – e su quella dei percorsi assistenziali.

Un altro elemento molto importante – su cui tornerò nelle conclusioni – riguarda l'attuazione, o meglio l'utilizzo, delle risorse assegnate per l'anno 2023 dall'accordo in Conferenza Stato-Regioni per l'attuazione del Piano nazionale malattie rare. Tutte le regioni hanno provveduto a impegnare con atto formale le risorse, e questo è un passo in avanti rispetto alla fotografia dell'anno scorso. Dalla ricostruzione effettuata, però, solo tre quarti di questi 25 milioni di euro – che ricordo rappresentano solo le risorse messe a disposizione per l'anno 2023 – sono state operativamente allocate; in qualche caso si è trattato semplicemente di un generico impegno a bilancio. Questo anche per la complessità del meccanismo di trasferimento delle risorse dal livello centrale al livello regionale, e della loro successiva rendicontazione, che probabilmente meriterebbe un ulteriore approfondimento, anche perché stiamo parlando delle risorse 2023: le risorse 2024 saranno probabilmente assegnate con il riparto del Fondo Sanitario Nazionale per l'anno 2026, a piano ormai chiuso. Lascio questo come elemento di riflessione.

Vado alle conclusioni, perché anche queste ultime riflessioni sull'utilizzo delle risorse e sullo stato di avanzamento del Piano nazionale malattie rare evidenziano l'esistenza di un "fattore T" che, come potete leggere nelle conclusioni che la presidente Scopinaro ha scritto anche nel rapporto di quest'anno, non è influente rispetto al tema delle malattie rare: più banalmente, è il fattore tempo.

Perché parlo del fattore tempo? Perché assistiamo – l'abbiamo visto un po' anche al Summit delle malattie rare – a un'apparente discrasia fra i risultati raggiunti, che sono tanti e importanti (l'abbiamo cercato di documentarlo anche in questa edizione di MonitoRare), e la situazione quotidiana che i pazienti che contattano le helpline, che si rapportano con la federazione, rappresentano. Io penso quindi che da un lato dobbiamo riconoscere i passi in avanti che il sistema ha fatto in questi 25 anni. Questa era la situazione: ho messo solo alcuni elementi. Nell'anno 2000 non c'era una legge organica sulle malattie rare, non c'era un Piano nazionale malattie rare, solo tre patologie erano oggetto di screening neonatale, le sperimentazioni cliniche sulle malattie rare si contavano sulle dita di una mano, la partecipazione delle associazioni di persone con malattia rara non era istituzionalizzata. Nel rapporto trovate tutte le evidenze di ciò che è stato fatto al riguardo in questi 25 anni.

Quindi, se da un lato è vero che molti passi in avanti sono stati fatti – grazie anche a quell'attenzione trasversale al tema delle malattie rare, ai diversi schieramenti politici, che il sottosegretario Gemmato ricordava in precedenza – altrettanto reali sono le criticità che le persone, come i loro rappresentanti associativi, evidenziano. Perché? Perché mancano ancora all'appello tutta una serie di atti, di provvedimenti, che rendano pienamente operative le previsioni del livello normativo e di quello programmatico. Citava Paola in precedenza l'archivio centralizzato sullo screening neonatale, su cui ci sono tutta una serie di problemi legati in particolar modo al tema della privacy, previsto dalla legge 167 del 2016. Qui li vedete in ordine temporale: la revisione del nomenclatore dell'assistenza specialistica ambulatoriale e protesica, fatta ma da rifare sulla base delle sentenze del TAR del Lazio; l'aggiornamento dei LEA previsto dal DPCM del 2017, soprattutto per l'allargamento dello screening neonatale; alcuni dei provvedimenti attuativi della legge 175, il credito d'imposta per le attività di ricerca, il fondo di solidarietà per le malattie rare, la piena attuazione del Piano nazionale malattie rare; e, venendo agli ultimi provvedimenti, anche il fondo per i test di next-generation sequencing, istituito dalla legge di bilancio 2024 e rifinanziato nel 2025, che manca ancora di un passaggio attuativo. Da ultimo, ma solo perché ci permette di ricollegarci al tema delle associazioni, il RUAS, il Registro Unico delle Associazioni della Salute, previsto dalla legge di bilancio 2025 ma ad oggi ancora non operativo.

Le sfide sono quindi sicuramente quelle di completare la messa a terra di questi importanti risultati raggiunti, e a questi se ne possono ovviamente aggiungere altri. Fin dalla prima edizione del Piano nazionale malattie rare sottolineiamo la necessità di pensare in maniera integrata, e quindi non solo alla dimensione sanitaria, ma anche a quella sociale e lavorativa delle persone con malattia rara. MonitoRare è l'unico esempio a livello europeo di rapporto sullo stato delle persone con malattia rara in un paese, promosso dall'associazione che le rappresenta. Ed è quindi assolutamente importante – chiudo con questo – continuare a garantire la partecipazione dei rappresentanti delle persone con malattia rara nei processi decisionali: direi, a partire dal processo di elaborazione del nuovo Piano nazionale malattie rare. Perché trovate un altro QR code? Questo non è il QR code che dà accesso al rapporto, ma è lo stesso che trovate in cartellina, in questo foglio singolo che si intitola "Verso il nuovo Piano nazionale malattie rare". Con il 2026 si conclude il periodo di vigenza del Piano Nazionale Malattie Rare attuale. Con la federazione abbiamo pensato che l'incontro odierno, oltre a permetterci di guardare indietro a cosa è successo, possa essere anche un'opportunità per guardare avanti: nell'arco di questa giornata, e fino alle 11 di domani mattina,

vi diamo la possibilità, semplicemente inquadrando questo QR code, di accedere a un questionario online, assolutamente anonimo e compilabile anche dal telefonino, in cui, per ciascuna delle aree in cui è articolato il Piano nazionale malattie rare 2023-2026, vi chiediamo di indicare gli elementi da tenere sotto osservazione: cioè, da un lato, quelle che sono ancora le criticità residue del sistema italiano per le malattie rare – e sottolineo questo perché tante cose sono state fatte, e anche oggi lo abbiamo ribadito – e dall'altro lato le proposte di miglioramento da realizzare in un prossimo Piano nazionale malattie rare 2027-2030.

Perché vi chiediamo di farlo entro le 11 di domani mattina? Perché, in parallelo allo svolgimento della convention, con gli altri colleghi che oggi sono qui in sala – oltre a me e Paola c'è anche Valeria Zampieri, ma abbiamo altri colleghi in ufficio che hanno curato con noi la redazione di questo rapporto – con il loro supporto andremo a fare un'analisi delle vostre risposte, che sarà la base dei tavoli di lavoro che avremo nell'ultima sessione della convention, il World Café di domani pomeriggio, dalle 15:30 alla chiusura dell'evento. Questo ci consentirà di aggiungere un elemento di novità accanto al rapporto e agli highlights consegnati oggi, e al rapporto che potrete scaricare online: attraverso il supporto della federazione, offriremo a tutti gli stakeholder di settore anche una lettura ragionata delle criticità residue da affrontare e delle possibili proposte di miglioramento, che poi chiaramente avranno altri luoghi nei quali essere approfondite.

Grazie, e mi raccomando: dateci una mano attraverso la compilazione del questionario. Grazie.

TAVOLA ROTONDA: L'IMPORTANZA DEI DATI PER IL MONITORAGGIO DEI PROCESSI

DISCUSSANT

WALTER BERGAMASCHI, Direttore generale Direzione Programmazione ed edilizia sanitaria,
Ministero della Salute

ANDREA LENZI, Presidente Consiglio Nazionale delle Ricerche

MONICA MAZZUCATO, Coordinatrice Tavolo Tecnico Interregionale Malattie Rare

COL. LORENZO MARGHERITI, Direttore Tecnico Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare di
Firenze

SANDRA PETRAGLIA, Dirigente Ufficio Accessi Precoci, AIFA

MARIA LUISA SCATTONI, Direttrice Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità

ANNALISA SCOPINARO

Io chiamerei qui con noi il dottor Bergamaschi, direttore generale della Direzione programmazione dell'edilizia sanitaria del Ministero della Salute; Monica Mazzucato, coordinatrice del Tavolo Tecnico Interregionale delle malattie rare; Sandra Petraglia, dirigente dell'Ufficio accessi precoci di AIFA; e Maria Luisa Scattoni, direttrice del Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità, per un primo giro di tavolo – poi mi scuseranno gli altri due interlocutori, li chiamerò subito dopo.

Voi siete le persone che avete fornito i dati di MonitoRare, e che ogni anno ci aiutate a focalizzare l'attenzione sul nostro mondo. Mi ricordo bene quando Sandra Petraglia mi disse che all'inizio i dati non c'erano a disposizione – magari dopo ce ne parlerai, Sandra – ma che comunque questa nostra richiesta ha indotto anche le stesse istituzioni a organizzarsi per estrapolare, dai tanti dati che girano ogni giorno in tutti questi uffici, quelli più specifici che potessero aiutarci a fare un quadro completo del nostro mondo.

Dottor Bergamaschi, al di là del fatto che può dire quello che vuole, quello che le chiederei in questo momento, e che ci sta particolarmente a cuore, è: questo decreto LEA arriva o non arriva? Uno è un decreto ministeriale che deve partire dal ministro, quindi quello è una questione di risorse; per l'altro sappiamo che ci sono tempi un po' più lunghi, ma lo stiamo aspettando da tanto. Quando arrivano questi decreti attuativi per tutte le cose che sono in ballo?



WALTER BERGAMASCHI

**Direttore generale Direzione
Programmazione ed edilizia
sanitaria, Ministero della Salute**

Noi abbiamo completato il percorso; anche il Parlamento ha completato un percorso di valutazione, quindi di fatto il ministro ha già firmato questi decreti, che sono in corso di registrazione alla Corte dei Conti. Credo quindi che sia proprio una questione di giorni, non di mesi. Detto questo – anche se è una sollecitazione un po' fuori dal tema di questo momento – direi che il nostro lavoro da questo punto di vista si è completato: abbiamo risposto anche a tutte le eccezioni che sono state fatte, il MEF ha bollinato, quindi il percorso si è completato, tecnicamente. Siamo in attesa della pubblicazione in Gazzetta.

Invece, tornando al tema dei dati: come si può fare a cercare di avere dei dati sempre più precisi riguardo a questa comunità? Beh, questo è proprio il tema che mi avevate assegnato, e vorrei partire proprio dai dati presentati questa mattina – correttamente l'ultimo intervento parlava di guardare indietro per guardare avanti.

Un commento che credo tutti quelli che hanno ascoltato condividano: la prima percezione che ho avuto dai dati presentati porta già a due conclusioni abbastanza importanti. Primo: ci sono tante cose ancora da fare, sono state segnalate, però emerge una direzione, un sostanziale miglioramento di una serie di indicatori che pongono il nostro paese a un livello molto avanzato, superiore anche ad altri paesi. Cito l'aumento dei pazienti che godono dell'esenzione, il drammatico – mi si passi il termine, ma in senso positivo – aumento delle persone all'interno dei registri, che ci danno enormi possibilità di valutazione.

Un dato che mi ha stupito favorevolmente, presentato dalla prima relatrice, è che oggi la popolazione dei pazienti con patologie rare segue un po' la demografia generale: un terzo dei pazienti ha più di 60 anni. Questo non viene tanto enfatizzato, ma significa che 20 anni fa sarebbe stato impensabile immaginare che le persone con patologie rare avessero la stessa prevalenza per età della popolazione generale. Questo indica una capacità di assistenza e di cura ormai molto consolidata, con confronti internazionali che mostrano – su screening, su mortalità infantile – una posizione dell'Italia di assoluta prevalenza, in un contesto in cui la spesa sanitaria sul PIL è inferiore a quella di altri paesi.

Da cosa nasce questo buon rendimento? Do già due stimoli, poi passiamo oltre. Il primo: abbiamo un sistema universalistico. Ci confrontiamo con paesi che hanno sistemi perlopiù assicurativi, e la presenza di un sistema universalistico garantisce la possibilità

di intervenire precocemente – e quindi di risparmiare dopo – e di dare gli stessi livelli di assistenza a tutti i pazienti. Detto questo, al di là dei principi, purtroppo ci sono disuguaglianze territoriali che dobbiamo superare.

Il secondo elemento che credo vada sottolineato, parlando proprio di Uniamo, è che MonitoRare – inteso sia come rapporto sia come azione – è l'elemento che fa migliorare: la presenza di Uniamo è una presenza strutturata all'interno di un sistema che ha previsto la partecipazione delle associazioni, attraverso Uniamo, all'interno del CONAMAR, il Comitato Nazionale Malattie Rare. Questa presenza sollecitante – parlando con Annalisa, definirla "sollecitazione" è quasi un ossimoro, ma capite cosa intendo – non si pone contro, ma si pone sul piano di chi lavora fianco a fianco con noi, con un sistema universalistico che è patrimonio della nostra comunità. La relazione fra Uniamo e chi si occupa di programmazione delle politiche sanitarie è, credo, uno degli elementi che ha permesso quella direzione positiva di imporsi, e che permetterà di affrontare anche i punti ancora aperti.

MonitoRare ci ha insegnato – ed è stato detto anche nella prima relazione – che conoscere è alla base di ogni elemento per assistere, governare e valutare. Uso questi tre verbi perché corrispondono a livelli diversi del nostro sistema: assistere, a livello delle aziende ospedaliere; governare le reti, che nel nostro sistema è compito affidato alle regioni; valutare e garantire livelli uniformi, che è compito del Ministero. Questi tre livelli hanno un elemento in comune: la capacità di avere le informazioni necessarie per conoscere i fenomeni. Ed è tanto vero che il nostro paese ha, a mio avviso, indicatori molto buoni in Europa, perché è partito molti anni fa con le schede di dimissione ospedaliera – il sistema dei DRG è nato in Italia più di trent'anni fa. Siamo l'unico paese in Europa che ha una serie storica di oltre trent'anni di tutti i ricoveri avvenuti nel paese. I sistemi assicurativi fanno più fatica, perché ci sono tante assicurazioni diverse; i sistemi universalistici, a volte, non hanno queste serie storiche.

Da vent'anni affianchiamo alle schede di dimissione ospedaliera i dati, su base individuale anonimizzata, dell'attività ambulatoriale, dell'attività del pronto soccorso, dell'attività delle strutture sociosanitarie: riusciamo così a ricostruire, attraverso banche dati amministrative, il percorso che il paziente compie all'interno del sistema. Non so se sia un caso, ma l'Italia è il paese che, insieme alla Svezia, secondo il rapporto OCSE del 2025 ha la minore ospedalizzazione per cause evitabili – cioè per patologie croniche come l'asma, la BPCO, il diabete, l'ipertensione. Credo ci sia una relazione diretta fra la capacità di conoscere, quella di valutare, e quindi quella di programmare una rete sempre più orientata al bisogno: questo oggi deve passare dalla realtà ospedaliera anche a quella territoriale. È la grande sfida prevista dal DM 77: utilizzare i percorsi che le nostre banche dati ci permettono di ricostruire per stratificare i pazienti, sapere chi ha bisogno di che cosa, e orientare di conseguenza sia la strutturazione della rete di offerta sia l'assistenza, in modo da non aspettare il bisogno ma di prevenirlo, passando da una logica di medicina d'attesa a una di iniziativa.

Come si pongono le malattie rare in questo campo? A mio avviso rappresentano il vero stress test del DM 77. Le patologie croniche non rare sono più facilmente riconoscibili, hanno una classificazione più semplice: è più facile, dalle banche dati amministrative, riconoscere questi pazienti e vedere quanto aderiscono a piani diagnostico-terapeutici molto standardizzati. Quando parliamo di malattie rare, parliamo invece di un grande numero di entità nosologiche – più di 6000 – ognuna delle quali dovrebbe essere riconosciuta in modo specifico, e i nostri sistemi di classificazione fanno fatica, con la loro granularità, a raccoglierle.

Che cosa serve, quindi? Intanto stiamo lavorando, proprio quest'anno, per passare dal sistema di classificazione delle diagnosi ICD-9 – molto datato, e privo di granularità – all'ICD-10, certamente più analitico e capace di identificare meglio alcune tipologie, ma non

ancora sufficiente: probabilmente sarà l'ICD-11 a permettere davvero una piena corrispondenza con le entità nosologiche collegate alle malattie rare. Dobbiamo quindi fare in modo che questa classificazione, che oggi in qualche modo riusciamo a ricondurre attraverso i codici di esenzione di cui si parlava prima – ma senza la granularità necessaria – passi attraverso uno sforzo di utilizzare la classificazione europea ORPHA code, facendo in modo che possa essere raccolta e registrata non come documento fra tanti documenti, ma come dato strutturato, collegato all'assistito e presente nel Fascicolo Sanitario Elettronico. Chi sta costruendo il Fascicolo Sanitario Elettronico 2.0 ce lo ha già annunciato nell'ultima riunione del CONAMAR: è una progettualità molto complessa, perché significa collegare, attraverso la rete dei centri di riferimento, la possibilità di alimentare questo dato, registrarlo e mantenerlo secondo parametri di privacy – ed è sicuramente un elemento di grandissima criticità, trattandosi di un dato genetico. Sapete quanto il Garante sia oggi attento rispetto alla protezione di questi dati; però è uno sforzo necessario per arrivare a quella conoscenza più fine che permette davvero di riprendere le tre dimensioni di cui parlavamo prima.

Sul piano assistenziale: grazie a una classificazione fine si possono individuare i pazienti da proporre per gli studi clinici, si possono alimentare i registri – la dottoressa Scattoni potrà approfondire questo aspetto molto meglio di me – si può fare valutazione di efficacia delle terapie, si può vedere l'aderenza dei percorsi rispetto ai PDTA. Ma questo vale non solo sul livello assistenziale: anche per chi governa le reti – se ne parlava prima, e sono tanti anni che forse abbiamo troppi centri di riferimento, o comunque non distribuiti in modo omogeneo, con solo alcuni che partecipano alle reti europee – conoscere i percorsi dei pazienti tracciati attraverso l'ORPHA code sarebbe un elemento importantissimo per le regioni, per programmare le loro reti, e infine per il Ministero, per fare quelle valutazioni sull'efficacia e sull'aderenza alle terapie che ci permettono di verificare se l'esigibilità di un diritto è garantita nello stesso modo in tutto il paese – e quindi di svolgere davvero quel compito di monitorare l'adeguatezza dei LEA, che è compito del Ministero. Abbiamo quindi un grandissimo lavoro, molto complesso, davanti a noi, ma che va proprio nella direzione di applicare questo stress test del DM 77 al tema delle patologie rare. Grazie.

ANNALISA SCOPINARO

Grazie, direttore.

Faccio una piccolissima chiosa: in Francia il registro delle persone con malattia rara è stato concepito proprio a partire dall'ORPHAcode. In tre anni hanno censito oltre un milione di persone, e non solo: le hanno collegate a tutti i dati disponibili sulla sanità, ai piani terapeutici, e con delle app a disposizione del singolo paziente riescono a monitorare anche dati riportati direttamente dagli stessi pazienti in trattamento. È un'esperienza che va osservata, prendendone il buono e il cattivo – come in tutte le esperienze ci sono lati positivi e negativi – ma credo che, se da un lato abbiamo tante eccellenze, dall'altro dobbiamo riconoscere dove altri paesi ci hanno un po' superati su questo tema.

Seconda cosa, e poi passo la parola alla dott.ssa Mazzucato, che sull'ORPHAcode in Veneto sta portando avanti una sperimentazione specifica: attenzione a non dimenticare tutti gli aspetti della vita della persona con malattia rara. Siamo nella fase di ristrutturazione del certificato introduttivo, quello che l'INPS utilizza per le attribuzioni relative alla disabilità, e sarebbe un peccato, proprio mentre siamo in un rinnovamento del sistema, non introdurre la stessa classificazione: ci aiuterebbe non solo a riconoscere il percorso del paziente nel sistema sanitario, ma anche a individuare il suo percorso nel sistema cosiddetto sociale, che ha aspetti imprescindibili.

Non più tardi di ieri qualcuno ha detto, durante la presentazione del rapporto di Crea Sanità, che il paziente ha bisogni e non vuole distinguere fra quelli che sono sanitari, sociali o sociosanitari: ha dei bisogni che, visto che siamo in un sistema universalistico e abbiamo tutta una serie di tutele sociali, devono essere affrontati facendo in modo che sia il sistema a girare intorno a lui – e non che sia lui a girare per il sistema con la sua cartellina, bussando a diecimila porte diverse, perché ogni porta apre una diversa provvidenza, una diversa attribuzione, una diversa agevolazione. Credo che, se stiamo rimettendo mano ai sistemi informativi, dovremmo pensare a questa unicità della persona, che non può essere spezzettata in tanti pezzi diversi: su questo i vari ministeri devono fare uno sforzo per parlarsi fra loro, altrimenti continuiamo a costruire silos che non ci aiutano granché.

Monica, ti ho dato lo spunto sulla sperimentazione veneta dell'ORPHA code, perché l'abbiamo inserito nel Piano nazionale malattie rare 2023-2026 – scusate, ma avevamo cominciato a scriverne già nel 2019, quindi è tanto tempo che ne parliamo. Dicci due parole su questo, visto che hai scritto anche degli articoli scientifici sull'ORPHA code.



MONICA MAZZUCATO

**Coordinatrice Tavolo Tecnico
Interregionale Malattie Rare**

Tolgo per un momento la giacca del coordinamento del Tavolo Tecnico Interregionale Malattie Rare – ma solo per pochissimo tempo, in realtà mai del tutto. Sull'ORPHA code posso dire questo: è vero che è stato considerato il ponte tra l'ICD-10, verso cui comunque stiamo andando, e l'ICD-11, che prevede di fatto una rappresentazione delle malattie rare estremamente dettagliata. Va però tenuto presente – è la nostra esperienza, dopo molti anni di implementazione di questi codici – che non tutte le malattie rare sono contenute nella banca dati Orphanet, e soprattutto quelle ultra-rare vengono descritte praticamente su base settimanale o giornaliera. Volevo condividere questa nota della nostra esperienza.

Rispetto all'ORPHAcodes, è un tema legato anche all'integrazione fra il livello europeo e quello nazionale – e nel nostro caso anche regionale – delle reti di assistenza. Sui dati, si è già fatta prima una fotografia di che cosa c'era e di che cosa c'è oggi. Devo dire che le regioni hanno lavorato molto, in questi anni, per implementare sistemi informativi – uso apposta il termine "sistemi informativi" anziché "registri", perché ci siamo accorti fin da subito, a livello di programmazione regionale, che i dati servono per fare programmazione: dal punto di vista regionale, ma anche dal punto di vista di chi dirige un'azienda ospedaliera o un'azienda sanitaria. Devono quindi essere pensati come raccolti oggi, ma con una visione di medio-lungo termine.

Per questa visione di medio-lungo termine siamo partiti molti anni fa, e ci siamo accorti che la strutturazione di questi registri si è discostata un po' da come erano stati pensati – in modo peraltro visionario – dal decreto del 2001, come registri epidemiologici. Raccogliere i dati è un'azione che, per i clinici, ha oggi un peso completamente diverso rispetto al 2001: è molto più impegnativa adesso, pur con più strumenti a disposizione. Bisogna tenerne conto, per evitare che i dati vengano raccolti dalle stesse persone, inseriti in sistemi diversi, e magari poi non utilizzati al meglio – perché servono anche le competenze per decidere quali indicatori siano davvero informativi, e queste decisioni sono valide solo se prese anche insieme a chi i dati li raccoglie, e a chi ne è il destinatario in termini di valutazioni: quindi anche i pazienti, ma anche tutti gli altri stakeholder.

Ci siamo accorti che, in molte realtà, questi sistemi si sono sviluppati come sistemi informativi che fanno due cose: da un lato raccolgono informazioni, dall'altro questa raccolta

è collegata all'erogazione dell'assistenza – non all'erogazione del codice di esenzione, che è un atto amministrativo derivante comunque da un atto medico, cioè la definizione della diagnosi. Ci siamo accorti di questo al punto da collegare, fin da subito, l'idea che l'assistenza della persona con malattia rara non si giochi solo in ambito ospedaliero, ma molto anche sul territorio: molte regioni hanno quindi sviluppato sistemi informativi che seguono il paziente, che può essere seguito contemporaneamente in momenti diversi – penso alla prescrizione di farmaci, che avviene a livello dei centri di riferimento, e poi alla somministrazione, che si gioca invece nel luogo di residenza, magari in una regione diversa da quella del centro. Abbiamo quindi cercato di strutturare questi sistemi anche in funzione dell'erogazione e della semplificazione dei percorsi del paziente.

Siamo fra i generatori di dati che contribuiscono al rapporto MonitoRare, ma anche a raccolte dati che servono per la programmazione regionale, e che prevedono l'integrazione con tutta una serie di sistemi informativi – alcuni più maturi, altri sviluppati anche grazie al PNRR, che devono ancora sviluppare la loro maturità. A livello regionale, questi indicatori informano le reti: è vero che le regioni hanno rivisto le reti con il documento di riordino, ma in alcune regioni siamo già al sesto processo di revisione della rete. Questo processo è stato realmente informato dall'uso di dati oggettivi – con i loro limiti, ma comunque dati di attività dei centri e di mobilità dei pazienti. C'è una grande collaborazione interregionale su questo, che avviene a livello del Tavolo interregionale, perché – come è ovvio – alcune regioni sono più avanti su alcune azioni, e altre beneficiano dell'esperienza delle prime.

Non è solo una questione di dati: è stato mostrato prima lo screening, e mi ha colpito la percentuale di neonati screenati e trovati positivi per patologie non ancora presenti nel pannello. Ebbene, questo è frutto di progetti pilota che le regioni hanno avviato, e la cui esperienza è stata messa a fattor comune anche con altre regioni che devono partire, o stanno partendo, con questi stessi progetti.

Sul fronte assistenziale, faccio un esempio di come abbiamo collaborato a livello interregionale utilizzando i dati dei sistemi informativi che raccolgono, ad esempio, le prescrizioni di trattamenti. Prima ancora di ricevere i fondi del Piano – che, come già sottolineato, presentano qualche problema di tempistiche di erogazione, ma che per noi è stato comunque molto importante perché ha delineato linee di azione percorribili comunque, cercando di camminare tutti con lo stesso passo – abbiamo messo a fattor comune i dati sulle prescrizioni di trattamenti extra-label, usi ormai consolidati di fatto, perché li abbiamo visti ricorrere in più sistemi informativi, producendo una lista di trattamenti: un lavoro che le regioni hanno messo a disposizione, una delle azioni previste dal Piano, ed è un esempio di come i dati possano informare le necessità assistenziali delle persone con malattia rara. Questa lista è disponibile; ci siamo limitati inizialmente a 20 trattamenti, e abbiamo fatto anche una previsione di spesa incrociando i dati dei registri regionali, perché questo è importante per rendere il tutto fruibile per tutti. Cito questo solo come esempio, da un lato, di utilizzo dei dati non fine a se stesso ma per cogliere le necessità assistenziali delle persone con malattia rara, e dall'altro come esempio di collaborazione interregionale e di un'azione del Piano su cui le regioni si sono impegnate e che hanno portato a termine.

Un ultimo accenno, poi magari ci torneremo: credo sia molto importante anche preservare il patrimonio informativo faticosamente costruito, e cercare di integrarlo con quanto ci viene richiesto dall'Europa – per evitare, come dicevo prima, che il clinico debba rispondere a monitoraggi anche impegnativi per partecipare a reti europee che pure sono un valore aggiunto. Credo vada fatta una riflessione su questo, perché altri paesi hanno in realtà molto meno di noi, e pensano quindi all'implementazione dell'ORPHA code unicamente in ambito ospedaliero. Noi abbiamo un sistema unico in Europa, population-based, cioè a livello di popolazione. Quando sento dire – mi perdonerete, ma ho studiato un po' di

epidemiologia nel mio percorso – che i dati raccolti a livello delle reti europee rappresentano "l'epidemiologia delle malattie rare", lo trovo quasi un'offesa verso le stesse reti di riferimento europee: quei dati non raccolgono quel tipo di informazione, raccolgono la popolazione di malati rari che afferisce a quei centri di massima expertise. Ma, per quanto si è detto, e anche questo è un dato che abbiamo rilevato dai registri regionali, la popolazione dei malati rari sta cambiando: è sempre più anziana, e avrà sempre più difficoltà, soprattutto per certe patologie, a spostarsi lontano dal luogo di residenza. Con tutto questo patrimonio – questa serie di elementi oggettivi – si può poi parlare di una programmazione che risponda anche alle nostre necessità di paese, con l'articolazione regionale, il livello nazionale, e anche il livello delle aziende e dei servizi territoriali, che è molto importante. Grazie.

ANNALISA SCOPINARO

Grazie, Monica. A me piacerebbe molto capire, appunto, i percorsi che fanno le nostre persone – ma anche quanti sono quelli che questi percorsi non li fanno più. L'impressione, a volte, è che ci sia una fetta di persone che non fa più controlli, specialmente dopo la transizione dall'età pediatrica: viene "mollata", fra virgolette, dall'ospedale pediatrico, e quindi sparisce un po' dal sistema – e i dati che abbiamo risultano un po' falsati, perché quelle persone non incidono più sul sistema. Credo sia un fenomeno da tenere ben in considerazione: forse, visto che abbiamo questa mole di dati a disposizione dai codici di esenzione, si potrebbe vedere quanti sono quelli che non fanno più controlli da uno, due, tre anni – cosa che per un malato raro dovrebbe essere inconcepibile. Potrebbe essere una sfida per i prossimi anni.

Grazie Monica.

Allora, Sandra Petraglia: ti avevo evocato prima quando dicevo che i sistemi si sono dovuti aggiornare – anche AIFA ha una produzione di dati che immagino sia incredibile, come per tutte le istituzioni; però sulle malattie rare, nello specifico, in questi anni c'è stata un po' una riorganizzazione. Ce ne vuoi parlare un po', e dirci l'importanza di averli anche raccolti?



SANDRA PETRAGLIA

**Dirigente Ufficio Accessi Precoci
AIFA**

Il dato, per chi mi conosce, è sempre stato importantissimo, e va misurato sotto due punti di vista. Da un lato la misurazione del dato in sé, che ci restituisce la fotografia dello scenario – è stato già detto molto bene dalla dottoressa Mazzuccato – quindi è informativo sui percorsi da intraprendere, sulle strategie, per misurare il presente ma soprattutto per pianificare in maniera strategica il futuro. Dall'altro lato, è importante capire quali dati misurare: da questo punto di vista è stato un po' il filo conduttore di stamattina, ed è anche il filo conduttore dell'interazione che abbiamo avuto negli anni con Uniamo e con le associazioni dei pazienti. Dialogando insieme si è costruito un nucleo di dati che abbiamo riconosciuto – e continuiamo a riconoscere via via – come strategicamente importanti, perché non basta misurarli: bisogna identificare quali dati misurare, e che informazioni ci diano; altrimenti la misurazione resta semplice, sono numeri che stanno lì e servono forse a poco.

Anche AIFA, come le regioni, come tutta l'Italia, soffre un po' di una difficoltà strumentale sul tema del dato – prima, nella presentazione del rapporto, è stato detto che non tutti i dati ci sono, che non riusciamo a fornirli tutti. È vero: alcuni purtroppo non riusciamo a darli, soprattutto perché gli accessi individuali hanno connotazioni di dati particolari, per cui, fra GDPR e privacy, è difficile elaborarli in maniera utile. Devo però dire che ci stiamo rendendo conto delle occasioni mancate: per esempio, quando misuriamo i rinnovi del 5%, stiamo iniziando a riflettere sulla ricchezza di informazioni che questi dati ci danno. Da un lato ci sono gli accessi individuali che gestiamo col fondo, di cui diamo l'importo cumulativo. Un altro dato che non riusciamo a fornire è la spesa effettiva: su base annuale possiamo parlare di un impegno di spesa puntuale e preciso, ma sappiamo che il singolo paziente non sempre proseguirà tutto il trattamento, quindi la spesa effettivamente rimborsata è un capitolo in capo ad altri uffici, che non viene elaborato in tempi utili per un rapporto – ma anche su questo ci stiamo muovendo proprio adesso, per mettere insieme la spesa prevista con la spesa effettiva: un'informazione utile per il sistema.

Dagli usi individuali del 5% – che sono individuali ma, nell'ambito delle malattie rare, formano poi piccoli cluster per indicazione – ci siamo resi conto della ricchezza di informazioni che il monitoraggio ci offre: riusciamo ad avere un monitoraggio clinico puntuale, decisamente più dettagliato e granulare di quello che abbiamo per indicazione, come nel caso della legge 648 o dei registri. Questo è utile anche in un dialogo di formazione con i clinici, perché

quando ci arriva il paziente stabile, con un trend di miglioramento, vogliamo dati oggettivi – ed è una lezione che abbiamo imparato anche dai pazienti. Non posso dimenticare una mamma che ci disse: "Ma noi vogliamo sapere se questo farmaco funziona o non funziona. Io do 16 pillole al giorno a mia figlia, e voglio capire se la sua condizione è stabile perché il farmaco la aiuta, o perché lei ha una variante benigna della malattia e sarebbe comunque stabile – nel qual caso risparmierei le 16 pillole al giorno." Da questo punto di vista, anche sulla 648 siamo in dialogo: il mese scorso abbiamo accettato una scheda di monitoraggio tipo CRF, redatta dai clinici, proprio per avere un monitoraggio puntuale. Abbiamo strumenti nuovi: linee guida AIFA, studi retrospettivi, studi osservazionali.

Il momento è maturo per mettere a frutto questo insieme di dati che abbiamo, soprattutto dagli accessi precoci: li trovo un angolo di visuale molto informativo anche sul futuro. Quando vediamo che si comincia con il singolo paziente, che diventa poi un'indicazione – che a volte, se si è fortunati, va in 648, e se non si è fortunati magari non ci va, ma dopo due anni diventa farmaco innovativo con accesso ai farmaci innovativi – saperlo prima, riuscire a vedere le curve nel tempo, ci aiuta a capire, insieme alle pipeline, dove dobbiamo focalizzarci e cosa dobbiamo aspettarci, per consentire un accesso che risponda alle esigenze legittime del singolo ma sia equo per tutti.

Abbiamo anche dei dati – ho sentito parlare anche prima dei centri e delle ERN – sulla distribuzione delle richieste, che mostrano una concentrazione delle prescrizioni in alcune regioni. Questo è indicativo, magari, della concentrazione di più centri di riferimento in quelle zone; ma da un altro punto di vista va condiviso e discusso con tutto il contesto nazionale e regionale, perché potrebbe invece essere un campanello d'allarme di situazioni in cui c'è una migliore presa in carico nelle realtà più strutturate, e una perdita di chance in altre zone. Quest'anno abbiamo anche un dato che non pubblichiamo ancora, ma a cui potremmo arrivare pian piano – ora c'è anche un ufficio dedicato – per condividere ed elaborare dati, magari macro-indicatori di andamento, dove si vedono regioni "rosse" e regioni "bianche" per concentrazione di richieste: anche questo va analizzato insieme.

Sarebbero tantissime le considerazioni possibili; in conclusione, è fondamentale un approccio al dato che sia di riflessione, insieme ai pazienti e a tutti gli stakeholder – non tanto la misurazione in sé, quella la pubblichiamo, la trovate nel rapporto. Come ufficio siamo tutti molto felici di contribuire ogni anno a questa attività, che fa crescere anche noi. Abbiamo avviato anche un percorso con i colleghi francesi: da alcuni anni condividiamo informazioni sugli accessi ai farmaci, e in particolare sull'uso off-label e sull'accesso precoce. Questo dialogo, questa interazione, è fondamentale per disegnare insieme una strategia dei dati che sia informativa dei percorsi, dei bisogni e delle prospettive: elementi da mettere a fattor comune per disegnare la strategia che porti alle risposte di cui i pazienti hanno bisogno.



MARIA LUISA SCATTONI

**Direttrice Centro Nazionale
Malattie Rare Istituto Superiore
di Sanità**

Last but not least, come si dice. Ero venuta qui, devo dire, con altre intenzioni, ma ascoltare il rapporto, e ascoltare le persone che mi hanno preceduto, mi ha fatto venire in mente una cosa. Sapete che io provengo da un altro mondo, quello delle malattie rare del sistema nervoso centrale, che sono – come si è visto – le più prevalenti; e questa mia esperienza precedente, che comunque continua ancora oggi, mi suggerisce degli spunti che potrebbero essere utilizzati anche, e soprattutto, per le malattie rare in generale. Mi fa piacere che ci sia anche la politica presente in sala – c'era anche il sottosegretario Gemmato prima. Le leggi ci dicono che cosa dobbiamo fare, ma poi sono le evidenze scientifiche, e tutte le istituzioni e le persone coinvolte – incluse le associazioni – a dirci, e a doverci dire, anche come farlo.

Abbiamo una legge che già ce lo dice, e non vorrei dimenticarla: la legge 175 del 2021, all'articolo 10, parla proprio del flusso informativo della rete delle malattie rare. Me la sono stampata, perché da brava studentessa, quando inizio a occuparmi di una cosa – e chi mi conosce, Annalisa lo sa bene, sa che mi piace essere operativa, non fare chiacchiere, perché altrimenti mi disturba – qui c'è scritto, a parte chi fa cosa, che i flussi informativi servono a produrre nuove conoscenze sulle malattie rare, a monitorare l'attività e l'uso delle risorse, a valutare la qualità complessiva della presa in carico dei pazienti, e ad attuare un monitoraggio epidemiologico. Ecco, io mi fermerei proprio su questo: sulla qualità della presa in carico – e lo dico con una nota non polemica, per tutti noi, in vista del futuro. Tu l'hai già detto, ma l'ha detto anche il direttore generale Bergamaschi, l'ha detto anche la referente di AIFA: lo direi in ottica di prospettiva futura, indicando quello che manca, perché quello che c'è, c'è – ma mi sembra evidente che sia ancora piuttosto carente.

Anche il fatto che, per costruire un rapporto come MonitoRare, si debba fare riferimento a più attori significa che questa unione di intenti fra le varie istituzioni che possiedono i dati, in realtà, ancora non c'è. Forse qualcosa che possiamo fare per il futuro è proprio unire tutti questi tasselli, per vedere effettivamente se la presa in carico dei pazienti sia appropriata, qualitativamente valida, e risponda ai bisogni reali delle persone. In questo senso, vi dico che noi riceviamo, attraverso il Telefono Verde, richieste che arrivano sia dalle persone sia dai professionisti: la rete c'è, ma probabilmente c'è ancora molto da fare. Ci sono attualmente delle riforme in corso – parlo della riforma della disabilità, che Annalisa ha già menzionato, e parlo anche del decreto legislativo 29 del 2024 sugli anziani non autosufficienti, visto che

ci stiamo muovendo anche in quella direzione. Le metterei tutte in un unico calderone – un calderone proficuo, però. Ci metterei anche il DM 77: lo dico perché siamo reduci da Exposanità della scorsa settimana, dove giustamente delle persone con malattia rara sono venute al nostro stand Uniamo-ISS, e la domanda che mi è stata posta – visto che mi occupo di formazione sulla valutazione di base e sulla valutazione multidimensionale per il progetto di vita – è stata: le persone con malattia rara come si collocano in questa riforma? Cioè: a parte la certificazione di base – che forse, visto che siamo in un momento di aggiornamento delle tabelle di invalidità, inserire l'ORPHA code è la cosa più semplice da fare – il problema è tutto quello che viene dopo.

Perché se una persona si presenta all'ATS, o al comune di residenza, non si presenta al centro di riferimento per fare richiesta del progetto di vita: ragioniamo bene su questo. Se, quando si chiede una valutazione multidimensionale, la presenza del medico di riferimento e dello specialista di riferimento non può essere garantita lì dentro – per i motivi che sappiamo, cioè la carenza di personale nel Servizio Sanitario Nazionale – è lì che cade completamente la qualità dell'assistenza. Lo dico obiettivamente: fare riforme senza pensare, operativamente, a se gli operatori ci sono, e se riusciamo davvero a garantire l'assistenza, è un problema. Penso sia un argomento su cui dobbiamo tutti riflettere – col Ministero lo do per scontato, l'unione di intenti – ma anche con le regioni: abbiamo già fatto una prima riunione, e penso che dovremmo istituire – lo pongo proprio come un punto di partenza – riunioni costanti e coerenti con tutti gli attori istituzionali coinvolti.

Ci unirei anche la ricerca, perché sul tema delle malattie rare la ricerca fa passi da gigante – vedo qui davanti il presidente del CNR – ma tutto ciò che viene acquisito in ambito di ricerca deve essere, se non immediatamente, quasi immediatamente applicato: non possiamo permetterci i tempi di aggiornamento che a volte abbiamo. Mi dispiace di non aver potuto dare risposte compiute; spero però che almeno da questo punto di vista possa nascere un'unione di intenti, quantomeno a livello istituzionale.

ANNALISA SCOPINARO

Grazie Maria Luisa, passiamo ora al Prof. Lenzi, Presidente del Consiglio Nazionale delle Ricerche. Allora, Andrea: il CNR ha 245 progetti di ricerca sulle malattie rare, per più di 38 milioni di euro. Ringrazio Andrea, e mi permetto di ringraziare anche Anna Moles per questo lavoro certosino di ricognizione in tutti i dipartimenti su questi progetti di ricerca, perché uno degli scopi di MonitoRare è anche far emergere il più possibile il tanto di buono che in questo paese abbiamo, cercando di metterlo a sistema, e capire come questi 245 progetti di ricerca – che non sono proprio noccioline – possano essere portati a conoscenza di tutti, e possano servire da stimolo e spunto anche per altri ricercatori. Andrea, dicci qualcosa: 245 progetti sulle sole malattie rare al CNR, immagino quanti ne facciate in totale...



ANDREA LENZI

**Presidente Consiglio Nazionale
delle Ricerche**

Grazie intanto dell'invito, di avermi invitato anche quest'anno, perché le malattie rare per me rappresentano un percorso iniziato una trentacinquina di anni fa. Ero appena tornato da un decennio di missioni all'estero dopo la laurea, per imparare a fare il ricercatore, e mi imbattei nelle malattie rare grazie alla Fondazione Rossetti. Nonostante io abbia fatto sostanzialmente l'endocrinologo, e come ricercatore il genetista – a proposito, sono perfettamente d'accordo: voi donne avete due cromosomi X, quindi avete i cromosomi equilibrati; noi abbiamo un X e un Y, e siamo un po' una versione ridotta – è così, siamo una derivazione. Lo sappiamo bene noi medici: se togli tutto, esce una bimba – la sindrome di Morris – tanto per restare in tema di malattie rare, e quindi questo un suo perché ce l'ha.

Detto questo, lasciatemi fare anche una battuta. A parte sentirmi a casa qui dentro – perché le malattie rare sono, come ho già detto decine di volte in queste sedi, per un medico un motivo di interesse estremo: significa curare pazienti difficili da diagnosticare, significa avere necessità di multidisciplinarietà, significa formarsi anche sull'empatia necessaria verso il paziente e la sua famiglia. La malattia rara è, per chi fa il medico e ci ha creduto – e io, ahimè, l'anagrafe mi dice che ho passato 55 anni da quando mi sono iscritto a Medicina alla Sapienza nel '71 – qualcosa di estremamente interessante da incontrare. Su questo, Annalisa è quasi una sorellina.

La battuta è questa: perché un medico, per la prima volta nella storia del Consiglio Nazionale delle Ricerche, è arrivato a essere presidente del CNR? Non era mai successo in 103 anni. Vuol dire che qualcosa aveva bisogno di essere curato? Tutt'altro: forse aveva bisogno di un po' di umanizzazione, di mettere meno al centro la singola specialità del singolo presidente – perché ovviamente il fisico fa fisica, il robotico fa robotica, il biochimico fa biochimica. Un medico clinico, per definizione, deve avere una visione più generalista, e forse questa è stata la motivazione.

Hai detto bene: 245 progetti, 38 milioni di euro. Ma per noi questi 245 progetti sono quasi pulviscolo cosmico, perché abbiamo oltre 100.000 progetti di ricerca attivi in totale. Per darvi una misura: il CNR è l'unico ente al mondo che copre un ambito che va dalle scienze umane più profonde – dico sempre l'esempio dei papirologi egizi – fino alla fisica dei neutrini; e i fisici dei neutrini, tra l'altro, aiutano i papirologi egizi a decifrare i papiri senza doverli srotolare e senza rovinarli. Il CNR ha 353 sedi periferiche sparse in tutta Italia, e uno dei dipartimenti di peso è il Dipartimento di Scienze Biomediche, dove si fa ricerca genetica – fra cui molti dei

progetti che citavi – e dove sviluppiamo molecole e sistemi diagnostici che vengono messi a disposizione del mercato e, in particolare, dei laboratori specializzati sulle malattie rare.

Un altro dato rilevante: il CNR è fatto di persone – persone anch'esse un po' rare, devo dire, perché sono 2000 ricercatori sparsi in tutta Italia che lavorano dalla mattina alla sera per produrre innovazione. Noi cittadini spesso non ce ne rendiamo conto, ma anche questo microfono è frutto di ricerca scientifica e innovazione, così come la super-molecola che serve per curare la super-malattia rara con tre pazienti in tutta Italia, o forse in tutto il mondo. E questo lo possiamo fare solo grazie a una competenza specialistica unita a una multidisciplinarietà che ci consente di parlare di etica con la stessa competenza con cui parliamo di fisica dei plasmi o di quantum computing.

Quindi: persone, persone che si dedicano ad altre persone – ed è anche per questo che la parola non è "centro" ma "consiglio". I padri costituenti del CNR, 103 anni fa, scelsero la parola "consiglio" proprio perché il Consiglio Nazionale delle Ricerche non deve dare consigli, ma essere un luogo di riflessione dove ci si mette insieme per arrivare a un fine comune – consiglio nel senso di unione, come in "consiglio comunale": un posto dove ci si mette insieme per lavorare.

È fatto di persone, ma anche di tecnologia – tanta tecnologia. Una delle cose su cui stiamo ragionando molto in questo periodo è mettere insieme le nostre competenze su intelligenza artificiale, quantum computing e scienze biomediche. Apro una piccola parentesi scherzosa, visto che sono fra amici: potete immaginare quanto io, dopo 50 anni di medicina, fossi considerato il massimo esperto nazionale di intelligenza artificiale e quantum computing... Eppure, negli ultimi tre-quattro giorni ho tenuto relazioni internazionali su questi temi, e faccio parte – grazie all'affetto e alla stima reciproca con il sottosegretario Butti – del Consiglio nazionale che dovrà definire la strategia nazionale sull'intelligenza artificiale, nel senso di un vero e proprio piano di implementazione: il "cosa fare".

E qui arrivo al punto: l'intelligenza artificiale risponde a molte delle domande emerse nella tavola rotonda precedente. È uno strumento bellissimo – la mia battuta classica è che dobbiamo evitare che l'intelligenza artificiale implementi la stupidità naturale, che è già abbastanza diffusa di suo. Mi metto quindi a disposizione, visto che faccio l'endocrinologo di base e so come si trasferiscono i segnali fra sistemi – dov'è Mazzuccato, l'ho persa di vista, eccola – fra il Centro Nazionale, il Tavolo interregionale per le malattie rare, e così via. Un sistema per produrre dati, elaborarli e metterli in rete si può fare, con due condizioni: primo, i centri devono essere messi in rete fra loro – basta un cavo, non serve altro – e i sistemi devono essere interoperabili, oppure si adotta un sistema unico. Questo è l'unico suggerimento rilevante che mi sento di dare, e se serve il CNR non è che non abbia già fatto nulla in questo campo: cambiando completamente argomento, per l'ANAC abbiamo messo in rete gli archivi di tutti i comuni italiani – ottomila comuni – per cui se l'ANAC vuole rintracciare un appalto sospetto in un piccolo comune, riesce a trovarlo. Non è quindi una cosa impossibile.

Metto a disposizione i ricercatori – anche se in realtà su questo Annalisa ne sa più di me, era preparatissima sul numero di progetti di ricerca – metto a disposizione le tecnologie, e da ultimo le risorse, perché poi mancano sempre, come sa bene la senatrice Murelli, che su questo è brava ma si scontra, come tutti i parlamentari, con la solita difficoltà delle coperture. Su questo, le risorse si ritrovano anche dai risparmi: se crei percorsi e sistemi di elaborazione – qui abbiamo un altro esperto proprio davanti a me – ottieni anche un'economia di scala, come direbbe chi parla bene, che libera risorse invece di sprecarle in un ambulatorio, un paziente, un ambulatorio, un paziente, uno alla volta. Perché questo è il vero problema: come si è detto prima, i pazienti devono trovare facilmente la strada e non perdersi – come ha detto benissimo Annalisa – nei mille rivi della difficoltà, al punto che a un certo punto

uno rinuncia alla cura non perché non sa cosa fare, ma perché si è stufato di fare mille passaggi. Probabilmente sarebbe più semplice e più pratico mettere insieme Uniamo – l'associazione delle associazioni – chi è competente sul piano politico, e chi può mettere rapidamente a disposizione un sistema di messa in rete basato sull'intelligenza artificiale. Se volete, nel mio prossimo mandato da presidente lo metto a disposizione del sistema della politica: ritengo, con tutto il cuore, che la ricerca pubblica non possa che essere al servizio di chi fa politica pubblica, perché noi forniamo i dati, ma siete voi poi a tradurli al meglio nelle norme. Quindi l'unica cosa che sono venuto a fare qui oggi, a parte un piccolo ritorno a casa fra amici, è mettere a disposizione anche la mia funzione di presidente del CNR, così come prima mettevo a disposizione la mia funzione di medico. Grazie dell'attenzione.

ANNALISA SCOPINARO

Passo, in conclusione di questa tavola rotonda, la parola al colonnello Margheriti, che rappresenta in questa sede lo Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare – un'eccellenza tutta italiana, praticamente unica in Europa, che sta rimettendo in campo tutta una serie di sforzi per essere sempre più al servizio della comunità, come è sempre stato, con un'attenzione particolare alle malattie rare: penso alla produzione di alcuni farmaci che erano usciti fuori produzione – poi ce ne parlerà lei. E, ultimamente, indipendentemente l'uno dall'altra – ma pensate quanto siamo ormai in sintonia – siamo stati in audizione proprio sul testo della legge farmaceutica, proponendo un'importazione centralizzata dall'estero proprio con il supporto dello Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare, sulla scia di un esperimento già realizzato grazie a un accordo con AIFA qualche tempo fa, proprio su una delle nostre patologie. Colonnello, le lascio queste ultime battute di chiusura di questa lunga mattinata.



LORENZO MARGHERITI

**Direttore tecnico Stabilimento
Chimico Farmaceutico Militare
di Firenze**

Grazie, grazie Annalisa. Prima di tutto porto i saluti del colonnello Moro, il comandante dello stabilimento, che sarebbe dovuto essere presente oggi ma per impegni istituzionali non ha potuto venire. Per chi non lo conosce: lo Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare di Firenze è l'unica officina farmaceutica dello Stato, opera al servizio delle forze armate da 173 anni e, da diversi anni, opera anche a favore del Ministero della Salute per la produzione di farmaci carenti. Il nostro contributo principale è quindi produrre tutti quei farmaci che l'industria farmaceutica privata non produce: farmaci realizzati in piccole quantità, ma indispensabili per la terapia di alcune malattie rare. Mi riferisco, in particolare, alla tiopronina e alla mexiletina, che trovate citate nel rapporto MonitoRare, la cui produzione garantiamo ormai da più di dieci anni.

Recentemente, da due-tre anni, in coordinamento con AIFA, abbiamo avviato anche l'importazione di medicinali dall'estero: sarebbe bello poter produrre tutto in Italia, ma la lista dei farmaci carenti è lunghissima e in continua crescita, quindi è impossibile farlo per ogni farmaco. Laddove si trova un produttore europeo che garantisce qualità – verifica che facciamo anche noi, in quanto ispettori per conto di AIFA – si attiva il processo di importazione centralizzata: il medicinale viene acquistato dallo stabilimento, stoccato nei nostri magazzini e reso disponibile sul portale farmaci dello stabilimento, in modo che tutte le strutture sanitarie italiane possano acquistarlo, indipendentemente dalla regione in cui si trovano, con la garanzia di trovarlo sempre disponibile.

Un'altra attività importante, avviata da poco più di un anno, è la produzione di alcuni integratori alimentari a supporto di malattie rare: può sembrare strano, ma molte malattie rare si curano anche con integratori alimentari, a loro volta di difficile reperibilità. Abbiamo quindi avviato la produzione di un integratore a base di N-acetilglucosamina per la miopatia GNE, oltre a una serie di integratori a base di sali minerali per le malattie dell'osso, anch'essi già disponibili sul portale farmaci dello stabilimento.

L'ultima attività di cui vi voglio dare notizia è iniziata pochi mesi fa: sempre su segnalazione di AIFA, è stata rilevata in Italia una carenza di farmaci pediatrici per la cura della tubercolosi. Siamo entrati in contatto con l'associazione Stop TB Italia, che ci ha segnalato e formalizzato questa carenza, fornendoci i numeri; con il supporto di AIFA abbiamo individuato un produttore in India, e proprio in questo periodo è in corso l'acquisto e

il trasferimento di questi medicinali dall'India verso l'Italia, per la cura della tubercolosi pediatrica. È un processo piuttosto complesso, perché per i farmaci provenienti da paesi extra-UE è necessario validare il fornitore e l'intera catena di importazione, che passa attraverso gli USMAF – gli Uffici di Sanità Marittima, Aerea e di Frontiera – con il supporto del Ministero della Salute; i farmaci vengono importati in regime di quarantena, dopodiché, quando le strutture sanitarie ne faranno richiesta, sarà autorizzato il rilascio del lotto e reso disponibile per le strutture che hanno in cura bambini ancora oggi affetti da tubercolosi. Questo è il punto della situazione: non ho altro da aggiungere. Grazie.

ANNALISA SCOPINARO

Ringrazio lo Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare, il colonnello Margheriti – davvero una sintesi militare, pazzesca. Mi permetto di ringraziare anche Camillo Borzacchiello, con cui abbiamo fatto un lungo percorso proprio per mantenere il farmaceutico militare al centro dell'attenzione anche politica, per le tante cose che fa nell'ombra: Uniamo cerca un po' di far emergere le eccellenze di questo paese, e di aiutare a far comprendere l'utilità di realtà che altrimenti, già da qualche anno, rischiavano di essere chiuse.



ELENA MURELLI

Senatrice

Intergruppo Parlamentare Malattie Rare e
Oncoematologiche

Grazie, buongiorno a tutte e a tutti. Un piacere essere qui: complimenti a te, complimenti a Uniamo, a tutte le associazioni presenti in sala, per la forza che avete, per il supporto che ci date. Lo dico sempre: non sono un medico, e da quando mi occupo di sanità ho imparato tanto da voi, perché oltre a ricoprire il ruolo istituzionale agisco sempre pensando anche da cittadina, da paziente. Parlando con voi ho imparato che ci sono tante situazioni diverse a seconda delle malattie rare – ma raro non vuol dire non essere ascoltati. Raro, ce lo siamo detti tante volte, non vuol dire non trovare, e non dare speranza a un paziente, perché la ricerca e l'innovazione sono dietro l'angolo, e non possono restare confinate in un laboratorio di ricerca, nello studio di un professionista sanitario, al CNR, o in un cassetto di AIFA. È il principio che porto avanti nella mia attività al vostro fianco in questi anni.

Come diceva la presidente, abbiamo diversi intergruppi parlamentari: la settimana scorsa ci siamo ritrovati a un evento "Women in Rare", dove abbiamo presentato il libro bianco sulle malattie rare dedicate alle donne, perché la medicina di genere è un tema fondamentale. Noi donne ci occupiamo sempre della salute degli altri, e meno della nostra: e molto spesso le statistiche presentate nel libro bianco mostrano che le malattie sul genere femminile sono più diffuse, e che i tempi di diagnosi delle malattie femminili richiedono più tempo rispetto a quelle maschili – si parlava di 4 anni per quelle maschili, 7 anni per quelle femminili, anche perché la donna tende a pensare meno a se stessa, e a dire "la visita la farò più avanti". Ma è anche perché, negli anni, la ricerca e la farmacoterapia si sono concentrate di più sull'apparato maschile e meno su quello femminile. Nonostante esista già una legge dedicata, il tema della medicina di genere è tornato quindi in commissione, e vi abbiamo dedicato ulteriori approfondimenti.

Come diceva la presidente, ho voluto presentare un emendamento in legge di bilancio, perché finalmente è entrato in legge di bilancio il tema della prevenzione: oltre allo screening mammografico e ai test per il tumore ovarico e per il tumore al polmone, per cui ci sono 280 milioni di euro, ho voluto inserire anche un tema innovativo, perché accanto a screening e vaccinazioni ci sono anche i test genetici. Ho un intergruppo dedicato agli alimenti a fini medici speciali, e ne abbiamo aperto un altro sulla genetica e sulla genomica, perché anche la genetica e la genomica sono importanti come diagnostica avanzata, e sono fondamentali se vogliamo andare verso una medicina personalizzata: siamo tutti diversi, e tutto dipende anche dal nostro DNA. In base a questi test possiamo non predire, ma diagnosticare

preventivamente la predisposizione di una persona a una malattia. Così come l'ho fatto per il tumore ovarico e per il tumore alla mammella con la biopsia liquida, ho voluto inserire anche i test NGS, Next Generation Sequencing, che permettono di diagnosticare precocemente una malattia rara: perché vogliamo ridurre i tempi. Tanto più siamo efficaci ed efficienti nel ridurre i tempi, tanto più diamo qualità di vita e speranza di vita ai pazienti, specialmente se affetti da una malattia rara. A volte la terapia non c'è, ma anche solo sapere che quella malattia esiste, ed è stata diagnosticata, significa avere un percorso e degli specialisti che ti possono seguire.

Sono stata ospite lunedì a Milano della Fondazione CHOPS, un'altra malattia rara, dove ho incontrato la presidente Manuela Mallamaci, che mi ha raccontato la storia di suo figlio e di quello che la Fondazione ha fatto e sta facendo. Anche in quel caso, la diagnosi fatta a quel bambino, come a tanti altri, ha permesso di identificare la malattia: la famiglia si è confrontata con il genetista pediatra che l'ha scoperta, ed è stata affiancata da specialisti dedicati a quel tipo di malattia. Avere una diagnosi precoce, anche quando non ci sono terapie specifiche, dà comunque un percorso da seguire.

Un caso diverso è stato l'emendamento sulla leucodistrofia metacromatica, diagnosi che interessa direttamente circa 1000 neonati: questa particolarità mi è stata presentata dalla Fondazione Telethon, che ha sviluppato questo tipo di terapia insieme all'Università San Raffaele di Milano. Mi hanno detto: la terapia c'è, esiste, dobbiamo intervenire per poterla diagnosticare preventivamente e per tempo, per evitare complicazioni neurologiche nei bambini. Con l'approvazione di questo emendamento andiamo quindi a inserire il test sulla leucodistrofia metacromatica all'interno dello screening neonatale. Tutto questo, però, per ora resta sulla carta: l'approvazione dell'emendamento c'è, manca il decreto attuativo – siamo in Italia, i problemi restano sempre questi – ma stiamo lavorando col Ministero della Salute per farlo inserire al più presto, si spera, anche perché abbiamo imparato, con l'intergruppo Celiachia: nel 2023 abbiamo fatto la legge per lo screening sul diabete di tipo 1 e sulla celiachia, due malattie correlate – primo paese al mondo a fare questo tipo di legge – e ci sono voluti due anni per il decreto attuativo. Quindi capite bene: la legge c'è, i soldi ci sono, adesso lavoriamo anche per il decreto attuativo.

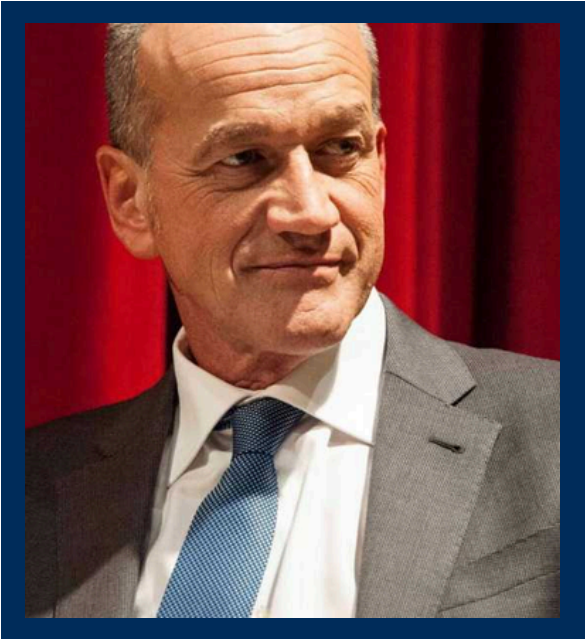
Il lavoro non finisce qui: in commissione stiamo chiudendo il testo unico sulla legislazione farmaceutica. Anche lì – penso che ve ne abbia parlato anche il sottosegretario Gemmato – ho presentato diversi emendamenti direttamente sulle malattie rare, perché penso che l'innovazione sia importante e non possa restare reclusa in un cassetto: deve arrivare al paziente. Quindi, quando c'è un'innovazione, una terapia innovativa, anche se già approvata dall'EMA ma non ancora da AIFA, deve comunque poter raggiungere il paziente – era questo il senso del mio emendamento: cerchiamo, in ogni caso, dopo l'approvazione, con un training clinico adeguato dei professionisti sanitari, di renderla disponibile al paziente. Ha avuto parere contrario, ma insistiamo comunque perché questo principio venga portato avanti. L'altro emendamento, che ha avuto anch'esso parere contrario e su cui insisterò, riguarda la garanzia dell'equità su tutto il territorio nazionale: sappiamo tutti che c'è disomogeneità fra i 21 sistemi sanitari regionali. Il farmaco, pur approvato da AIFA, spesso non si trova poi a disposizione nelle diverse regioni, addirittura nelle diverse ASL: se ho un centro di riferimento specifico potrebbe offrirmi la terapia, ma dipende sempre dal contesto regionale. Il codice di avviamento postale di residenza non deve mai essere, né per le malattie rare né per qualsiasi altra patologia, un elemento discriminante. Questo è il principio fondamentale su cui continuerò a insistere – perché la persistenza è anche, e soprattutto, femminile: non per togliere nulla agli uomini presenti, ma di solito siamo più tenaci, combattiamo, e io porto avanti questi principi. Grazie.

ANNALISA SCOPINARO

Grazie mille, senatrice Murelli. Devo dire che, nella mia conoscenza con Elena e nella partecipazione all'Intergruppo Celiachia – dove rientrano anche tutte le patologie metaboliche, non solo quella di nostro interesse più diretto – Elena è una che lavora: ogni sei mesi ci dà un rendiconto, facciamo una riunione fiume di sei ore solo per raccontare che cosa ha fatto nel frattempo per portare a casa quei risultati, e soprattutto per vederli calati a terra – perché un conto è portarli a casa, un altro è aspettare due anni per il decreto attuativo. Grazie per il tuo impegno.

ELENA MURELLI

Sulle malattie metaboliche ereditarie, quindi sugli alimenti a fini medici speciali, abbiamo presentato due mozioni separate: una per la nutrizione oncologica, una per le malattie metaboliche ereditarie. E abbiamo organizzato due eventi: uno il 25 giugno sugli alimenti a fini medici speciali, in cui abbiamo presentato uno studio di farmacoeconomia proprio per convincere il Ministero della Salute sull'inserimento di questi alimenti nei LEA; e uno il 22 settembre, evento dell'intergruppo con una sessione dedicata agli alimenti a fini medici speciali per le malattie metaboliche – lo abbiamo annunciato anche nella newsletter, e lì affronteremo questo tema.



GIAN ANTONIO GIRELLI

Deputato

Intergruppo Parlamentare Malattie Rare e
Oncoematologiche

Interessantissimi tutti gli spunti che avete dato: in particolare è molto apprezzabile la disponibilità appena espressa a mettere a disposizione tanta potenzialità in termini di elaborazione dati e di contributo all'innovazione, nell'affrontare temi delicati come le malattie rare – che, vi confesso, sono sempre più convinto che nel linguaggio politico dovremmo chiamare in maniera diversa, perché mi rendo conto che dal punto di vista della ricerca è un modo per catalogare una tipologia di patologia poco diffusa, ma nel linguaggio politico rischia di diventare una malattia che viene affrontata in maniera diversa dalle altre, perché siamo purtroppo spesso condizionati dal numero dei casi, da quante persone incrociamo con un determinato intervento, per una serie di ragioni.

Ecco, io penso che in sanità, per quanto riguarda le patologie, questo sia un modo di guardare le cose che non possiamo permetterci. Perché il dovere di prestare assistenza, di dare cura a chi ne ha bisogno – la Costituzione non lo declina in base al numero di casi: dice semplicemente che una persona che ha bisogno deve trovare una risposta, ed è compito dello Stato organizzarsi per poterla dare. Credo quindi che dovremmo parlarne in maniera diversa, tenendo conto di altri aspetti molto importanti.

Primo: le malattie rare, per loro natura, hanno una ricaduta positiva su tutte le patologie, perché implicano una ricerca particolarmente accurata, analisi che poi servono anche in generale – così almeno mi spiega chi fa questo lavoro. Quindi, al di là della singola patologia, c'è una ricaduta positiva su tutto il sistema.

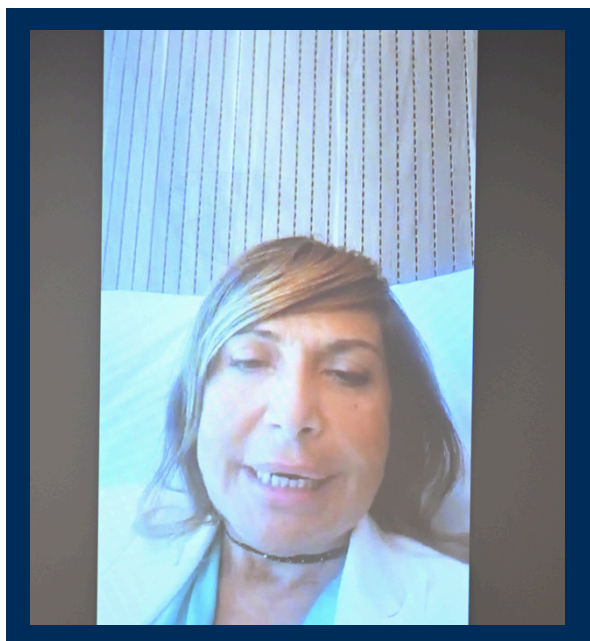
Secondo aspetto: non dimentichiamo che una malattia non intercettata nei tempi e nei modi dovuti rischia di compromettere seriamente la durata e la qualità di vita delle persone. E questo non è un fatto politico, ma un fatto etico: chi ha responsabilità decisionale non può venir meno al dovere di impedire che questo avvenga, in tutti i modi possibili. Ma se vogliamo dare anche una lettura più cinica: non investire nel prendersi cura immediatamente di una patologia significa poi dover sostenere una spesa sanitaria diretta e una spesa socioeconomica indiretta ancora più rilevante – perché una malattia non diagnosticata, non intercettata, non curata, non scompare, non guarisce da sola.

L'altro aspetto che mi è piaciuto molto è il richiamo a "persone che si occupano di persone", che è un po' la sfida del tempo in cui viviamo: rischiamo di avere potenzialità

e strumenti sempre più importanti ed efficaci, ma di perdere di vista il fine del loro utilizzo, che è prendersi cura della persona – che non è una malattia, rara o non rara che sia, non è una patologia, ma è una complessità di cose in cui c'è anche la malattia. Una vera presa in carico richiede la globalità dell'analisi, dove entrano gli aspetti psicologici, umani, le comorbidità, il contesto socioeconomico e familiare – che non può essere considerato ininfluenza rispetto alla qualità della vita e alla cura – così come chi si prende cura del paziente deve sviluppare sempre di più questi aspetti nella formazione e nella multidisciplinarietà, rendendo sempre più stretto il rapporto fra la sanità in senso stretto e gli aspetti sociali, perché non dimentichiamo mai che spesso il bisogno sanitario è accompagnato anche da un disagio sociale non indifferente. È una sfida culturale, oltre che politica e finanziaria, che dovremmo assumerci come un dovere.

Mi piacerebbe pensare che, in un tempo di grande trasformazione come questo, per quanto riguarda l'organizzazione dei servizi la politica avesse un doppio coraggio. Il primo: creare momenti di incontro come questo che voi favorite, dove si dismettono le appartenenze e si ragiona in modo libero su cosa serve e cosa bisogna fare, individuando cinque, dieci, quindici, venti obiettivi che, indipendentemente da maggioranze e minoranze, dovrebbero essere perseguiti – perché di questo c'è bisogno: di consapevolezza, di determinazione, di lavoro fatto insieme. Il secondo: avere anche coscienza del limite della politica quando si parla di argomenti di particolare valore scientifico – e la sanità ne è un esempio – dove il nostro compito dovrebbe essere fare un'analisi di contesto, fissare obiettivi di salute, trovare le risorse, garantire uniformità di applicazione su tutto il territorio nazionale – guardando sempre di più anche al contesto europeo – ma, sul piano organizzativo e decisionale, svincolarlo da un eccesso di necessità normativa, per affidarlo a chi fa scienza: a chi, a ogni occasione, ci spiega cosa andrebbe fatto ed è perfettamente in grado di farlo, se solo venisse lasciato libero di farlo, togliendo tanti dei vincoli di natura economica e burocratica che spesso opprimono gli operatori e il mondo della ricerca, della scienza, della clinica.

Vi ringrazio davvero per l'occasione – anche se mi rendo conto che interventi come questo, in videocollegamento, si fanno a volte in modo un po' maleducato: sono a Brescia perché oggi abbiamo la presentazione del nuovo progetto sugli ospedali civili, e non potevo mancare né lì né qui. Quello che vi garantisco è che questi momenti sono un'occasione di studio, di approfondimento e di riflessione, utile poi quando ci troviamo a dover decidere – e qui mi rivolgo anche ai colleghi e alle colleghe di qualsiasi appartenenza: ci ritroviamo un po' sempre alle stesse occasioni, e diciamo tantissime volte le stesse cose. Approfittiamo, ad esempio, della legge di bilancio di quest'anno: non dico di stravolgere il mondo, perché sarebbe troppo facile dirlo stando all'opposizione come me, ma individuiamo le quattro o cinque cose che si possono fare anche con risorse limitate, proponiamole in prima lettura, e facciamo in modo che diventino realtà. Vi ringrazio davvero, e scusatemi ancora per il modo in cui sono intervenuto.



SIMONA LOIZZO

Deputata

**Intergruppo Parlamentare Malattie Rare e
Oncoematologiche**

Volevo innanzitutto ringraziare gli organizzatori, la dottoressa Scopinaro, che è fantastica perché riesce a far dialogare in modo forte e concreto Uniamo e le associazioni con i rappresentanti istituzionali, le forze politiche e i decisori nazionali. Questa 12^a edizione di MonitoRare è, secondo me, l'occasione giusta per fare il punto soprattutto sulla nostra grande battaglia: la disomogeneità di trattamento e di approccio, dalla diagnosi alla gestione clinica delle malattie rare, nei diversi sistemi sanitari regionali. Monitorare significa quindi acquisire dati dalle regioni, per farne un utilizzo più attento sia nella programmazione nazionale e regionale, sia soprattutto per orientare la ricerca verso una gestione più mirata del paziente con malattia rara.

In Calabria abbiamo organizzato, insieme a Uniamo, un grande evento a cui hanno partecipato pazienti, associazioni, ma anche decisori del sistema sanitario regionale: l'assessore alle politiche sociali e il presidente Roberto Occhiuto. Credo che anche lì sia emersa, come in altre regioni, la difficoltà di fare rete: spesso la presenza delle associazioni finisce per vicariare il governo della sanità regionale – che è sbagliato che accada, ma in un certo senso è anche giusto che succeda, perché le associazioni sono sempre più avanti e detentrici dei dati, quasi in presa diretta, che arrivano dalle famiglie e dai pazienti stessi, sulle difficoltà di gestione anche dei piani terapeutici.

Voglio anche sottolineare come la nostra grande battaglia – soprattutto come gruppo Lega – sia far arrivare i farmaci innovativi, e quindi implementare sempre di più il fondo per i farmaci innovativi, perché l'Italia è troppo indietro rispetto ai tempi di arrivo dei farmaci al letto del paziente: tanto più nelle malattie rare, ma direi anche nei tumori rari. La nostra grande battaglia deve essere il fast track per questi pazienti, perché il farmaco arrivi al letto del paziente nel più breve tempo possibile.

Mi sto purtroppo imbarcando per tornare a casa: vi lascio un grande in bocca al lupo, e spero di ricevere tramite Uniamo il resoconto dei lavori. L'ultima cosa che volevo raccontarvi riguarda le terapie digitali, particolarmente rivolte anche ai malati cronici e ai pazienti con malattie rare: grazie a una legge della Lega abbiamo ottenuto l'approvazione alla Camera, e speriamo che il Senato ratifichi questa legge in tempi brevissimi, perché c'è bisogno anche di terapie atipiche come le terapie non farmacologiche, altrettanto valide di quelle farmacologiche per i pazienti con malattie rare. Un abbraccio a tutti, e buon lavoro.



ILENIA MALAVASI

Deputata

Intergruppo Parlamentare Malattie Rare e
Oncoematologiche

Buongiorno Annalisa, e a tutti i presenti: sono ancora alla Camera, e non ho fatto in tempo a raggiungervi perché c'era un'altra iniziativa in corso, ma ci tenevo a fare un piccolo ringraziamento – molto sentito e sincero – al lavoro che fa Uniamo. Non solo perché in questa 12^a edizione continuate a elaborare documenti importanti, ma perché Annalisa ha una presenza capillare, quotidiana, come stimolo prezioso: non solo partecipando a tantissime iniziative, ma anche provando ad affrontare le tematiche che ci vengono poste, legate a tante singole patologie che ancora oggi non hanno il giusto riconoscimento, non hanno le giuste tutele, non garantiscono a tutti gli stessi diritti – ma anche, ad esempio, legate ai farmaci carenti, alle preoccupazioni sui tempi di utilizzo dei farmaci. C'è quindi un lavoro di squadra, e ringrazio moltissimo Annalisa perché mette sempre a disposizione le sue competenze e le sue relazioni per costruire insieme un gioco di squadra che coinvolga anche i parlamentari, mettendo a disposizione gli strumenti e le relazioni che possiamo offrire.

Sono molto contenta di essere entrata, mi si passi il termine informale, in questa famiglia, dalla quale ho imparato tanto, anche grazie alle battaglie che abbiamo fatto e che continueremo a fare. Lo dico perché, dopo anni in cui ne abbiamo parlato, nell'ultimo aggiornamento siamo riusciti almeno a tornare sulla questione degli screening neonatali, e ad accogliere le innovazioni che hanno portato all'ampliamento dei pannelli. Penso sia stato, dopo tantissimi anni di lavoro e di sollecitazione al Ministero e ai suoi uffici, un buon risultato – e speriamo che ci siano aggiornamenti molto più costanti, perché credo, interpretando anche il vostro pensiero, che non si possa aspettare così tanto tempo per rivedere un pannello che permette di diagnosticare alla nascita alcune malattie rare, le quali, con il ritardo diagnostico, comportano comunque il coinvolgimento di altri organi, che spesso arrivano a condizioni irreversibili. Mi sembrava importante sottolinearlo, perché è una novità a cui abbiamo lavorato in questi anni, e che mostra come si possano tenere insieme le innovazioni della ricerca e della scienza, se c'è una legislazione tempestiva capace di farsene carico – affinché le innovazioni non diventino invece un motivo di discriminazione, quando non si riesce a intervenire e a diagnosticare con tempestività, e a garantire l'innovazione terapeutica al paziente nel tempo più breve possibile.

Devo dire che sulle patologie rare abbiamo fatto davvero tantissime iniziative in questi anni, ma il tema della diagnosi precoce – e quindi ancora oggi il dramma delle diagnosi tardive, anche dopo dieci anni di vita fatti di grande sofferenza, di viaggi della speranza, di costi che restano a carico delle famiglie – rimane uno dei temi che deve continuare a essere uno

stimolo positivo per le nostre politiche. Così come il tema di riuscire a coinvolgere con maggiore immediatezza il centro specialistico, partendo anche da un'interlocuzione diversa con il medico di medicina generale, resta secondo me uno dei punti importanti: finché non riusciamo ad avere un sistema capace di diagnosticare precocemente le patologie, andiamo incontro a una maggiore complessità della cura, e talvolta a un'irreversibilità nella compromissione degli organi, che può arrivare fino ad aspetti molto più gravi, anche letali, nella vita delle persone – condizioni che pesano non solo sulla vita del paziente, ma su tutto il nucleo familiare.

L'altro tema che mi colpisce molto riguarda il lavoro di raccordo che dobbiamo fare fra i centri specialistici e il territorio, fra gli ospedali e il territorio: dipende ovviamente da cosa stiamo parlando, ma penso che oggi dobbiamo capire insieme come costruire una maggiore rete di connessione fra medici, professionisti, specialisti, e chi sul territorio deve garantire quella quotidianità e prossimità che fa la differenza nella qualità della vita. Sapete che stiamo discutendo – abbiamo iniziato ieri in commissione – gli emendamenti sulla legge per i caregiver familiari, una legge importante di cui il nostro paese ha assolutamente bisogno; ma abbiamo anche la necessità di fare una legge equa, giusta, che garantisca tutela a tutti i caregiver, anche a chi non rientra nei vincoli così stringenti che la legge oggi prevede.

Con Annalisa ci siamo incontrate poco tempo fa alla presentazione di un altro report, che riguardava un'analisi di genere sulle malattie rare, da cui era emerso che, dei circa 7 milioni di caregiver nel nostro paese – la maggior parte donne – molti dedicano ai pazienti con malattia rara fra le 80 e le 90 ore al mese. Faccio questo passaggio non per fare una critica sterile, ma perché la legge che oggi stiamo discutendo, proposta dalla ministra Locatelli, e che vogliamo discutere nel merito, rischia di non dare risposta proprio a molti caregiver di persone con malattie rare: perché, per essere riconosciuti come tali, e avere diritto a un riconoscimento economico e a una serie di tutele lavorative e professionali, bisogna essere un caregiver convivente, garantire almeno 90 ore di assistenza settimanali, e avere un reddito annuo sotto i 3000 euro. Penso sia giusto fare una legge nazionale, ma dobbiamo provare ad allargare le maglie di questa proposta, che va nella direzione giusta ma le ha ristrette troppo nell'individuare la fascia dei caregiver: rischiamo altrimenti una legge che discrimina, che non dà a tutti i caregiver la stessa dignità, le stesse tutele, gli stessi diritti di cui abbiamo bisogno.

Proprio perché il tema della solitudine è, secondo me, un tema che oggi vivono molte famiglie con malati rari, con percorsi costruiti quasi solo sulla buona volontà delle persone, spesso senza reti e senza supporti – riuscire a fare una legge che non frammenti ulteriormente la dignità delle famiglie, ma dia piena tutela dei diritti a tutti i caregiver, penso sia un'azione importante che dobbiamo portare avanti insieme per il nostro paese. So che Annalisa ha partecipato anche ai tavoli di lavoro organizzati dal Ministero, e ne abbiamo parlato anche in altre occasioni. Credo sia giusto avere tutele crescenti e differenziate per i caregiver, ma anche che tutti debbano avere comunque delle tutele, commisurate al carico di cura assistenziale a cui sono chiamati – di cui non possiamo fare a meno, in un paese con un invecchiamento della popolazione così alto, che ha rovesciato la piramide demografica.

Stiamo quindi portando avanti alcune battaglie e alcune leggi importanti per questo paese: da un lato alcuni obiettivi raggiunti, come ha ricordato anche la collega Loizzo – mi sono permessa di ricordare anche le novità sul pannello degli screening neonatali, rientrati nei LEA – ma resta ancora tanta strada da fare per continuare a garantire a questi pazienti diagnosi precoci e prese in carico multidisciplinari, che sono fondamentali perché coinvolgono l'intero percorso di una persona: parlo anche di nutrizionisti, fisioterapisti, di tutti coloro che si fanno carico non di un paziente, ma di un cittadino, di una persona a 360 gradi, per garantire una cura personalizzata ma anche completa nella complessità delle patologie e delle cure.

Sono assolutamente convinta che la salute sia il bene più prezioso che abbiamo: dobbiamo credere che la sanità pubblica sia un elemento di democrazia nel nostro paese, anche per garantire maggiori investimenti nella ricerca e collaborazioni virtuose fra pubblico e privato – ma soprattutto perché non possiamo permetterci diritti disuguali in un settore così importante come la salute pubblica: non solo perché è un diritto sancito dalla nostra Costituzione, ma perché è, insieme alla scuola, uno dei fondamenti stessi della democrazia. Abbiamo portato a casa qualche battaglia, ma c'è ancora tantissima strada da fare: il gioco di squadra che abbiamo costruito in questi anni ci ha permesso di raggiungere insieme buoni risultati, e spero che sia ancora questo il modo in cui potremo lavorare nei prossimi anni. Grazie, buon lavoro e buona giornata.

ANNALISA SCOPINARO

Grazie, grazie all'Onorevole Malavasi. A chiusura della parte politica, mi permetto di sottolineare alcuni punti: gli screening devono trovare una metodologia più veloce, dobbiamo fare progetti pilota nelle regioni, in attesa che si completino tutte le procedure burocratiche, altrimenti non riusciamo a stare al passo con le innovazioni tecnologiche. Abbiamo parlato di terapie innovative, che forse andrebbero considerate come investimenti più che come costi, o come costi annuali. Anche i riconoscimenti di malattia rara – quel codice di esenzione che permette un circuito di monitoraggio anche rispetto alla presa in carico assistenziale – dovrebbero essere più rapidi nel riconoscimento, e non seguire i tempi dei LEA, a meno che i LEA non vengano aggiornati ogni anno, cosa che ci auguriamo. Registri e monitoraggio costante e continuo: ne abbiamo parlato nella sessione sui dati, con un focus particolare su questo; e l'onorevole Malavasi ha parlato del tema dei caregiver, che ci sta particolarmente a cuore, perché per noi è forse ancora più impattante che per altre patologie. Ringrazio anche la senatrice Murelli, che è rimasta qui con noi tutto questo tempo.



ANDREA PANCANI

Giornalista

Introduzione alla sessione pomeridiana

Buongiorno a tutte e tutti, apriamo ora la sessione pomeridiana di questa prima giornata di Convention. Ho visto che stamattina è intervenuto anche il sottosegretario Gemmato, che ha tracciato un quadro della situazione attuale e delle prospettive future. Annalisa Scopinaro, cosa ti senti di dire rispetto alla mattinata?



ANNALISA SCOPINARO

Presidente UNIAMO

Introduzione alla sessione pomeridiana

I temi legati alle malattie rare sono temi complessi, e il rischio, a volte, è di ridurli troppo a slogan – poche frasi concise che finiscono per penalizzare tutto ciò che sta dietro al nostro mondo. Abbiamo un Piano nazionale malattie rare approvato, sì, nel 2024, ma che conserva ancora tutta la sua valenza e importanza: lo abbiamo elaborato in diversi anni di lavoro, e credo che contenga, nonostante la ricchezza di obiettivi, tutto quanto è necessario per mettere ordine nel mondo delle malattie rare. Chiaramente non possiamo fare tutto insieme, quindi dovremo darci delle priorità – ed è uno dei motivi per cui abbiamo lanciato l'indagine online per stabilire, in modo condiviso, le priorità del prossimo Piano nazionale malattie rare: domani faremo un World Café proprio su questo, perché non è la Federazione, non sono io, a decidere quali sono le priorità, ma costruiamo sempre percorsi condivisi e partecipativi, coinvolgendo tutti gli stakeholder di sistema.

Abbiamo un miglioramento generale, dovuto anche – lo ha detto Bergamaschi stamattina – all'azione di Uniamo con il suo rapporto: è un rapporto unico in Europa, e se non ci fosse stato, forse non avremmo ottenuto gli stessi risultati che vediamo oggi. È chiaro che serve un'azione sinergica, lo si è detto da più parti: abbiamo bisogno di sistemi informativi interoperabili che ci consentano di tracciare i percorsi dei pazienti non solo nel sistema sanitario nazionale, ma anche in quello sociale, perché la malattia rara non si esaurisce nella sanità, ma ha impatto su tutto un percorso socioassistenziale e sociale. Lo ha detto bene anche Andrea Lenzi del CNR: "noi l'abbiamo già fatto per i comuni, cosa possiamo fare insieme perché questo sistema funzioni sempre meglio?" La Francia ha un registro che ha già censito oltre un milione di persone con malattia rara, collegato ai piani terapeutici e ai PROM raccolti tramite app sui telefoni dei cittadini: ci sono quindi anche modelli da studiare.

Abbiamo un sistema di screening neonatale fantastico: arriveremo a 58 patologie con l'approvazione dei nuovi LEA, e abbiamo, in media, 13 bambini all'anno – questo è un dato che continuo a ripetere, perché per la prima volta abbiamo un numero preciso: 1300 bambini positivi allo screening, salvati dallo screening neonatale esteso. Nessun altro paese europeo può vantare questo primato. In tutto questo, quello che mi sento di dire è: continuare a lavorare insieme, lasciando da parte logiche campanilistiche o di difesa, e lavorando per il bene comune. Abbiamo poche risorse – anche risorse umane, non solo finanziarie – e un sistema che va in scarsità su più fronti.



PAOLA VARESE

Presidente FAVO

Salute, innovazione e sostenibilità: la voce dei pazienti nelle nuove dinamiche globali

Eurordis sta lavorando su una serie di temi: stamattina abbiamo detto che è stato lanciato un Blueprint per le malattie rare. È necessario che l'Europa faccia – la chiamo "fare la testuggine" – cioè che si compatti, se vogliamo andare avanti. Dobbiamo capire come riportare l'Europa ad avere alcuni primati che nel tempo ha perso: abbiamo meno sperimentazioni cliniche, meno investimenti, meno produzione, ci mancano le materie prime. Sono tutti elementi da valutare insieme, per capire come affrontare i due colossi che abbiamo di fronte: da un lato gli Stati Uniti, dall'altro la Cina, come paese emergente dove le sperimentazioni stanno avanzando rapidamente, e dove forse, in pochi anni, arriveranno trattamenti a costi molto più bassi di quelli a cui siamo abituati oggi – perché la Cina resta un grande punto interrogativo, sia come mercato sia come competitor. Si sono svegliati tardi, ma con la potenza di fuoco che hanno, rischiano di diventare presto un interlocutore di cui tenere conto.

In questo scenario, abbiamo un'Europa che viaggia a velocità troppo diverse: non c'è equità di accesso ai farmaci – il sottosegretario Gemmato ha citato Cipro, ma pensiamo a Malta, dove a volte manca perfino l'aspirina – e ci sono paesi dove l'approvazione dei farmaci arriva al massimo al 50% di quella dell'EMA. È uno scenario complesso, che non può avere risposte semplici: servono risposte di sistema, che dobbiamo costruire tutti insieme – ed è qui che credo stia la rete, la concordanza. Poi, certo, ciascuno ha il proprio ruolo: l'azienda farmaceutica fa profitto, i pazienti devono vedere soddisfatti i propri bisogni, le istituzioni devono fare quadrato rispetto alle proprie possibilità di rinnovarsi e di rispondere a tutti gli interlocutori di sistema – ma se non facciamo quadrato insieme, la vedo un po' difficile.

ANDREA PANCANI

Viene da pensare che, astraendosi dal contesto specifico, molte delle cose che hai detto sull'Europa si potrebbero applicare anche a molti altri settori – e viene da chiedersi perché, in tutti questi anni, l'Europa sia andata avanti con politiche che hanno creato una desertificazione industriale, oltre al resto. Non è il tema del nostro incontro, ma è una riflessione amara che va comunque fatta. Speriamo che, anche nel contesto attuale, l'Europa – pur così divisa, in ordine sparso, come sottolineavi – trovi un sussulto, capendo che ci sono grandi sfide da affrontare, a partire dai due giganti, Stati Uniti e Cina, con cui dovremo fare i conti. Ma è un discorso di là da venire. Paola, cosa ne pensi?

PAOLA VARESE

Mi aggrancio proprio a quest'ultimo commento: la mia percezione è che il limite dell'Europa – che poi, scendendo di scala, può riguardare ciascuno di noi – sia l'autoreferenzialità: "siamo bravi perché siamo bravi". È una cosa che l'Europa sta un po' scontando: si è comportata un po' come una vecchia signora nobile, con un certo complesso di superiorità – "gli americani sono un po' così, i cinesi sono un po' così, noi siamo europei" – e questo atteggiamento si è tradotto in una perdita di tenacia nel portare avanti la competizione. Penso alla Cina, un paese in forte espansione: all'ultimo ASCO, il congresso mondiale di oncologia, il più prestigioso al mondo, 15 lavori presentati in plenaria erano interamente realizzati in Cina – farmaci in fase registrativa, con tutti i problemi che questo comporta, perché la genetica delle popolazioni asiatiche è diversa dalla nostra. Ma 15 relazioni in plenaria all'ASCO fanno riflettere: abbiamo sempre guardato un po' dall'alto la ricerca cinese, pensando all'agopuntura e alle terapie con le erbe – e invece non è più così.

C'è poi il caso dell'India, dove le multinazionali americane andavano a fare sperimentazioni proprio perché avevano casistiche numerose – e il risultato oggi è questo. Vorrei riprendere un tema che mi sta molto a cuore, il senso di appartenenza, perché il tema della nostra sessione di oggi è anche la sostenibilità. Dicevo poco fa a una collega che la mia preoccupazione, in questo momento – parlo un po' con la doppia veste di rappresentante delle associazioni dei malati e di medico – è che la sanità pubblica rischi di cedere perché chi ci lavora dentro non crede più in quello che sta facendo. È un allarme che sento di dover lanciare. Il cancro e le malattie rare, nella loro complessità ed eterogeneità, sono – lo si è detto stamattina, ma lo riprendo con forza – uno stress test di sistema: lo ha detto benissimo la presidente, e credo che la sintonia fra FAVO e Uniamo sia ormai assolutamente consolidata.

Il malato vive la propria storia: così come nell'emergenza-urgenza il paziente che chiama il 118 non sa se è un codice verde o un codice rosso, ha semplicemente un problema – allo stesso modo, chi riceve una diagnosi di malattia rara, o di tumore raro, o di qualunque patologia ad alto impatto sulla qualità della vita, pensiamo alle malattie neurologiche che rientrano tanto spesso tra le malattie rare, ha un problema, ma spesso non sa bene a chi rivolgersi. La responsabilità che abbiamo – e noi, come associazioni di pazienti, lo portiamo avanti da sempre, forse le associazioni sono nate proprio per questo – è intercettare il bisogno sul territorio. Il malato ha bisogno di una presa in carico globale e continua dei propri bisogni, e non può essere "spacchettato" fra reumatologo, neurologo, oncologo, assistente sociale, psico-oncologo o altro specialista di branca: questa è la vera sfida del sistema.

Insisto su questo perché è uno dei progetti su cui stiamo lavorando in FAVO: tornare su quelli che, 25 o quasi 30 anni fa, chiamavamo "determinanti di salute", di cui oggi si parla

molto poco. Il tema dei determinanti di salute: perché lo tiro fuori proprio ora? Perché gli aspetti sociali vengono classificati come responsabili del 45-50% delle problematiche di salute. Aspetto sociale che, lo dico volentieri in un contesto di malattie rare, non significa solo avere uno stile di vita scorretto, ma anche non avere accesso alle informazioni. Questo è il punto: la bassa scolarità, o quello che si chiama "analfabetismo di ritorno" – che non è necessariamente un problema di laurea o meno – è ciò che mi preclude l'accesso alle informazioni. Ed è un altro impegno che ci unisce a Uniamo: l'impegno per un'informazione capillare, corretta, attendibile. Come dicevo in un'intervista, oggi la gente è sommersa di informazioni, ma non sa discriminare quali, fra quelle che riceve sui social, siano affidabili.

Ed è per questo che la nostra battaglia – il professor De Lorenzo aveva coniato questa frase più di trent'anni fa – è per "l'informazione, prima medicina". Mai come in questo periodo storico, l'accesso a un'informazione corretta e validata diventa fondamentale: dobbiamo immaginare di cambiare il modo di comunicare la salute, anche noi come operatori sanitari.



FRANCESCO DE LORENZO

Past President FAVO

Salute, innovazione e sostenibilità: la voce dei pazienti nelle nuove dinamiche globali

Grazie, grazie dell'invito. Annalisa sapeva già da un paio d'anni che io e Paola stavamo discutendo e confrontandoci su quello che sarebbe stato il futuro delle nostre federazioni – e io, naturalmente, nella consapevolezza di essere stato il fondatore di FAVO insieme a Paola, ho ritenuto doveroso pensare al futuro: un futuro che per FAVO è molto diverso da quello che può essere il mio futuro personale. A un certo punto bisogna tener conto che le nostre reti associative – che io considero vere e proprie rappresentanze istituzionali del volontariato oncologico – devono garantirsi una continuità senza strappi, senza incomprensioni, ma con la sicurezza di poter andare avanti e garantire alle associazioni che si sono fidate di noi di continuare a essere rappresentate, tutelate e difese. La mia scelta era già maturata nella mia testa nel momento in cui sono stato rinnovato lo scorso anno; già prima ancora avevo cominciato a parlare con Paola di una futura successione – pur essendo lontani nei tempi, anche perché lei oggi ha un'attività che non può trascurare: è una delle oncologhe specializzate in tante cose, ma la sua specializzazione particolare è nell'umanizzazione delle cure, e noi vogliamo che i malati che si rivolgono a lei non siano privati della sua assistenza. Per questo riteniamo che il passaggio debba essere graduale nel tempo.

Si tratta, ovviamente, di sostituire chi – per fortuna, o per le disgrazie ricevute, per l'esperienza fatta nei vari campi dell'università, della politica, della giustizia – ha maturato nel tempo una dimensione di saggezza e di esperienza che non è facilmente ripetibile in una sola persona. Io sono arrivato a 87 anni; lei ne ha tanti di meno, ma nessuno può avere una qualità umana intensamente vissuta come la mia.

Con Paola abbiamo avuto insieme, nel 2002, l'intuizione di cominciare a lavorare a una federazione, perché io ho vissuto l'esperienza del volontariato oncologico in un momento critico della mia vita, da cui però ho imparato molto e ho costruito molto di più. Devo anticiparvi che, a metà ottobre, uscirà il mio libro, in cui racconto come sono andate le cose da tutti i punti di vista – e farà tremare chi pensava di avere vinto [risate, applauso], perché non ho avuto timore a difendermi, a tutti i livelli, in 48 processi e 800 udienze, coinvolgendo anche la Corte dei Conti per le cifre che erano state inventate. Sono cose che non si fanno, perché non vengono ricordate: si chiudono i processi, la stampa ne parla quando cominciano e poi non si sa più nulla. Poiché la mia vita è stata una vita attiva, produttiva, nella trasparenza dei comportamenti, questo libro è un libro storico – non una difesa personale – che servirà a far capire agli italiani come sono andate davvero le cose.

Detto questo: avendo sviluppato questa attività, e restando ancora oggi come esperto della materia, ho ritenuto che fosse il momento giusto per questa continuità, dopo 23 anni passati a cambiare la vita dei malati di cancro in Italia – e anche in Europa. Pensate a tutte le conquiste ottenute sul piano sociale grazie alla collaborazione con Maurizio Sacconi, a cui ero legato: nel governo lui era responsabile della delega sul sociale, io di quella sulla sanità, e poi lui stesso ha avuto un cancro, per cui ci siamo ritrovati e lui ha fatto tutto, e anche di più. Lo scriverò, e l'ho già detto: un benemerito per l'Italia, per aver contribuito a creare, insieme a noi, le migliori forme possibili di accesso al sociale che l'Italia abbia – una vera best practice europea.

Per farla breve: era necessario questo passaggio, e lo facciamo nella convinzione che tutto ciò che abbiamo costruito in questi anni ha sempre goduto di unanimità: in tutti questi anni non abbiamo mai preso una delibera che non fosse unanime. La qualità di un presidente deve essere l'umiltà, la responsabilità, la sensibilità, l'equilibrio nei comportamenti, e una santa pazienza – perché ognuno di noi porta con sé non solo l'esperienza della malattia vissuta, ma anche il modo in cui ha reagito a quella sofferenza, che a volte genera comportamenti spigolosi e reattivi, da seguire, tollerare e risolvere. Da questo punto di vista, abbiamo fatto una scelta che garantisce anche questo.

Voglio raccontare anche quello che abbiamo fatto insieme, e poi concludo. Abbiamo innanzitutto creato le condizioni scrivendo un memorandum d'intesa, perché eravamo d'accordo su tanti punti e abbiamo deciso di metterli per iscritto, come testimonianza per il futuro: oggi Paola lo eredita, e non potrà modificarlo – potrà solo migliorarlo [risate] – anche se, essendo io un po' l'ultimo custode di questa storia, mi riserverò di intervenire ogni tanto, perché la continuità nella sicurezza la garantisco io.

Detto questo, abbiamo fatto parecchie cose insieme. Una volta scritto questo memorandum, abbiamo subito ottenuto la costituzione dell'intergruppo parlamentare sulle malattie rare e oncologiche: avrebbe potuto essere più attivo, più incisivo, ma purtroppo non siamo riusciti a individuare, nella rappresentanza, persone con un'esperienza diretta di malattia o di attività di caregiver, e per questo non c'è stata la stessa sensibilità che altri avrebbero potuto darci. È comunque una sperimentazione che servirà, nella prossima legislatura, a fare meglio, programmando le cose in modo che anche chi aderisce all'inizio non abbandoni il percorso strada facendo – perché è successo, e Annalisa sa a chi mi riferisco: qualcuno è partito con grande slancio e poi si è fermato.

Un altro risultato: abbiamo ottenuto, quattro anni fa, nel 2023, l'approvazione all'unanimità di una mozione con molte previsioni per le malattie rare e per i tumori rari insieme. Una cosa che abbiamo ottenuto, ma su cui dobbiamo ancora insistere, è che venisse scritto e approvato all'unanimità che le associazioni dei pazienti dovessero essere ammesse a partecipare ai bandi per i fondi della ricerca. Purtroppo sono cambiati i direttori generali, e su questo dobbiamo insistere con fermezza se non ci ricevono e non cambiano le cose. Annalisa, impegnati anche tu su questo: io ho già chiesto un appuntamento, che non mi è ancora stato dato. Sono abituato a dire le cose come stanno: ci sono stati grandi ritardi al Ministero della Salute, l'ho scritto nel rapporto, e purtroppo abbiamo a che fare con una burocrazia che non sempre è eticamente rispettosa dei diritti delle persone – continueremo a dirlo, e in parte questo ha già cambiato le cose, perché una volta uscita la notizia sui giornali, qualcosa al Ministero si è mosso. Ma dobbiamo continuare ad andare avanti nella valorizzazione di queste posizioni, che condividiamo anche in AIFA – tanto più che la legge stessa prevede che i rappresentanti dei pazienti, in particolare Uniamo e FAVO, debbano partecipare ai processi decisionali del sistema. Anche qui ci troviamo di fronte a una legge scritta, ma non sappiamo ancora quando entrerà davvero in vigore, perché non se n'è ancora nemmeno cominciato a discutere.

Abbiamo quindi ancora tante iniziative da portare avanti, ma abbiamo anche

saputo essere critici quando serviva: ricordo quando il ministro, in modo un po' spregiudicato, invitò AIFA a "controllare" la spesa dei farmaci innovativi – ci siamo subito ritrovati uniti, e abbiamo reagito con forza, così come in altre occasioni. Sono venuto qui soprattutto per ringraziarvi della vostra apertura: non c'è stato un congresso a cui Annalisa non ci abbia invitato, abbiamo sempre camminato insieme, in piena reciprocità. E questa continuità oggi si raddoppia: oltre a Paola, che saprà fare altrettanto bene, se non meglio di me, ci sarò anch'io, a partecipare a tutte queste iniziative – perché ho sempre detto che non esiste possibilità di andare in pensione per chi ha fatto tanto per i malati di cancro. Ma vi auguro con tutto il cuore di continuare: lavoreremo insieme, e credo che quello che abbiamo costruito in questi anni potrà essere completato e portato avanti al meglio anche in futuro, per tutti voi. Grazie dell'ascolto.

TAVOLA ROTONDA: GLI INVESTIMENTI IN SALUTE E WELFARE IN UNO SCENARIO GEOPOLITICO COMPLESSO

RAZIONALE

In un contesto globale segnato da crescente instabilità e da un possibile riposizionamento delle priorità economiche, salute e welfare rischiano di diventare ambiti secondari nelle politiche d'investimento dei Paesi europei. Le recenti dinamiche internazionali – incluse le politiche statunitensi sui prezzi dei farmaci – avranno infatti effetti diretti non solo sulla sostenibilità del nostro sistema sanitario e sulla capacità dell'Italia di attrarre innovazione, ma anche sui pazienti, che potrebbero subire ritardi nell'accesso alle terapie e una riduzione delle opportunità di cura, in particolare nell'ambito delle malattie rare. All'interno della Convention MonitoRare 2026, i rappresentanti di diverse Istituzioni si confrontano in una tavola rotonda di alto profilo al fine di individuare soluzioni e strategie condivise per garantire sostenibilità, innovazione e accesso equo alle cure nel nuovo scenario globale.

RELAZIONI INTRODUTTIVE

MATTEO VILLA, Senior Research Fellow e Direttore Policy Lab ISPI

PIERLUIGI RUSSO, Direttore Tecnico Scientifico AIFA

DISCUSSANT

ON. PINA PICIERNO, Vicepresidente Parlamento europeo

ON. BRANDO BENIFEI, Parlamentare Europeo

ON. UGO CAPPELLACCI, Presidente XII Commissione, Camera dei deputati

FABRIZIO GRECO, Presidente Federchimica-Assobiotech

MARIA NOVELLA LUCIANI, Ufficio di Gabinetto Ministero dell'Economia e delle Finanze

ANDREA MARCELLUSI, Presidente ISPOR Italy-Rome Chapter

FRANCESCO SAVERIO MENNINI, Capo Dipartimento della Programmazione dei dispositivi medici, del farmaco e delle politiche in favore del SSN, Ministero della Salute

CARLO RICCINI, Direttore generale Farmaindustria

ANNALISA SCOPINARO, Presidente UNIAMO



MATTEO VILLA

**Senior Research Fellow e
Direttore Policy Lab ISPI**

**Geopolitica della Salute: le nuove priorità
globali e le sfide per l'Europa**

Buon pomeriggio a tutti, e grazie per l'invito – mi spiace non essere lì in presenza con voi. Cercherò di andare dritto al punto: vi racconterò quattro grandi trend, due conseguenze per l'Europa, e infine qualche indicazione sul "che fare".

Il primo trend, che guardo da un punto di vista geopolitico e quindi non limitato all'Italia, ma a gran parte delle regioni del mondo: purtroppo, dopo il Covid, per qualche anno ci siamo illusi che la pandemia avrebbe rafforzato la risposta internazionale multilaterale. La realtà è che, già durante le grandi ondate della pandemia, e poi in modo più marcato dal 2022 in avanti – con il ritorno di Trump, ma non solo – ci siamo resi conto che quella che stiamo attraversando è quella che io chiamo una vera e propria recessione della cooperazione sanitaria globale. La prima cosa che notiamo è il crollo degli aiuti allo sviluppo registrato l'anno scorso: un quarto degli aiuti globali allo sviluppo è semplicemente sparito – la peggiore riduzione mai registrata nella storia degli aiuti allo sviluppo. Dipende molto dagli Stati Uniti, ma non pensate che noi europei stiamo aumentando i nostri: negli ultimi cinque anni li abbiamo tagliati del 15%, e gli aiuti allo sviluppo sanitario, in particolare, sono crollati del 21%. È quindi un mondo che guarda sempre più al proprio ombelico, con i paesi avanzati sempre più concentrati su se stessi – ma proprio parlando di malattie rare, e di sanità globale in generale, è difficile trincerarsi dentro i confini del proprio paese, e su questo tornerò.

Il secondo trend è una recessione della cooperazione che passa dal multilateralismo al bilateralismo. Lo vediamo chiaramente negli Stati Uniti: era stato negoziato, con fatica, un accordo pandemico dell'OMS – che molte aziende farmaceutiche osteggiano, e che alla fine nemmeno noi europei abbiamo davvero firmato – approvato però dalla gran parte dei paesi del mondo l'anno scorso; probabilmente non sarà mai ratificato, ma resta comunque un accordo quadro che, di fatto, non cambia moltissimo. In Europa avevamo approvato l'HERA nel 2021, ma da allora non si è fatto molto altro. Nel frattempo, l'amministrazione americana ha scelto di abbandonare la cooperazione globale su grandi piani finanziati insieme ad altri paesi, spostando tutto verso accordi bilaterali: solo nell'ultimo anno e mezzo ne sono stati firmati 32, fra Stati Uniti e paesi in via di sviluppo o a basso reddito, in cui gli americani dicono, in sintesi: "noi facciamo meno, mettete più soldi voi, e non necessariamente per fare cose che piacciono solo a voi, ma quello che negoziamo insieme". È purtroppo il mondo in cui viviamo, e si riflette anche sull'Europa.

Il terzo grande trend, oltre alle due "recessioni" di cui ho parlato, è che ci sentiamo tutti meno sicuri, e quindi cerchiamo di rimpatriare competenze, produzione, di riaccorciare le filiere allungatesi durante la globalizzazione. È interessante notare che, nella sanità – soprattutto sui farmaci – sta accadendo qualcosa di molto simile a quanto avvenuto dal 2021-2022 in poi con la crisi energetica, che ha accelerato questo stesso processo su altri fronti: pensiamo ai semiconduttori, alle materie prime critiche. Il concetto di autonomia strategica si è quindi esteso anche alla sanità, ed è un mondo nuovo, pieno di regole ancora da scrivere, che va gestito con attenzione. A mio parere quello che stiamo facendo – rendere più europee, non necessariamente nazionali, le filiere, gli stabilimenti, dotarci di scorte più vicine a noi, ridurre le dipendenze dall'estero – è una cosa giusta e importante, ma va sempre bilanciata. L'Europa ha adottato negli ultimi due anni una lista di oltre 270 principi attivi critici, e l'anno scorso il Critical Medicines Act, in discussione e probabilmente in approvazione entro la fine di quest'anno, che rafforza clausole di tipo "buy European", produzione europea, scorte strategiche. È una direzione giusta, ma va bilanciata: la nostra virtù sono i sistemi sanitari universalistici – problematici sul piano della tenuta finanziaria, ma non sempre – mentre il nostro limite è che questi stessi sistemi, bravissimi a negoziare sui prezzi dei farmaci, disincentivano spesso l'innovazione e la ricerca, rispetto agli Stati Uniti. È uno scontro strutturale fra i due sistemi: noi teniamo i prezzi più bassi, loro hanno più ricerca e innovazione – gli Stati Uniti, in cambio, hanno accesso prima ai farmaci, ma a un costo molto più elevato. Chiudersi troppo, tagliando le dipendenze, rischia quindi di disincentivare a sua volta l'innovazione: l'equilibrio è delicato.

Il quarto trend, aperto con l'arrivo di Trump, non riguarda solo i farmaci in sé, ma i prezzi: anche i prezzi diventano oggi territorio di scontro negoziale. L'anno scorso è arrivato il "Most Favored Nation Prescription Drug Pricing"; il mese scorso è arrivato il primo tentativo di "armare" davvero questa disputa, perché lo US Trade Representative ha aperto un'indagine, formalmente per squilibri commerciali, contro la Germania – accusata, secondo gli americani, di sottopagare in modo persistente i farmaci innovativi. Se si apre un fronte con la Germania, il rischio è che si apra anche con altri paesi: dobbiamo essere molto cauti. Potrebbe finire nel nulla – il solito "bluff" di Trump che spesso non porta a conseguenze concrete – oppure potremmo dover adeguarci, con prezzi dei farmaci più alti da parte nostra, o rischiare dazi mirati, come già accaduto in altri settori.

In sintesi: è un mondo che si sente più insicuro, che guarda sempre di più al proprio interno. L'Europa fa bene a chiedersi come garantirsi maggiore sicurezza, stretta com'è fra i grandi player globali – ma è un mondo nuovo, e sulle malattie rare abbiamo pochi strumenti. Chiudo su questo: penso che le malattie rare siano il campo migliore per mostrare questo problema nella sua interezza, o meglio, nella sua fragilità – perché proprio dove i pazienti sono pochi, rispetto ad altre patologie, serve prima di tutto costruire massa critica europea, serve una forte circolazione di dati e conoscenze, una sanità integrata e globalizzata, in cui la ricerca possa spostarsi e evolvere costantemente: l'arrivo di nuove barriere diventa qui un problema serio. Anche se cerchiamo di renderci più sicuri costruendo scorte più vicine a noi, o capacità di produzione e di ricerca in Europa, dobbiamo sempre ricordare che le catene più fragili – le catene del valore, del commercio, ma anche della ricerca e dei dati – rischiano di spezzarsi proprio nel momento in cui iniziamo a chiuderci.

Il mio invito all'Europa è quindi duplice. Primo: stare attenti, quando ci tuteliamo, perché tutelarsi troppo può scoraggiare l'innovazione – serve un nuovo equilibrio, che non tocca a me indicare, ma che va sempre ricercato. Secondo: stare attenti perché, proprio nel momento in cui cambia il regime – non un crollo della globalizzazione, ma una sua trasformazione in una forma più conflittuale, meno pacifica, meno multilaterale – a farne le spese sono sempre, per primi, i più fragili: le catene fragili, e le malattie rare. È giusto che oggi abbiate acceso i riflettori su questo. Vi auguro buon lavoro.



PIERLUIGI RUSSO

**Direttore Tecnico Scientifico
AIFA**

**Prezzi dei farmaci, sostenibilità e accesso
alle terapie in Europa**

Ho sempre l'esigenza di ribadire un tema fondamentale, soprattutto nella prospettiva dei pazienti: l'Italia, in un contesto europeo – e direi anche nel confronto con i paesi sviluppati in generale – è certamente un paese generoso, nel senso di mettere a disposizione un numero molto elevato di medicinali, come vedete, fino a raggiungere il 76%.

È intanto partito l'iter di attuazione del regolamento europeo sull'HTA, che ha coinvolto anche la valutazione congiunta dei medicinali per le malattie rare, e a seguire per gli oncologici. Questo è il primo assessment uscito, che abbiamo salutato con grande interesse, e a cui l'Italia ha partecipato fin dalla fase di sviluppo: riguarda un medicinale per il trattamento di un tumore pediatrico raro. Cosa comporta, in pratica? Che questo medicinale avrà un accesso agevolato nel nostro percorso di valutazione della rimborsabilità e del prezzo: l'azienda farmaceutica non dovrà compilare la parte più impegnativa del dossier, quella sulle evidenze cliniche, perché potrà mettere a disposizione dell'agenzia direttamente questo report europeo, che verrà utilizzato per gestire l'istruttoria, la discussione e la negoziazione in commissione.

Sull'impatto economico: l'Italia è al quarto posto per spesa pro capite in farmaci orfani, dopo Francia, Belgio e Austria – un ottimo risultato. Nel 2024 la spesa media è stata di 28,6 euro. Attenzione, però: nella media europea rientrano anche paesi dove molte terapie rare disponibili in Italia non vengono nemmeno acquistate, il che abbassa sensibilmente la media complessiva. I maggiori aumenti di spesa per i farmaci per le malattie rare rispetto al 2023 si sono registrati in Spagna, Belgio e Polonia, con percentuali ben oltre il 9%; l'incremento medio europeo è del 7%, con le variazioni più elevate appunto in Belgio, Polonia e Portogallo.

Questo è il flusso dei medicinali autorizzati da EMA nel 2024: 147 farmaci, alcuni entrati con diverse modalità di classificazione, anche in fase off-label, come nel caso della legge 648 del '96. Di questi, 140 sono effettivamente disponibili: la maggior parte – 74, oltre il 50% – sono farmaci di fascia H, cioè a uso esclusivamente ospedaliero; 21 sono di fascia A, utilizzabili anche a livello territoriale; ci sono poi diversi prodotti classificati in fascia C – non a carico del Servizio Sanitario Nazionale – di cui alcuni, i CH, hanno comunque un regime di fornitura ospedaliera; e infine altri 29 sono in classe CNN, in attesa del dossier per l'autorizzazione alla rimborsabilità. Va precisato che i farmaci in classe CNN possono comunque essere acquistati: questa classificazione serve proprio ad anticipare la commercializzazione di medicinali prioritari per il Servizio Sanitario Nazionale, ancor prima che sia completato l'iter di valutazione

su prezzo e rimborsabilità. Questa facoltà di acquisto, però, ricade sulle regioni, e questo a volte è un problema: può capitare che alcuni di questi medicinali siano disponibili in alcune regioni e non in altre, in base alle diverse dinamiche di bilancio regionale.

L'Italia ha una fitta normativa di incentivi per il settore dei farmaci orfani. Si parte dalla legge Balduzzi, che consente all'azienda di anticipare la presentazione del dossier per prezzo e rimborsabilità ad AIFA già al momento dell'opinione positiva del CHMP dell'EMA, quindi in fase di autorizzazione. C'è poi la legge sui "100 giorni", per i farmaci di eccezionale rilevanza terapeutica: eviterò di commentare, essendo una vicenda abbastanza nota – si tratta oggettivamente di una tempistica poco realistica, costruita su un presupposto non del tutto compatibile con le reali possibilità di gestione di queste procedure; in ogni caso, consente comunque di anticipare la sottomissione del dossier. Un'altra norma molto importante è la legge 79 del 2018 sull'esclusione dal payback per i farmaci per le malattie rare: un incentivo tutt'altro che banale, perché questi farmaci, singolarmente, generano fatturati contenuti, e sottoporli a procedure di ripiano avrebbe potuto mettere a rischio la loro permanenza sul mercato. Va detto che questa esclusione risale a un'epoca in cui i farmaci per le malattie rare erano pochi, mentre oggi cominciano a essere piuttosto numerosi: il tema resta quindi delicato, perché il mancato ripiano da parte dei titolari di questi farmaci finisce per essere compensato dalle altre aziende, generando tensioni interne al settore.

L'ultima norma è la legge 207 del 2024, con cui abbiamo costruito un nuovo quadro regolatorio organico sui farmaci innovativi: un lavoro su cui abbiamo investito molto, che ricompone norme prima sparse nel nostro ordinamento in un'unica cornice per la definizione dello status di farmaco innovativo, che dà diritto ad accedere al Fondo farmaci innovativi. Un elemento importante, su cui ho lavorato personalmente, è l'introduzione della qualità della vita come dimensione di valutazione per i farmaci per le malattie rare – in particolare aspetti come il funzionamento sociale o la capacità lavorativa, che su patologie croniche potrebbero essere secondari, ma che nelle malattie rare, soprattutto quando colpiscono soggetti giovani, assumono un peso molto rilevante.

Sull'andamento della spesa: siamo passati da 700 milioni di euro a 2,3 miliardi, con un'incidenza sulla spesa farmaceutica totale salita dal 7,1% all'8% – una crescita importante in valore assoluto, coerente con quanto dicevo: l'Italia è particolarmente generosa su questo fronte. L'incidenza dei farmaci orfani di classe C sul consumo totale resta invece marginale: quando li classifichiamo in fascia C, pur mantenendo lo status di farmaco orfano, si tratta in genere di trattamenti che non hanno un impatto così rilevante sulla tutela della salute.

Uno studio che abbiamo condotto tempo fa ha evidenziato un dato molto interessante: quando chiediamo alle aziende farmaceutiche di prevedere l'impatto sulla spesa nei primi tre anni di commercializzazione, per la gran parte dei farmaci queste previsioni si rivelano piuttosto accurate. Nel caso dei farmaci per le malattie rare, la spesa effettivamente registrata nei primi tre anni non si discosta molto da quella prevista dalle aziende. L'unica eccezione riguarda i farmaci orfani che sono anche innovativi: qui, quando il farmaco arriva, si registra quasi un "accumulo" di pazienti in attesa, che genera una presa in carico concentrata nei primi anni di commercializzazione, in deviazione rispetto al reale andamento epidemiologico della malattia – un fenomeno con un suo senso dal punto di vista terapeutico, che tende poi a normalizzarsi dopo il terzo anno.

Sulle attività di controllo dell'appropriatezza: i farmaci orfani ottengono lo status di innovativo nel 12,1% dei casi – un dato che va letto con attenzione, perché parliamo di farmaci che accedono al Fondo innovativi in base a criteri necessariamente restrittivi, pensati per rendere sostenibile la spesa complessiva, e che potrebbero non cogliere tutte le sfumature dell'innovatività reale di un farmaco. Nel 4,5% dei casi ci sono accordi

di managed entry agreement basati sull'outcome – un tema delicato anche in prospettiva MFN, perché stiamo reintroducendo accordi basati sulla performance che erano stati progressivamente chiusi. Il 40,6% dei medicinali ha comunque un registro di monitoraggio, quindi, oltre al 12,1% per cui il registro è obbligatorio per legge, c'è un ulteriore 30% di farmaci per malattie rare monitorati tramite registro per il controllo dell'appropriatezza.

Nel triennio, il requisito di innovatività è stato raggiunto per almeno un'indicazione in 46 casi – ragioniamo infatti per indicazione terapeutica – per un totale di 15 farmaci innovativi. La spesa è stata di 1,32 miliardi di euro, in crescita del 20,7% rispetto al 2023; alcune di queste molecole rientrano quest'anno anche tra i primi 30 farmaci per spesa assoluta a livello nazionale – non solo in quanto orfani, ma come contributori assoluti alla crescita della spesa farmaceutica. È vero che i farmaci orfani vanno incentivati, che si rivolgono a pochi pazienti, che rischiano marginalità economica che ne minaccia la permanenza sul mercato – ma è altrettanto vero che, sommati insieme, il loro impatto sulla spesa farmaceutica non è affatto trascurabile. Circa il 40% riguarda l'area onco-ematologica, e il 30% indicazioni su base genetica.

Una considerazione sul contesto internazionale, che sta creando qualche fibrillazione rispetto all'arrivo di nuovi medicinali, con il rischio di ritardi che, per un paziente con malattia rara – spesso un bambino, che magari non può aspettare a lungo – potrebbero avere conseguenze molto serie: il farmaco potrebbe arrivare in un momento in cui la condizione clinica non è più trattabile. È un punto molto delicato. L'Italia ha storicamente un certo ritardo rispetto ad altri paesi europei nell'introduzione in commercio dei medicinali, dovuto a un sistema sanitario e a un contesto regolatorio molto articolati – cosa che, d'altra parte, ci aiuta anche a mantenere la sostenibilità del sistema: oneri e onori. Stiamo lavorando per gestire, con strumenti normativi appropriati, l'accesso precoce, soprattutto dove il paziente non possa davvero aspettare – e quando dico "davvero" non lo dico in modo leggero.

Si sta creando una certa tensione a livello europeo rispetto alle iniziative in atto sul mercato americano: ne abbiamo discusso nel tavolo NCAPR, che riunisce tutte le autorità competenti in HTA e in fissazione di prezzi e rimborsabilità a livello europeo, e la strategia che ho raccomandato è quella della cautela, per non esporre gli Stati membri: i servizi sanitari pubblici, che impegnano risorse pubbliche, non devono rischiare un'esposizione che crei problemi soprattutto ai pazienti italiani. È un tema da affrontare a livello europeo, non con formule applicabili singolarmente dai singoli Stati membri. Diverse multinazionali americane si sono ritirate non dal singolo mercato italiano o tedesco, ma proprio dal mercato europeo nel suo complesso. Su questo ho invitato alla calma: in tanti anni non ho mai visto un'azienda farmaceutica rinunciare volontariamente a fare fatturato, quindi sono fiducioso che, dopo questa fase di incertezza sui dazi e sull'MFN – di cui, francamente, non è ancora chiaro cosa accadrà nemmeno negli Stati Uniti – la situazione si stabilizzerà.

C'è sicuramente il tema, proposto dai francesi ma sostenuto anche da noi, di aumentare l'attrattività del contesto europeo: abbiamo lavorato su una normativa di incentivi fiscali per le sperimentazioni cliniche, che serve soprattutto a evitare l'emorragia di sperimentazioni verso il mercato asiatico – quello sì il vero problema, più della questione MFN sul lato americano. C'è indubbiamente un impatto sugli investimenti e sull'accesso alle cure, ed è il punto di vista espresso soprattutto dalle aziende farmaceutiche e dalla loro associazione di categoria.

C'è una cosa, però, che mi ha francamente irritato: essere stati descritti, in un certo dibattito, come degli "scrocconi". Lo dico con passione perché lo trovo davvero intollerabile. C'è sicuramente un principio di fondo da considerare: non è pensabile che il mercato europeo debba compensare le inefficienze organizzative del mercato americano. Non contesto le scelte, di Trump o già di Biden prima di lui, di voler negoziare i prezzi di alcuni farmaci – anche noi li negoziamo, e purtroppo lo facciamo pure bene, da qui in parte deriva la logica

dell'MFN. Ma pensare che siamo degli scrocconi è, oggettivamente, irricevibile: prima di tutto perché non è vero, e poi perché è semplicemente inaccettabile come descrizione. L'Italia, in particolare, ha centri di ricerca di assoluta eccellenza, e probabilmente nell'ambito delle terapie avanzate ha un terreno di ricercatori così avanzato che potrebbe, nel giro di qualche anno, portare terapie dall'Europa verso gli Stati Uniti, e non il contrario.

Gli effetti negativi di questa situazione – aumento dei prezzi, rischio di delisting, scarso beneficio – li avete già sentiti, e su questo non voglio entrare oltre, per le ragioni che ho detto: non vorrei espormi troppo, ma penso che le stesse irritazioni le proverebbe qualunque collega di altri paesi europei. Credo che il mercato farmaceutico globale, in particolare quello che opera sul mercato americano, abbia bisogno di una fase di riassetto dopo questa sorta di "dichiarazione di guerra" rappresentata dall'MFN di Trump, per poi vedere come evolverà la situazione.

Una cosa che sto cercando pragmaticamente di fare, indipendentemente dal fatto che si tratti di aziende multinazionali o nazionali – distinzione peraltro sempre più sfumata – è dare strumenti utili alle consociate italiane per gestire in modo efficiente questo scenario legato all'MFN. L'Italia aveva come fiore all'occhiello gli accordi MEA, gestiti tramite registri, legati al risultato dei trattamenti: accordi progressivamente ridotti, fino quasi a chiudersi, fra il 2019 e il 2023. Con la nuova riforma dell'agenzia, dal 2024, ho dato seguito alla riattivazione di questi accordi economici, che servono anche a rendere più complesso, per gli osservatori esterni – penso ai CFO globali delle multinazionali negli Stati Uniti – quantificare con precisione il fatturato medio dei farmaci sul mercato italiano.

In estrema sintesi: per i malati rari in Italia il contesto è sicuramente molto positivo. Ci possono essere differenze fra regioni – penso alle regioni in piano di rientro, o con altre criticità – ma complessivamente il contesto regolatorio italiano è assolutamente favorevole: ho colleghi all'estero che mi chiedono come abbiamo fatto ad ammettere alla rimborsabilità certi medicinali, perché altrove non esistono le stesse tutele. Vorrei quindi mettere in guardia dall'enfatizzare troppo gli allarmi internazionali – senza, ovviamente, sottovalutarli: capisco le pressioni che i CFO italiani delle multinazionali ricevono dal livello europeo, ma qui parliamo di risorse pubbliche, e bisogna ragionare con estrema cautela.

C'è un altro tema che mi appassiona molto, legato alla comunicazione. Oggi le informazioni viaggiano alla velocità della luce, e vorrei dire ai malati rari che questa velocità nasce spesso all'estero per gestire le aspettative del mercato finanziario, più che la reale disponibilità di quei medicinali. Bisogna quindi valutare con attenzione certi proclami, perché gli enti regolatori, quando valutano un medicinale, lo fanno essenzialmente nell'interesse dei pazienti. Penso alla discussione recente in commissione sui farmaci per l'Alzheimer, che ha portato a una decisione – resa pubblica sul portale AIFA – di non ammettere alla rimborsabilità questi medicinali. È stata una decisione molto complessa e sofferta: devo dire che personalmente ho vissuto anche un certo sconforto, perché il piano di sviluppo autorizzativo di questi farmaci era drammaticamente insufficiente. Parliamo di uno studio su 700 persone, per due indicazioni terapeutiche e tre sottotipi genetici, di cui l'autorizzazione EMA ha poi riguardato solo alcuni fenotipi genetici – uno studio condotto per 18 mesi, che nella storia naturale dell'Alzheimer è un tempo pressoché nullo, su un endpoint di una scala psicometrica.

Capisco quindi il disorientamento della CSE nel dire "non abbiamo dati sufficienti per valutare questa terapia": su una malattia come l'Alzheimer mi sarei aspettato un piano di sviluppo più solido, che ci avrebbe permesso di capire più rapidamente se ammettere o meno alla rimborsabilità questi farmaci. Il mio parere personale, all'interno della CSE, è che se il piano di sviluppo fosse stato adeguato, li avremmo probabilmente ammessi. C'è quindi una responsabilità importante sia degli sviluppatori sia di chi valuta queste terapie:

dobbiamo evitare, nell'interesse dei pazienti, di alimentare anticipatamente proclami troppo roboanti sugli effetti dei trattamenti. È una raccomandazione che mi permetto di dare con umiltà: se le terapie sono davvero utili per i pazienti, prima o poi arrivano comunque a disposizione. Ciò che ne ritarda l'autorizzazione è quasi sempre un piano di sviluppo inadeguato – non tanto nel dimostrare il rapporto beneficio-rischio, quanto nel dimostrare il beneficio concreto per un servizio sanitario pubblico. È un tema su cui stiamo cercando di alzare un po' l'asticella della qualità, anche a livello europeo. Vi ringrazio.



PINA PICIERNO

Vicepresidente Parlamento europeo

Ringrazio Uniamo per l'invito, per l'impegno instancabile nel promuovere il dialogo con le istituzioni e la cultura della prevenzione. Un saluto a tutti i presenti in sala e a tutti gli ospiti illustri.

La gestione della salute e del welfare si trova oggi al centro di una crisi globale: tensioni geopolitiche, frammentazione delle catene di approvvigionamento, shock energetici e spinte inflazionistiche stanno mettendo a dura prova i bilanci pubblici e il benessere sociale. In questo contesto, la questione non è solo quanto spendere, ma come difendere e ottimizzare la spesa sanitaria, trasformandola in uno strumento di resilienza e di competitività nazionale. Dobbiamo far nostra la consapevolezza dell'impatto della salute del singolo sul benessere dell'intera società: la salute è un vero moltiplicatore economico, perché ogni euro investito in sanità genera un valore aggiunto fino a quattro volte superiore – e più investiamo in questo settore, più otteniamo occupazione, spesso di alta qualità, avanzamenti nella ricerca, e competitività economica, che a sua volta alimenta quell'autonomia strategica di cui abbiamo bisogno.

Dobbiamo rafforzare la nostra capacità nazionale di non dipendere dall'estero, da partner inaffidabili, per l'approvvigionamento di principi attivi e medicinali spesso essenziali per salvare vite umane, e rafforzare la nostra filiera farmaceutica per affrontare shock globali e cambiamenti negli equilibri internazionali. Allo stesso tempo, non dobbiamo dimenticare che le grandi trasformazioni che stiamo vivendo possono anche giocare a nostro favore: lo sviluppo tecnologico apre la strada alla personalizzazione e all'avanzamento delle terapie genetiche, modelli che potrebbero rivoluzionare strutturalmente le terapie, arrivando a curare alla radice malattie che oggi sono fonte di grande preoccupazione.

L'Unione Europea ha fatto propria questa lettura, muovendosi su due binari: la protezione sociale e la competitività industriale. Sulla scia dell'emergenza pandemica, le istituzioni europee puntano a rafforzare i sistemi sanitari nazionali – ad esempio attraverso Next Generation EU, che ha imposto una direzione chiara al settore sanitario: digitalizzazione, riforma dei sistemi, per prevenire un futuro collasso di fronte a nuove emergenze. Il messaggio che vorrei arrivasse oggi è semplice: non c'è sviluppo senza sanità, non c'è futuro senza resilienza sanitaria. Sono consapevole che la sfida davanti a noi non è solo legislativa e nazionale, ma culturale, economica, ed è una sfida pienamente europea – ed è proprio in luoghi di confronto come questa convention che si costruisce la cultura

della sicurezza e del benessere futuro. Vi auguro due giornate di confronto intenso e fruttuoso, capace di generare quelle buone pratiche di cui l'Italia e l'Europa hanno bisogno – e che già possiedono – affinché questa necessità si trasformi in politiche strutturali sempre più solide. Grazie a tutti, e buon proseguimento dei lavori.



UGO CAPPELLACCI

**Presidente XII Commissione,
Camera dei deputati**

Io credo che l'Italia, quando riesce a mettere insieme visione politica, competenza scientifica e ascolto dei pazienti, abbia le carte in regola per guidare i processi e svolgere un ruolo di leadership, non solo a livello nazionale ma anche internazionale. Posso portare esempi concreti vissuti nella commissione che presiedo: la legge sullo screening pediatrico per diabete e celiachia, definita da Science un'eccellenza mondiale; quella sull'obesità, su cui stiamo facendo da apripista per altri paesi europei – ho partecipato proprio nei giorni scorsi a un evento a Bruxelles pensato per dare indicazioni ad altri paesi, e ne seguirà un altro domani. Questo cosa significa? Che quando c'è questo mix – visione politica, competenza scientifica, ascolto dei pazienti – possiamo svolgere un ruolo di leader, e credo che possa accadere anche per le malattie rare: ne abbiamo le basi. Abbiamo una legge quadro, un piano nazionale, un comitato, una rete di centri, un rapporto strutturato con le associazioni, una presenza importante di referenti anche a livello europeo. Credo quindi che ci siano tutte le condizioni.

Viviamo un momento particolare, perché ci sono importanti novità all'orizzonte. Dobbiamo essere capaci di mettere in campo questo valore – con questo non voglio dire che siamo arrivati alla soluzione di tutti i problemi: mancano ancora dei pezzi, e va detto chiaramente. Ma credo che possiamo arrivare pronti a novità come la valutazione clinica congiunta europea, con l'auspicio che rappresenti davvero una semplificazione – eliminando passaggi, non aggiungendone – e qui il Parlamento deve vigilare perché venga applicata in modo coerente e costruttivo: non è pensabile arrivare a una situazione in cui c'è un passaggio europeo, poi uno nazionale, e poi anche uno regionale. Non è materialmente sostenibile, e dobbiamo lavorare perché questo non accada.

Un altro elemento fondamentale, come si diceva prima parlando di dati: le malattie rare, essendo rare, richiedono per forza una scala che sia sovranazionale, europea – questo è essenziale in termini di ricerca, di utilizzo dei dati, di rete dei centri. Dobbiamo lavorare in quella direzione.

C'è un ultimo aspetto che mi preme molto, avendo anche l'esperienza di ex presidente di regione, dove non è facile gestire certe problematiche: quello dell'equità territoriale. Anche su questo c'è ancora molto da fare – e molto da fare significa: arrivare finalmente all'aggiornamento dei LEA, all'aggiornamento dell'elenco delle malattie rare, e all'omogeneità nella presa in carico e nella cura su tutto il territorio. Sono passaggi essenziali.

Credo che dobbiamo coordinare e indirizzare gli sforzi, sfruttando questo momento di novità per prendere il meglio da quanto sta accadendo a livello europeo, migliorare ciò che ancora va migliorato da noi, ma anche portare la nostra esperienza – con i suoi valori positivi – per contribuire al processo europeo, e magari ambire, anche in questo campo, a un ruolo di leadership europea.

ANDREA PANCANI

Grazie. La libero subito, so che ha un impegno, ma le faccio ancora una domanda: su diverse questioni di sanità, per esempio in commissione, si trova quasi sempre l'unanimità – si discute, si approva insieme – mentre su altre grandi questioni sanitarie si arriva alla contrapposizione più feroce. Sarà che qualche presidente di commissione è più bravo di altri?

UGO CAPPELLACCI

Quello non c'è dubbio.

Scherzi a parte, non è questione di bravura: la realtà è che la sanità è un tema che riguarda da vicino le persone, che impatta pesantemente sulle loro vite, e quindi a volte si cade nella tentazione, drammatica e becera, di farne propaganda su temi dove la sensibilità è altissima. È un errore gravissimo. Dovremmo abituarci, prima di tutto come cittadini, a rifiutare qualunque contesto in cui si litiga a colpi di clava su temi come la sanità. Devo dire che nella Commissione Affari Sociali della Camera c'è un ottimo clima di collaborazione: certo, ognuno mantiene le proprie posizioni e le utilizza anche sul piano politico, ma un conto è avere una visione diversa, altro conto è calcare la mano, fare propaganda, e talvolta praticare mistificazione o bugie – che è molto più grave.

Posso fare diversi esempi di provvedimenti importanti su cui c'è stata totale convergenza: la legge sull'oblio oncologico, approvata all'unanimità, che ha finalmente cancellato uno stigma che gli ex malati di tumore subivano – dopo aver combattuto la malattia, si trovavano poi a dover combattere con uno Stato che non permetteva loro di accedere a un prestito, partecipare a un concorso, adottare un bambino: cose davvero assurde. In quel caso avevo nominato una relatrice di maggioranza, l'onorevole Marrocco, firmataria di uno dei provvedimenti, e una relatrice di opposizione, l'onorevole Boschi, firmataria di un altro: siamo andati avanti speditamente, e siamo arrivati al risultato. Credo che la buona politica dovrebbe mettere da parte la contrapposizione di parte sui temi sanitari – purtroppo questo non sempre accade, e assistiamo spesso a questo tipo di spettacolo. Dipende da ciascuno degli attori in campo, ma credo dipenda anche molto dai cittadini: dovremmo sviluppare una sorta di anticorpi collettivi che ci allontanino da questo tipo di pratica.

ANDREA PANCANI

Sposo perfettamente quello che dice. Ho quasi un'illusione, su alcuni grandi temi – e la sanità è uno di questi, forse la più grande infrastruttura sociale di un paese, insieme alla difesa e alla sicurezza – che se potessi avere una bacchetta magica, chiuderei opposizione e maggioranza in una stanza finché non trovano una quadra sui grandi temi, e non li farei uscire finché non ci riescono. Resta un'illusione, per quello che diceva lei.

UGO CAPPELLACCI

Non a caso la commissione si chiama "Affari Sociali", e il suo core business è la sanità: proprio perché è la più grande infrastruttura sociale del paese, il più grande elemento di coesione. Se manca la sanità, manca tutto – l'abbiamo visto con il Covid.

E oggi, del resto, la prima preoccupazione degli italiani non è più il lavoro, come storicamente è sempre stato, ma la salute. Dovremmo davvero maturare questa consapevolezza ed essere conseguenti: noi, nel nostro piccolo, cerchiamo di praticarlo ogni giorno.

ANDREA PANCANI

Grazie, grazie al presidente Cappellacci. Abbiamo idealmente diviso questa tavola rotonda in una prima e una seconda parte. Intanto chiedo ad Annalisa di tornare qui – è stata un po' silenziosa, la richiamiamo subito in causa. Chiamo anche Novella Luciani del MEF, Andrea Marcellusi di ISPOR Italy Rome Chapter, e Francesco Saverio Mennini del Ministero della Salute. Annalisa, intanto due battute a caldo sulle due relazioni che abbiamo appena ascoltato, che ci offrono molti spunti di confronto.

ANNALISA SCOPINARO

È chiaro che l'interesse dei pazienti è accedere a tutte le innovazioni possibili nel minor tempo possibile – come si fa a non dirlo. Altrettanto chiaro è che vogliamo che i trattamenti a cui accediamo siano sicuri. E altrettanto chiaro è il tema della sostenibilità dell'intero sistema sanitario, italiano ed europeo. Nella tavola rotonda precedente ho già parlato dell'iniquità che c'è a livello europeo nell'accesso ai farmaci e alle cure: l'assistenza sanitaria transfrontaliera è nata proprio per ridurre questo divario, e l'Italia è uno dei paesi più attrattivi in Europa da questo punto di vista, per tutto quello che ha spiegato prima il dottor Russo. In sintesi: dobbiamo mettere sotto stress questo sistema per capire dove sta il punto di equilibrio, senza però rinunciare alla salute dei cittadini.



MARIA NOVELLA LUCIANI

**Ufficio di Gabinetto Ministero
dell'Economia e delle Finanze**

Il sasso nello stagno è stato lanciato. Comincerei da una narrativa che va corretta: mi è piaciuta la provocazione del dottor Russo, che si è visibilmente un po' alterato – e in effetti, in questo momento, ho anch'io la sensazione di essere quasi "bastonati per esserci comportati bene". Il sistema Italia, e più in generale il sistema Europa – ma soprattutto quello italiano, con il servizio sanitario nazionale pubblico e universalistico – è certamente un sistema di pregio: il fatto che sia riuscito a governare, attraverso la contrattazione, prezzi favorevoli, è già di per sé un valore, e tutto questo avviene in trasparenza – che è anch'essa un valore. Tutti questi elementi di valore oggi sembrano quasi sotto attacco, perché ci mettono in una posizione di difficoltà. A me piacciono molto le sfide, e penso che ogni difficoltà contenga in sé delle opportunità: forse è il momento di correggere una narrativa che non ci rappresenta, perché sul piano scientifico produciamo tantissima conoscenza – i nostri ricercatori e i nostri centri di ricerca sono importantissimi, l'Italia è ricercata per la qualità con cui vengono condotte le sperimentazioni cliniche. È un sistema virtuoso: non possiamo essere messi in difficoltà proprio per questo.

Questo significa che abbiamo tutti gli strumenti: stamattina abbiamo visto quanti ne abbiamo. Quello che ci manca, forse, è un governo unitario di questi strumenti – riuscire a metterli a fattor comune, a fare sintesi. Per questo non credo che il problema sia solo la quantità di risorse economiche. Al Ministero dell'Economia ci chiediamo spesso: il Fondo Sanitario Nazionale, lo dicono tutti, è in crescita, è un investimento importante che il sistema paese sta facendo – ma non sempre la quantità economica è la soluzione. Probabilmente la soluzione sta altrove: in una cabina di regia più forte, in un'identità più definita, e soprattutto in un'Europa che deve finalmente assumersi le proprie responsabilità.

Devo essere sincera – e qui l'ha già in parte anticipato la provocazione di prima: anche se ora sono al Ministero dell'Economia, Annalisa mi conosce da anni, ho girato diversi ambiti, ma la sanità è stata la mia casa per venticinque anni. Speravo che il Covid ci avesse insegnato qualcosa, perché ci ha già messo di fronte a molte delle criticità che affrontiamo oggi, mostrandoci le debolezze del sistema. Ora affrontiamo una seconda sfida, e penso che dobbiamo cogliere l'opportunità di "fare sistema": è sempre più importante non lavorare per singoli silos – farmaceutica, industria, deospedalizzazione – come se fossero interventi isolati tra loro.

E lo dico volentieri proprio nel contesto di Uniamo, ringraziando Annalisa per l'invito e per il lavoro che svolge. Penso che le malattie rare, proprio perché rare, siano preziose: ci insegnano molto, perché più di altre patologie mettono in luce le difficoltà di individuare il percorso corretto. Per il paziente raro, la cosa più complicata non è tanto la cura, quanto arrivare alla diagnosi: capire cosa gli sta succedendo è spesso il primo, vero problema. Siamo stati bravi, come sistema, a costruire filiere sempre più solide – e questo è merito anche dell'associazionismo, penso proprio a Uniamo: è la sintesi di un vero patto sociale fra istituzioni, enti regolatori, associazionismo e pazienti. Un gioco di squadra che va oltre la semplice cura, perché con Uniamo abbiamo scoperto quanta ricerca pubblica venga fatta sulle malattie rare: tantissima, perché la malattia rara, oltre alla componente emotiva di lavorare per chi spesso si sente solo, è anche una fonte informativa preziosissima per la scienza – dal raro riusciamo a capire meccanismi generali del sistema. È raro, quindi prezioso: lo dico sempre. È anche, naturalmente, un grande sacrificio per il paziente, per i suoi familiari, per chi gli sta intorno.

Ma prendersi cura del paziente con malattia rara è una filiera che va dalla diagnosi, alla cura, all'assistenza del paziente, fino all'assistenza al caregiver. Serve quindi una cabina di regia più forte, che forse può aiutarci proprio in questo momento di difficoltà a rimetterci in moto – cabine di regia, appunto, e non silos – dove il problema non sono i fondi in sé, ma come li gestiamo: risparmiare dove ci sono duplicazioni, dove si perde tempo. Forse l'impegno più forte che mi aspetto in questo momento di difficoltà è serrare le fila e trovare soluzioni organizzative – prima ancora che nuovi farmaci, soluzioni organizzative migliori – perché è da lì che arrivano le risorse: quando semplifichiamo le procedure aumentiamo anche le disponibilità, con un doppio vantaggio per il cittadino.

ANDREA PANCANI

Grazie – stavo davvero riflettendo su quello che diceva. Se non sapessi che lavora al MEF, avrei pensato fosse tutt'altro: sento parlare di superamento dei silos fin da quando ero bambino, come credo molti qui presenti

MARIA NOVELLA LUCIANI

È un augurio che credo condividiamo tutti – ma sappiamo bene, senza prenderci in giro, che "ragionare per silos" significa in pratica controllare la spesa voce per voce. In questi anni, in tantissime occasioni, ho sentito ripetere dagli addetti ai lavori che bisognerebbe superare questo approccio una volta per tutte.



FRANCESCO S. MENNINI

**Capo Dipartimento della
Programmazione dei dispositivi
medici, del farmaco e delle
politiche in favore del SSN
Ministero della Salute**

Quanto diceva la dottoressa Luciani segue un percorso avviato realmente già da due/tre anni: una collaborazione proattiva e fruttuosa, anche in termini di risorse messe in campo fra Ministero della Salute e MEF. A riprova del fatto che, parlandosi, condividendo dati e informazioni, portando le evidenze e discutendone insieme, siamo riusciti non solo a incrementare in modo significativo il Fondo Sanitario Nazionale, ma soprattutto a ottenere, dialogando con il MEF, risorse mirate per interventi prioritari – analizzando i fabbisogni, individuando le priorità. Questo, per la prima volta negli ultimi anni, ci ha permesso di superare la logica dei silos, dove prima si diceva semplicemente "attenzione, cresce la spesa farmaceutica, quindi non si può fare": oggi, invece, con il supporto delle risorse del MEF, si è arrivati a dire "sì, può crescere la spesa in questo ambito, perché a fronte di questo abbiamo una riduzione di costi in un altro" – si ragiona cioè sul percorso complessivo. È l'approccio che abbiamo adottato all'interno del Ministero fin dall'inizio di questo mandato: valorizzare non la singola prestazione o la singola tecnologia, ma il percorso del paziente.

Ne abbiamo discusso di recente anche in un altro convegno al Ministero della Salute, a proposito dei LEA: l'obiettivo dichiarato, sia dal ministro sia dagli uffici, è prevedere aggiornamenti molto più frequenti – ogni due anni, se non ogni anno, e in alcuni casi, dove le evidenze sono forti, avviare l'aggiornamento anche prima. Non era una prassi consolidata in passato; oggi lo stiamo facendo, e pur con qualche ritardo – Annalisa lo sa bene – l'aver avviato questo nuovo percorso credo sia fondamentale.

Sul fronte delle life science, all'interno del Ministero abbiamo costituito, con un decreto specifico, un gruppo di lavoro sull'MFN: abbiamo già completato l'analisi e presentato al ministro le diverse proposte, avviando anche un'interlocuzione con il MEF, il MIMIT, il Ministero degli Esteri. Da questo lavoro emerge con forza l'esigenza di costituire, anche per le life science, una cabina di regia interministeriale, capace di superare gli ostacoli di cui si è discusso. Credo che il momento sia propizio: c'è stato un cambio di paradigma, accettato ormai a livello centrale – Ministero della Salute, MEF e altri – e anche le regioni stanno partecipando molto più attivamente rispetto al passato.

Un esempio, non legato alle malattie rare ma utile per capire come è cambiato l'approccio: lo scorso anno le regioni ci hanno mostrato i risultati della riduzione dei ricoveri ottenuta

grazie a un finanziamento specifico per il virus respiratorio sinciziale. Di fronte a una riduzione del 50% dei ricoveri, il MEF – anche su nostra richiesta – ha concesso risorse aggiuntive, perché le evidenze mostravano che, a fronte di un lieve aumento della spesa farmaceutica, c'era un vantaggio enorme: prima di tutto per i pazienti, in termini di salute e qualità della vita, e poi anche in termini di riduzione dei costi complessivi. Seguendo un approccio HTA basato sulle evidenze e sulle priorità, si investe in modo mirato, e il sistema diventa più efficiente.

Anche sull'MFN si fa spesso il confronto con l'accordo raggiunto nel Regno Unito fra Stati Uniti e sistema britannico: ma l'80% di ciò che è previsto in quell'accordo, in Italia lo abbiamo già fatto e lo stiamo portando avanti. Ci sono altri punti su cui dobbiamo lavorare di più – uno, per esempio, riguarda le tempistiche di accesso e soprattutto l'eterogeneità di accesso alle cure sul territorio, che non è accettabile. AIFA ha fatto il suo lavoro riducendo i propri tempi interni, e non credo si possa fare molto di più su quel fronte: il vero problema sono le differenze di tempistica a livello regionale. Alcune regioni rispettano i 60 o 90 giorni previsti, altre arrivano a 260-280 giorni. È lì che bisogna intervenire, ed è lì che stiamo già intervenendo – sia AIFA sia il Ministero, anche attraverso l'ufficio tracciabilità farmaci e dispositivi che ho attivato circa un anno e mezzo fa, che ci permette di individuare le differenze regionali più marcate e segnalarle alle regioni, non in modo punitivo, ma cercando di capire il problema e, se possibile, supportarle: spesso basta applicare correttamente la normativa già esistente.

Per quanto riguarda il payback, il lavoro fatto negli anni ci ha portato al 18%: il Regno Unito ha appena negoziato un accordo per scendere al 15%, ma partiva dal 23%, mentre noi partiamo già dal 18%, quindi il percorso di avvicinamento è diverso. Abbiamo anche introdotto altri strumenti – pur con vincoli di finanza pubblica molto stringenti, e sappiamo che lo stesso ministro Giorgetti non ama particolarmente lo strumento del payback – come l'innalzamento del tetto di spesa farmaceutica nell'ultima legge di bilancio, fermo da moltissimi anni, che aiuta a ridurre l'impatto. Si può lavorare ancora sul fondo dei farmaci innovativi e su strumenti alternativi, in attesa che i vincoli di finanza pubblica consentano di alleggerire ulteriormente il payback.

Accanto a questo, ci sono le riforme organizzative: in Parlamento sono in discussione proprio in questo periodo la delega ospedale-territorio – che punta a garantire un accesso più rapido alle cure, il più possibile vicino al luogo in cui vive il paziente, quindi territorio e domicilio – e la delega sulla riforma delle professioni sanitarie. C'è stata una lettura un po' distorta della proposta sugli ospedali di terzo livello: non significa tornare a un modello ospedalocentrico, anzi il contrario – individuare una rete di ospedali di rilievo nazionale per gli interventi di eccellenza, riducendo il ricorso alla mobilità sanitaria, mentre tutti gli altri interventi vengono spostati sempre di più verso il territorio e il domicilio. Abbiamo quindi gli strumenti normativi, e l'approccio è davvero cambiato – lo sottolineava bene anche la dottoressa Luciani – soprattutto in termini di evidenze, fabbisogni, individuazione delle priorità, e utilizzo dell'HTA, che stiamo impiegando sempre di più all'interno del Ministero per tutte le decisioni: l'HTA non riguarda solo la valutazione costo-efficacia di un farmaco o di un dispositivo medico, ma anche altre decisioni di sistema.

ANDREA PANCANI

Prima di andare da Andrea Marcellusi, una domanda a Francesco Saverio: in un mondo ideale, se tu potessi scegliere fra mettere dieci miliardi aggiuntivi sul Fondo Sanitario Nazionale oppure realizzare la riorganizzazione che hai in mente, cosa sceglieresti?

FRANCESCO SAVERIO MENNINI

Direi: cinque miliardi sulla riorganizzazione.

Non è un caso: i conti li abbiamo fatti. Per riorganizzare bene tutto il sistema – abbiamo appena chiuso, col ministro, la bozza del nuovo Piano Sanitario Nazionale – servono comunque risorse aggiuntive, e su questo si aprirà un confronto con il MEF. Le risorse da sole non bastano: servono anche per far funzionare bene il nuovo modello organizzativo.

MARIA NOVELLA LUCIANI

Volevo solo aggiungere una cosa, per non aver dato un messaggio sbagliato: i silos sono importanti, aiutano a programmare e a verificare – il problema è non fermarsi lì, ma guardare anche l'interconnessione fra silos, perché intorno al paziente convergono tanti ambiti diversi, ed è la somma di questi a fare il bene del paziente. Ragionare per silos è utile per la programmazione e il governo del sistema, ma non ci si deve fermare lì.

ANNALISA SCOPINARO

Giusto, visto che c'è Francesco Saverio – ne abbiamo parlato anche stamattina sul tema dei dati. Stiamo parlando di un rapporto, MonitoRare, che mette insieme dati sulle persone con malattia rara con grande fatica: è un dato di fatto, e da qui nasce la necessità di sistemi di tracciamento monitorabili, capaci di mettere insieme fonti molto diverse fra loro – AIFA, le regioni, il Ministero.

FRANCESCO SAVERIO MENNINI

È un percorso avviato da più di tre anni, che stiamo testando anche su un modello previsionale che presenteremo a settembre, e che già oggi ci restituisce informazioni importanti, sfruttando i dati disponibili all'interno del Ministero. Va ringraziato anche il Garante della Privacy, che nell'ultimo anno e mezzo ha mostrato un'apertura che in passato non c'era, comprendendo la specificità del dato sanitario rispetto agli altri settori. Questo ci ha aiutato a far circolare meglio i dati anche internamente: come sa bene la dottoressa Luciani, che ha lavorato al Ministero, prima non si riusciva nemmeno a far passare dati da una direzione generale all'altra, per problemi di privacy. Abbiamo superato questo ostacolo, così come quello dei dati che arrivano da AIFA, da Agenas, e da tutto l'ecosistema dei dati sanitari – compreso il Fascicolo Sanitario Elettronico, che è partito a fine 2025 e sta iniziando solo ora, a metà 2026, a dare i primi risultati importanti. Quando andrà pienamente a regime, questo permetterà davvero di far funzionare il percorso di programmazione che ho descritto: capire il fabbisogno reale, individuare

le priorità, valutare le evidenze presentate, definire nuovi standard assistenziali – già previsti sia nel Piano Sanitario Nazionale sia nella delega ospedale-territorio – valorizzare il percorso e non la singola prestazione, e infine monitorare e misurare ciò che accade.

ANDREA PANCANI

Anche con l'intelligenza artificiale?

FRANCESCO SAVERIO MENNINI

Anche con l'intelligenza artificiale: proprio all'interno del modello previsionale abbiamo già fatto una simulazione con l'IA, e la presenteremo a settembre, perché ormai fa parte integrante dei percorsi di analisi. Va però istruita in modo adeguato da chi la utilizza: se andate a curiosare in diversi strumenti di intelligenza artificiale, più o meno avanzati, vi accorgete che a volte contengono errori piuttosto evidenti, proprio perché non sono stati addestrati in modo adeguato. Diventerà comunque uno strumento fondamentale – pensiamo ai vantaggi già portati nei trial clinici, in termini di riduzione dei tempi e quindi dei costi. Anche l'HTA dovrà adeguarsi all'introduzione dell'intelligenza artificiale: la Società Italiana di HTA lo sta già facendo, perché quando si valuta una tecnologia o un farmaco sviluppato con il supporto dell'IA, occorre anche uno strumento di valutazione che tenga conto di questo aspetto – è quindi una questione anche metodologica.



ANDREA MARCELLUSI

Presidente ISPOR Italy-Rome
Chapter

Mi concentro sulle due relazioni che abbiamo ascoltato, che trovo particolarmente interessanti, e provo – come faccio spesso nel mio lavoro – a mettermi nella prospettiva degli altri attori. Se ci mettiamo nei panni degli Stati Uniti, che pagano i farmaci il doppio o il triplo rispetto agli europei, capiamo perché dicano, in sostanza: "Perché dobbiamo essere noi a pagare tutta l'innovazione, se poi gli altri la ottengono a un prezzo molto più basso?" È la prospettiva americana che ci viene raccontata. C'è poi la prospettiva europea, che invece – lo ha detto bene il dottor Russo – ha creato un HTA europeo proprio per garantire che tutti i paesi facciano la stessa valutazione scientifica del farmaco: è stato un passo importante verso l'unificazione, in un contesto di "globalizzazione armata" in cui ciascuno tende comunque a proteggere prima di tutto i propri interessi.

Poi c'è la prospettiva di AIFA, che non invidio sinceramente a Pierluigi Russo, perché sta affrontando un tema non da poco, come la revisione del prontuario. E c'è la prospettiva accademica e scientifica, da cui vengo io: credo che tutta questa "confusione" che si sta generando possa in realtà rappresentare un'opportunità – come diceva anche il professor Mennini – per ripensare in modo diverso il nostro approccio. Siamo rimasti fermi troppo a lungo sull'innovazione, sulla valutazione, e anche l'approccio HTA è arrivato più tardi di quanto avrebbe dovuto: potrebbe quindi essere il momento di rivedere anche le collaborazioni fra pubblico e privato, università, ministero, accademia e altri enti di ricerca.

C'è infine la prospettiva del paziente – mi permetto questa incursione, Annalisa, perché sono anche io, fra le tante cose, caregiver di un ragazzo con una patologia rara. Ecco, quando si parla di questa prospettiva, un atteggiamento troppo attendista sull'MFN, sui prezzi, sull'accesso, sulle tempistiche regionali così disomogenee, mi fa reagire: qualcuno deve prendere il toro per le corna e guidare il cambiamento, invece di aspettare che altri decidano al posto nostro. L'Europa ha gli strumenti culturali per immaginare – non dico un mondo diverso, perché sarebbe idealizzato – ma quantomeno un modo diverso di porsi, sia nell'accesso ai farmaci sia nelle relazioni istituzionali. Credo che questa dovrebbe essere un po' la missione dell'Europa, magari guidata anche dall'Italia.

FRANCESCO SAVERIO MENNINI

Sul "prendere il toro per le corna": siamo stati il primo paese a costituire un gruppo di lavoro interno sull'MFN, cosa che altri paesi non hanno fatto – tant'è che di recente siamo stati citati positivamente anche dall'estero proprio per questo. In termini pratici: siamo stati i primi a proporre, insieme al MEF, di trasformare alcune voci di spesa corrente in investimento – penso a prevenzione, immunizzazione, screening e terapie avanzate – proposta già presentata lo scorso anno alla Commissione Europea. Siamo in attesa di riscontro dagli uffici competenti, che coinvolgono anche Eurostat per le implicazioni di contabilità nazionale: un tema su cui bisogna essere molto attenti. Quando arriverà una risposta, dovremo quantificare la nostra richiesta – ma è comunque un altro esempio di come ci stiamo muovendo per primi, anche rispetto ad altri paesi europei, per sensibilizzare l'Europa, che su questi temi resta lenta, proprio perché deve mettere d'accordo tutti gli Stati membri. Nel frattempo, muoversi come singolo paese è già una risposta importante, soprattutto verso quelle tipologie di pazienti – penso alle malattie rare, e ancor più a quelle ultra-rare – dove la sensibilità pubblica è spesso meno forte.

ANDREA PANCANI

Un passo indietro: prima parlavi del rapporto con le regioni sull'equità di accesso, descrivendolo più come un accompagnamento che come un atteggiamento sanzionatorio da parte del Ministero. Sta funzionando?

FRANCESCO SAVERIO MENNINI

Abbiamo iniziato questo percorso circa un anno e mezzo fa, partendo da alcune regioni in piano di rientro, e ha prodotto risultati positivi. Lo abbiamo proseguito sulle liste d'attesa: questo approccio collaborativo ha portato, fra l'altro, alla pubblicazione lo scorso anno, sul sito di Agenas, della piattaforma con i dati nazionali – perché alcune regioni avevano ancora difficoltà a trasmettere dati completi, e oggi quei dati sono completi. Fin dall'inizio abbiamo detto chiaramente alle regioni: non siamo qui per controllarvi, vogliamo che la piattaforma sia alimentata da dati corretti, così da poter fare un'analisi accurata delle liste d'attesa e restituire ai cittadini una risposta comprensibile. La stessa logica si applica ad altri provvedimenti: quando individuiamo inefficienze, partono segnalazioni dal Ministero, contattiamo le regioni e organizziamo incontri per capire come supportarle nel risolvere il problema. Non è un atteggiamento sanzionatorio – non servirebbe a nessuno – ma collaborativo, e i risultati positivi si vedono.

ANDREA PANCANI

Fra un attimo coinvolgo anche le imprese, l'industria. Vorrei tornare sull'MFN, questo acronimo terribile a cui abbiamo fatto già molti riferimenti. Posso dire una cosa? Da un lato il grande pubblico, a parte gli addetti ai lavori, ne sa pochissimo; dall'altro c'è chi usa toni già piuttosto allarmistici sui possibili effetti.

FRANCESCO SAVERIO MENNINI

I toni allarmistici sono stati evocati da più parti: il rischio di ritardi nell'ingresso sul mercato di alcuni prodotti è concreto, e in alcuni paesi si è già manifestato – anche solo sull'innovazione. Proprio per questo abbiamo fatto un'analisi puntuale dello strumento e delle sue possibili implicazioni negative per l'Italia. Devo però dire che dalla nostra analisi è emerso un aspetto poco raccontato: le soluzioni adottate nel Regno Unito comportano costi molto elevati anche per il sistema britannico – un impatto tutt'altro che a costo zero. Bisogna quindi lavorare con gli strumenti che già abbiamo, migliorarne alcuni, discuterne altri col settore industriale – a partire da un'agevolazione per accelerare la rimborsabilità, insieme agli altri strumenti già citati sull'accesso e sulle tempistiche regionali, e a incentivi per attrarre in Italia più ricerca clinica, che nel gioco della contrattazione può aiutare a ridurre ulteriormente i tempi.

Un mese e mezzo fa il commissario europeo per la salute è venuto in visita al Ministero, insieme al ministro, e ha proposto alcune soluzioni a livello europeo sull'MFN – alcune condivisibili, altre meno – mostrandosi contento di trovare un Ministero che aveva già iniziato ad affrontare il tema, valutando anche le similitudini con gli strumenti adottati dal Regno Unito e da altri paesi che stanno chiudendo accordi propri.

ANDREA MARCELLUSI

Per spiegare brevemente cos'è l'MFN: oggi un farmaco genera circa il 60-70% del proprio fatturato negli Stati Uniti e circa il 20% in Europa, con prezzi molto più alti negli USA e molto più bassi in Europa. Il meccanismo dell'MFN – uno dei quattro meccanismi possibili – prevede che il prezzo europeo, o il secondo prezzo più basso raggiunto in Europa, diventi automaticamente il prezzo di riferimento anche negli Stati Uniti. Questo preoccupa molte aziende, soprattutto le più piccole, che temono di dover abbassare automaticamente il prezzo americano se entrano nel mercato europeo – con perdita di fatturato da entrambe le parti. I due rischi principali sono: alcune aziende potrebbero decidere di non venire più in Europa, oppure potrebbero ritardare fortemente l'ingresso. Per l'Italia, questo significa verosimilmente attrarre meno innovazione, e rischiare che un mercato lasciato scoperto dalle multinazionali occidentali venga coperto dalla Cina – con studi clinici su popolazioni diverse e meccanismi diversi, ma pur sempre un mercato che non resterà vuoto.

FRANCESCO SAVERIO MENNINI

È importante anche ricordare che la differenza nei tempi di lancio fra Stati Uniti ed Europa è sempre esistita: gli USA restano il mercato principale per tutte le aziende, e ci sono anche differenze nei tempi di approvazione fra FDA ed EMA. Uno strumento utile, che ho suggerito anche al commissario europeo, potrebbe essere proprio ridurre questo scarto nei tempi di approvazione fra le due agenzie.

Il tema della ricerca in Europa e in Italia non dipende necessariamente in negativo dall'MFN: paradossalmente potrebbe diventare un incentivo, offrendo agevolazioni fiscali o di altro tipo alle aziende perché vengano a fare ricerca clinica qui, contribuendo così a contrastare l'avanzata di altri paesi.

ANDREA PANCANI

Un'ultima riflessione: se l'Europa, in questi decenni, avesse fatto qualcosa in più, forse oggi saremmo in una situazione diversa.

ANNALISA SCOPINARO

Francesco Saverio, un'ultima domanda: in sette anni di mandato ho visto passare cinque diversi direttori della programmazione sanitaria, e temo che, ogni volta che cambia l'assetto del Ministero, alcuni progetti finiscano un po' nel dimenticatoio. Non dico di arrivare ai 23 anni di Presidenza Francesco De Lorenzo, ma servirebbe una maggiore continuità nelle direzioni ministeriali, per portare a casa determinati obiettivi.

FRANCESCO SAVERIO MENNINI

Lo so che non dipende direttamente da me, ma mi permetto di dirlo: mi auguro che l'attuale direttore generale resti in carica ancora per diversi anni – è una persona di grande esperienza. Poi, però, come sapete, intervengono altre dinamiche.

ANDREA PANCANI

Chiamiamo ora Fabrizio Greco e Carlo Riccini. Annalisa, parti tu: cosa vogliamo chiedere all'industria?

ANNALISA SCOPINARO

La situazione è chiaramente complessa. Senza l'industria che produce i trattamenti, noi pazienti non avremmo altro che le terapie riabilitative, quando anche quelle riusciamo a ottenere. Dobbiamo costruire un sistema win-win: non può esserci una vittoria di una sola parte. In un contesto così complesso, dobbiamo cercare insieme soluzioni sostenibili per entrambe le parti – continuando a garantire il profitto, che è legittimo e fa parte della natura stessa dell'industria, ma capendo anche qual è il punto di equilibrio oltre il quale un ulteriore margine di profitto rischia di diventare un segnale negativo per la sostenibilità dell'intero sistema. Abbiamo oggi strumenti come l'intelligenza artificiale e i "gemelli digitali", che possono aiutare a risparmiare sui costi – sappiamo che i clinical trial condotti tramite gemello virtuale possono già dare un contributo in questo senso. L'Europa, dal canto suo, ha fatto la sua parte per anni con il regolamento sui farmaci orfani. Chiedo quindi anche all'industria: quali soluzioni potete mettere in campo per rendere questo sistema davvero sostenibile? Perché siamo tutti seriamente preoccupati.



FABRIZIO GRECO

**Presidente Federchimica-
Assobiotech**

Grazie per l'invito. Parto da un concetto a cui torno alla fine: la sostenibilità è un concetto relativo, perché qualcosa è sostenibile in funzione delle risorse che decidiamo di allocare. Tenendo questo a mente: io credo che partiamo da una posizione positiva sulle malattie rare – l'abbiamo visto nei dati presentati da Russo e da AIFA. L'Italia dà accesso alla stragrande maggioranza delle terapie per le malattie rare: con ritardo, sì, ma con accesso, e con la disponibilità delle aziende a trovare un accordo per le terapie validate. Se c'è un'area su cui possiamo migliorare, credo sia proprio quella dei tempi di accesso: se, una volta trovato un accordo con AIFA sulla rimborsabilità, potessimo raggiungerlo anche un anno prima, saremmo ben felici. Da questo punto di vista, la disponibilità delle aziende a trovare questo equilibrio già esiste, e siamo fortunati ad averla come paese.

Guardando avanti, ci sono buone notizie: la tecnologia – l'uso dei dati, l'intelligenza artificiale – aumenterà il numero di soluzioni disponibili rispetto al passato. Arriveranno prima, e costeranno meno. Quindi guardando avanti siamo già in una posizione positiva, che probabilmente migliorerà ulteriormente. Un'altra buona notizia, perché credo che la concorrenza aiuti tutti a migliorare: ne abbiamo già parlato, la Cina sta facendo concorrenza al resto del mondo, e non è una novità recente – ha lanciato il suo piano quinquennale sulle biotecnologie nel 2015, e dopo dieci anni ha superato Stati Uniti ed Europa messe insieme in termini di sviluppo e approvazione di nuove molecole, passando dal 6% al 32% degli studi clinici mondiali condotti in Cina. E non si tratta solo di pazienti cinesi: un domani saranno molecole cinesi sperimentate in tutto il mondo. Quindi la maggiore concorrenza porterà un'ulteriore spinta verso l'accelerazione e la riduzione dei costi.

Dove vedo invece le maggiori criticità per l'Europa è nel tema, non nuovo ma affrontato in modo nuovo, della differenza di prezzo fra Stati Uniti ed Europa: un gap che esiste da sempre – ci avevano già provato Obama con l'Obamacare, Bush con l'Inflation Reduction Act – ma che Trump ha portato sul tavolo a modo suo, e che potrebbe avere un impatto significativo nel prossimo futuro. La domanda che dovremmo porci, come Italia ed Europa, è: che ruolo vogliamo giocare in questo scenario? Perché per i pazienti probabilmente arriveranno più terapie a prezzi più bassi – ma non saranno europee. E se non saranno europee, probabilmente non verranno nemmeno sviluppate nel medio termine in Europa: se cominciamo a perdere l'accesso alle terapie più nuove, anche la comunità scientifica e i clinici

non avranno l'esperienza sufficiente per mantenere l'altissimo livello che abbiamo oggi, perché perdiamo l'abitudine a usare l'innovazione, e piano piano usciranno anche noi dallo sviluppo dell'innovazione stessa. Se prendo il commento fatto prima dall'ISPI sulla recessione della cooperazione e sul rimpatrio delle competenze e della produzione: alla fine non avremo le competenze per poter rimpatriare nulla. In sintesi, quello che vedo è uno scenario, dal lato dei pazienti, probabilmente un po' più problematico nel medio-breve termine – ma partiamo comunque da una situazione positiva – mentre dal lato del sistema-Italia ci vedo una totale dipendenza dal resto del mondo: pagheremo caro questo discorso di rimpatrio delle competenze e di recessione della cooperazione.

E allora torno alla mia apertura: la sostenibilità è un concetto relativo. Continuiamo a dire che la spesa farmaceutica è fuori controllo, ma non è vero: utilizziamo molte più terapie rispetto al passato, c'è una domanda di salute molto più ampia di prima. È un po' come dire che vogliamo comprare gli smartphone con il budget che avevamo per i telefoni a rotella: la tecnologia è cambiata, i telefoni costano un po' di più, ma ne beneficiamo tutti. La scelta di spendere dieci volte di più di prima la facciamo perché ne vediamo un beneficio. La politica deve decidere se l'innovazione farmaceutica merita un cambiamento di paradigma nei budget – ma dire che il budget del "telefono a rotella più il 5%" mi permetterà di comprare uno smartphone non è mai vero.

ANDREA PANCANI

Se ho capito bene, la preoccupazione di Fabrizio Greco va oltre il singolo paziente: dice che i trattamenti comunque arriveranno, magari non perfetti come siamo abituati, perché sperimentati altrove, su popolazioni diverse – ma è un discorso più ampio, di economia, di qualcosa che l'Europa sta perdendo a livello generale, che il Covid ci ha già mostrato quando sono mancate le materie prime per certi farmaci.

FABRIZIO GRECO

Non hai sbagliato, e credo che anche la qualità degli studi clinici evolverà. Pensiamo alle auto elettriche cinesi: all'inizio non erano particolarmente sofisticate, oggi superano tecnologicamente molti concorrenti. La Cina forma tre milioni di laureati STEM ogni anno, più di Europa e Stati Uniti messi insieme: arriveranno, e porteranno benefici ai pazienti. Il problema è che, alla prima crisi, ci chiudiamo – come abbiamo fatto col Covid, quando gli Stati Uniti non facevano uscire i vaccini.



CARLO RICCINI

Direttore generale
Farmindustria

Grazie per l'invito, un'ottima occasione per riflettere su temi importanti. Partiamo dal "win-win": penso ci sia un tema che ci accomuna in questa fase, e che accomuna in particolare i malati rari – il tempo come risorsa scarsa. Ne abbiamo parlato anche in occasione dell'evento al Ministero della Salute. È una fase di scenario geoeconomico che richiede scelte tempestive e che non perdona errori: guardando anche a paesi vicini come la Germania, ogni sbaglio si paga, e il tempo a disposizione per decisioni sempre più importanti si accorcia.

C'è il tempo dell'accesso ai nuovi farmaci – la prima preoccupazione, sia per l'aspetto clinico sia per un sistema sanitario capace di recepire le novità. Aggiungo un elemento rispetto a quanto detto da Fabrizio Greco: ci preoccupa moltissimo anche la retention dei medici in Italia. Ospedali che non recepiscono i nuovi prodotti tendono a essere meno attrattivi per i professionisti, e l'Italia ha già un problema demografico nel trattenere i giovani medici: sono elementi che si rafforzano a vicenda.

Ci sono dati che si ricollegano al tema europeo: le analisi, per quanto ancora preliminari, mostrano che i tempi di accesso ai nuovi prodotti in Europa si stanno allungando molto. Un'analisi uscita la settimana scorsa correla l'accesso ai nuovi farmaci – in particolare quelli orfani – con i paesi sottoposti al joint clinical assessment europeo, ed emerge una correlazione preoccupantemente negativa: l'anno scorso l'Europa, sbagliando tempi e modalità, ha indebolito la proprietà intellettuale pochi mesi prima dell'arrivo dell'MFN – probabilmente il peggior momento possibile per farlo, sia perché era una scelta sbagliata di per sé, sia perché la somma dei due fenomeni ha avuto effetti particolarmente negativi, in particolare sui farmaci orfani.

Se dobbiamo preoccuparci del tempo, dobbiamo individuare le leve che danno risposta immediata: la logica win-win deve avere anche una dimensione temporale – cosa blocca subito il problema? Le aziende fanno ricerca, che è fondamentale, e fanno anche profitto, che è altrettanto fondamentale per finanziare la ricerca – non dobbiamo dimenticarlo. Cosa possiamo fare insieme? Credo nel valore dell'associazionismo per identificare le soluzioni più compatibili e rapide – un tema di cui abbiamo parlato spesso con Annalisa – e ho apprezzato molto, nel panel precedente, la prontezza mostrata dal Ministero della Salute e dagli altri ministeri di fronte all'MFN: una consapevolezza che verifichiamo ogni giorno, e che non è affatto comune in altri paesi europei.

Il tema dei dati, e dei nuovi strumenti per interpretarli, dovrebbe mettere in ombra discussioni su presunti eccessi di spesa che, semplicemente, non ci sono: nei confronti internazionali l'Italia spende meno di altri paesi in percentuale sul PIL. Di quale eccesso stiamo parlando? Quindi, come prima riflessione win-win: identificare rapidamente ciò che risponde meglio a una sfida fortissima. Potremmo persino scoprire che la risposta più efficace è anche quella meno costosa – pensiamo all'accordo del Regno Unito con gli Stati Uniti: il suo vero vantaggio non è stata l'esenzione totale dall'MFN, ma una forte mitigazione dei suoi effetti, ottenuta muovendosi per primi. Aver agito prima degli altri ha probabilmente esposto il Regno Unito a meno rischi e a costi inferiori di quanto si aspettasse.

ANDREA PANCANI

Annalisa, cosa ne pensi di questa parte, sulla scia di quanto ci ha spiegato il dottor Riccini?

ANNALISA SCOPINARO

Vorrei che si considerasse un aspetto: parliamo sempre di spesa farmaceutica, ma abbiamo anche una spesa per l'assistenza e la presa in carico, che in Italia è universalistica – e paragonarci con paesi dove la spesa sanitaria privata pesa molto di più non ci rende giustizia sulla ripartizione complessiva della spesa sanitaria. Non dimentichiamolo: fare paragoni internazionali basati solo sulla spesa farmaceutica, senza considerare tutta l'assistenza che l'accompagna, è fuorviante. Sappiamo bene che in Gran Bretagna i bambini con disabilità grave vanno incontro a una morte precoce – voglio dire precoce per non dire altro. Sappiamo che la percentuale di persone con SMA in Olanda è praticamente pari a zero, perché non ne nascono, o perché vengono comunque accompagnate a una morte dolce appena nate. Dobbiamo quindi avere onestà intellettuale: in Italia abbiamo non solo i farmaci – li abbiamo al 95%, bene o male, rispetto all'EMA, e a oggi non è stato negato un farmaco a nessuno – ma abbiamo anche un'assistenza che costa altrettanto, e non possiamo pensare di spostare l'asticella dalla spesa per l'assistenza a quella per i farmaci, perché c'è una popolazione di persone che non potrebbe sostenere quello spostamento, generando altre ingiustizie sociali.

Se dobbiamo fare una scelta, dovremmo essere chiari su quale sia: salvare tre persone, oppure dare assistenza a 500.000? È brutto dirlo, non sono d'accordo che debba essere così – ma a parità di risorse, è questa la scelta reale. E francamente, per tutti quelli di noi che non hanno trattamenti farmacologici disponibili, sentir parlare solo di spesa farmaceutica a volte è quasi respingente. Lo facciamo perché è giusto e corretto che, quando c'è un trattamento farmacologico, ci sia accesso a quel trattamento. Ma non dimentichiamoci mai di tutto il resto – quel 95% di malattie rare che ha, se va bene, solo trattamenti riabilitativi, che nella maggior parte dei casi sono un costo a carico della famiglia, non del Servizio Sanitario Nazionale. Quindi, quando diciamo "win-win", per favore, ricordiamoci anche di questa parte.

FABRIZIO GRECO

Non credo fosse l'intenzione del Dott. Riccini, e di certo nessuno di noi immagina che le risorse debbano essere spostate dall'assistenza ai malati verso altro. Credo ci siano margini politici più ampi da esplorare, anche perché come paese spendiamo per la sanità al di sotto della media europea: non è togliendo l'euro che manca a chi ha meno che troviamo le soluzioni. Volevo solo rassicurarti: nessuno di noi ha mai pensato una cosa del genere.

Provo a cambiare prospettiva, perché ho iniziato parlando di massimi sistemi – Cina, Europa, Stati Uniti – quasi collocando il problema altrove. Credo invece che, nel lungo periodo, il problema sia effettivamente altrove, ma nell'immediato sia in casa nostra, in casa di ognuno di noi. In attesa che qualcuno risolva i massimi sistemi e che l'Europa cambi – cosa che spero, ma non credo accadrà – possiamo fare qualcosa qui, subito. Ognuno di noi dovrebbe chiedersi, con onestà intellettuale: io, oggi, a casa mia, cosa posso fare?

Mi vengono in mente due o tre cose. Primo: non è vero che mancano le risorse in modo assoluto – oggi c'è quasi un miliardo di euro nella spesa farmaceutica che non viene utilizzato: è una questione di allocazione, non serve aspettare l'Europa per deciderlo. Secondo: abbiamo

terapie avanzate, terapie geniche anche per le malattie rare, che sono trattamenti una tantum. Come per tutti i costi una tantum, in contabilità – sia in azienda sia nello Stato – esistono i concetti di investimento e ammortamento nel tempo: se il costo è il problema, perché non distribuiamo il costo di queste terapie nel tempo? Non è impossibile: a livello di contabilità europea è più complesso, ma a livello nazionale si può fare in modo molto meno complicato. Terzo: il tempo. Russo ha detto che i "100 giorni" della legge Balduzzi sono più un principio ideologico che un termine realistico – ma quali sono davvero i tempi massimi, visto che la priorità è scritta nella norma? Credo si possa fare meglio degli attuali tempi di accesso, senza dover necessariamente arrivare a 100 giorni. Diamo davvero priorità alle patologie rare, mettiamole sempre in cima. Non so se questo venga fatto: posso portare un solo esempio, e non lo vedo – l'accesso precoce. Ne parliamo da due o tre anni, abbiamo già analizzato tutte le variabili in gioco, ma non riusciamo a decidere cosa fare, e continuiamo a dire "ci stiamo lavorando". È vero che ci sono problemi macroeconomici e geopolitici da risolvere altrove, ma qualcosa possiamo farlo anche noi, qui.

CARLO RICCINI

Ovviamente, essendo contrario alla logica dei silos, non ho minimamente pensato a spostare risorse da una parte all'altra – anzi, sono totalmente allineato con una visione che consideri il costo complessivo del percorso di cura e la produttività degli interventi. Proprio per questo dobbiamo avere, nel metodo e negli strumenti, una valutazione complessiva dei costi: perché nell'innovazione c'è anche una riduzione dei costi connessi, che oggi sono spesso a carico delle famiglie – un'ingiustizia di cui, dal mio punto di vista, si parla ancora troppo poco fuori da questa sala. Penso al caregiving, alla possibilità di partecipare alla vita attiva, di continuare a lavorare: sono tutti temi che voi conoscete benissimo. Vedo quindi un'alleanza profonda fra chi produce innovazione – non solo farmacologica, ce ne sono di molti tipi – e chi quell'innovazione la vive ogni giorno. Tendere a identificare una singola voce di spesa come responsabile di tutto il resto è spesso solo uno scarica-barile, un modo per dire "tengo le mie dinamiche, aspetto l'Europa, e si vedrà". In realtà molte cose si potrebbero già fare, cercando la strada più flessibile possibile a livello italiano – penso ai managed entry agreement, di cui siamo stati fra i primi paesi a dotarci, salvo poi un po' dimenticarcelo: va detto anche questo. Ricordo un convegno in cui li paragonavano un po' sarcasticamente a "birra calda" – un modo un po' ingeneroso di dire che servivano solo a ottenere sconti di prezzo. In realtà valutare e negoziare i farmaci in base ai risultati concreti nella vita quotidiana dei pazienti è quanto di più moderno e attento ai bisogni reali si possa fare. Quindi non sono due logiche in conflitto: sono, a mio avviso, strette alleate.

ANDREA PANCANI

Prima di arrivare all'onorevole Benifei per la conclusione, una cosa ancora, che mi ha colpito, e la chiedo proprio a Fabrizio Greco: in una delle presentazioni – credo fosse quella del dottor Russo, la riprendo esattamente com'era – si diceva che i farmaci orfani sono anche innovativi solo nel 12,1% dei casi. Confesso la mia ignoranza: non pensavo fosse una percentuale così bassa.

FABRIZIO GRECO

Posso associarmi all'ignoranza? Siamo in due, allora. Posso usare questa domanda proprio per dare evidenza di come, noi per primi, non facciamo davvero i compiti a casa, e non siamo sempre coerenti con quello che raccontiamo – perché questa domanda è figlia proprio della logica a silos, e poi ci lamentiamo che ci dicono che siamo tutti contro i silos. Se abbiamo un fondo innovativi di 1,3 miliardi – tolti gli antibiotici, ne restano circa 500 milioni – e la definizione di cosa sia "innovativo" la decidiamo noi stessi, e poi diciamo che la spesa farmaceutica non è più sotto controllo perché "c'è troppa innovazione"... ci rendiamo conto che ci stiamo un po' prendendo in giro da soli? Se abbiamo un fondo per l'innovazione, usiamolo fino in fondo, e non lasciamo che il 12% diventi il criterio di riferimento.

Sono farmaci orfani: il bisogno terapeutico coperto, per definizione, è ridotto – per cui come si spiega che solo il 12% di essi risulti anche innovativo? In teoria dovrebbe essere quasi zero. Dobbiamo prima capire qual è davvero l'obiettivo che vogliamo raggiungere – creare il percorso più rapido possibile per portare la cura ai pazienti – e non nasconderci dietro le definizioni e i criteri: se dicono che mancano i soldi, ma poi quei soldi restano bloccati nei silos, il problema non sono le risorse.



BRANDO BENIFEI

Parlamentare Europeo

Essendomi occupato in questi mesi degli accordi commerciali con gli Stati Uniti, il tema del "Most Favored Nation" mi è molto familiare: da un lato ritarda l'arrivo di determinati medicinali sul mercato europeo, dall'altro fa parte di una combinazione di strumenti pensati per rafforzare gli investimenti e la capacità produttiva negli Stati Uniti. Sono rischi concreti, perché siamo entrati in una fase del commercio internazionale in cui i farmaci sono diventati un elemento di negoziazione geopolitica, dentro un paniere più ampio di strumenti che non vengono più trattati separatamente. Mi occupo delle relazioni con gli Stati Uniti per il Parlamento europeo, oltre a coordinare per il mio gruppo politico le politiche commerciali: abbiamo parecchio da fare in questa fase.

È una combinazione di fattori mai vista prima: nulla si discute più separatamente, tutto entra in una negoziazione più ampia. Per ora abbiamo stabilizzato i dazi sull'esportazione di farmaci dall'Europa verso gli Stati Uniti, ma è tutto ancora da vedere, perché ci sono indagini in corso. C'è un memorandum siglato a fine agosto 2025 che offre alcune garanzie, ma sono garanzie generiche: non è un documento giuridicamente vincolante, ma politico. A mio avviso, quindi, non possiamo ancora considerare stabile l'accesso al mercato americano come mercato di esportazione. In questo contesto di complessità geopolitica entrano in gioco anche Cina e India, complicando ulteriormente il quadro – e questo pesa ancora di più sulle malattie rare, per la complessità intrinseca delle negoziazioni sui farmaci orfani.

Il primo tema che metto sul tavolo è quindi rafforzare gli strumenti europei di acquisto e negoziazione congiunta per i farmaci orfani: nessun paese, da solo, ha la massa critica necessaria per un adeguato potere negoziale sulle malattie ultra-rare. Ci abbiamo lavorato a livello parlamentare, ma servirebbe una spinta politica più forte da parte di alcuni governi europei, per costruire un'infrastruttura europea permanente per la ricerca farmaceutica, capace di sostenere la ricerca nelle aree a fallimento di mercato, favorendo la collaborazione fra ricerca pubblica, università e industria. Il Covid ci ha mostrato tutte le nostre fragilità sul fronte dell'autonomia strategica e della resilienza delle catene di approvvigionamento: oggi il dibattito a Bruxelles riguarda proprio l'uscita da una logica di pura efficienza economica, per guardare anche ad altre caratteristiche nella costruzione dei nostri sistemi – ridurre le dipendenze strategiche, accorciare le catene di approvvigionamento, renderle più sicure. È un equilibrio nuovo da trovare, ma l'autonomia strategica europea, spesso declinata

solo su tecnologia e difesa, ha un aspetto fondamentale anche nel settore farmaceutico, specialmente nelle aree più fragili come i farmaci per le malattie rare.

Per concludere: l'Europa sta negoziando in questo momento il nuovo quadro finanziario pluriennale per i prossimi sette anni, con discussioni complesse in corso su Horizon Europe, sulle infrastrutture pubbliche per la ricerca, e sul completamento dello spazio europeo dei dati sanitari, che ha ancora bisogno di passi avanti sul piano funzionale. Tutto questo richiede risorse e volontà politica. Credo che il tema di oggi, con la sua attenzione specifica alle malattie rare, ci dica che andrebbe ascoltato – mi permetto di dirlo – il pensiero di Mario Draghi sull'autonomia strategica, preso nel suo complesso e non a pezzetti. Perché oggi la Commissione Europea ha scelto la strada più semplice, quella di limare qualche normativa, piuttosto che affrontare la resistenza dei governi verso l'idea di costruire maggiori risorse comuni europee – una capacità fiscale comune, debito comune, investimenti comuni. Credo che, almeno per alcune delle questioni sul tavolo, la disponibilità di risorse comuni europee ci darebbe più margine di azione. Grazie, e credo che dovremo continuare insieme questo lavoro. Ringrazio gli organizzatori: il confronto è costante, e sono contento di essere riuscito ad arrivare qui in presenza, nonostante qualche difficoltà logistica, invece di collegarmi a distanza come previsto.

ANNALISA SCOPINARO

Credo che abbiamo toccato tanti aspetti del nostro mondo. A volte sento il peso di dover far dialogare tutti questi interlocutori, perché a volte sembra che si parlino addosso, l'uno accanto all'altro – un peso che sento come responsabilità, perché mi rendo conto di quanto la rappresentanza dei pazienti faccia per mettervi insieme, anche in contesti pubblici, a ragionare su questioni di interesse comune, che magari nel privato affrontate più uno a uno che tutti insieme. Questi temi non si affrontano a coppie – industria con ministero, regione con ministero, pazienti con industria – ma solo insieme, individuando due o tre obiettivi concreti, dandoci un tempo preciso: sei mesi, un anno.

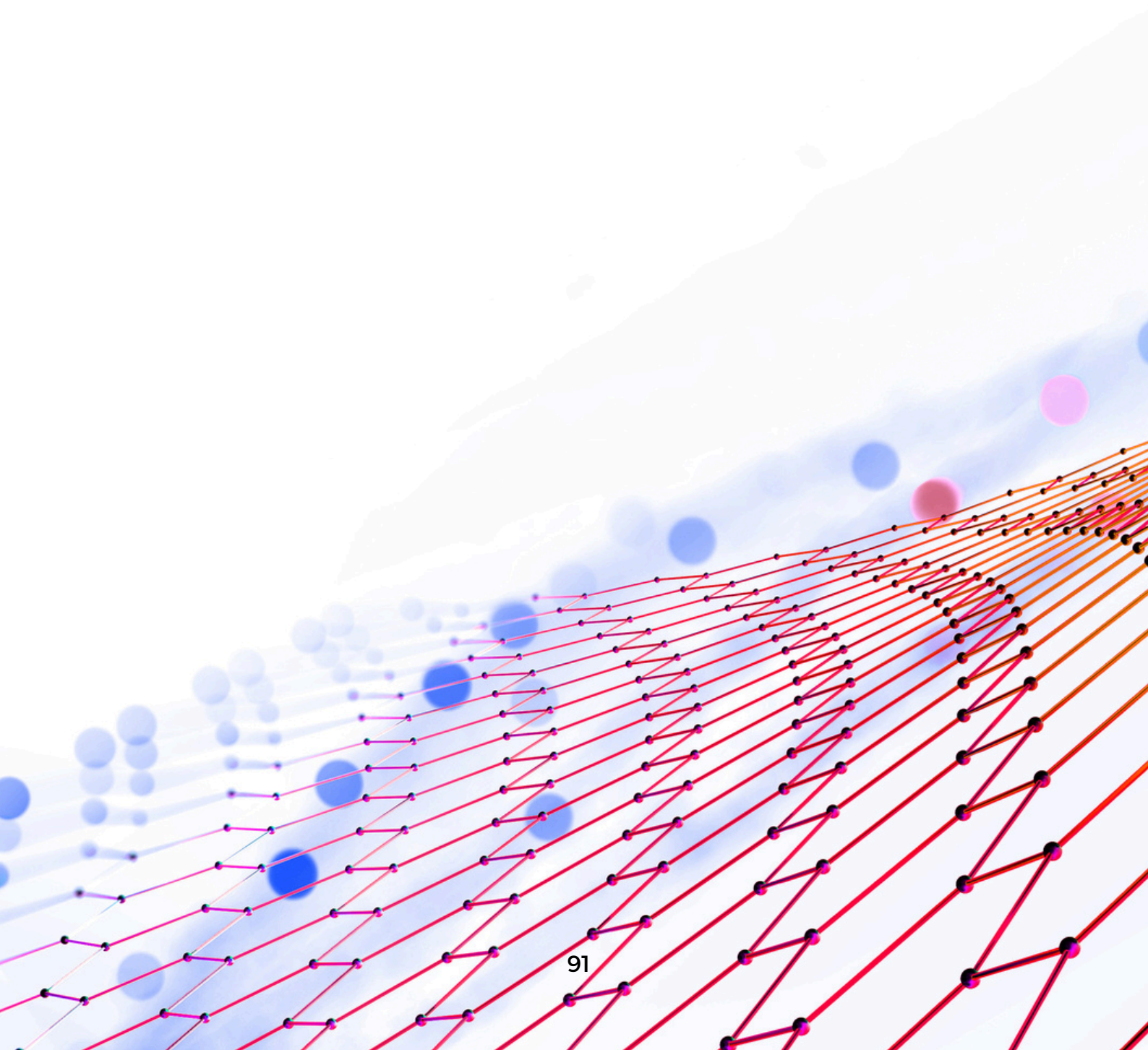
È lo stesso discorso che ho fatto a Francesco Saverio: ci sono tante cose in ballo, ma cosa succede se fra un anno cambia il governo, cambiano i referenti, cambia tutto, e di tutto quello che abbiamo detto oggi non si porta a termine nulla? Anche i LEA dovevano essere pronti due anni fa, e siamo ancora qui ad aspettarli, e continuano a dirci "adesso arrivano". Intanto lo screening neonatale esteso non arriva per tutte le patologie che dovrebbe coprire, altre otto patologie restano fuori, alcune delle nostre malattie rare non hanno ancora i codici di esenzione. Come si esce da questa impasse? Non lo so – ma credo che se non troviamo un tavolo di lavoro che ci veda insieme su tre obiettivi concreti da raggiungere entro un anno, continueremo a ritrovarci in questi consessi con tante buone intenzioni. Anche se, sotto traccia, vedo che le cose si muovono – MonitoRare stesso lo dimostra – vorrei arrivare alla fine del mio mandato, l'anno prossimo, con qualche risultato più tangibile: poter dire "questo l'abbiamo fatto, questo l'abbiamo portato a casa".

Grazie ad Andrea Pancani per questa splendida conduzione.

A me tocca l'onere dei ringraziamenti finali, perché se non li scrivo rischio di dimenticarmene. Un grazie sentito a tutti i relatori che hanno partecipato con noi in questa giornata alla realizzazione del rapporto; a Rai Pubblica Utilità per la partnership; ai ragazzi e alle ragazze di Radio Aidel 22; alla LIS, la lingua dei segni, che ha seguito tutto il nostro convegno; ai coordinamenti regionali, che domani avranno un ruolo di rilievo in tutte le tavole rotonde organizzate; alle associazioni e ai loro rappresentanti presenti in sala; a Maurizio, con la moglie e la figlia Sara, che ci ha seguito per tutta la giornata.

Per questo rapporto abbiamo avuto i patrocini di: Camera dei Deputati, Ministero dell'Università e della Ricerca, Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali, AIFA, Istituto Superiore di Sanità, Agenas, Consiglio Nazionale delle Ricerche, Regione Lazio, e tutti gli enti che trovate nella pagina di Uniamo dedicata a MonitoRare, che ci hanno fornito i dati. Un grazie al Consiglio Direttivo di Uniamo, organo indispensabile che guida la Federazione; allo staff, presente in ogni momento di questa giornata; a PharmaStar per la copertura giornalistica dell'evento; e alle aziende che hanno finanziato l'evento di oggi e di domani. E grazie davvero a tutti. Grazie.

3 LUGLIO





ANNALISA SCOPINARO

Presidente UNIAMO

Buongiorno a tutti e benvenuti a questa seconda giornata della Convention MonitoRare. Ieri abbiamo volato altissimo, parlando di scenari internazionali – Stati Uniti, Cina, Europa – e delle posizioni dell'Italia rispetto a questi quadri, che possono suscitare qualche preoccupazione. Ne abbiamo discusso a lungo, con una partecipazione molto attiva da parte di tutti i relatori: chi volesse può comunque ritrovare le registrazioni sul canale YouTube di Uniamo.

Iniziamo stamattina un'altra giornata intensa, che ci vedrà atterrare su tutto ciò che ieri abbiamo detto, ma anche sulla parte più concreta della nostra presa in carico: quella regionale. Il dottor Giuseppe Quintavalle si scusa, ha avuto un impegno istituzionale dell'ultimo minuto – visti i suoi doppi ruoli, era abbastanza probabile che succedesse – ma ci assicura tutta la sua vicinanza e la sua disponibilità a intraprendere percorsi comuni con la federazione rispetto alla rete FIASO, che in questo momento presiede.

Abbiamo anche il messaggio di Sandra Gallina, che abbiamo saltato ieri: lo mandiamo in onda stamattina, se possibile.



SANDRA GALLINA

**Direttrice generale DG SANTE,
Commissione Europea**

Video messaggio

Gentilissimi colleghi e illustri ospiti, è per me un vero piacere potermi rivolgere a voi oggi, anche se sarà per un brevissimo saluto. Come sapete, le malattie rare rappresentano una sfida importantissima per la salute pubblica. Ho appena partecipato a un evento con il sottosegretario Gemmato: sebbene ogni singola patologia colpisca un numero molto ridotto di persone, nel loro insieme le malattie rare interessano milioni di cittadini in tutta Europa. I pazienti si trovano molto spesso ad affrontare una vera e propria via crucis: ci sono lunghi ritardi nella diagnosi, che quando arriva offre di solito poche opzioni terapeutiche, e l'accesso a competenze specializzate non è uniforme, non solo in Europa ma anche all'interno di un singolo paese.

Fortunatamente il lavoro della Commissione sulle malattie rare ha una lunga storia, e si basa su un quadro normativo piuttosto articolato: una comunicazione iniziale della Commissione sulle malattie rare, che fa il punto in modo meno vincolante; la raccomandazione del Consiglio europeo su azioni specifiche per le malattie rare; e infine vera e propria legislazione, come la riforma appena approvata della legislazione farmaceutica e il regolamento sull'assistenza sanitaria transfrontaliera.

In base a questo quadro, la Commissione cerca di avviare attività concrete che possano fare la differenza nella vita dei pazienti con malattia rara e delle loro famiglie. Devo dire che, senza l'industria, non ce la potremmo fare: molte delle terapie sono estremamente innovative, e possono essere sviluppate solo grazie al suo sforzo. Ci sono 77 milioni di euro destinati alle Reti di Riferimento Europee – lo cito perché queste reti sono fondamentali per trattare casi molto complessi, con numeri piccolissimi, che solo una rete europea può mettere in condivisione. Vorrei anche citare l'azione "Jardin", che ha 18 milioni di euro a disposizione e mira a rendere queste reti parte integrante e sostenibile dei sistemi sanitari nazionali. C'è infine un progetto di ricerca chiamato "ERDERA", con un fondo ben più consistente, di 380 milioni di euro, dedicato a sostenere la ricerca – che però si basa molto anche sull'avanzamento portato avanti dall'industria in questo settore.

I progressi nel settore farmaceutico sono molteplici, e abbiamo cercato di rifletterli sia nella riforma farmaceutica sia nel Critical Medicines Act. Devo dire che sarà rivoluzionario lo Spazio Europeo dei Dati Sanitari, perché è da lì che arriveranno molti dei numeri che oggi ci mancano per comprendere davvero le malattie rare: è una parte tutt'altro che secondaria di

questo tema. Lavorare insieme è l'unico modo in cui possiamo immaginare di sconfiggere, o quantomeno intaccare, le malattie rare, perché i numeri sono pochi e la condivisione resta il miglior strumento a disposizione.

Mi dispiace molto non essere potuta essere presente al vostro evento, perché nella Commissione Europea, e in particolare nella Direzione Generale SANTE, lavoriamo da molto tempo sul tema delle malattie rare, anche con un impegno personale. Vi ringrazio per questo spazio, mi scuso di nuovo per l'assenza, ma le malattie rare sono un tema che ci sta molto a cuore e che affrontiamo in diversi tavoli di lavoro. Vi auguro un lavoro molto proficuo, e spero davvero di poter leggere gli atti del vostro convegno. Grazie mille, e a presto.



ROSANNA DI NATALE

**Responsabile Centro Studi
Federsanità**

Saluti Istituzionali

Grazie, buongiorno a tutti. Porto il saluto del nostro presidente, Fabrizio D'Alba, che aveva confermato la sua presenza ma, per impegni concomitanti legati sia alla sua attività di direttore generale al Policlinico Umberto I sia al suo ruolo di presidente di Federsanità, non ha potuto essere qui – ma ci teneva a portare, attraverso di me, un contributo su un tema che come Federsanità abbiamo seguito per molti anni. Forse abbiamo avuto una battuta d'arresto negli ultimi tempi, ma in passato abbiamo avuto due osservatori dedicati a questa tematica, quindi abbiamo una sorta di memoria storica sulle malattie rare e sul primo Piano nazionale.

L'idea è di proseguire su questa strada – magari, quando arriveremo al momento della tavola rotonda, vedremo come farlo – approfittando anche della condizione attuale delle strutture sul territorio, che si stanno faticosamente riorganizzando: se terranno conto di questa particolare situazione, avranno sicuramente la possibilità di puntare più in alto, per trovare soluzioni adeguate anche per chi non ha problemi di salute così complessi. Detto questo, vi ringrazio per la partecipazione e per l'invito.



ROBERTA DELLA CASA

Consigliera Regionale Regione Lazio

Video messaggio

Buongiorno a tutti, grazie per l'invito. Ci tenevo tantissimo a partecipare, ma purtroppo per altri impegni non è stata possibile la presenza fisica. Intanto ringrazio Uniamo per questa importante due giorni di confronto sul tema delle malattie rare, e in particolare ringrazio la presidente Scopinaro per l'attenzione e la sensibilità che dimostra su questo tema.

Ho una novità importante da annunciarvi proprio in video: la creazione di un intergruppo in seno al Consiglio regionale del Lazio sulle malattie rare. Siamo il primo intergruppo di questo tipo a livello regionale in Italia, e siamo già a sei membri, con la fiducia che molti altri colleghi possano aderire nelle prossime settimane. Lo scopo di questo intergruppo non è creare l'ennesimo contenitore di idee che poi non vede la luce, ma costruire un coordinamento attivo con tutte le realtà scientifiche, le associazioni dei pazienti, i singoli pazienti, i clinici – tutti coloro che operano nel mondo delle malattie rare – per arrivare a soluzioni di gestione, cura e ricerca davvero efficaci. Il nostro obiettivo è dare una risposta ai pazienti e alle loro famiglie.

Vi invito quindi tutti: lancio qui l'iniziativa, il 16 luglio alle ore 11:00 presso il Consiglio regionale del Lazio, in via della Pisana, per la presentazione di questo intergruppo e per gettare le basi di un lavoro condiviso con Uniamo e con tutte le realtà che operano in questo delicatissimo settore. Vogliamo essere operativi, e per farlo dobbiamo lavorare tutti insieme. Vi aspetto il 16: questo intergruppo sarà solo la prima delle azioni che la Regione Lazio metterà in campo per stare sempre più vicino ai cittadini che hanno più bisogno. Buon lavoro per questa due giorni, e non mancheranno altri momenti di confronto: sono dalla vostra parte. Buona giornata a tutti.



NINO CARTABELLOTTA

Presidente GIMBE

Lo stato di salute del SSN: 30 anni di GIMBE

Grazie Annalisa, buongiorno a tutti e a tutte. La decisione di inserire questo evento all'interno del palinsesto di GIMBE 30 per noi è un onore: chi ha visto l'elenco sa che si tratta prevalentemente di eventi organizzati in sedi istituzionali – a proposito, venerdì prossimo ci sarà un grande evento alla Sapienza, siete tutti invitati – e abbiamo scelto soltanto pochi eventi organizzati da altre realtà, selezionati con cura. Il motivo ve lo spiegherò alla fine di questa presentazione, perché è legato proprio a quanto i pazienti con malattie rare possono risentire, in questo momento, dell'indebolimento complessivo del Servizio Sanitario Nazionale.

Da dove parto? Dal nostro "Salvagente". Lanciammo la campagna "Salviamo il nostro Servizio Sanitario Nazionale" nel marzo del 2013 – erano tempi non sospetti. Dissi allora: se un giorno dovessimo perdere il Servizio Sanitario Nazionale, non ci sarà l'annuncio fragoroso di una valanga, per cui tutti scappiamo e ci mettiamo in allarme, ma sarà un lento, silenzioso, però inesorabile scivolamento di un ghiacciaio, che durerà lustri e decenni, dove ogni giorno un cittadino italiano perderà diritti – e ovviamente si partirà dalle fasce socioeconomiche più fragili, dai territori più deboli, e forse anche dai pazienti con patologie rare. Questo è lo slogan che abbiamo scelto per il nostro trentennale: "Scienza per decidere" – quindi evidenze scientifiche alla base di tutte le decisioni per la salute – "salute da proteggere" e "sanità pubblica da difendere", perché crediamo che questo sia un grande presidio di democrazia che, come cittadini italiani, non possiamo permetterci di perdere.

Proverò a riportarvi alcuni dati, e farò anche alcune considerazioni, man mano che vado avanti, sulle difficoltà di fare analisi specifiche sui pazienti con malattie rare. Volevo però partire da un principio di carattere generale: il nostro articolo 32, che tutti conoscete, soprattutto nella prima parte – "La Repubblica tutela la salute come fondamentale diritto dell'individuo e interesse della collettività, e garantisce cure gratuite agli indigenti." Perché mi voglio soffermare su questo? Perché non è un caso che i padri costituenti abbiano usato, per l'articolo 32, tra i 14 diritti fondamentali della Carta, esplicitamente l'aggettivo "fondamentale". Mi permetto di richiamare un proverbio: in Sicilia si dice "quando c'è salute c'è tutto" – ma penso si dica in tutti i posti del mondo. Cosa significa questo? Una chiave di lettura costituzionale: se stiamo bene in salute, possiamo esigere tutti gli altri diritti civili e sociali, oltre alla libertà individuale. Quindi questo diritto è un diritto prioritario: quell'aggettivo "fondamentale" significa che quando non siamo in buona salute, tutto il resto dei diritti praticamente non possiamo esigerli.

Il problema, però, è che il diritto alla tutela della salute non è un diritto autonomamente esigibile: richiede quella grande infrastruttura pubblica che si chiama Servizio Sanitario Nazionale, fatta di strutture, di tecnologie, di modelli organizzativi, ma soprattutto di professionisti sanitari, in assenza dei quali il diritto sostanzialmente non è esigibile. Perché vi propongo questa chiave di lettura? Perché oggi il problema non è la lista d'attesa, il pronto soccorso affollato, o il medico di famiglia che non si trova: il problema è che l'indebolimento del servizio pubblico riduce l'esigibilità di quel diritto fondamentale, che condiziona a sua volta l'esigibilità di tutti gli altri.

L'altro aggettivo che mi permetto di aggiungere è "evanescente". Lo dico in un'assemblea di associazioni di pazienti perché oggi il cittadino, quando le cose vanno male, non ha strumenti per capire esattamente di chi sia la responsabilità: dello Stato che ha messo pochi soldi, della regione che non è capace di organizzare i servizi, o dell'azienda sanitaria che non è in grado di erogarli secondo le necessità. Questo diritto finisce quindi per avere una sua evanescenza, che rende evanescente proprio quel concetto di "Repubblica" che è il soggetto dell'articolo 32 – oggi una leale collaborazione fra governo, regioni ed enti locali, che spesso diventa invece conflitto istituzionale, con compromessi che finiscono per essere al ribasso, e che si scaricano a valle sulle fasce socioeconomiche più deboli della popolazione.

Quando la madrina del Servizio Sanitario Nazionale, Tina Anselmi, lo istituì con votazione a larghissima maggioranza del Parlamento, lo volle fondato su tre principi che è bene ricordare sempre, perché oggi vanno letti insieme alle criticità che documenteremo con i numeri. L'universalismo: oggi dov'è, se i LEA non sono esigibili per tutte le persone, se aumenta la spesa privata, se c'è impoverimento delle famiglie e rinuncia alle prestazioni sanitarie? L'uguaglianza: dov'è, se oggi si misurano grandissime disuguaglianze d'accesso, non solo fra grandi territori e regioni, ma anche dentro la stessa regione, fra aree urbane e aree rurali a bassa densità abitativa, differenze socioeconomiche, differenze di genere, e il fenomeno della mobilità sanitaria, che costringe molti pazienti a spostarsi soprattutto dal Sud verso il Nord a fronte – questo è importantissimo per voi – degli stessi bisogni di salute? C'è grande iniquità d'accesso: non tutti hanno gli stessi diritti. La considerazione generale, oggi, è che quel diritto fondamentale, per l'indebolimento del Servizio Sanitario Nazionale nei suoi principi fondanti, si è profondamente indebolito, perché questi tre principi oggi non sono più sostanzialmente operativi per gli interessi della popolazione.

Dobbiamo partire dai soldi, perché i soldi non sono l'unica cosa, ma senza soldi non si fa nulla: è evidente che la sanità costa, i farmaci costano, il personale costa. Qui bisogna smontare una narrativa che spesso ha alimentato dibattiti politici da una parte e dall'altra, perché la domanda è: chi ha ragione? Ha ragione chi dice che il Fondo Sanitario Nazionale non è mai stato finanziato come in questi anni, o chi dice che è stato tagliato? Dipende dall'unità di misura che utilizziamo. Se parliamo di miliardi, è evidente che negli ultimi anni, soprattutto dopo la pandemia, si è mantenuto un trend di crescita importante: negli ultimi quattro anni il fondo è aumentato di circa 17 miliardi, una cifra importante, mai vista prima. Ma se cambiamo unità di misura, e guardiamo la percentuale di ricchezza del paese investita in sanità, la curva cambia completamente trend – è un trend in discesa. Anche quando si investiva un miliardo in più in sanità, investivamo il 6,5-6,6% del PIL; oggi siamo più o meno al 6%. Vi chiedo di concentrarvi su quel 6,3% pre-pandemia (2019) e sul 2022: dopo quel 6,3% c'è stato un crollo, che ci ha portato a circa il 6% della nostra ricchezza investita in sanità. Qualcuno potrebbe dire: sono piccoli punti percentuali. Attenzione, perché questo 6,3% non raggiunto in questi quattro anni cosa ha significato? Da un lato è vero che abbiamo avuto 17 miliardi sul Fondo Sanitario Nazionale, ma dall'altro è altrettanto vero che se fossimo rimasti al 6,3% del PIL ne avremmo avuti altrettanti in più. Ognuno faccia le proprie considerazioni, ma il concetto di "abbiamo aumentato" o "abbiamo tagliato" dipende dall'unità di misura utilizzata.

Non voglio fare polemica politica, ma la NATO ci ha chiesto la percentuale di risorse da destinare alla difesa in percentuale di PIL, non in numero di miliardi: questo la dice lunga sul fatto che le priorità si possono misurare in modo diverso a seconda di come si vuole raccontarle.

C'è un altro elemento, di cui ho discusso anche in Commissione Salute della Conferenza delle Regioni: il documento di finanza pubblica sostanzialmente "cristallizza" la spesa sanitaria – attenzione, non è la stessa cosa del Fondo Sanitario Nazionale. La spesa sanitaria è la spesa pubblica complessiva, che include il fondo ma anche altre fonti finanziarie, ed è al 6,4% del PIL. Il problema è: se il Fondo Sanitario Nazionale mette sul piatto il 6%, ma si prevede di spendere il 6,4%, chi copre il differenziale dello 0,4%? Qualcuno potrebbe dire "sono spiccioli" – no, sono circa 10 miliardi l'anno. Ecco perché oggi le regioni sono in grande difficoltà: a fronte di un finanziamento che sta al 6% del PIL, viene loro chiesto di spendere il 6,4%. Che soluzioni hanno? O vanno con i conti in rosso, o aumentano le imposte regionali, o tagliano i servizi. In un modo o nell'altro, pagano sempre i cittadini. Questo fenomeno si è ampliato molto negli ultimi anni: se non si mettono, a partire dalla prossima legge di bilancio, risorse sufficienti, abbiamo tra virgolette un "buco" che vale circa 30 miliardi dal 2027 al 2029, che non può che ribaltarsi sulle casse delle regioni e, come dicevo, inevitabilmente sui cittadini.

Vale la pena ricordare – è anche un documento istituzionale – che la Corte Costituzionale ha cambiato completamente orientamento su questo: per tanti anni si è sempre parlato di "diritto finanziariamente condizionato", cioè le regioni hanno questi soldi e possono erogare queste prestazioni; ma soprattutto con la sentenza 195 del 2024 si parla di "spesa costituzionalmente necessaria", e la Corte dice che la pubblica amministrazione deve finanziare primariamente i LEA, perché sono ciò che permette ai cittadini di esigere quel diritto fondamentale di cui parlavamo. Oggi il principio è quindi quello della spesa costituzionalmente necessaria, che evidentemente non viene rispettato.

La spesa sanitaria complessiva è molto più alta del finanziamento pubblico: nel 2024 abbiamo speso più di 185 miliardi, ma se guardate le fette della torta, un quarto di questa spesa è privata, e la maggior parte di quella privata, purtroppo, la paghiamo noi cittadini. È una cifra importante: più di 41 miliardi, il 22,3% della spesa sanitaria totale – mentre l'OMS dice che quando si supera il 15% siamo già in un sistema misto, senza che nessuno ce l'abbia mai comunicato ufficialmente: è quello che sta di fatto succedendo. C'è un dato molto interessante nella crescita della spesa privata nel tempo: fra 2023 e 2024 sembra quasi raggiungere un plateau, e qualcuno potrebbe ipotizzare che la situazione stia migliorando. Ma ci sono fenomeni da leggere in parallelo: la popolazione si è impoverita in modo importante, sia in termini di povertà assoluta sia relativa, e si verificano tre fenomeni ampiamente documentati dall'ISTAT – le famiglie limitano le spese per la salute (e sono numeri importanti), ci sono indisponibilità economiche temporanee, e soprattutto – questo è il dato più noto – c'è la rinuncia alle prestazioni sanitarie. Attenzione al termine "rinuncia alle cure": l'ISTAT non chiede se hai rinunciato alle cure, ma se hai rinunciato ad almeno una prestazione diagnostica o specialistica ambulatoriale, esclusa l'odontoiatria – e stiamo parlando di 6 milioni di persone. La domanda è: se tutte queste persone potessero permettersi di spendere, quanto sarebbe la spesa privata? Forse 45 miliardi? Questo non lo sa nessuno – ma un dato è certo: oggi quei 41 miliardi di spesa privata non riflettono più la mancanza di tutele pubbliche, perché non riescono a compensare, a causa del livello di povertà, i bisogni reali. Il fenomeno è in netta crescita, legato da un lato alla lunghezza delle liste d'attesa, dall'altro all'impoverimento della popolazione.

Cosa fanno le regioni con i soldi ripartiti dal Fondo Sanitario Nazionale? Devono erogare i Livelli Essenziali di Assistenza – le prestazioni preventive, diagnostiche, terapeutiche e riabilitative – gratuitamente, oppure dietro pagamento della cosiddetta quota di compartecipazione, o se preferite chiamarlo ticket. Cosa fa lo Stato? Monitora le regioni con una

"pagella" – permettetemi questa metafora scolastica – con tre materie: prevenzione, assistenza distrettuale, assistenza ospedaliera, fatta di 25-26 indicatori, e in ogni materia si può prendere da 0 a 100. Questa è la situazione del 2023 – stiamo aspettando con ansia i dati del 2024, non ancora pubblicati – ma il dato che emerge più prepotentemente è che un terzo delle regioni italiane non riesce a erogare nemmeno i Livelli Essenziali di Assistenza, cioè quel set minimo di prestazioni: sono solo 13 le regioni adempienti, e al Sud, negli ultimi anni, solo la Puglia è sopravvissuta come regione adempiente. Se guardiamo la distribuzione in quartili di questo adempimento – dove il punteggio massimo ottenibile è 300 punti, come se tutti avessero preso 10 in tutte le materie – l'Italia rimane sostanzialmente spaccata a metà: a parte la Puglia, nelle regioni del Centro-Sud si è praticamente sempre in zona rossa o gialla.

Qui vanno fatte due precisazioni. Nessuno immagini che la griglia LEA sia uno strumento di valutazione analitica dell'erogazione delle prestazioni: è uno strumento molto macro – io lo definisco quasi un "policy agreement" fra governo e regioni. Ma soprattutto, e lo sottolineo come azione di advocacy istituzionale per voi: non c'è nessun indicatore che riguardi specificamente le malattie rare. Quindi, quando si parla di erogazione dei LEA, di adempimento LEA – anche il Veneto, che è al primo posto con 288 punti – nessuno sa qual è l'erogazione delle prestazioni specifiche per i pazienti con malattie rare. Un'altra cartina di tornasole di tutto questo è il fenomeno della mobilità sanitaria, dove la mappa è molto più concentrata: solo tre regioni attraggono pazienti in maniera importante – Lombardia, Emilia-Romagna e Veneto – mentre tutto il Centro-Sud è sostanzialmente in saldo negativo, con l'eccezione un po' anomala del Molise, per caratteristiche particolari su cui non mi soffermo. Il problema mostra sostanzialmente questa linearità fra punteggi e adempimenti LEA da un lato, e fenomeno della mobilità sanitaria dall'altro.

Due parole sugli sprechi. I soldi sono pochi, ce lo siamo detti, ma a volte non vengono utilizzati nel migliore dei modi. Abbiamo classificato le diverse categorie di sprechi, su cui non mi soffermo per ovvie ragioni di tempo. Recentemente abbiamo presentato all'ANAC un nuovo report su frodi e abusi in sanità, perché riteniamo che utilizzare denaro pubblico in maniera fraudolenta sia il modo peggiore di sprecarlo. L'ANAC ha lanciato proprio una consultazione pubblica su questo – ma permettetemi di dire che questi fenomeni non si possono quantificare con precisione, per quanto tutte le regioni e tutte le aziende ce li abbiano al loro interno; questo, però, non può diventare un alibi per la politica, per dire "siccome si sprecano i soldi, allora finanziamo di meno". Un vecchio articolo di Howard Brody sul New England Journal of Medicine, nel 2012, diceva che l'etica del razionamento è un tema politico, mentre l'etica della riduzione degli sprechi è un tema delle organizzazioni sanitarie: sono due etiche diverse, ma che devono essere perseguite entrambe, inevitabilmente.

Due parole sul personale, che spiegano molto delle criticità che tutti voi incontrate ogni giorno. Primo punto – contati dal giorno della laurea al giorno del pensionamento: in Italia non abbiamo carenza di medici. I medici in Italia sono 5 e qualcosa ogni 1000 abitanti, e siamo addirittura al secondo posto fra i paesi OCSE, dopo l'Austria. Quindi la carenza di medici, in termini assoluti, non c'è – e vi spiegherò esattamente perché la sperimentiamo comunque. La grande carenza è quella di personale infermieristico, per due ragioni: sia perché ne abbiamo pochi – 6,9 ogni 1000 abitanti, contro una media OCSE di 9,5 – sia perché ne lavoriamo pochissimi, e questo è uno dei grandi problemi dell'assistenza sanitaria, soprattutto per le fasce che hanno bisogno di interventi di tipo sociale. Quando ho visto questa slide preparata dai miei collaboratori sono saltato sulla sedia: fino all'anno degli "eroi", il 2020-21, per ogni 100 posti in infermieristica facevano domanda 160 giovani. Guardate cosa è successo dopo quell'anno: c'è stato un precipizio nelle domande, al punto che nell'ultimo anno siamo arrivati a una situazione dove per ogni posto non c'è nemmeno una domanda. Come si fa a mantenere un servizio pubblico senza personale infermieristico, che rappresenta la categoria numericamente più rappresentativa, ma soprattutto quella che, in un'ottica assistenziale in cui

gli over 65 aumentano sempre di più, sarà inevitabilmente sempre più necessaria?

Dove sta l'inghippo, invece, sulla carenza dei medici? L'OCSE ci dice che ne abbiamo più di 315.000. Ma se si sommano tutti i dipendenti pubblici – seconda colonna, Conto annuale Ragioneria Generale dello Stato – SISAC, tutti i medici convenzionati, medici di famiglia, pediatri, specialisti ambulatoriali, tutti gli specializzandi e tutti gli iscritti al corso di formazione specifica in medicina generale, fatta la differenza, ne mancano circa 92.000. Circa 6.000 lavorano come universitari o negli IRCCS: dove stanno gli altri 85.000? Quindi oggi non abbiamo una carenza di medici in Italia, abbiamo una carenza progressiva di medici nel servizio pubblico, che comincia a diventare selettiva: alcune specializzazioni non sono più attrattive. Il pronto soccorso lo conoscete tutti, ma vi cito anche tutte le specialità di laboratorio, virologia, microbiologia, radioterapia – specialità che hanno una necessità assoluta per far sopravvivere un ospedale pubblico – che non le vuole più fare nessuno. E c'è il grosso problema dei medici di famiglia: qui si inverte un po' il concetto di carenza, a parte la Campania – è al Nord che mancano prevalentemente medici di famiglia. Qual è la motivazione? Probabilmente i giovani hanno altre opportunità lavorative e preferiscono non fare più il medico di medicina generale. Nelle aree disagiate, nelle aree montane, quelle a bassa densità abitativa, questo sta creando tantissimi problemi. Anche sulla carenza di pediatri di libera scelta – altro aspetto importante nella gestione dei pazienti con malattie rare, soprattutto nella fase di transizione – le regioni dove mancano più pediatri di famiglia sono proprio quelle del Nord, per la stessa motivazione di cui parlavo poco fa.

Due parole sul PNRR: se ne parla molto in questi giorni, ma non abbiamo ancora tutti i dati. Ieri c'è stata un'audizione del ministro, che ha detto che più di 1000 Case della Comunità sono aperte. L'ultimo report Agenas ci diceva che quelle con tutti i servizi attivi – vi ricordo che i servizi previsti sono 11, quindi chi volesse fare monitoraggio può trovare un elenco specifico per capire se nella propria Casa di Comunità tutti gli 11 servizi sono attivi, con personale medico e infermieristico – al 31 dicembre 2025 erano solo 66. Non so se il PNRR abbia finanziato miracoli, ma è verosimile che ce ne siano aperte più di 1000 con almeno un servizio attivo – che in così poco tempo siamo riusciti a portarle tutte a pieno regime è molto difficile da credere.

L'ultimo dato che volevo darvi prima di chiudere: anche la dottoressa Gallina ha parlato dello Spazio Europeo dei Dati Sanitari. In Italia abbiamo un grosso problema, soprattutto in alcune regioni, sul Fascicolo Sanitario Elettronico – che io chiamo la "cellula" della trasformazione digitale, quello che serve a far funzionare tutti gli strumenti di telemedicina, tutta la trasformazione digitale. La situazione al 31 marzo 2026 è questa: il 45% dei cittadini ha fornito il consenso, ma si va da percentuali che superano l'80% o addirittura il 90% in alcune regioni del Nord, a cifre molto più basse in molte regioni del Sud. È un problema culturale, un problema di analfabetismo digitale, un problema di timore nel dare accesso ai propri dati sanitari – ma se su questo non si fa un'operazione di tipo culturale, è evidente che la trasformazione digitale rischia di rimanere un miraggio.

Chiudo. È evidente che se oggi dovessi definire il Servizio Sanitario Nazionale, lo definirei un malato con diverse patologie croniche, in una condizione di multimorbidità – ma curabile, a patto di mettere in piedi un piano terapeutico multidisciplinare adeguato. Come Fondazione GIMBE abbiamo le idee chiare da questo punto di vista: i soldi ci vogliono, ma non sono sufficienti. Ci vogliono anche riforme, ma riforme coraggiose, che cambino le modalità di organizzazione ed erogazione dei servizi – anche perché siamo nel mezzo di una trasformazione digitale e di un'evoluzione demografica che ha cambiato tutto: penso solo al medico di famiglia, che negli anni '80 aveva il 10% di pazienti over 65, e ora ne ha quasi il 25%. È evidente che se non ci sono né soldi né riforme il ghiacciaio continuerà a scivolare – ma è altrettanto certo che se facciamo riforme senza soldi, non funzionano. Il decreto liste d'attesa ha cominciato a mettere in piedi una serie di strumenti, in particolare la

piattaforma, ma i cittadini ancora non ne percepiscono i benefici, perché mancano le risorse per finanziare tanto altro. Così come credo che tanti soldi tutti insieme e subito non servano: il PNRR dimostra che di fatto non siamo stati in grado, in 5 anni, di portare a casa una serie di risultati attesi.

La nostra idea è quindi molto chiara: bisogna aumentare progressivamente – e lo ribadisco con certezza – il finanziamento pubblico della sanità, perché è vero che nel 2026 il fondo è cresciuto di quasi 7 miliardi, per una coincidenza elettorale, ma dal 2027 sappiamo già che crescerà solo di 900 milioni. Regioni, aziende sanitarie, professionisti, giovani che vogliono intraprendere carriere sanitarie hanno bisogno di maggiori certezze: serve una decisione politica che punti a incrementare il Fondo Sanitario Nazionale, così come lo si è progressivamente decrementato – in proporzione al PIL – nei 15 anni passati. Parallelamente servono riforme coraggiose, che permettano anche di recuperare valore dagli sprechi e ottimizzare la spesa sanitaria.

Voglio lasciarvi con un messaggio importante: il tema non è solo quello dei soldi, o solo quello delle riforme, perché io non vedo, e non sento, ormai da più di un decennio, una chiara visione di cosa la politica voglia fare del Servizio Sanitario Nazionale – cioè cosa vogliamo lasciare alle future generazioni. Se quello della madrina Tina Anselmi, basato sui principi di universalità, uguaglianza ed equità, è ancora il modello a cui puntiamo, allora bisogna lavorare in quella direzione, perché l'idea di lasciarlo andare, sperando che si salvi da solo, non è vincente: in questi 15 anni si sono alternati governi di tutto l'arco costituzionale, ma il Servizio Sanitario è andato sempre indietro – quindi nessuno se n'è mai realmente preso cura.

Come Fondazione GIMBE abbiamo sviluppato un piano complesso sul rilancio del Servizio Sanitario Nazionale, di cui non entro nei dettagli qui – non è la sede – ma alla base di questo piano abbiamo chiesto un patto, molto simile a quello del '78, quando quasi tutte le forze politiche votarono a larghissima maggioranza l'istituzione del Servizio Sanitario Nazionale. Un patto fra chi? Innanzitutto fra tutte le forze politiche: noi cittadini italiani non possiamo aspettare ogni anno il mese di settembre-ottobre per sapere quanti soldi avrà la sanità, e se il ministro della salute di turno riuscirà a "scippare" al MEF un miliardo o due in più. Voglio la certezza che questo finanziamento sia costante e in crescita nel corso degli anni, al di là delle alternanze di governo e delle ideologie partitiche. Secondo, ci vuole un patto sociale: probabilmente la memoria storica del pre-'78, molti cittadini italiani, solo per ragioni anagrafiche, non ce l'hanno più – non ricordano quale fosse la tutela della salute ai tempi delle mutue. Attenzione, perché stiamo scivolando in quella direzione: serve maggiore consapevolezza civica sul valore di questa grande opera pubblica che è il Servizio Sanitario Nazionale. Ma ci vuole anche un patto professionale: anche le vicende recenti ci fanno capire che si mira spesso più a privilegi acquisiti, a "giardinetti" individuali, che a salvaguardare il bene comune – cosa che non rende possibile questo rilancio.

Questo patto si deve basare su tre principi fondamentali. Primo: non stiamo parlando di cose tecniche, ma di una grande conquista del nostro paese – un pilastro della democrazia, uno strumento di coesione sociale, e anche un motore di sviluppo economico, perché un paese che non è in buona salute non produce PIL: se cresciamo solo di qualche decimale, la responsabilità è anche del livello complessivo di salute della popolazione. Ma soprattutto: se perdiamo questo grande capitale sociale, non compromettiamo solo la salute delle persone, ma anche la loro dignità – ed è qualcosa che un paese democratico non può assolutamente accettare.

Due parole finali su perché l'indebolimento del Servizio Sanitario Nazionale rischia di colpire i pazienti con malattie rare più di altri: perché trasforma la complessità in solitudine, e la rarità in invisibilità. È ovvio che quando ci sono tante cose da fare, chi ha il diabete, in un modo o nell'altro, se la cava; chi ha una malattia rara, se non ha professionisti, reti, e

tutto quello che sapete voi meglio di me, ha molte più difficoltà a portarla avanti. Le attività messe in campo rappresentano una base importante, ma non bastano se restano scollegate, o soprattutto diseguali fra territori, perché viene meno quel principio di uguaglianza. Per non lasciare indietro nessuno servono risorse, serve personale, servono dati, servono reti realmente funzionanti – dati sui quali, oggi, non riusciamo a fare analisi specifiche per questo sottogruppo di pazienti con patologie rare – serve presa in carico multidisciplinare, continuità fra ospedale e territorio, ascolto delle associazioni e garanzia uniforme dei diritti: perché fino a quando i diritti non sono garantiti a tutti, fino a quando le innovazioni non sono uniformemente distribuite a tutti, abbiamo sostanzialmente perso la battaglia.

Chiudo dicendo questo: sono proprio le malattie rare a ricordare al Servizio Sanitario Nazionale quale sia la sua missione più nobile – non solo tutelare le patologie più frequenti e i bisogni più visibili, ma anche le persone che rischiano di scomparire nelle pieghe del sistema proprio per la rarità della loro condizione. Un servizio sanitario universalistico si misura proprio qui: nella capacità di garantire risorse e risposte anche quando i pazienti sono pochi, i percorsi sono complessi, e il mercato non ha un interesse sufficiente a occuparsene. Grazie.

ANNALISA SCOPINARO

La relazione di Nino meriterebbe un commento che dovrebbe durare tutta la mattinata, il pomeriggio, e forse anche tutto domani – volevo solo darvi una traccia generale per le vostre riflessioni. Grazie Nino, perché era fondamentale iniziare la giornata di oggi proprio con i dati che ci hai mostrato, con le difficoltà che ci sono anche a livello territoriale a far quadrare i conti e a riuscire a dare quell'assistenza di cui abbiamo parlato anche ieri. Il nodo dei dati – ne abbiamo parlato ieri abbondantemente – credo sia un nodo da risolvere quanto prima, perché se non abbiamo dati anche la governance diventa più difficile.

Abbiamo visto che la nostra mobilità riguarda il 18% delle persone con malattia rara, percentuale che raggiunge il 24% per i ragazzi sotto i 18 anni. Abbiamo quindi dati che ci dicono che c'è comunque molta più mobilità – come è normale che sia quando si parla di malattie rare, perché il primo istinto è andare dove c'è un centro con esperienza consolidata su quella patologia, salvo poi tornare nella propria regione per il seguito delle cure. Nino, ti ringrazio davvero tanto.

E adesso, come sapete, MonitoRare, nel corso di questi 12 anni, si è arricchito di tante cose – dalla nostra prima edizione, che ho riguardato l'altro giorno, di forse 50 pagine, alle 498 di quest'anno – ma anche di tutta una serie di altre iniziative: gli aperitivi di MonitoRare, che facciamo insieme alle associazioni per focalizzare l'attenzione su alcuni temi, e il Barometro di MonitoRare, che abbiamo inaugurato tre anni fa, se non vado errata. Quest'anno è andato a indagare l'organizzazione della rete delle malattie rare e l'efficienza dei contesti regionali: un primo tentativo di analisi qualitativa – più che quantitativa – di quello che le nostre persone percepiscono sull'assistenza territoriale, proprio perché avevamo in programma questa seconda sessione con le regioni e volevamo partire anche da alcuni dati di confronto. Ci ha aiutato in questo Andrea Marcellusi, presidente di ISPOR Italia Rome Chapter e professore del Dipartimento di Scienze Farmaceutiche dell'Università degli Studi di Milano, che ha strutturato l'indagine e che ci presenterà ora i risultati.



ANDREA MARCELLUSI

Presidente ISPOR Italy-Rome Chapter

Presentazione del Barometro di Monitorare

Innanzitutto voglio ringraziare Uniamo, e ringraziare Annalisa – in realtà siamo stati noi ad andare da lei a chiedere di poter fare un lavoro insieme. Mi sono un po' "infiltrato" per rubarvi i dati, perché da settembre dell'anno scorso – è una cosa di cui sono molto orgoglioso – è nato a Milano, all'Università Statale, al Dipartimento di Scienze Farmaceutiche, il primo dottorato in market access delle malattie rare. Per chi non è accademico: un dottorato vuol dire tre anni di lavoro molto intenso all'interno dell'università, che poi apre le porte al precariato accademico – quindi un tema particolarmente interessante, ma anche tre anni in cui lavoreremo proprio su questo ambito. In quest'ambito siamo partiti cercando di passare dalla teoria alla pratica.

Ci piace molto questa slide, che ci fa vedere come sono state costruite le reti: ci sono tantissime delibere regionali, tantissime leggi che hanno costruito le reti, ma noi ci siamo chiesti se ci sia una relazione fra queste reti e una buona presa in carico – cioè come i pazienti vedano concretamente la questione delle reti, e se si sentano davvero presi in carico. Cosa abbiamo fatto? Siamo andati a mappare queste reti. Come vedete nella mappa dell'Italia, per ogni regione c'è il centro di coordinamento regionale, e poi ci sono gli hub, distribuiti diversamente da regione a regione – alcune ne hanno tanti, altre poche. L'obiettivo degli hub è predisporre il percorso diagnostico, definire il piano terapeutico, effettuare la prima prescrizione: sono centri importanti, che devono prendere in carico i pazienti con malattie rare. Abbiamo poi mappato anche gli spoke, cioè le strutture specialistiche che collaborano con gli hub, e i centri afferenti che supportano il territorio. Da qui partono tutte le relazioni che, attraverso hub, spoke e centri di coordinamento, costruiscono quelle reti che vedete mappate.

Tutte le regioni hanno delle reti, ma sono costruite in modo diverso: alcune sono "hub-based", dove tutti gli spoke fanno riferimento in modo standard agli hub; in altri casi ci sono centri d'eccellenza che si associano con un modello più gerarchico; e poi ci sono modelli più diffusi. Ogni regione, insomma, ha un po' il suo approccio. Siamo quindi andati a fare le pulci a queste regioni per cercare di capire se ci sia un modello che funziona meglio, e se ci siano regioni che funzionano meglio di altre. Siamo andati sul territorio – ringrazio tutti quelli che hanno risposto al questionario – e abbiamo ricevuto 227 questionari, di cui il 62% da caregiver, in 17 regioni: quindi quasi tutto il territorio nazionale è coperto, ovviamente con tutti i limiti di un campione di questo tipo.

Devo ringraziare in particolare Paola e Daniel, che si sono impegnati tantissimo e ci hanno fatto avere i questionari in tempi rapidissimi. Abbiamo intervistato 87 persone con malattie rare e 140 caregiver, per un totale di 227 rispondenti. Quello che abbiamo fatto è andare a ricostruire il percorso a ostacoli che tutti affrontiamo: abbiamo guardato l'attesa, quindi tutto il percorso diagnostico, la distanza, la questione della presa in carico, le barriere che si incontrano quando si cerca una presa in carico, e infine abbiamo misurato anche l'impatto economico che grava sulle famiglie.

La diagnosi arriva tardi – penso lo sapessimo già tutti, ed è un dato che ricorre spesso, ve lo confronterò anche con altre indagini. Circa il 60% ha una diagnosi dopo tre anni, e il 37% degli intervistati si sposta fuori regione per la diagnosi: capite bene che per tutti noi è una differenza enorme. Ovviamente il tema cambia da regione a regione – ci sono regioni con grandi centri di eccellenza, altre che ne sono prive, e inutile dire che il gradiente Nord-Sud la fa sempre da padrone.

Il team di riferimento, una volta trovato, c'è davvero: la cosa interessante è che, pur spostandosi fuori regione, una volta arrivati al centro di riferimento c'è una buona presa in carico – siamo soddisfatti dei nostri centri di riferimento. Quali sono invece le criticità, di cui si è parlato anche prima, e che trovo particolarmente interessanti? Nel 56% dei casi le persone con malattia rara hanno rinunciato a visite negli ultimi 12 mesi; il 39% dei caregiver ha fatto lo stesso; e quasi il 70% degli intervistati dichiara di aver pagato prestazioni private – due su tre, non è poco.

Sulle informazioni: devo dire che questo dato un po' mi ha rasserenato – nel 20% dei casi, quindi 2 su 10, si dichiara di avere informazioni poco chiare o per nulla chiare, che è comunque tanto, ma mi aspettavo di peggio. Un altro dato interessante è la soddisfazione media, che mi solleva molto: la soddisfazione media delle persone con malattie rare intervistate è di 3,5 su una scala, con la risposta più frequente a 4 su 5. Quindi, una volta arrivati nelle strutture – soprattutto quelle specializzate – il risultato è abbastanza buono, anche se cambia molto da regione a regione: in alcune regioni i punteggi sono piuttosto bassi – io sono abruzzese, vivo a Roma da una vita, e la Campania, così come l'Abruzzo, hanno punteggi più bassi, mentre le regioni della Lombardia sembrano rispondere meglio. Comunque il 60% degli intervistati ha risposto 4 o 5, un livello abbastanza buono.

Quanto pesano davvero, dal punto di vista economico, le malattie rare? Questo è, secondo me, il dato più triste: qui si gioca, per chi ce l'ha, la nostra tredicesima e quattordicesima, perché il peso economico che grava sulle persone con malattie rare è di 1.759 euro l'anno, mentre per i caregiver, a livello familiare, si arriva a 1.914 euro. È un peso economico importante, e se guardiamo dove si spende di più è il trasporto per visite e cure – il che, se ci pensate, dice molto sulle reti: forse non sono poi così di prossimità, se dobbiamo spostarci così tanto e i costi di spostamento sono così elevati. Altri costi importanti sono gli integratori, la gestione dei sintomi – quindi ad esempio le fisioterapie, perché una volta usciti dal sistema pubblico non si rientra più facilmente: io ne sono uscito quando mio figlio aveva due anni, ora ne ha 12, ho fatto dieci anni fuori dal pubblico – e le visite e gli esami privati, perché tutti cerchiamo le eccellenze, e quando vogliamo saltare le liste d'attesa il privato è spesso l'unica opzione che dà qualcosa di accettabile.

Da statistico, ho cercato di trasformare tutte queste risposte in punteggi, su una scala da 0 a 100, dove 100 è impatto minimo e 0 è impatto massimo. Sulla presa in carico, il punteggio più basso non raggiunge la sufficienza – che fissiamo convenzionalmente a 60. L'esperienza del paziente è invece il punteggio più alto, coerentemente con le risposte precedenti. Sulla sostenibilità economica si raggiunge a malapena il 60. Il punteggio complessivo è 62: significa che, nel complesso, la percezione del sistema sanitario nazionale rispetto alle nostre necessità è sufficiente, ma la presa in carico resta il problema più importante fra le varie

componenti. A livello regionale, i punteggi sono più alti — anche per i centri di eccellenza disponibili — in Lombardia, Lazio, Veneto ed Emilia-Romagna, e più bassi in Piemonte, Calabria e Campania: comunque tutti sotto la sufficienza, nessuna regione raggiunge la fascia "buona". E non credo sia solo perché "ci piace lamentarci": in alcuni casi la situazione è oggettivamente più complessa.

Se guardiamo i punteggi più alti e più bassi per regione, la presa in carico è sempre il punteggio più basso, ovunque si vada; l'esperienza del paziente è sempre il più alto, e in alcune regioni raggiunge persino l'eccellenza. Il barometro, come sapete, misura la pressione atmosferica, che di per sé non dice che tempo farà — ma la sua variazione sì. Sono quindi andato a confrontare le edizioni precedenti del Barometro, 2021 e 2023, per vedere cosa fosse cambiato. Il riferimento resta sempre lo stesso: la soddisfazione per il centro era buona ed era un punto di forza anche nelle edizioni precedenti — in tutte e tre le edizioni, il centro di riferimento e l'associazione di pazienti restano punti di forza percepiti, mentre l'assistenza di prossimità è sempre quella peggiore: la presa in carico è sempre stato il problema, in tutte e tre le edizioni, e va assolutamente affrontato.

Un'altra cosa interessante è il costo a carico delle famiglie: pur con campioni e metodi diversi negli anni, il peso economico è sempre stato rilevante — quest'anno per la prima volta lo abbiamo quantificato in 1.800 euro l'anno di carico economico per le famiglie. La soddisfazione è in lieve miglioramento rispetto al 2021. Cosa è rimasto costante? Sicuramente la migrazione sanitaria — anzi, è leggermente aumentata — il centro di riferimento distante o assente per un terzo dei rispondenti, il peso economico a carico delle famiglie, e il territorio, che resta il punto debole: nonostante il DM 77, nonostante le reti che avete visto, la presa in carico territoriale rimane bassa. Il centro e le associazioni restano invece i punti di forza percepiti da tutti. Il tempo diagnostico sembra leggermente peggiorato, non migliorato: negli altri studi era di circa due anni, ora parliamo di tre — ma va detto che anche il campione è cambiato.

Chiudo dicendo che, al di là dei diversi campioni e metodi, la misurazione stessa — vedere se il barometro, se la pressione sale o scende — è un tema che va assolutamente monitorato nel tempo, perché ci dice se sta arrivando grandine, pioggia, neve o altro. Quello che spero, pur vedendolo difficile, è che non si stia andando verso il clima che vediamo oggi — un clima un po' tropicale, in cui arrivano grandinate, poi torna il sole, poi di nuovo grandine. Quello che diceva Annalisa ieri — un minimo di continuità e di coordinamento anche ai piani alti — potrebbe essere di grande supporto. Vedo quattro direzioni importanti: accorciare i tempi, anche se può sembrare banale dirlo; alleggerire il carico economico, il che vuol dire ridurre le liste d'attesa, aprire finalmente quelle benedette Case della Comunità di cui si parla da quattro anni senza trovare un accordo — mi fa quasi ridere, ma dobbiamo farlo; ridurre le differenze fra territori — è impensabile che in alcune regioni certi servizi vengano erogati in modo quasi automatico, e in altre in modo scarsissimo: penso a regioni che hanno difficoltà anche solo ad accedere ai farmaci — in un'analisi che abbiamo fatto, alcune regioni impiegano circa 30 giorni per dispensare il primo farmaco dopo l'approvazione, altre 360 giorni. Questa eterogeneità non è accettabile. E infine rafforzare la presa in carico: non significa solo arrivare dal grande professore e ottenere la diagnosi, ma sapere — anzi, che qualcuno ci dica — dove andare, in base a ciò di cui abbiamo bisogno. Chiudo ringraziando di nuovo Paola, Daniel, e Martina, la dottoranda che ha condotto tutte queste analisi. Grazie mille.

ANNALISA SCOPINARO

Grazie Andrea, grazie davvero tanto per questa analisi. Sui costi per le famiglie ho sempre qualche dubbio, perché la mia percezione è che siano più alti – forse bisognerebbe distinguere i costi fino ai 18 anni da quelli sopra i 18, perché le famiglie spendono indubbiamente molto di più in riabilitazione quando i bambini sono piccoli. Nel caso della mia famiglia si arrivava a 700-800, anche 1000 euro al mese; quando crescono i bisogni cambiano – ora spendiamo forse 100 euro di psicologa, poco più – quindi ci sono differenze importanti fra i circa 10.000 euro l'anno delle prime fasi di vita e i numeri di oggi, più coerenti con quei 1.800 euro. Nelle prossime analisi varrebbe forse la pena distinguere per fascia d'età della vita – e probabilmente, ora che abbiamo tanti più anziani, ci saranno anche più costi legati alle multipatologie che si incontrano con l'età. Comunque, sono primi tentativi di analisi estremamente corretti, che ci danno dati utili in un'ottica di miglioramento continuo del sistema – il classico "kaizen", passo dopo passo.

Chiamo ora a gestire questa tavola rotonda Barbara D'Alessio e Fabrizio Farnetani, consiglieri di Uniamo, ai quali cedo lo scettro e il microfono. Vi lascio il palco.

TAVOLA ROTONDA: LE MALATTIE RARE TRA DM 279/2001, DM 70/2015 E DDL N.1825

DISCUSSANT

CECILIA BERNI, Responsabile organizzativo Rete MR Toscana

ERICA DAINA, Responsabile Centro di Coordinamento MR Lombardia

ROSANNA DI NATALE, Responsabile Centro Studi Federsanità

GIANLUCA MORONCINI, Referente clinico Rete regionale MR Marche

MAURIZIO SCARPA, Responsabile Centro di Coordinamento MR Friuli-Venezia Giulia

SONIA TONUCCI, Dirigente Settore Territorio e Integrazione Socio Sanitaria ARS Marche

MODERATORI:

BARBARA D'ALESSIO - FABRIZIO FARNETANI



BARBARA D'ALESSIO
Consigliera UNIAMO

Buongiorno, grazie a tutti. Siccome le sedie sono cinque e i relatori sono sei, faremo un primo giro di tre e poi gli altri tre: chiamerei la dottoressa Cecilia Berni, la dottoressa Erica Daina e la dottoressa Rosanna Di Natale per il primo giro.

Con questa sessione proviamo a passare dalla visione "a elicottero" che abbiamo avuto tutta la giornata di ieri, e in parte anche stamattina, a una più operativa e concreta. Il nostro obiettivo, con questa chiacchierata, è provare a capire cosa succede nel momento in cui una persona riceve una diagnosi di malattia rara: è un po' come entrare in una sorta di labirinto,

e bisogna capire qual è la strada da seguire da quel momento in poi. Vorremmo chiedervi – poi lascio la parola a Fabrizio – di aiutarci a capire come si possa costruire questo percorso, e in che modo le istituzioni deputate a fornire ed erogare servizi sociosanitari sul territorio possano collaborare, e quali siano gli ostacoli. Vi invitiamo a essere il più possibile concreti, anche con esempi. Lascio la parola a Fabrizio per il primo giro di domande.



FABRIZIO FARNETANI
Consigliere UNIAMO

Barbara ha già introdotto bene il tema. Cito solo una frase della presentazione di Cartabellotta, che mi è piaciuta molto: "ci vorrebbero reti realmente funzionanti". Aggiungo che questo vale anche per noi, per le associazioni dei pazienti: per molti anni ci siamo concentrati soprattutto sulla diagnosi, sulla fase iniziale della malattia, perché per tanti anni c'erano problemi anche solo ad avere una diagnosi, ad avere centri di riferimento funzionanti, una rete strutturata. Adesso abbiamo non solo le reti regionali e nazionali, ma anche le ERN. Dove invece si sono fatti pochi progressi è nel momento in cui il paziente, dopo la diagnosi, torna a casa – e a casa trascorre 362 giorni l'anno, probabilmente gli altri due li passa a fare i controlli, se va bene. È lì che cominciano i problemi, che io stesso, come caregiver, vivo in prima persona tutti i giorni.

Quello che vorremmo chiedervi, nelle vostre rispettive regioni: come vi siete organizzati per il passaggio di consegne dal centro di riferimento al territorio, quali sono i servizi che vedete più utili, e quali quelli più critici, che avete più difficoltà a erogare? Comincerei con la dottoressa Cecilia Berni, responsabile organizzativa della Rete Malattie Rare della Toscana.



CECILIA BERNI

**Responsabile organizzativo Rete
MR Toscana**

Grazie, cerco di rubare poco tempo, visto che devono parlare diverse persone. È stato molto interessante quello che abbiamo ascoltato finora: quando mettiamo a confronto tutta una serie di dati e osservazioni, ci servono anche per fare un riesame di quella che è la nostra percezione rispetto ai dati che abbiamo a disposizione – quindi è utile verificare anche fonti e modalità di analisi diverse, perché da queste si può prendere ulteriore spunto.

Voi ci avevate anche affidato un piccolo "compito" relativo al disegno di legge sull'assistenza sanitaria: credo sia un'opportunità importantissima da cogliere, e da cogliere in maniera sinergica, non solo a livello nazionale ma con il coinvolgimento fattivo delle rappresentanze regionali e dei pazienti – e quando parlo di rappresentanze regionali, parlo di più livelli. Quando si ragiona su un disegno di legge di questo tipo, e sui decreti attuativi che seguiranno, bisogna davvero smettere di ragionare per silos, territorio contro ospedale: se vogliamo una reale integrazione ospedale-territorio, questa deve diventare un capitolo forte a sé. Siamo abituati a parlare di integrazione sociosanitaria, e nelle nostre governance regionali questa esiste già di fatto; quando parliamo invece di integrazione ospedale-territorio dobbiamo mettere insieme due livelli ancora distinti. Ci sono tante buone pratiche che devono essere maggiormente diffuse, e quello che spesso funziona meglio è lavorare su accordi-cornice e accordi interaziendali.

Come sistema abbiamo lavorato molto sulla governance alta della rete malattie rare: individuazione dei centri di eccellenza, dei centri di competenza, dei centri di riferimento, partecipazione alle ERN – fondamentale anche per portare ricchezza di vedute nelle linee guida e nella gestione dei percorsi. Ma quello su cui dobbiamo investire ora è il "ribaltamento a cascata" di questi modelli alti di governance: devono diventare modelli aziendali, anzi interaziendali, di governance dei percorsi. Questo, ancora, non succede dappertutto.

In Toscana ci sono esperienze molto positive in aziende ospedaliere importanti – penso all'Azienda Ospedaliera Careggi, dove si stanno sperimentando e allargando sempre di più i percorsi basati sul cosiddetto "patient journey": il paziente non viene lasciato solo nel collegare le prestazioni multidisciplinari di diagnostica, controllo e follow-up. La nostra sfida oggi è proprio questa: abbiamo lavorato sul livello alto, ora dobbiamo lavorare sul livello interaziendale – come regioni siamo chiamati a facilitare queste modalità di raccordo.

L'altra questione riguarda i dati: il disegno di legge usa spesso la parola "standard" e "criteri". Quando si parla di standard e requisiti bisogna stare attenti a quale livello ci si riferisce — standard alto, oppure standard di processo e di esito. Nei decreti attuativi che faremo, spero tutti insieme, dovremo stare molto attenti a quali standard ci chiederemo di rispettare, perché tipi diversi di standard danno la misura di un impegno diverso, più o meno concreto, sulla vita del paziente. Lo stesso vale per i criteri, ad esempio nella valutazione della ricerca e degli investimenti in ricerca: si può ragionare in termini quantitativi, monetari, di qualità o di esito. Dobbiamo quindi fare molta attenzione, tutti insieme, a come definiremo questi standard e questi criteri.



ERICA DAINA

**Responsabile Centro di
Coordinamento MR Lombardia**

Grazie, buongiorno a tutti, e grazie alla dottoressa Berni. Cerco di fare un passettino ulteriore, perché condivido fundamentalmente quanto è stato detto.

È stato molto utile vedere oggi questi dati: penso che i colleghi di Sinodè, con cui anni fa avevamo fatto una valutazione analoga, abbiano ritrovato proprio lo stesso trend di risultati. Anche noi, tempo fa, intervistando pazienti e associazioni, avevamo misurato il livello di gradimento più alto sui centri di riferimento, per poi registrare maggiori difficoltà a livello territoriale. È un tema – quello di non occuparci più solo della prima parte della rete, cioè identificare le competenze e monitorarle, ma anche accompagnare il paziente nella vita quotidiana – suffragato effettivamente dai dati; ma per risolverlo bisogna identificare chiaramente ruoli delle strutture territoriali e risorse dedicate a questo tipo di attività.

Posso fare l'esempio della nostra regione: consapevoli di questo problema, quand'è che siamo riusciti a fare qualcosa di concreto? Quando sono arrivati fondi ministeriali da rendere disponibili per queste strutture – perché l'identificazione dei centri di riferimento può avvenire anche a risorse pressoché zero, visto che si tratta di mappare ciò che esiste già sul territorio; ma se bisogna fare qualcosa di aggiuntivo – partendo dal presupposto che i pazienti con malattie rare, una volta diagnosticati, hanno esigenze diverse e più specifiche rispetto alla maggior parte della popolazione – servono risorse dedicate. Non so se riesco a spiegarmi bene: all'inizio ci siamo concentrati sull'identificazione dei centri di riferimento, quasi pensando che per la quotidianità – riabilitazione, fisioterapia, inserimento sociale – i pazienti con malattie rare potessero usufruire di quanto già disponibile per tutti i cittadini. Ma un approfondimento culturale ci ha fatto capire che chi ha una malattia rara necessita di assistenza specialistica non solo per diagnosi e terapia, ma anche per questi aspetti – e per realizzarli servono progetti, risorse, verifiche: è un processo lungo, non qualcosa che si risolve con una delibera.

Abbiamo cominciato molti anni fa, quando arrivò un piano triennale di fondi ministeriali, che abbiamo utilizzato per i PDTA, per potenziare il registro, per creare – in quelle che allora erano le ASL della nostra regione – punti di contatto fra assistiti e servizio sanitario. Poi questa linea è andata avanti basandosi solo sulla buona volontà, sulla passione e sulla convinzione dei singoli operatori – il che, chiaramente, non può essere garanzia di continuità.

Adesso, con il Piano Nazionale Malattie Rare, sono stati destinati dei fondi, e la nostra regione, come molte altre, li ha dedicati proprio a questi aspetti – non ho il tempo di entrare nei dettagli, ma sono documenti disponibili su tutti i siti regionali, dove si possono vedere indicazioni di utilizzo e indicatori. Quello che si sta cercando di fare è confermare il ruolo del centro di riferimento nella diagnosi e nell'identificazione del percorso, ma bisogna anche mettere questi esperti nelle condizioni di disegnarlo e realizzarlo concretamente. I fondi vengono utilizzati, ad esempio, per creare figure di case manager – spesso infermieri che agevolano l'assistito – per il miglioramento della multidisciplinarietà, e sono stati identificati anche i luoghi fisici per queste attività, perché non basta definire il percorso ideale sulla carta. Per fare un esempio concreto, nell'integrazione fra il DM 77 – che definisce lo standard dell'assistenza territoriale – e la parte ospedaliera, nei nostri progetti sono state individuate le Case di Comunità come sede di un'équipe multidisciplinare che non si occupa più solo della fase diagnostica, ma costruisce un piano assistenziale che comprende anche l'assistenza territoriale e sociale, oltre alle centrali operative territoriali e al potenziamento del registro collegato al fascicolo sanitario. Il nostro impegno è quindi condiviso fra le diverse regioni, ma richiede indicazioni precise, capitoli dedicati e momenti di verifica per essere realizzato davvero.

BARBARA D'ALESSIO

Perfetto, grazie mille. Prima di passare alla domanda per la dottoressa Di Natale, posso fare un commento su quello che ho sentito? La mia domanda è: dal vostro punto di vista, quanto è importante individuare responsabilità specifiche per ruoli specifici nei percorsi che state disegnando, in modo da avere anche una sorta di automonitoraggio dei modelli che mettete in atto? E seconda domanda: state pensando anche a come comunicarlo nella maniera più semplice possibile al cittadino? Voi giustamente ragionate e immaginate questi scenari sulla base di atti amministrativi, organizzazione interna, processi – com'è giusto che sia – ma vi state ponendo il problema di come rendere accessibile alla popolazione regionale questo percorso, così come lo state disegnando?

CECILIA BERNI

Abbiamo iniziato una nuova riorganizzazione della rete nel 2020, insieme alla dottoressa Scaletti, responsabile clinico della Rete Malattie Rare della Regione Toscana – io sono la responsabile organizzativa – una rete che voleva tener conto non solo degli sviluppi a livello europeo delle ERN, ma anche di un sistema di governance per centri di rete per ambito clinico, con una chiara segnalazione dei ruoli delle varie strutture nel percorso assistenziale. Abbiamo quindi sviluppato un sito: la nostra rete, come altre, è pubblicata online, e su questo sito regionale sono identificati non solo i ruoli di ciascuna struttura, ma anche la casistica aggiornata al giorno precedente, con una trasparenza tale da permettere ai singoli pazienti e alle associazioni di segnalare quando il sito non risulta aggiornato – anche solo un numero di telefono di riferimento per la prenotazione. Ogni struttura ha una scheda di presidio in cui si presenta: il sito dà quindi una fotografia delle modalità di accesso a ciascuna struttura specialistica, e della casistica seguita.

Dovremo sicuramente essere più specifici in alcuni casi, e possiamo farlo proprio su segnalazione: ci sono sezioni del percorso che possono essere alimentate direttamente dalle associazioni dei pazienti. Pensiamo di aver già fatto abbastanza, ma potremmo

fare di più – penso ad esempio ai percorsi PAS, i percorsi di accesso per pazienti con bisogni speciali, che si trovano su altri siti regionali: dobbiamo integrare meglio le informazioni che diamo a livello regionale sulle malattie rare con quelle sulla disabilità, dove esiste un portale distinto. Dobbiamo lavorare per una maggiore integrazione delle informazioni, anche trasversali.

ERICA DAINA

Confermo l'importanza di questo – grazie per la domanda, perché avere contezza che le informazioni siano davvero diffuse è fondamentale. Come dicevo, è un processo: negli ultimi anni abbiamo cercato di identificare non solo i presidi e i centri di riferimento, ma anche le strutture riabilitative specializzate per alcune malattie rare, dandone ampia diffusione – è una novità introdotta dal 2025. I referenti delle ASL e delle ATS hanno sempre partecipato al gruppo di lavoro, ma da quest'anno c'è anche un referente per ciascuna ASST, che sono le sedi dell'assistenza territoriale nella rete, e si sta cercando di coinvolgere anche i medici di medicina generale e i pediatri in queste attività di identificazione dei percorsi – perché abbiamo constatato che, pur essendo una rete che cerca da tanti anni di dare informazioni, il livello di conoscenza non è ancora capillare.

BARBARA D'ALESSIO

Grazie, grazie a entrambe. Ringrazio ora anche la dottoressa Di Natale, responsabile del Centro Studi Federsanità, per essere con noi. La domanda che vorremmo rivolgerle – visto che rappresenta un'organizzazione piuttosto complessa – è: dal suo punto di vista, come si possono di fatto relazionare i grandi ospedali con le ASL e con il territorio? Ci sono percorsi collaborativi che, dal vostro osservatorio, risultano più facilmente perseguibili di altri? Aggiungo una riflessione che mi è venuta ascoltando le presentazioni di stamattina: verso i grandi ospedali, anche in vista del disegno di legge, c'è l'aspettativa che si accorci la distanza col paziente grazie alla medicina digitale, alla telemedicina – ma ci hanno anche detto in tutti i modi che la popolazione sta invecchiando, inclusa quella con malattia rara. Abbiamo, secondo me, un problema di educazione digitale: penso a mia madre, che ha 78 anni, non è anzianissima, ma se le chiedo "mamma, mi mandi un video su WhatsApp?" va nel panico. Ce lo stiamo ponendo, questo problema? Che riflessioni si possono fare da questo punto di vista?

ROSANNA DI NATALE

Posso prendermi un minuto per un po' di "preistoria"? Perché dopo diversi anni torno in un ambiente – quello di Uniamo – che fino al 2014-2015 mi era abbastanza familiare, quando c'era grande fermento intorno alla creazione dei centri di riferimento, a come dovessero essere fatti. Mi ricordo una discussione, in una struttura vicino alla stazione Termini, in cui qualcuno sosteneva che un centro di riferimento potesse anche non essere informatizzato, potesse lavorare con la carta – e io rimasi letteralmente disperata: come è possibile? L'altro elemento di "preistoria": in quel periodo facemmo anche un'indagine nostra, come Federsanità, sulle ASL, per capire come ci si organizzava sul territorio – quei "puntini" che abbiamo visto anche nell'indagine illustrata poco fa. Ho pensato: "Caspita, quanti puntini in più rispetto ad allora" – all'epoca erano davvero pochissimi.

All'epoca la cosa che ricordo è che prendemmo in esame alcune aziende più avanti di altre – fra queste Brescia, forse lei saprà del dottor Scarcella, e Arezzo con il dottor Desideri – che collaborarono per fare poi altri tre casi in giro per l'Italia, per capire quali potessero essere i meccanismi sul territorio per quei famosi 362 giorni che uno passa a casa. Da una parte c'è la gioia di vedere che qualcosa va avanti, perché quei "puntini" aumentano; dall'altra – e lo dico anche per un lavoro che facciamo con IFEL, la Fondazione ANCI – nella complessità sta il fatto che noi siamo direttori generali di ASL, aziende ospedaliere, IRCCS, e comuni a essi collegati. Il problema è proprio mettere insieme queste cose: si parla spesso di integrazione, ma è complicata già a livello di integrazione sanitaria – dall'ospedale all'ASL – perché uno pensa "beh, parlano la stessa lingua, che ci vuole" – non è così facile. Pensate che sono anni che portiamo avanti il tema dell'integrazione sociosanitaria e socioassistenziale sul territorio.

Questo è diventato un tema centrale anche nel rapporto che ho presentato qualche giorno fa in quattro punti dell'Italia, con un caldo torrido: siamo di fronte a una popolazione che invecchia, e che ha bisogno sempre di più di queste strutture sul territorio – del sociosanitario – perché è proprio quell'area che i comuni devono garantire, legata al benessere e alla salute: è il comune in cui vivi che, in qualche modo, può limitare l'accesso alla struttura sanitaria, perché se riesci a prevenire una serie di condizioni, sicuramente non arrivi in ospedale. Come si fa? Bisogna trovare accordi sul territorio, bisogna innovare, sfruttare le occasioni – penso alle Case di Comunità, che ci ha mostrato prima Cartabellotta: lì c'è qualcosa di preoccupante, perché se mi apri una Casa di Comunità con solo due servizi attivi, il territorio resta comunque "trasparente" – cioè tu arrivi in città, e la prima cosa che vedi è la croce del pronto soccorso: quella la vedi ovunque tu sia. Il territorio non c'è: salvo rarissimi casi, in regioni molto più avanti, non hai contezza di dove si trovi la struttura sanitaria territoriale più vicina.

Non voglio dilungarmi troppo, ma la questione è questa: ieri sera pensavo che il punto forte di una struttura ospedaliera sono i trapianti – se una struttura fa i trapianti, vuol dire che garantisce tutta una serie di meccanismi di collegamento, di automatismi. Ecco, la stessa cosa, di altissimo rilievo per il territorio, è la malattia rara: se si riesce a costruire meccanismi capaci di gestire una complessità come quella di una persona con malattia rara, si è fatto "bingo" – tutto quello che arriva dopo, in termini di malattia cronica, diventa una passeggiata, molto più semplice da gestire.

La cosa che posso anticipare è che mi sto confrontando con il nostro coordinatore scientifico del Forum dei Direttori Generali proprio su questo: stiamo dando vita a un coordinamento – ancora pochi, devo dire, ma si cominciano a nominare direttori dei servizi sociosanitari – per cominciare a ragionare così: prendiamo due o tre Case di Comunità più avanzate, e vediamo cosa mettono dietro il PUA – perché va ricordato che il PUA, il Punto Unico di Accesso, non è certo l'innovazione del secolo: nacque negli anni '90 per dare agli imprenditori la possibilità di avere un solo interlocutore con un back-office che si occupava di tutti i permessi, ma esisteva anche per la sanità. Ora sta tornando in auge, meno male – ma bisogna capire cosa funziona davvero dietro lo sportello, chi c'è: ci sono gli assistenti sociali? Perché il tema dell'attrattività non riguarda solo i medici – i comuni stanno "facendo le nozze coi fichi secchi", quando ce li hanno, perché gli assistenti sociali, ad esempio, spesso non ci sono. E in queste situazioni, per capire cosa si muove davvero nelle famiglie – non lo so, ma penso che i soldi spesi in queste condizioni siano molti di più di quanto si creda.

BARBARA D'ALESSIO

Abbiamo qui ben due rappresentanti della Regione Marche, e coprono entrambi i lati della questione: un dirigente territoriale e un referente clinico. Farei la stessa domanda rivolta alle altre due rappresentanti regionali, aggiungendo uno spunto da quanto diceva la dottoressa Daina della Lombardia: per avere una vera integrazione fra centro di riferimento e territorio servono più risorse. Faccio un esempio, un tema che sta a cuore a molti di noi che hanno a che fare con le malattie rare: i servizi di riabilitazione. Quelli più utilizzati sono quelli fisioterapici, ma normalmente le strutture territoriali gestiscono la riabilitazione su richiesta, sulla base di un evento sporadico – uno ha un incidente, fa la riabilitazione, guarisce, finisce. Il malato raro, purtroppo, non è in questa situazione: non "finisce" mai, ha bisogno continuo di riabilitazione per non peggiorare. Questo contrasta con come sono strutturati i servizi di riabilitazione pubblici delle ASL – e su questo servono sicuramente più risorse, ma secondo me non è solo un problema di risorse.

Vi faccio un altro esempio, sulla farmaceutica: i piani terapeutici dei malati rari sono "strani" per i farmacisti – io stessa frequento una farmacia pubblica di ASL per motivi personali, e loro li trovano strani, perché sono uno diverso dall'altro, non standardizzati come quelli di un diabetico. Le farmacie pubbliche fanno gare, approvvigionano dispositivi e farmaci per migliaia di persone con piani terapeutici uguali fra loro; i piani dei malati rari sono invece tutti diversi, e lì c'è un problema organizzativo. Come si approvvigionano farmaci richiesti su base sporadica? O, peggio, cosa si fa quando arriva un piano terapeutico fatto in un'altra regione? Vi lascio questi due spunti.



SONIA TONUCCI

**Dirigente Settore Territorio e
Integrazione Socio Sanitaria ARS
Marche**

Buongiorno a tutti. Il mio ruolo è quello di dirigente del settore territorio e integrazione sociosanitaria della Regione Marche, e tutti gli argomenti appena toccati – così come quelli di ieri – riguardano direttamente il nostro settore. Siamo in una fase davvero cruciale per il territorio, perché è l'occasione per fare finalmente quello che il territorio deve fare: abbiamo la possibilità di integrare tutto ciò che gli viene richiesto. È il momento della messa a terra delle Case di Comunità, degli Ospedali di Comunità, del decreto legislativo 62 sulla disabilità, del Piano Cronicità, delle malattie rare e di tutte le reti non tempo-dipendenti che oggi afferiscono al nostro settore – la rete diabetologica e le varie altre reti che abbiamo, e ne abbiamo tante. Siamo nel momento in cui, se lavoriamo bene, possiamo davvero costruire nel territorio la vera integrazione – sia con l'assistenza per acuti sia con il sociale. Se giochiamo bene questa partita, il territorio può decollare in maniera effettiva.

Sulla riabilitazione: certo, è stata una criticità per i territori per molto tempo. Nelle Marche abbiamo istituito una cabina di regia, in attuazione dell'accordo Stato-Regioni – siamo un po' in ritardo su alcune cose, ma abbiamo creato gruppi di lavoro multidisciplinari, con l'ospedale per la parte riabilitativa acuta e il territorio per le strutture, comprese quelle private convenzionate, che per noi sono equiparate alle pubbliche. Abbiamo coinvolto riabilitatori, fisioterapisti e tutte le altre figure, perché la valutazione multidimensionale su cui stiamo lavorando riguarda tutti: ospedale, territorio, privato convenzionato e pubblico. Abbiamo definito, ad esempio, tutti i piani riabilitativi territoriali – approvati la settimana scorsa con uno specifico decreto – e oggi vediamo un lavoro di messa in rete: il futuro di quei piani sarà la rete riabilitativa della Regione Marche.

Le Case di Comunità e gli Ospedali di Comunità hanno oggi una grande valenza anche per il malato raro, perché spesso c'è necessità di trovare una collocazione territoriale per una persona che non è più in fase acuta, che ha avuto una diagnosi, un evento, e ha bisogno del territorio: negli Ospedali di Comunità abbiamo due fisioterapisti presenti ogni giorno, quindi 12 ore di assistenza riabilitativa – oggi dobbiamo fare in modo che ci siano davvero le persone, quindi i professionisti, a occupare quegli spazi.

Il territorio è importante per la malattia rara: stiamo affrontando tutti questi temi, cercando di coinvolgere – anzi, abbiamo già coinvolto nella nostra rete – tutte le figure in grado di

dare una risposta: i clinici degli acuti, i medici di medicina generale, gli specialisti del territorio, e naturalmente le persone che esprimono il loro bisogno. È un lavoro iniziato in maniera più strutturata con il DM 77, con la creazione delle reti – per quanto ci riguarda, la rete delle malattie rare è ancora abbastanza giovane nella nostra regione. Ma la visione è chiara: creare una vera integrazione. Oggi si tratta di mettere in atto tutta una serie di percorsi che arriveranno, speriamo, a conclusione.



GIANLUCA MORONCINI

**Referente clinico Rete regionale
MR Marche**

Mi permetto di rispondere io sul punto dei piani terapeutici, visto che la prima parte è già stata ampiamente sviluppata da Sonia. Per i piani terapeutici: è ovvio, le malattie rare sono tantissime, eterogenee, e di conseguenza i piani terapeutici sono tantissimi e diversi fra loro. Io sono un clinico, referente clinico della rete, e per intercettare in anticipo questa problematica ho cercato di mettere insieme tutte le migliori competenze multidisciplinari a livello medico della Regione Marche, identificando i colleghi che potessero gestire adeguatamente il mondo complesso delle malattie rare. Abbiamo messo fin da subito al tavolo anche i farmacisti: il lavoro nel nostro tavolo di coordinamento regionale è stato fatto in maniera davvero interdisciplinare, più che multidisciplinare – abbiamo definito chi può fare cosa a livello di piano terapeutico, quali sono i centri autorizzati alla presa in carico e alla prescrizione, anche per aumentare l'appropriatezza prescrittiva e non gonfiare eccessivamente una spesa pro capite per farmaci già piuttosto alta nella nostra regione.

Faccio parte anche della CRAT, la Commissione Regionale per l'Appropriatezza Terapeutica, come responsabile per le malattie rare, quindi mi interfaccio con tutti i colleghi specialisti. Oltre a identificare i centri, abbiamo messo a disposizione di tutte le farmacie dei presidi regionali non solo la mappa dei centri prescrittori della Regione Marche, ma anche quella dei centri prescrittori delle altre regioni – proprio per rispondere alla domanda: se arriva un piano terapeutico fatto in un'altra regione, come si cura quel paziente? Se il piano terapeutico viene da un centro di riferimento di un'altra regione, viene preso per buono: il paziente non deve ricominciare daccapo un altro percorso diagnostico per essere rivalutato dalla rete specialistica regionale – altrimenti non finiremmo più, e soprattutto ci sarebbe un ulteriore ritardo terapeutico per quella persona. Se invece il piano terapeutico arriva da una fonte non certa, il paziente viene reindirizzato al centro di riferimento per la presa in carico sul nostro territorio. I farmacisti sono stati informati capillarmente di questa organizzazione.

Ultimo punto sui piani terapeutici: non dimentichiamo anche la possibilità di curare i malati rari off-label e attraverso trial clinici – cerchiamo di mettere a terra, per i nostri pazienti, tutte le possibili terapie avanzate fra i clinici presenti nella regione. Da questo punto di vista stiamo andando abbastanza bene, sia nelle Marche sia più in generale in Italia, perché la ricerca clinica nel nostro paese è piuttosto sviluppata – ne abbiamo parlato di recente in un convegno organizzato in occasione della Giornata Mondiale della Sclerodermia,

la scorsa settimana alla Camera dei Deputati, con un confronto interregionale: c'è ancora molto da migliorare, ma in Italia ci sono i presupposti per curare gratuitamente i nostri malati rari, permettendo il più ampio accesso possibile alle terapie avanzate.

BARBARA D'ALESSIO

Grazie mille. Questa sessione meriterebbe più tempo, ma ne abbiamo poco – quindi, professor Scarpa, le faccio una domanda che immagino le sia già stata posta molte altre volte, ma ci interessa sempre il suo punto di vista: fatto 100, ad oggi quanto sono davvero incardinate le ERN nel nostro Servizio Sanitario Nazionale, in particolare nella rete malattie rare, e quanto collaborano col territorio?



MAURIZIO SCARPA

**Responsabile Centro di
Coordinamento MR Friuli-
Venezia Giulia**

Intanto grazie mille dell'invito e di questa domanda, che è sempre "la" domanda cruciale, e sulla quale ancora non siamo del tutto pronti a rispondere – per un motivo semplice: come ha detto Sandra Gallina, che è la nostra referente a livello europeo, c'è una joint action chiamata "Jardin" che sta lavorando proprio su questo, cioè sull'integrazione e sul modo di far lavorare le reti ERN all'interno del servizio sanitario nazionale – il che è di per sé un paradosso, perché tutti noi siamo già parte del Servizio Sanitario Nazionale: non c'è nessuno dei 1660 membri europei, di cui 325 italiani, che stia al di fuori dei rispettivi servizi sanitari nazionali. Dire di dover "integrare" nel servizio sanitario un membro ERN significherebbe pensare che, ad esempio, il centro di coordinamento del Friuli che coordino io non sia già parte del Servizio Sanitario Nazionale. È quindi un po' un paradosso – ma esiste per un motivo semplice: finora abbiamo lavorato con 27 realtà diverse in Europa, e questa frammentazione ha portato ad avere 27 concetti diversi di "malattia rara". Nonostante l'EUCERD nel 2009, con coordinamento italiano, abbia dato a ogni Stato membro il compito di dotarsi di un Piano nazionale malattie rare, non c'è stato uno Stato europeo che lo abbia rinnovato con regolarità dal 2009 – forse la Francia, in alcuni momenti. Di sicuro non l'Italia: ne abbiamo fatti due, e ora, visto che quello in corso finisce quest'anno, si sta pensando al rinnovo per il prossimo periodo. Questo è già un problema: abbiamo 27 modi diversi di pensare le malattie rare in Europa.

Perché è importante dirlo? Perché stiamo vivendo un momento particolarmente difficile: nessuno Stato, da solo, riuscirà a risolvere i problemi dei propri malati se non ragiona anche a livello europeo – a livello geopolitico ed economico. Ne avrete parlato ieri, e io ero proprio a Bruxelles, in Parlamento, a discutere di farmaci: c'è oggi un'estrema incertezza su cosa sarà il futuro per le malattie rare e per la farmaceutica in generale, in base alle dinamiche politiche che arrivano dall'America, dall'Europa e dalla Cina – non solo per i farmaci, ma per i trial clinici, per i farmaci vecchi e soprattutto per quelli nuovi.

Avere quindi una joint action che punti a integrare le reti ERN negli Stati membri significa dare all'Europa un'identità basata su 1600 centri di eccellenza, unici al mondo: non c'è nessun altro continente che abbia una rete capillare come la nostra, nei 27 Stati membri, dedicata alle malattie rare. È il frutto di un processo iniziato nel 2001 – l'Italia è fra i primi due paesi al mondo ad essersi dotata di una legge specifica sulle malattie rare, proprio in quell'anno. Da lì, con la direttiva sull'assistenza transfrontaliera del 2011, che permette ai pazienti

di spostarsi da uno Stato all'altro se non trovano terapie adeguate, e soprattutto con i 10 anni delle reti ERN, abbiamo oggi una piattaforma reale, non più solo virtuale, di strutture che lavorano insieme. Siamo 24 coordinatori, ci sentiamo tutti i mesi. Ora abbiamo un'azione chiamata "Health Leadership Mission for Rare Diseases", che fa lavorare insieme tutti i 24 coordinatori con i politici – compresa la presidente von der Leyen, i commissari europei per la ricerca, la salute, la competizione – con le case farmaceutiche, che cercano di capire come continuare a investire in Europa, e con le associazioni di pazienti, per creare quella massa critica che possa restituire all'Europa, e quindi agli Stati membri, la competitività e la leadership che oggi sono in pericolo: siamo praticamente in una tenaglia fra America e Cina. La Cina fa dieci volte i nostri trial clinici, l'America cinque volte – ma la settimana scorsa il segretario Kennedy, sul quale si può certamente dire di tutto, ha però annunciato che i tempi dei trial clinici in America saranno dimezzati; il Regno Unito ha fatto lo stesso – e speriamo che questo arrivi presto anche in Europa. Avere le reti di riferimento, con il 20% dei centri di riferimento europei in Italia, è quindi un vantaggio, e dobbiamo far sì che tutte le regioni lavorino con questi centri – non tanto perché ci siano più centri, ma perché in Italia arrivi, dall'Europa, la possibilità di fare data sharing attraverso il Clinical Patient Registry, una piattaforma unica al mondo su cui si può condividere qualsiasi tipo di dato sensibile, avere registri di malattia globali e soprattutto interoperabili, capaci di comunicare fra loro e di supportare anche i registri nazionali. Avere queste reti è quindi un elemento fondamentale per rafforzare il sistema sanitario.

Sul tema dei PDTA: sono entità molto locali, e lì serve davvero un lavoro di tipo collegiale, che si sta facendo all'interno di un tavolo tecnico – sono ormai sette anni che partecipo a questo tavolo, e devo dire che molto è stato fatto finora. La diversità fra le varie regioni l'abbiamo vista prima con Nino Cartabellotta: questo è il vero problema. Dobbiamo lavorare insieme perché ogni regione non resti "una regione a sé" all'interno di un paese, ma lavori come un intero paese – anche questo è uno degli scopi di Jardin. Bisognerà anche fare in modo che le reti ERN siano presenti non solo nei due terzi centro-settentrionali dell'Italia, ma in tutte le regioni del Sud: su questo si sta lavorando.

TAVOLA ROTONDA: MALATTIE RARE E DISABILITÀ: QUALI SFIDE FUTURE PER L'INTEGRAZIONE SOCIOSANITARIA?

DISCUSSANT

ROMOLO DE CAMILLIS, Direttore generale DG per lo Sviluppo sociale e gli aiuti alle povertà,
Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali

GIOVANNA DEL MONDO, Dirigente Area innovazione ed evoluzione dei servizi e piattaforme di
interoperabilità, INPS

GIOVANNI LEONARDI, Capo Dipartimento One Health, Ministero della Salute

MONICA MAZZUCATO, Coordinatrice Tavolo Tecnico Interregionale Malattie Rare

ALESSIO SULLO, Responsabile UOC "Studi e Ricerche", Coordinamento Generale Medico Legale
INPS

ALFREDO PETRONE, Referente FNOMCeO per la disabilità

ELISA ROZZI, Responsabile Centro di Coordinamento MR Emilia-Romagna

MARIA LUISA SCATTONI, Direttrice Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità

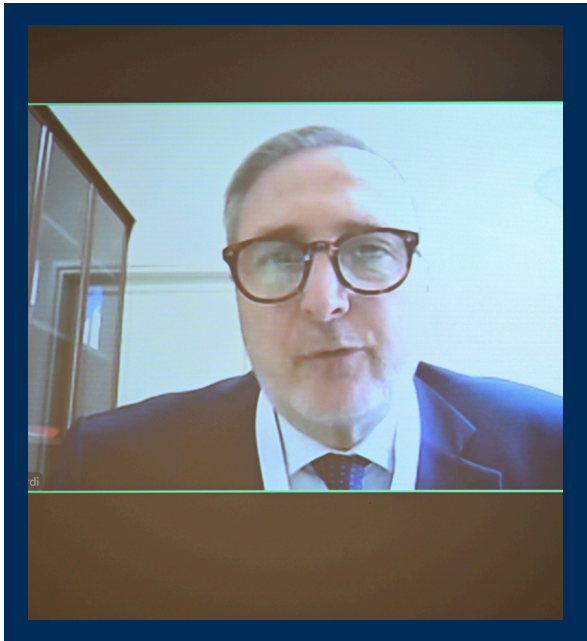
MODERATORI:

PATRIZIA CECCARANI - MARCO SESSA



MARCO SESSA
Vice Presidente UNIAMO

Il nostro obiettivo, in questa tavola rotonda, è far emergere — date le figure presenti — le principali opportunità e le sfide che la riforma della disabilità introduce per le persone con malattia rara, e quale ruolo possano svolgere i vari attori in gioco. Da una parte le malattie rare pongono sfide peculiari all'integrazione fra sistema sanitario e sistema sociale: la complessità clinica e la valutazione funzionale non sono sempre pienamente comprese dagli enti preposti alla valutazione della disabilità. Vediamo quindi quale possa essere questa integrazione, questo lavoro di rete. Se vuole iniziare il dottor Giovanni Leonardi, capo dipartimento "One Health" del Ministero della Salute. Come può l'approccio "One Health" contribuire a migliorare i percorsi delle persone con malattia rara in tutto il sistema sociosanitario?



GIOVANNI LEONARDI

**Capo Dipartimento One Health -
Ministero della Salute**

Buongiorno. Grazie intanto per l'invito – mi scuso se sono in collegamento, ma sono a Palermo per un doppio impegno, e ho dovuto organizzarmi così. Mi sarebbe piaciuto essere lì con voi, come ogni anno, quindi vi ringrazio ancora per l'invito. Ringrazio la Presidente Scopinaro e saluto i colleghi del tavolo con cui lavoriamo molto insieme su questo tema, davvero sfidante: la riforma della disabilità cambia un po' i paradigmi con cui affrontiamo tutto il tema, e sta creando una sinergia di lavoro fra Servizio Sanitario Nazionale, Ministero del Lavoro, il dipartimento per le disabilità, e l'INPS, che ha ovviamente un ruolo fondamentale in tutto questo processo.

Quando abbiamo cominciato a confrontarci su questo tema, una delle prime questioni emerse è stata: chi deve redigere il certificato medico introduttivo? Sembra una cosa banale, ma è in realtà molto complessa, perché non è solo una questione di carico di lavoro, ma qualcosa che può cambiare l'approccio stesso del servizio sanitario nei confronti dei pazienti. Il vecchio certificato medico introduttivo – quello che permetteva il passaggio, tramite l'INPS, alla certificazione di disabilità – veniva spesso redatto in maniera incompleta, con dati parziali: questo poneva il cittadino nella condizione di dover fare ulteriori esami e passaggi con l'INPS prima di arrivare a una pronuncia finale. Nel nuovo sistema, invece, il certificato medico introduttivo arriva già compilato nel dettaglio, con tutta una serie di informazioni che permettono all'INPS di decidere. Questo livello di dettaglio è sicuramente oneroso per chi lo compila – il pediatra di libera scelta, il medico di medicina generale, il centro di riferimento – ma comporta anche, da parte di chi lo redige, una piena presa di coscienza di tanti aspetti della vita della persona, che a nostro avviso aiuta anche il servizio sanitario a costruire una presa in carico più olistica.

Qui arriviamo al concetto di "One Health": un concetto di interazione, che nasce dalla consapevolezza dell'interazione fra salute umana, salute animale e salute dell'ecosistema – perché tutto è interrelato, siamo tutti collegati – e che comporta anche la consapevolezza che lo stato di salute o di malattia di una persona è determinato da tutta una serie di determinanti: sanitari, certo, ma molto spesso anche ambientali e sociali, che possono determinare, aggravare, o ostacolare il mantenimento dello stato di salute. È questa consapevolezza che ci ha portato a scegliere questa strada – una strada, all'inizio, non scontata – cioè che il servizio sanitario debba partire con un certificato introduttivo quanto più completo

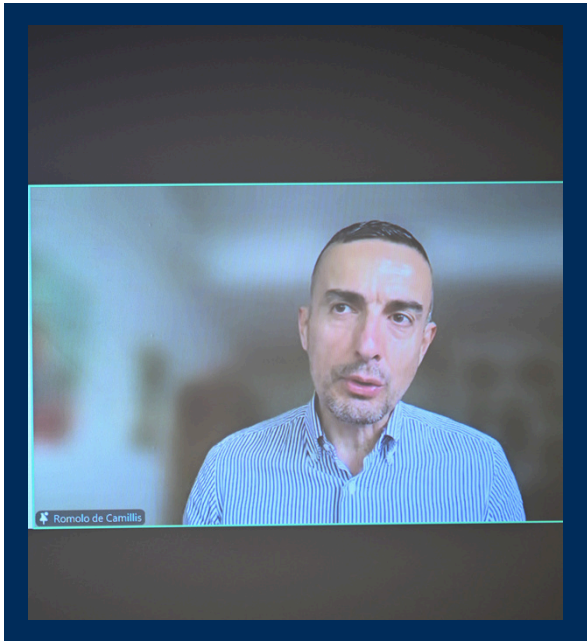
possibile, perché questo sarà un ausilio prima di tutto a noi, prima ancora che all'INPS, per una presa in carico realmente olistica.

Questo è solo un aspetto, legato al processo di riconoscimento della disabilità – ma sottende un tema molto trattato anche nella tavola rotonda precedente: quello della presa in carico nel nuovo sistema territoriale che si sta costruendo. La scommessa delle Case di Comunità, e più in generale di tutta la riforma del territorio, compresa l'assistenza domiciliare, è una scommessa che nessuno può vincere da solo. Spesso sui giornali si legge "è colpa della regione", "è colpa del Ministero", "è colpa del singolo professionista" – ma il punto è che questa è una riforma complessa perché si basa sulle persone: se vogliamo davvero che il sistema cambi, ognuno di noi deve diventare agente del cambiamento. Avere una riforma del territorio ben strutturata significa creare quel secondo pilastro che oggi spesso manca – penso alla riabilitazione, di cui si parlava prima, o a un'assistenza domiciliare più ampia. Pur con tutti i limiti – nessuno vuole essere trionfalistico, i bisogni sono tanti, e il senso di inadeguatezza rispetto ai bisogni è spesso frustrante – questo non deve scoraggiarci dal riconoscere che i bisogni ci sono, e che vanno soddisfatti innanzitutto attraverso una migliore organizzazione.

In questo, le associazioni dei pazienti – sia a livello nazionale, negli incontri che abbiamo con Annalisa e con tutti coloro che vengono al Ministero a dialogare, sia a livello locale – sono fondamentali per costruire davvero Case di Comunità che siano una cerniera, anche con tutti gli aspetti sociali. Romolo ne parlerà sicuramente più in dettaglio: stiamo portando avanti insieme un lavoro proprio su questo tema, perché crediamo che senza integrazione sociosanitaria non arriveremo mai a una vera presa in carico dei nostri cittadini.

Le Case di Comunità sono uno dei centri nevralgici di questo lavoro. Ricordo – molti di voi hanno partecipato – che qualche giorno fa il sottosegretario ha lanciato l'iniziativa del Summit sulle malattie rare e della Carta di Roma: uno dei temi della Carta di Roma era proprio rafforzare il collegamento fra i centri malattie rare e i centri sul territorio, perché quando il cittadino, la famiglia, tornano a casa dal centro di riferimento, possano trovare un'accoglienza guidata da questo rapporto. Mi ricollego qui a quanto diceva prima il professor Scarpa: il centro di riferimento non deve essere visto come qualcosa di distante – dobbiamo avvicinare sempre di più questa filiera. Le reti ERN devono diventare davvero una cinghia di trasmissione verso il territorio, verso i centri dove il cittadino può trovare risposte collegate. Oggi, con la telemedicina, possiamo fare passi da gigante su questo, insieme al rafforzamento del rapporto fra professionisti e reti – ma in tutto questo il tassello della costruzione del territorio resta fondamentale, e l'integrazione sociosanitaria, per rispondere ai bisogni olistici dei nostri cittadini, è qualcosa di ineludibile.

Per concludere e rispondere in maniera compiuta alla domanda: l'approccio "One Health" è un approccio olistico, che guarda alla persona con tutte le sue interazioni e tutti i suoi bisogni. In questo approccio il territorio diventa cruciale per una risposta a 360 gradi, e la riforma della disabilità ci dà davvero un'opportunità unica: da un lato facilitare l'accesso ai benefici a cui i cittadini hanno diritto, semplificando e velocizzando le procedure – questi sono i due obiettivi della riforma – e allo stesso tempo permettere al servizio sanitario di conoscere ancora meglio i propri cittadini, e di prepararsi ad accoglierli in maniera olistica. Questa è, dal mio punto di vista, la visione che sottende la riforma della disabilità, ed è la visione sulla quale stiamo lavorando.



ROMOLO DE CAMILLIS

Direttore generale DG per lo Sviluppo sociale e gli aiuti alle povertà - Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali

Buongiorno, salve, grazie per questo invito. Mi scuso anch'io per essermi dovuto collegare da remoto – è stato più comodo, come spiegavo agli organizzatori, per conciliare anche altri impegni. Mi fa molto piacere intervenire dopo il dottor Leonardi, perché ha toccato alcuni dei temi sui quali, come lui ha anticipato, siamo in stretta correlazione come amministrazioni. È evidente che il Ministero del Lavoro, sul tema più strettamente sanitario e diagnostico, è più laterale rispetto al Ministero della Salute, perché la nostra competenza riguarda più le politiche sociali. Tuttavia, proprio le due riforme recenti – quella per le persone anziane, e in particolare quella richiamata per le persone con disabilità – hanno portato in maniera ancora più evidente all'attenzione il tema dell'integrazione sociosanitaria, un tema che percorre alcune questioni fondamentali dell'intera architettura dei servizi da anni, ma che non sempre è riuscito a imporsi come questione centrale. Sono molto contento che i colleghi del Ministero della Salute, a partire dal Capo dipartimento Dott. Leonardi, condividano questa visione: le sfide che abbiamo davanti ci impongono di accelerare sul tema dell'integrazione, perché è questo che ci chiedono i cittadini, ed è questo che, a nostro avviso, ci consentirà di dare risposte più efficaci.

Dal nostro punto di osservazione, come Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali, alcune sfide le stiamo affrontando insieme ai colleghi delle amministrazioni centrali – Ministero della Salute e INPS, che ha un ruolo specifico in tutto questo. L'ho ripetuto anche nell'appuntamento di marzo scorso: non possiamo pensare che riforme pensate per migliorare la qualità della vita dei cittadini possano, seppure involontariamente, complicargliela. Il nostro primo impegno quotidiano è proprio questo: che le riforme messe in campo negli ultimi due anni si traducano esclusivamente in un miglioramento della vita dei cittadini, delle loro famiglie, delle procedure amministrative, dei modelli organizzativi.

È un principio semplice e affascinante da affermare, ma calato nella quotidianità impone a chi ha responsabilità istituzionali e amministrative di essere molto vigile, perché nell'applicazione quotidiana possono emergere preoccupazioni – la nuova modalità di valutazione potrebbe non considerare alcuni aspetti, o richiedere adempimenti di un certo tipo. Su questi temi siamo molto impegnati quotidianamente con i colleghi dell'INPS e del Ministero della Salute, perché vogliamo evitare che si creino modalità applicative non coerenti con lo spirito di queste riforme – soprattutto quando abbiamo di fronte cittadini, famiglie, persone con patologie note, riconosciute, accertate, che purtroppo si protraggono lungo tutto l'arco della vita.

Alcune parole chiave possono aiutare a richiamare la complessità della sfida che abbiamo davanti. La prima l'ha già citata il dottor Leonardi: queste riforme mettono al centro la persona. La seconda parola chiave sono i territori: la sfida è fare in modo che tutti i territori rispondano in maniera adeguata al nuovo scenario che abbiamo delineato. Non viviamo sulla Luna, sappiamo che esistono ancora differenze territoriali e asimmetrie, ma lo sforzo delle amministrazioni centrali va in questa direzione. L'altro tema centrale si porta dietro altre due parole chiave: procedure e semplificare – anche queste già richiamate dal dottor Leonardi. È evidente che le riforme hanno rivisto alcune procedure nell'ottica di renderle più coerenti ed efficaci rispetto al modello disegnato dalla riforma stessa. In un contesto amministrativo in cui entrano in gioco benefici pubblici e impatti finanziari, le procedure hanno la loro importanza: la sfida è capire come farle evolvere in maniera equilibrata, ragionevole, con semplificazioni in linea con i bisogni delle persone e con un approccio sostenibile per tutti – ed è una sfida che ricade tutta sulla nostra responsabilità, perché le procedure sono disegnate, applicate e interpretate dalle amministrazioni che hanno questi compiti specifici.

L'altro tema importante, che ci vede attivamente coinvolti, è il ruolo delle associazioni che rappresentano le persone con disabilità, o comunque le persone che convivono con patologie significative. L'Italia, per fortuna, ha una storia importante e consolidata di relazione con queste organizzazioni di rappresentanza, con tutto quel mondo della società civile che opera quotidianamente per rafforzare i diritti e per far emergere le priorità verso chi ha compiti decisionali – e le riforme, in particolare quella sulla disabilità, spingono molto in questa direzione. È una conquista, la conferma di un modello che nel nostro paese dà quotidianamente buoni frutti. Ma anche su questo bisogna restare concentrati, perché il coinvolgimento e l'interazione quotidiana con le organizzazioni sono fondamentali: momenti come questo, in cui le istituzioni si confrontano a livello centrale e regionale con il mondo della disabilità, ci permettono di raccogliere sollecitazioni in tempo reale e provare a dare risposte.

Concludo riprendendo l'accento del dottor Leonardi: come ministeri stiamo lavorando insieme per rafforzare i percorsi di integrazione sociosanitaria. Abbiamo un progetto molto concreto – e anche molto sfidante – insieme a Promise e alle regioni: vogliamo individuare da subito aree di intervento specifiche, ci rivedremo di nuovo la prossima settimana, per avviare in maniera molto operativa dei laboratori dedicati a rafforzare questa integrazione. È un tema centrale nelle misure dei nostri ministeri, e la nostra speranza, la nostra aspettativa, il nostro impegno, è che questo progetto – che coinvolge Ministero della Salute e Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali – possa dare risultati concreti nei prossimi mesi. I nostri ministeri restano comunque costantemente impegnati anche in una serie di tavoli di lavoro per completare l'attuazione delle riforme, e momenti come quello di oggi, in cui possiamo raccogliere i vari punti di vista e ascoltare i contributi di tutti, sono ancora più utili, perché ci permettono di avere una visione quanto più chiara e completa possibile dello stato dell'arte. Grazie ancora per l'invito, e vi lascio di nuovo la parola.



MARIA LUISA SCATTONI

**Direttrice Centro Nazionale
Malattie Rare - Istituto Superiore
di Sanità**

Grazie a voi per l'opportunità di discutere di questa importante tematica. L'Istituto Superiore di Sanità collabora da anni con i ministeri – in primis il Ministero della Salute, ma anche il Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali – proprio perché, nell'ambito di queste due grandi leggi delega, sia sulla disabilità sia sugli anziani, si potesse decidere in rapporto alla presenza degli operatori che poi devono realmente applicarle: sanitari, sociosanitari, sociali. Aggiungo anche altra carne al fuoco: in queste riforme, soprattutto quella sulla disabilità, non è stato citato anche il Ministero dell'Istruzione e del Merito, perché l'altro piano di sostegno da integrare è anche il PEI – e su questo si sta collaborando ampiamente per definire, sulla base delle evidenze scientifiche (non dobbiamo mai dimenticarcelo) e delle buone pratiche, come attuare davvero l'integrazione sociosanitaria.

Nell'ambito dei due decreti attuativi – il decreto legislativo 62 del 2024 sulla disabilità, e a seguire il decreto legislativo 29 del 2024 sulla riforma degli anziani – si è preso a modello alcune buone pratiche. Per la parte disabilità, penso a tutta l'esperienza fatta a livello interregionale e interistituzionale sul budget di salute in tema di salute mentale e dipendenze, con un grande rapporto di collaborazione con l'Emilia-Romagna e il Friuli Venezia Giulia, che hanno un po' dettato le buone pratiche a livello nazionale. Perché cito questo? Perché – lo dicevo anche ieri nel mio intervento – le norme ci dicono cosa fare, ma il "come" è tutta un'altra cosa: in queste due grandi riforme ci sono sperimentazioni che, con fatica, ci stanno aiutando a capire piano piano come questi documenti si traducano in pratica – a partire dalla valutazione di base, fino alla valutazione multidimensionale e al progetto di vita.

L'integrazione sociosanitaria, secondo me, ha una funzione particolarmente rilevante proprio per la valutazione multidimensionale e il progetto di vita, perché la valutazione di base – come mi confermava anche il dottor De Camillis – è più centrata sulla competenza degli operatori sanitari, un tema su cui stiamo lavorando molto e che il dottor Petrone approfondirà meglio, sul contenuto della certificazione, che deve essere specialistica – questo lo prevede già la norma – da parte di centri pubblici e privati accreditati. Bisogna capire, dal contenuto del certificato medico introduttivo, quali informazioni siano utili, minime ma necessarie e fondamentali, per arrivare all'accertamento della condizione di disabilità che, come si è detto, non è più basata sulla condizione clinica in sé, ma su quanto questa compromissione – intellettuale, fisica, mentale, di vario tipo – sia duratura, significativa, e impatti sulla vita quotidiana.

Ma quello che deriva dalla condizione di disabilità, indipendentemente dall'accertamento – perché il progetto di vita si richiede con un'istanza successiva, non necessariamente collegata al momento dell'accertamento – richiede una fortissima integrazione sociosanitaria. Ed è qui che nasce il grande lavoro di collaborazione con le regioni, perché si possono dare degli indirizzi, ma se le regioni – le 21, contando Trento e Bolzano separatamente – non sono in grado, per la diversità dei loro servizi, di attuare quel minimo comun denominatore che questa riforma richiede, lì il problema diventa grande. Stiamo lavorando molto anche con Federsanità ANCI, per esempio sulla riforma anziani, dove – con la clausola di invarianza finanziaria – la difficoltà nasce anche dal fatto che tutto si basa sui PUA, come dettato dalla norma: lo ha già evidenziato Cartabellotta, qual è la problematica di attivazione, anche se si sta comunque procedendo.

Per la riforma della disabilità, invece, abbiamo regioni che hanno normato in maniera differente: quando arriva la richiesta di istanza, che deve attivarsi entro 15 giorni, si dà avvio al procedimento e all'unità di valutazione multidimensionale – e invito tutti, soprattutto le regioni che non lo hanno ancora fatto, a guardare bene chi sono e quali sono i componenti essenziali di questa unità. Lì c'è secondo me il primo problema: per le malattie rare deve esserci una persona che sia specialista proprio di quella patologia di riferimento. Avendo le reti ERN questa competenza, faccio appello al professor Scarpa e a tutti coloro che hanno reti o centri ERN nelle proprie regioni – ma soprattutto dove gli ERN non ci sono – di capire come trasmettere questa competenza, perché le persone con malattia rara, nel complesso, non sono affatto poche: l'impatto è enorme. Prima che arrivino le richieste in maniera più massiccia, bisogna rispondere con competenza specifica, e soprattutto a livello prossimale rispetto alla persona, perché i tempi per attuare un progetto di vita sono di 90 giorni. È lì che l'integrazione sociosanitaria – e aggiungo educativa per i minori, lavorativa e abitativa per gli adulti – richiede che siano attivati tutti gli attori in gioco.



ALFREDO PETRONE

Referente FNOMCeO per la
disabilità

Innanzitutto buongiorno a tutti, grazie, ringrazio Uniamo, ringrazio la presidente Scopinaro – devo dire che sono molto contento di questo invito, arrivato proprio in questo periodo. Non è la prima volta che ricevo questo gradito invito, e non è la prima volta che parliamo del corretto inquadramento del cittadino affetto da malattia rara nell'ambito del percorso assistenziale, oggi inquadrato nella riforma della disabilità.

Devo dire – parafrasando "se non ora, quando" – che questa volta sono molto ottimista, e qualcuno magari penserà che sono impazzito, ma non credo. Proseguo su quanto ben detto dal direttore Leonardi: nel percorso assistenziale, che va dal certificato medico introduttivo, all'accertamento dell'Unità di Valutazione di Base dell'Ente Unico Accertatore – per tradurlo in parole più semplici: la visita presso le commissioni per i benefici assistenziali, ex invalidità civile, ex legge 104 – fino ad arrivare alla valutazione multidimensionale di cui ha ben parlato la direttrice Scattoni, il momento forse più importante per il paziente con malattia rara è proprio il certificato medico introduttivo: siamo di fronte a un certificato che non prevede un esame obiettivo, ma è incentrato essenzialmente sulla documentazione sanitaria.

Il decreto legislativo principale che dà attuazione alla delega – il decreto legislativo 62 del 2024 – individua fra i medici certificatori anche chi non ha bisogno di un percorso di formazione specifico per essere abilitato all'emissione del certificato medico introduttivo: colleghi, medici – lo sono anch'io – operanti presso i centri diagnosi e cura delle malattie rare. Vediamo allora bene qual è la certificazione che l'Unità di Valutazione di Base deve ricevere, e cosa deve contenere. Spesso le commissioni INPS hanno ricevuto plichi molto voluminosi, con tutto il percorso diagnostico durato anche 8-10 anni, le indagini molecolari che hanno portato alla diagnosi – ma questo tipo di documentazione non era necessariamente utile all'Unità di Valutazione di Base per comprendere l'impatto che quella malattia rara ha sulla compromissione delle attività della vita quotidiana. Quello che stiamo facendo, quindi, è far sì che i centri malattie rare, così come i medici del territorio presso le Case di Comunità – che sono poi quelli che principalmente redigono il certificato medico introduttivo – sappiano esattamente quale certificazione l'Unità di Valutazione di Base deve ricevere per inquadrare correttamente il cittadino. È un aspetto importante: solo così l'INPS potrà ricevere una documentazione corretta per un corretto inquadramento del cittadino ai fini della valutazione. Detto questo, il passo successivo riguarda cosa dobbiamo mettere noi nel

regolamento – mi onoro di far parte del tavolo al Ministero della Salute che sta delineando i decreti attuativi che renderanno operativa la riforma della disabilità, e questo si dovrà fare anche per la valutazione di base. Quali sono, in pratica, i punti di raccomandazione che le commissioni INPS dovranno far propri riguardo alle malattie rare? Se la commissione riceve una documentazione in cui un paziente con malattia rara ha, per esempio, una cardiopatia congenita e una broncopatia ostruttiva: quale elemento in più ha, quel paziente, rispetto a un cittadino con le stesse identiche patologie ma non nell'ambito di una malattia rara, bensì di una malattia comune? Perché il paziente con malattia rara ha bisogno di un livello assistenziale maggiore?

È necessario che la documentazione ricevuta dalla commissione non si concentri sulla difficoltà della diagnosi – magari durata otto anni – ma inquadri molto precisamente l'eterogeneità delle malattie rare, il percorso, la prognosi e l'evoluzione prognostica, che può essere molto diversa rispetto alla patologia comune: se quella compromissione funzionale sia emendabile o meno con un supporto terapeutico o protesico, rispetto a una patologia comune. Qual è il carico assistenziale che una famiglia riceve da una diagnosi di malattia rara in un minore? Che livelli di sostegno deve affrontare, rispetto a un cittadino con le stesse compromissioni funzionali di un organo o di un apparato, ma nell'ambito di una malattia comune? Questi sono i concetti, e questa la tipologia di documentazione sanitaria, che andrà inserita nel certificato medico introduttivo – anche per permettere, in alcuni casi eccezionali previsti dalla lettera M dell'articolo 12 del decreto legislativo 62 del 2024, una valutazione "agli atti", senza bisogno della visita diretta.

Perché allora, con tutta questa complessità, sembra più difficile? In realtà no: nonostante tutte queste parole, stiamo entrando in un'ottica di semplificazione – perché il certificato medico introduttivo assume il valore di istanza: non dovrà più essere associato a una domanda amministrativa separata, ma sarà collegato direttamente alla valutazione della commissione. Sarà specificata la tipologia di certificazione da allegare al certificato medico introduttivo, e sarà chiaro all'Unità di Valutazione di Base qual è il quadro clinico, la prognosi, l'evoluzione prognostica, e quali livelli di sostegno il cittadino debba avere – tutto finalizzato a un percorso individualizzato, personalizzato, verso la valutazione multidimensionale e il progetto di vita, dove – direttore Leonardi – anche le Case di Comunità dovranno avere un ruolo importante: ricordiamo che il medico di medicina generale è un componente effettivo dell'équipe di valutazione multidimensionale. Se ne sta ragionando proprio in queste ore, e chi siede al tavolo è ben consapevole della problematica: penso che, in un'ottica di semplificazione, con il vostro aiuto si troverà una soluzione.

Vorrei aggiungere un'ultima cosa che mi era sfuggita: come il sabato è stato fatto per l'uomo e non l'uomo per il sabato, così gli strumenti informatici sono stati fatti per i cittadini, non il contrario. A nostro parere, nel certificato medico introduttivo dovrebbe essere inserito l'ORPHAcodice, per inquadrare immediatamente – ad esempio – se una patologia di pertinenza ANFFAS sia anche una malattia rara, tramite l'ORPHAcodice. Chi ce l'ha solo a livello regionale e non nazionale – è un problema vostro: datevi da fare, create l'ORPHA code nazionale, e datelo. L'ORPHAcodice sarà naturalmente inserito anche nel certificato di disabilità, in quello che sarà una sorta di "cartellino" della malattia rara, che dovrà dare accesso a tutti quei benefici, a quel punto assistenziale in più di cui parlavo prima. Vi ringrazio.

MARCO SESSA

Grazie. Ringraziamo tutti i relatori – e dato che c'è già stato un accenno all'ORPHA code, il tema verrà ripreso anche dagli altri relatori. Passiamo alla seconda parte di questa tavola rotonda, e invitiamo sul palco la dottoressa Del Mondo, la dottoressa Mazzucato, il dottor Sullo e la dottoressa Rozzi.

Intanto volevo fare due considerazioni su tutto quello che è stato detto finora. La prima: mi sembra davvero un mondo estremamente affascinante quello che sta venendo fuori, ed è molto interessante. La seconda – come si diceva prima, "se non ora, quando": il fatto che finalmente si uniscano queste due realtà, quella sanitaria e quella sociale/della disabilità, che per noi come pazienti erano sempre sembrate molto distinte, è secondo me un grandissimo risultato. Ovviamente è un esercizio complicato, complesso – lo vediamo – ma la complessità è anche affascinante. Vorrei quindi partire subito con le domande per i referenti dell'INPS: si è parlato, ieri e oggi, dei centri di riferimento come elemento essenziale – il punto in cui i pazienti vanno per avere la diagnosi. Come può l'INPS sostenere i centri di riferimento per le malattie rare nel produrre i famosi certificati introduttivi?



GIOVANNA DAL MONDO

**Dirigente Area innovazione ed
evoluzione dei servizi e
piattaforme di interoperabilità -
INPS**

Buongiorno a tutti, sono molto contenta di essere qui. Porto i saluti del dottor Bonanni. Sono Giovanna Del Mondo, dirigente dell'innovazione presso la Direzione Salute e Prestazioni Disabilità dell'INPS. Non sono un medico, ma abbiamo con noi Alessio Sullo, che lo è: viaggiamo insieme, io per la parte amministrativa e tecnica, lui per la parte più sanitaria.

Come rispondere alla domanda? È stato quasi già detto tutto. L'INPS è l'ente che ha attuato la riforma della disabilità, e sta cercando di attuare anche il decreto legislativo 29, che ancora non decolla perché mancano i decreti attuativi. Quali sono i principi ispiratori che hanno portato a questo nuovo certificato medico introduttivo, che sembra così oneroso, ricco e complesso? L'obiettivo principale della riforma, come è stato detto, è l'affidamento esclusivo all'INPS come unico ente accertatore: non c'è più la doppia competenza INPS-ASL. Questo cosa significa? Omogeneità e uniformità nazionale.

Ho ascoltato con molta attenzione gli interventi dei colleghi, e i problemi sono quasi identici: anche noi avevamo il problema della disomogeneità sul territorio, comportamenti diversi da zona a zona – bisognava uniformare e rendere omogenee valutazioni e rilascio dei certificati. Su questo il decreto 62 ha stabilito che solo l'INPS rilascia i certificati – si chiamano così, anche se io continuo a chiamarli "verbalì" per abitudine, ma oggi si chiamano certificati finali, olistici, "totipotenti" se vogliamo scherzare. Primo elemento: solo l'INPS. Secondo elemento: chi può fare il certificato introduttivo? Come ha detto bene il dottor Petrone, l'articolo 8 del decreto 62 ha esteso la platea dei medici certificatori – non solo i medici di medicina generale, ma anche i medici delle aziende ospedaliere, delle strutture sanitarie nazionali, i professionisti dei centri diagnosi e cura delle malattie rare. Oggi siamo arrivati, con un approccio graduale, a 57 sedi sperimentali: 9 dal primo gennaio, altre 8 dal 30 settembre, altre 40 dal primo marzo. Siamo quindi quasi a metà strada, e in queste 57 sedi sperimentali i professionisti dei centri diagnosi e cura delle malattie rare possono già inviare – magari già lo fanno – certificati medici introduttivi. Questo evita la "via crucis" di cui qualcuno ha parlato prima: già all'interno del centro che ha in cura la persona, e che ha diagnosticato quella patologia rara, si può attivare l'iter della disabilità.

Per farlo, l'Istituto – partendo da gennaio 2025 – si è chiesto: queste persone che non avevano mai fatto prima il certificato medico introduttivo, come faranno con la nuova

procedura? Come possiamo far sì che l'abilitazione della vecchia procedura resti valida anche per la nuova? Abbiamo quindi realizzato una migrazione con un inserimento automatico. Oggi è ancora in vigore il vecchio processo – certificato medico introduttivo con verticalizzazione delle domande – mentre nelle 57 sedi sperimentali c'è il nuovo processo. Da un punto di vista tecnico, abbiamo dovuto creare meccanismi per rendere l'operazione trasparente per l'utenza, in primis per i medici certificatori: i medici che già facevano il vecchio certificato, nel momento in cui l'assistito è domiciliato in una delle 57 sedi sperimentali, vedono comparire automaticamente la nuova maschera della nuova procedura. Sono quindi abilitati sia al vecchio sia al nuovo processo – e sono stati abilitati anche i medici dipendenti delle aziende o dei centri diagnosi e cura delle malattie rare. C'è una differenza: per la prima platea il decreto 62 non obbliga la formazione specifica, mentre per i medici dipendenti non serve nemmeno quella – potranno già compilare il nuovo certificato medico introduttivo. Tutti i servizi sono accessibili tramite SPID, CIE, CNS, lo standard di accesso ai servizi del portale dell'Istituto.

Il nuovo certificato medico introduttivo è più ricco, direi anche di maggiore qualità, perché contiene una serie di informazioni – poche, ma non solo mediche. Abbiamo mappato i vecchi certificati sul nuovo, cercando di mettere a terra il requisito normativo principale: passare da un approccio verticale, centrato sulla patologia, a un approccio biopsicosociale, più coerente con l'altro procedimento, il progetto di vita. Abbiamo quindi inserito i dati che servono per avere una visione complessiva della persona. Un altro requisito riguarda l'integrazione con il Fascicolo Sanitario Elettronico: all'inizio avevamo reso obbligatoria la firma digitale dei medici, perché il decreto 62 stabilisce che sia il certificato iniziale sia quello finale debbano confluire nel Fascicolo Sanitario Elettronico, e non si può inserire nel fascicolo un documento non firmato digitalmente. Poi l'abbiamo resa facoltativa in corso d'opera, per semplificare, anche perché non siamo ancora pronti – c'è un tavolo aperto col Ministero della Salute – per attivare questa integrazione, che richiede non solo un aspetto tecnico ma anche una copertura giuridica e una modifica del decreto che disciplina il FSE 2.0. Quando l'integrazione sarà completa, tornerà l'obbligatorietà della firma digitale.

L'altra importante novità riguarda i casi residuali previsti dalla legge, in cui il medico certificatore richiede la valutazione "agli atti": in quei casi è necessaria la compilazione del questionario WHODAS, che si basa su tutti i domini dell'ICF – mobilità, attività cognitive, formazione, sport – tutti quei domini che coprono la vita di una persona, e che ci dicono come quella condizione impatta concretamente sulla sua vita. È un altro elemento importante che lega la valutazione di base alla valutazione multidimensionale – anche se per i minori il questionario non è previsto.

Un'altra novità sono i codici ICF, la Classificazione Internazionale dei Profili di Funzionamento, che abbiamo inserito nei nostri certificati: sono fondamentali perché non ci dicono solo "hai una patologia, hai una percentuale di disabilità", ma come quella disabilità impatti sul profilo di funzionamento e sulla vita quotidiana della persona – informazione poi utile per l'équipe multidisciplinare della valutazione multidimensionale, che ha come prerequisito fondamentale il possesso di un verbale di disabilità: tutto quello che fanno le nostre commissioni serve poi ad attivare il progetto di vita.

Il decreto 62 è talmente orientato a mettere l'utente al centro che inizialmente voleva attivare, con un'unica operazione, due procedimenti – valutazione di base e progetto di vita: prima del decreto del 19 febbraio 2026, il progetto di vita poteva essere attivato anche tramite le nostre commissioni INPS. Perché il legislatore aveva pensato questo? Per ridurre gli adempimenti a carico della persona: fare in un unico momento sia la valutazione di disabilità sia richiedere il progetto di vita. Poi la normativa è cambiata. La sperimentazione serve proprio a questo: a migliorare, a far evolvere lo strumento. Il certificato introduttivo di oggi non è quello di gennaio 2025: stiamo introducendo continuamente elementi di novità, e possiamo

introdurre altri – come diceva il dottor Petrone, anche altri codici, da valutare. Sappiamo bene a cosa servono questi codici: a dare un linguaggio comune in tutto il mondo. In America magari non sanno cosa sia "il diabete" in italiano, ma se dici loro il codice sanno esattamente di che patologia si tratta.

Vado sempre troppo per le lunghe, dovete fermarmi, potrei parlare per ore – scusate. Chiudo: sono molto contenta di essere qui, ho tante idee per migliorare, per creare una sezione specifica all'interno del certificato introduttivo, in tutto il percorso – creare sezioni dedicate, un po' come si fa già per le malattie oncologiche: potremmo creare un percorso privilegiato per tutti coloro che hanno una malattia rara. Le idee sono tante, ovviamente bisogna capire, analizzare in dettaglio, capire fino a dove possiamo spingerci e dove non c'è ancora copertura normativa – ma l'INPS è disponibile, e come Direzione Salute condividiamo lo stesso obiettivo. Grazie.

MARCO SESSA

Grazie. Noi abbiamo fatto una piccola indagine, ed è emerso che nell'ambito della valutazione della disabilità la maggior parte delle commissioni non aveva consapevolezza delle necessità specifiche delle persone con malattia rara. Ci auguriamo quindi che questo porti a maggiore omogeneità, perché l'altro problema emerso – purtroppo nella quotidianità – è che spesso la stessa commissione valuta in modo diverso persone con la stessa malattia rara e sostanzialmente le stesse urgenze e necessità, semplicemente perché cambia il medico e il suo apporto è completamente diverso. Creare un sistema omogeneo, credo, sia un elemento essenziale. Passo quindi la parola al dottor Sullo, anche per capire se siano previsti incontri specifici sui criteri di valutazione per queste patologie.



ALESSIO SULLO

Responsabile UOC “Studi e Ricerche” - Coordinamento Generale Medico Legale INPS

In premessa devo ringraziare la dottoressa Scopinaro, il dottor Bonfanti, e Uniamo per l'invito e l'organizzazione, e portare i saluti del coordinatore generale medico legale, dottor Migliorini, che avrebbe voluto essere presente ma un impegno precedentemente assunto gli ha impedito di essere presente, perché ci tiene molto a questi consessi, allo studio e all'evoluzione scientifica e normativa sulle malattie rare. Non solo il coordinatore in prima persona, ma l'INPS stesso ha iniziato a ragionarci: l'Istituto si occupa di disabilità da quasi vent'anni – da prima del 2007, quando acquisì parte delle competenze della Commissione Medica Periferica del MEF, poi con la legge 102 del 2009, dal primo gennaio 2010, nella gestione e nella definizione conclusiva del procedimento, sebbene salvo convenzioni restasse in capo alle commissioni mediche integrate delle ASL. L'Istituto ha iniziato a ragionare specificamente sulle malattie rare già dal 2015, rendendosi conto della particolarità e dell'eterogeneità di queste patologie – non solo fra malattie diverse, ma anche nell'espressione clinica della stessa malattia – e della oggettiva difficoltà di classificarle e valutarle nel breve tempo disponibile, sulla base di documentazione fornita per finalità cliniche piuttosto che medico-legali: elementi che possono indurre valutazioni diverse – e qui rispondo alla domanda della moderatrice.

Dal 2015, quindi, un organismo apposito – la Commissione Medica Superiore – ha prodotto comunicazioni tecnico-scientifiche proprio per creare omogeneità sul territorio nazionale, fornendo un input scientifico utile a uniformare i giudizi sulle diverse patologie. La Commissione Medica Superiore svolge anche un'azione di monitoraggio, e talvolta di rettifica, quando si accerta che una valutazione non sia stata coerente con le linee guida fornite dall'INPS – anche attraverso procedimenti di autotutela. Ho letto, nei documenti che l'associazione mi ha trasmesso in occasione di incontri precedenti, una lamentela sull'eccessivo numero di revisioni: su questo punto, ad esempio, l'INPS, con una comunicazione tecnico-scientifica del 2018, aveva già stabilito la linea guida di non prevedere, salvo casi eccezionali, revisioni sanitarie per le malattie comprese nell'elenco del DM 2 agosto 2007 – cioè le malattie genetiche, che nell'80% dei casi coincidono con le malattie rare, per le quali il titolare di indennità di accompagnamento non deve essere sottoposto a revisione. Quindi indicazioni in questo senso la vecchia Commissione Medica Superiore, prima della riforma, le aveva già fornite – e continua a monitorare l'operato delle commissioni su tutto il territorio nazionale.

Vengo ora, con riferimento a queste comunicazioni, alla domanda specifica sui centri di riferimento regionali: come possiamo intervenire? Credo si debba cercare una collaborazione, uno scambio di conoscenze – poi la dottoressa Del Mondo troverà il modo per definire, dal punto di vista giuridico, come strutturarlo – ma in sostanza una conoscenza bilaterale: la conoscenza della malattia che i centri di riferimento possono fornire all'INPS e alle sue commissioni, e la conoscenza medico-legale che l'INPS può fornire ai centri di riferimento, in un percorso che aiuta reciprocamente la valutazione. Credo che un tavolo di questo tipo – magari facilitato da Uniamo – fra regioni, centri di riferimento e INPS, sia utile: nell'ultimo incontro con la dottoressa Scopinaro si era già ipotizzata questa possibilità.

Vengo a ciò che diceva prima il dottor Petrone sulla riforma: non esiste, salvo casi eccezionali particolarmente evidenti, una "disabilità nosologica" – cioè la diagnosi non corrisponde automaticamente alla disabilità nella maggior parte dei casi: diagnosi non significa disabilità. Ciò che la riforma chiede di valutare, e che interessa l'Unità di Valutazione di Base, è il funzionamento della persona. Solo se la commissione conosce il funzionamento della persona può applicare correttamente la riforma, che su questo è basale: la descrizione tramite ICF, la somministrazione del WHODAS – che riguarda i maggiorenni, non i minori – restituisce anche il grado di percezione della propria disabilità da parte della persona stessa: esprime cioè le difficoltà che il soggetto percepisce in relazione alla propria condizione.

Questi tavoli, questa conoscenza reciproca, dovrebbero portare i centri di riferimento a non comunicare solo la diagnosi tramite il certificato introduttivo, ma a predisporre – e credo sia importante, anche per risolvere il problema del ritardo diagnostico – una documentazione che descriva davvero la persona, da allegare alla domanda o da consegnare all'interessato ai fini della trasmissione del certificato introduttivo. Questo può essere un meccanismo per accelerare, uniformare, omogeneizzare il giudizio, e concedere ciò che è un diritto delle persone con malattia rara.



MONICA MAZZUCATO

**Coordinatrice Tavolo Tecnico
Interregionale Malattie Rare**

Partiamo dal generale, poi arriviamo allo specifico. Provo a dire alcune cose che mi vengono in mente, per punti. Il primo è già stato richiamato dalla collega della Regione Lombardia: le reti malattie rare hanno avuto un'evoluzione nel tempo, e dalla definizione del centro di riferimento come "comunità funzionale" – che non può avere, in una singola unità operativa o in un singolo professionista, tutte le competenze per prendere in carico la persona con malattia rara, salvo alcuni casi eccezionali – si sono sviluppate, in molte regioni, anche unità operative dedicate all'assessment funzionale, o strutture a vocazione principalmente riabilitativa. Perché, parliamoci chiaro, nell'ambito medico, molto spesso, le figure più abituate a ragionare e lavorare secondo la logica richiamata dalla collega – perché hanno un approccio più specialistico, hanno competenze acquisite con un percorso formativo, a volte pluriennale, per utilizzare scale e definire test di funzione. Dobbiamo dircelo chiaramente: mi immagino il collega genetista – scusate, sono molto concreta – che ha scoperto una malattia ultra-rara in un paziente, a cui poi viene chiesto l'assessment funzionale. Vedo una difficoltà in questo tipo di comunicazione: non è il genetista che sarà in grado, pur potendo accedere al certificato introduttivo, di fare un corretto assessment funzionale. Messaggio per le regioni – alcune l'hanno già fatto – valutare le proprie reti malattie rare e i propri centri, assicurando una maggiore rappresentazione di strutture capaci di svolgere questa parte del percorso assistenziale, in coerenza con quanto previsto dal Piano Nazionale Malattie Rare.

Secondo punto: quando si parla di chi può fare il certificato medico introduttivo, si citano aziende ospedaliere e centri malattie rare – ma i centri malattie rare insistono all'interno delle aziende ospedaliere. Laddove esistano strutture di riabilitazione non incardinate in aziende ospedaliere, anche queste dovrebbero essere incluse, per aumentare la competenza nel produrre il certificato medico introduttivo.

Si è parlato di collegamento fra centri di riferimento e territorio: qui richiamo il ruolo dei coordinamenti regionali e del Tavolo Interregionale, assolutamente disponibili – più efficace che ragionare centro per centro, perché sono i coordinamenti regionali che gestiscono e possono rivedere la composizione delle reti.

Sulla valutazione funzionale, a mio avviso una buona notizia per le persone con malattia rara: nel percorso di definizione della valutazione funzionale comprendiamo più persone

rispetto a quelle che hanno semplicemente un codice di esenzione. Cosa intendiamo quando parliamo di "malattie rare"? Sono circa 8000. La legge 175 fa riferimento al database Orphanet – ma vi dico che nel nostro elenco malattie rare abbiamo patologie non più presenti nel database Orphanet, perché non più considerate rare, e viceversa ne abbiamo altre presenti in Orphanet ma non nel nostro elenco. Dobbiamo quindi chiarire a chi ci riferiamo quando parliamo di "persone con malattia rara" che accedono a questo percorso: i centri di riferimento sono identificati per le malattie di quella specifica norma, ma vedono anche persone con altre malattie rare non incluse nell'elenco. Abbiamo poi persone con malattie rare non ancora diagnosticate – che non significa "fuori dal percorso": anche loro possono, anzi devono avere un assessment funzionale. Penso a persone che hanno esaurito, al momento, tutte le possibilità diagnostiche di cui disponiamo: sappiamo che è una malattia rara, ma non ha ancora un nome specifico, magari è una sindrome ultra-rara che fra due anni avrà finalmente un nome. Anche queste persone sono destinatarie della valutazione funzionale. La buona notizia, per me, è che in quest'ottica affermiamo il diritto di ogni persona, anche rara, ad avere un assessment delle proprie funzioni indipendentemente dalla diagnosi specifica – pur tenendone conto.

Sulla formazione: questa occasione ci dà un messaggio importante – si parla di aumentare la conoscenza delle malattie rare anche nel percorso formativo, ma come? Non credo debba essere sulla singola malattia ultra-rara specifica, quanto sul principio che, dopo la diagnosi, c'è tutto un percorso che permette a quella persona, con la valutazione funzionale, di avere un inserimento lavorativo, un piano educativo individuale, un percorso di riconoscimento della disabilità adeguato. Questa è la parte del percorso formativo di cui dovremmo parlare, non solo le specificità delle singole malattie rare.

Sull'ORPHAcode: ne sono promotrice, nessuno può dire il contrario – ma non è la panacea di tutti i mali per le persone con malattia rara. Dobbiamo capire cosa può servire davvero se inserito nel certificato medico introduttivo: dirò a cosa penso possa servire, e a cosa penso non possa servire, per non aspettarci qualcosa che poi non riusciremo mai a ottenere. A cosa può servire: a tracciare le persone con malattie rare – quelle dell'elenco e anche altre – che accedono a questo percorso, cioè sapere, fra tutte le domande poste nel certificato medico introduttivo, quante persone con una data patologia, compresa in Orphanet, hanno avuto accesso a questo percorso. Mi manca il denominatore, ma almeno ho questo dato. A cosa può servire ancora: dicendo a un medico "devi inserire l'ORPHA code", quel medico dovrà sapere cos'è – dovrà sapere che esiste una banca dati Orphanet delle malattie rare, dove può trovare una sintesi della patologia, e farsi un'idea di cosa sia, per esempio, la sindrome di Sotos, anche se non l'ha mai sentita nominare. Ma l'ORPHA code non dirà quale funzione specifica sia compromessa in quella persona: questo prescinde completamente dal codice. L'ORPHAcode non dà nessuna informazione sulle funzioni impattate dalla malattia – dobbiamo dircelo chiaramente.

Altro problema: gli ORPHAcode non sono una lista lineare, ma una classificazione che sembra semplice – scrivo "sindrome di Sotos" e vedo un codice – ma la classificazione Orphanet ha codici di gruppo, sottotipi di codici: servirebbe quindi una formazione specifica sull'utilizzo del codice anche a livello di chi compila il certificato, tanto più che il certificato medico introduttivo non è necessariamente redatto da qualcuno interno alla rete malattie rare – questo non è un dato scontato. Una persona con malattia rara può ricevere un certificato medico introduttivo non necessariamente dal centro di riferimento: bisogna quindi spiegare cos'è l'ORPHAcode anche a una platea più ampia, perché dentro la rete malattie rare c'è più dimestichezza, ma altrove magari no.

Metto tutto sul piatto quello che mi viene in mente. Un'altra riflessione: vogliamo creare una sezione specifica "malattie rare" dentro il certificato? Iniziamo con alcune patologie oggetto di sperimentazione – non tutte le malattie rare, secondo me: se ne scelgono alcune

e si valuta come va.

Ultimissimo messaggio: la sperimentazione è già stata avviata – è possibile andare a vedere, per le persone con malattie rare, quali criticità sono state riscontrate finora? Per noi, come regioni, è importante ragionare su questo, perché l'obiettivo della sperimentazione, su larga scala, era proprio vedere cosa funziona e cosa può essere migliorato: siamo assolutamente disponibili a ragionarci insieme, partendo dalle criticità riscontrate. Non ultima quella che ho sentito più volte: il caso in cui la persona si rivolge a un medico non operante nel Servizio Sanitario Nazionale – pur essendo comunque un medico abilitato – per farsi fare il certificato medico introduttivo. Ultimissima informazione, davvero: è stato detto anche che è il paziente stesso a poter allegare ulteriore documentazione dopo la redazione del certificato medico introduttivo – un tema importante anche per il patronato, perché la produzione della documentazione, laddove ci siano problemi, non è affidata solo all'upload da parte del medico che redige il certificato, ma anche il paziente, o il patronato, possono integrarla.



ELISA ROZZI

**Responsabile Centro di
Coordinamento MR Emilia-
Romagna**

Condivido pienamente quanto detto dalla dottoressa Mazzucato, e credo sia emersa una cosa molto importante: il concetto di "malattia rara" è poco chiaro – le malattie dell'elenco, quelle fuori elenco, quelle in Orphanet ma non nell'elenco. Questo dimostra quanto sia necessario, direi proprio indispensabile, che il Tavolo Interregionale Malattie Rare venga sempre coinvolto: quando si parla di normative che riguardano questo tema, condividere è fondamentale, perché ci sono dettagli che emergono solo confrontandosi con chi se ne occupa quotidianamente. Oggi è già un momento di condivisione importante, ma potrebbe essere reso più formale ogni volta che si affronta una normativa specifica o si vuole ampliare il tema dal punto di vista giuridico.

Scendo ora dal livello generale toccato dalla dottoressa Mazzucato a un livello più pratico. Come Regione Emilia-Romagna, abbiamo verificato più volte in passato la difficoltà di molti pazienti davanti alle commissioni – difficoltà che si può sintetizzare facilmente nel fatto che i medici delle commissioni non sono esperti di malattie rare. È del tutto comprensibile: non possono essere tuttologi, è fisiologico. La scelta di fornire una certificazione più chiara ed esaustiva, redatta dagli specialisti che hanno in carico il paziente, è quindi molto condivisibile. Ma sul piano pratico bisogna capire l'impatto: stiamo dando ai centri di riferimento un compito in più – creare una certificazione può sembrare banale, ma parliamo di centri che a volte seguono centinaia di pazienti, quindi l'impatto è reale.

Mi ricollego al discorso di questa mattina del professor Cartabellotta, che secondo me ha sintetizzato molto bene le difficoltà delle regioni davanti a un finanziamento sempre inferiore rispetto a una complessità e a necessità sempre crescenti. Non lo dico per giustificare il fatto che le regioni a volte non rispondono pienamente alle esigenze dei pazienti – lo dico perché i pazienti devono sapere che le regioni fanno sforzi incredibili per garantire il funzionamento dei centri di riferimento: mancano i medici, mancano gli infermieri. Abbiamo visto che i medici non mancano in senso assoluto a livello nazionale, ma in realtà mancano molto nei centri di riferimento – c'è un problema quando un medico va in pensione, o si sposta in un altro ospedale. La sostenibilità di questi centri è garantita dall'esistenza dei coordinamenti regionali, che prendono in carico queste complessità insieme alle direzioni sanitarie aziendali, per trovare soluzioni che permettano al centro di continuare a operare. Aumentare le attività richieste ai centri significa quindi non solo fare formazione, dove necessaria, ma anche verificare

che questi nuovi compiti non allunghino ulteriormente le liste d'attesa, già troppo lunghe per centri che, essendo hub, dovrebbero avere tempistiche molto più contenute.

Detto questo: cosa faremo? Provvederemo, perché la direzione della richiesta è corretta. Come regione, da molti anni abbiamo individuato referenti sia per gli ospedali sia per il territorio sia per la parte farmaceutica, e questo ci permette di avere un contatto diretto con tutti e di definire insieme a loro cosa fare. Sarà fondamentale il Tavolo Interregionale Malattie Rare, così come gli incontri proposti con l'INPS, per condividere il percorso ed evitare situazioni davvero pesanti per le famiglie – ne abbiamo avute in quantità enorme in passato. Vale per tutte l'esempio di un ragazzo con sindrome di Marfan, che si è presentato più volte davanti alla commissione vedendosi sempre negare qualsiasi riconoscimento di disabilità, perché la patologia non veniva considerata di particolare gravità – mentre la sua specifica espressione clinica era invece gravissima. Un ragazzo che cammina sulle sue gambe, con piena capacità intellettiva, che risponde alle domande, ma con una cartella clinica che documenta un grave problema cardiologico e neurologico: la commissione non arrivava a un riconoscimento adeguato. Abbiamo dovuto far intervenire, come coordinamento regionale, il centro di riferimento perché producesse una specificazione assoluta del quadro clinico – lo abbiamo fatto per lui, ma anche per decine e decine di altre situazioni simili: un'interazione caso per caso, che però non va bene, perché quello che conta è avere una regola valida per tutti. Sappiamo perfettamente che l'espressione fenotipica in questi pazienti è talmente variabile che serve sempre una specificazione assoluta del quadro clinico per quella singola persona. La direzione è quella giusta, e sicuramente continueremo con questi incontri – ma ora è davvero ora di pranzo.



VANESSA CERRONE

Consigliera UNIAMO

Presentazione premio Rare Diseases Award

Il premio "Rare Diseases Award" è stato, nel tempo, un percorso importante – sia per i giudici che valutano tutti i progetti in arrivo, che rappresentano i pazienti, essendo espressione delle nostre associazioni, sia per noi: negli ultimi sei anni ci ha dato grandissime soddisfazioni. Molti dei temi affrontati dai relatori prima della pausa pranzo li ritroviamo qui, in un contesto diverso: non è un semplice premio, perché in questi anni sono confluiti progetti nati dal basso – indipendentemente da chi li abbia proposti, istituzioni, associazioni, liberi professionisti, medici – capaci di intercettare davvero i nostri bisogni, prima ancora che le nostre esigenze, delle persone con malattia rara.

Nel bando riportiamo spesso lo slogan "fare per fare bene": può sembrare banale, ma non lo è affatto, perché nasce dalla passione di proporre progetti che colmino carenze spesso non soddisfatte dalle istituzioni, per mancanza di risorse, fondi o tempo. Per questo lo consideriamo un premio speciale. Ci sono alcuni punti che abbiamo voluto sottolineare nel bando: garantire ai progetti una vita di relazione, valorizzare la persona nella sua individualità e nelle sue capacità, non trascurare la sostenibilità nella sua accezione più ampia, e promuovere la coprogettazione – proprio negli ultimi due anni abbiamo evidenziato nel bando questo aspetto, soprattutto la coprogettazione fra associazioni e istituzioni, o fra associazioni e liberi professionisti.

Negli ultimi tre anni sono stati valutati più di 150 progetti: una bella esperienza sia per noi che li abbiamo ricevuti sia per i giudici che li hanno valutati. Le categorie di sfida sono cambiate nel tempo – un percorso condiviso con Uniamo e con Concept, perché dobbiamo andare di pari passo con le nuove esigenze: si può presentare un progetto in categoria "servizi", "comunicazione" o "coprogettazione", secondo linee guida precise. Nel 2024 abbiamo inserito anche "sensibilizzazione"; "servizi" resta sempre molto gettonata, raccogliendo tantissimi progetti di inclusione e integrazione; lo scorso anno anche "sensibilizzazione" ha visto molti progetti di inclusione e integrazione.

Chi ha partecipato? Per semplificare: praticamente tutti – aziende pubbliche, private, associazioni, singoli reparti all'interno di reti, startup, università, caregiver, cittadini, operatori sanitari e sociosanitari, pazienti, professionisti e ricercatori. Abbiamo voluto sottolineare proprio queste sinergie, e le ultime tre edizioni hanno consolidato il Rare Disease Award

come uno spazio di valorizzazione delle progettualità nate per rispondere a bisogni concreti delle persone con malattia rara e di chi se ne prende cura — facendo emergere pratiche e modelli. Questo è un nodo centrale per la progettualità del 2026: un valore che può estendersi ben oltre il contesto delle malattie rare. Chi non conosce da vicino le malattie rare, a volte, non comprende come la ricerca su queste patologie possa avere ricadute molto più ampie. Anche per questo, direi che tutti questi progetti — così ben strutturati, veri modelli di buone pratiche — meritano di essere promossi anche per la loro replicabilità: un progetto che non è replicabile non avrebbe senso di esistere, e questo vale non solo all'interno della nostra comunità, ma anche oltre — è un po' questa l'evoluzione, la nuova sfida.

Le risposte più efficaci nascono quando ci uniamo tutti insieme: può sembrare scontato, ma è piuttosto complicato — e quando accade, è meraviglioso, quando si uniscono competenze, persone, servizi, territori. Non anticiperemo troppo il nuovo bando oggi: volevamo solo lanciare questo nuovo focus e dirvi che la premiazione si terrà in una delle date fra il 27 e il 29 ottobre, sempre nell'ambito del Forum Sistema Salute, che si tiene ogni anno a Firenze — la data esatta non è ancora stata definita. Per il momento mi fermo qui, viste le tempistiche molto strette — vi ringrazio, restiamo a disposizione. Buon pomeriggio e buon lavoro.



MARTA BALZARINI

**Centro di Coordinamento MR
Sardegna**

Speciale Monitorare Regioni: buone
pratiche e sfide future

Buonasera a tutti, ringrazio davvero Uniamo per l'invito. Sono Marta Balzarini, pediatra che si è sempre occupata di genetica clinica e che da quest'anno è tornata a occuparsi anche di coordinamento. Sono qui al posto del professor Savasta, responsabile del centro di coordinamento della Regione Sardegna, che si scusa per l'assenza ma porta i suoi saluti.

Brevemente: la Sardegna ha una popolazione di 1 milione e mezzo di abitanti, e i pazienti con malattia rara residenti sono 15.000, di cui 3.000 in età pediatrica e 12.500 sopra i 18 anni – una proporzione invertita rispetto al solito, probabilmente perché la Sardegna è da sei anni l'ultima regione in Italia per nascite, con 0,8 figli per donna. È un'isola con numerose criticità: l'isolamento dal resto d'Italia, il collegamento difficile fra i vari centri per una rete viaria poco funzionale, la difficile integrazione sociosanitaria fra ospedali e servizi – comune del resto a tutta Italia. I consulenti dedicati alle malattie rare sono pochissimi e preziosissimi, le liste d'attesa per la riabilitazione sono molto lunghe, e questa difficoltà nell'accesso porta un buon numero di pazienti a ricoveri fuori regione.

Il centro di coordinamento si occupa della rete regionale, emette certificati di diagnosi e approva i piani terapeutici; trattandosi di una regione piccola, ed essendo il centro di coordinamento nello stesso ospedale e nella stessa azienda della clinica pediatrica per le malattie rare, ci occupiamo anche della presa in carico multidisciplinare dei pazienti pediatrici, oltre che del coordinamento delle attività sanitarie, sociali e formative e dei rapporti con le associazioni. Il nostro organigramma non è ampio: tutti hanno anche attività clinica, con un informatico dedicato – già una ricchezza – un'infermiera dedicata e i medici.

La rete regionale è organizzata con due hub, Nord Sardegna e Sud Sardegna – quest'ultimo collegato al centro di coordinamento regionale – con le unità operative che fanno riferimento a questi due hub. Nell'ultima delibera della rete regionale, di gennaio 2025, sono stati individuati 16 gruppi di patologie, con unità operative referenti – di solito per l'intero gruppo, non per i singoli codici diagnostici – ed è stata istituita la figura del referente aziendale. Abbiamo anche un sito dove i pazienti trovano informazioni su eventi e convegni, oltre alla mappa della rete: possono verificare, per un dato codice di esenzione, quali sono le unità accreditate – un software creato dal nostro informatico, che ci permette anche di avere statistiche sui numeri regionali. Il gruppo di patologie più numeroso è quello del sistema nervoso,

col triste primato della SLA, ma anche la talassemia è fra le più numerose, con 500 pazienti major trasfusi solo a Cagliari. In età pediatrica prevalgono la neurofibromatosi e le sindromi genetiche polimalformative; negli adulti i numeri sono più omogenei fra i vari gruppi.

Ho scelto alcune buone pratiche da raccontarvi, su questi ambiti: screening, formazione e divulgazione, nuove terapie, presa in carico, transizione, e collaborazione con le associazioni.

Sulla presa in carico: per l'età pediatrica organizziamo dei day hospital o ricoveri ordinari per avere un ruolo di case manager, di coordinatore per tutte le problematiche del paziente – non tutti i pazienti riescono ancora ad accedervi, ma stiamo portando avanti il progetto. Sugli screening: la legge di bilancio 2019 ha esteso lo screening neonatale obbligatorio – in Sardegna era già presente dal 2016, con un progetto pilota dal 2015, ma l'introduzione di nuovi screening ha comunque creato disomogeneità a livello regionale. Per le malattie da accumulo lisosomiale, in Sardegna lo screening è deliberato ed è in via di attivazione, si spera entro ottobre 2026; per la SMA era ancora in via di attivazione nel 2025, ma è una bella notizia: dal 15 giugno 2026 è finalmente partito anche in Sardegna, quindi notizia recentissima.

Sulle nuove terapie: la terapia genica per la SMA, disponibile in tanti centri italiani, è stata somministrata a una paziente a fine 2025 senza dover uscire dalla regione. Per la neurofibromatosi, con numeri particolarmente alti soprattutto in età pediatrica – 111 pazienti seguiti nel centro di Cagliari – è stata avviata già da tre anni, quando era ancora off-label, la terapia medica per i neurofibromi plessiformi con selumetinib, con risultati notevoli in termini di riduzione tumorale.

Sulla transizione – problema comune a tutti i centri: abbiamo sviluppato un progetto specifico per i pazienti con malattia metabolica ereditaria, che in Sardegna non avevano alcun riferimento per l'età adulta. Abbiamo organizzato una formazione specifica, come ente proponente, con il supporto di centri nazionali come l'Istituto Gaslini, il Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare del Friuli Venezia Giulia – ringrazio il professor Scarpa per la preziosa collaborazione – e l'Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona, con cui abbiamo progettato un percorso formativo per i sanitari sardi: webinar introduttivi, due eventi in presenza, e discussione da remoto dei casi clinici. È stato così istituito un ambulatorio dedicato, che grazie all'acquisizione di una dietista e di un case manager ha preso in carico, in sei mesi, 30 pazienti adulti che non hanno dovuto spostarsi fuori regione. Questo progetto, prima finanziato da una fondazione, è stato ora rifinanziato con fondi regionali, e proseguirà.

Sulla formazione e divulgazione: nel 2024 il professor Savasta ha organizzato un congresso sulle malattie rare in Sardegna; è già in programma un nuovo evento, "Le malattie rare in Sardegna", il 10-12 dicembre a Cagliari – chi vuole venire è benvenuto. Ci sono poi iniziative coordinate con le associazioni con cui abbiamo maggiore rapporto in Sardegna: un evento per la Giornata delle Malattie Rare nel 2024, uno con la sede regionale nel 2025, e uno in programma per il 13 luglio, a cui tengo particolarmente, dedicato alla medicina narrativa – le "medical humanities" – per migliorare l'alleanza terapeutica fra medico e paziente.

Le criticità sono tante – non voglio entrare in tutte – sicuramente la necessità di fare più rete col resto d'Italia e con l'Europa, e la necessità di personale dedicato che possa affrontare tutti i problemi dei pazienti. Vorrei però concludere con tre spunti su quale visione dovrebbe orientare la pianificazione sanitaria, e su come il nostro centro di coordinamento possa dare messaggi alla politica regionale. Primo: il concetto di "pediatria della disabilità", introdotto nel 2010 da Zampino e Neri, che sottolinea come il coordinamento degli interventi debba essere considerato uno strumento terapeutico-assistenziale, con lo stesso valore dell'uso di un respiratore o della chemioterapia. Secondo, una frase di un professore particolarmente caro a Cagliari, secondo cui devono andare di pari passo un uso impeccabile della scienza e il patto di fiducia col paziente – questo si traduce nell'alleanza terapeutica: la sanità deve permettere che si arrivi a una scienza impeccabile insieme a un patto di fiducia coi pazienti,

mettendo i sanitari nelle condizioni di poterlo fare. Infine, il tempo: un bene prezioso nelle malattie rare — ricordiamo che la legge 219 del 2017 stabilisce che il tempo della comunicazione fra medico e paziente costituisce esso stesso tempo di cura, un principio da ricordare in ogni pianificazione sanitaria. Ho finito, grazie.



ROBERTO POSCIA

**Centro di Coordinamento MR
Lazio**

**Speciale Monitorare Regioni: buone
pratiche e sfide future**

Nel Lazio cosa abbiamo fatto? Se dovessi riassumere in una parola: nulla di particolare, nel senso che stiamo gestendo con molto rigore – ringrazio anche il dottor Farnetani, che ci sta sempre vicino con i suoi consigli, e tutti gli altri – una rete che comprende 23 centri ospedalieri per le malattie rare, 457 codici di esenzione, 921 gruppi di malattie e sette centri MAC: non proprio pochissimi pazienti. Io sono direttore del Centro Interdipartimentale delle Malattie Rare del Policlinico Umberto I di Roma, dove abbiamo 27.187 pazienti con malattie rare – con uno schiocco di dita potrei bloccare l'intero ospedale.

Cosa facciamo essenzialmente? Abbiamo recepito il piano di rete, elaborato linee di indirizzo, le abbiamo revisionate insieme alla rete stessa, arrivando alle ultime linee di indirizzo organizzativo-operative per la rete regionale delle malattie rare, del 2025 – e stiamo già lavorando alla prossima revisione. Se dovessi riassumere l'anno appena trascorso in regione, direi che è stato l'anno della vera integrazione ospedale-territorio: stiamo lavorando moltissimo sulla presa in carico dei pazienti. Al di là della consulenza genetica – cose che fanno tutti i grandi centri malattie rare – abbiamo creato la scheda delle emergenze, anche con l'aiuto dei pazienti stessi, per garantire continuità assistenziale e transizione. Sulla transizione abbiamo un modello abbastanza strutturato, che parte già dai 16 anni – pur con ostacoli, perché non è mai semplice, soprattutto quando alcuni registri di patologia non "seguono" il paziente da un centro all'altro, così come alcuni farmaci – ma è comunque un percorso ben strutturato.

Nell'ambito della piena integrazione col territorio, abbiamo nominato un farmacista specifico per le malattie rare in ogni ASL, così i pazienti hanno un punto di riferimento competente – ci sono ancora limiti e problemi, ma si lavora per risolverli. Quello che abbiamo fatto quest'anno per una vera integrazione è il monitoraggio funzionale dei centri: la regione è andata fisicamente presso tutti i centri per valutare miglioramento, analisi preliminare dei dati, questionari di autovalutazione, visite dei dirigenti regionali – e anche mie – con confronto diretto con le direzioni aziendali, coinvolgendo tutte le direzioni sanitarie degli ospedali per definire azioni di miglioramento. È un miglioramento continuo, come in ogni sistema di qualità: si fotografa la situazione attuale, si migliorano i processi, si mettono in campo nuove procedure operative, e si ricomincia il ciclo. Non abbiamo fatto nulla di eccezionale, ma stiamo cercando di far funzionare davvero la rete, perché un conto è la rete sulla carta, un altro sono le procedure operative concrete per farla funzionare – altrimenti si rischia di trovarsi in difficoltà.

Abbiamo quindi valutato organizzazione, percorso clinico, integrazione multidisciplinare, sistemi informativi, accessibilità, informazione, transizione, e coinvolgimento delle associazioni – per ogni centro ospedaliero che si occupa di malattie rare, e il lavoro continua.

Un punto di riflessione, più che una novità: la sperimentazione nelle malattie rare. La vera integrazione ospedale-territorio – mi prendo un minuto, Annalisa – non passa solo dalla presa in carico del paziente, ma dal garantire a tutti i pazienti pari opportunità di partecipare ai trial clinici. Questo purtroppo può non accadere: se un paziente è seguito presso un buon centro malattie rare, ma la sperimentazione clinica avviene in centri più grandi, universitari o in grandi strutture, gli si toglie la possibilità di partecipare – e questo non è giusto, perché partecipare a un trial clinico, lo dico anche come presidente del Comitato Terapie Avanzate di AIFA, significa avere accesso a un'opportunità terapeutica che può anticipare di anni l'ingresso in commercio del farmaco. Stiamo lavorando molto su questo. Man mano che si sistemano i sistemi informatici regionali col Fascicolo Sanitario Elettronico, pubblicheremo un database della ricerca dove i pazienti potranno indicare la propria patologia – non solo malattie rare, anche oncologia – e trovare i centri dove si svolge la sperimentazione o la ricerca di base. Se mi permetto una battuta: è un po' assurdo avere tre registri diversi che raccolgono più o meno gli stessi dati – tipo "amici del cuore", "amici dell'infarto", "amici della dispnea" – non ha molto senso. Si tende quindi a unificarli per creare un pool di dati più strutturato.

Vi saluto e vi invito tutti al convegno del primo ottobre, organizzato in collaborazione col Tavolo Interregionale – con la dottoressa Mazzuccato – dal titolo "RAR Evolution", che mostrerà le prossime tecnologie: intelligenza artificiale, dispositivi orfani – un tema poco trattato ma spesso molto utile per i malati – nuove terapie, terapie avanzate, e modelli gestionali che potrebbero affacciarsi nei prossimi anni. Grazie.



FRANCESCO BENEDICENTI

**Responsabile Centro di
Coordinamento MR PA Bolzano**

**Speciale Monitorare Regioni: buone
pratiche e sfide future**

Buonasera. Rappresento la Provincia di Bolzano. Devo dire che nella nostra provincia la rete delle malattie rare è diventata operativa nel 2008, istituita l'anno precedente, nel 2007, nell'ambito di un'area sovraregionale che copriva tutto il Triveneto – Veneto, Provincia di Trento, e inizialmente anche il Friuli Venezia Giulia. All'inizio queste amministrazioni erano accomunate dallo stesso metodo di assistenza e monitoraggio delle malattie rare – dico "all'inizio" perché in seguito il Friuli Venezia Giulia è uscito da questa organizzazione, ma le altre amministrazioni sono rimaste, condividendo anche un sistema informatizzato dedicato alle malattie rare, che permette di mettere in rete tutti i nodi fondamentali: centri di riferimento, centro di coordinamento, farmacie ospedaliere, distretti, e le unità operative che si occupano di alcuni trattamenti per i malati rari. Questo sistema informativo è stato successivamente adottato anche da altre amministrazioni – Emilia-Romagna, Umbria, Puglia, Sardegna – arrivando oggi a sette amministrazioni che condividono lo stesso sistema.

La nostra rete è quindi già abbastanza strutturata, e nel tempo si è consolidata, proseguendo le azioni intraprese e cogliendo le opportunità di sviluppo emerse anche dall'evoluzione normativa. Per esempio, la nostra rete malattie rare è in grado di monitorare lo stato in vita dei pazienti, il che ci permette di avere dati di prevalenza complessiva: attualmente registriamo una prevalenza di 11 casi ogni 1000 residenti in provincia di Bolzano, oltre a prevalenze specifiche, calcolando anche la possibilità di copertura da parte del registro – cioè la capacità di intercettare effettivamente i malati rari con specifiche patologie. Abbiamo percentuali di copertura molto elevate, che superano il 90% per diverse patologie. Devo anche dire che, fin dalla sua costituzione, la nostra rete eroga in regime di esenzione tutti i trattamenti extra-LEA – farmacologici, non farmacologici, vitamine, integratori – necessari e insostituibili per il trattamento delle malattie rare, e gestisce una infoline che riceve circa un migliaio di contatti l'anno fra telefonate, mail e contatti in presenza con i malati rari. Il nostro coordinamento ha un'interazione molto stretta con il mondo associativo: in provincia di Bolzano esiste la Federazione per il Sociale e la Sanità, una sorta di "Uniamo locale" che riunisce tutto il mondo associativo, e rappresenta per noi un interlocutore privilegiato.

In particolare, quest'anno, insieme alla Federazione, abbiamo redatto un vademecum informativo sulle malattie rare in provincia di Bolzano – naturalmente in forma bilingue – che un'agenzia grafica sta ora elaborando: sarà disponibile sia in formato digitale

scaricabile sia in formato cartaceo presso tutti i nodi della rete. Sempre con la Federazione stiamo aggiornando – lavoro ancora in corso – un sito web dedicato all'informazione a 360 gradi sulle malattie rare in Alto Adige, lanciato nel 2016 e ora bisognoso di una revisione e di un aggiornamento. Nel corso dell'anno abbiamo anche riorganizzato il percorso di erogazione degli alimenti a fini medici speciali per le malattie metaboliche – che rientrano nei LEA, ma presentavano alcune criticità nel percorso, ora riviste – mentre sono in corso revisioni analoghe per le malattie rare non metaboliche che necessitano di questi alimenti.

Abbiamo curato alcuni PDTA sulla continuità delle cure nel passaggio dall'età pediatrica a quella adulta. È in corso un progetto con il servizio di cure palliative pediatriche, che da noi è unico per tutta la provincia, ben integrato nella rete e parte dei centri di riferimento per più gruppi di malattie rare. È depositata in assessorato l'ultima riorganizzazione della rete, che integrerà anche le geriatrie fra i centri di riferimento, visto che circa il 23% dei malati rari in provincia di Bolzano ha più di 65 anni – questo non significa che i relativi percorsi siano già pienamente attivi, ma volevamo dotarci di una struttura di rete che ci permetta di attivarli a breve.

Tengo molto a segnalare l'attivazione, quest'anno, di un percorso riabilitativo dedicato alle persone con malattia di Huntington, che ha coinvolto un gruppo multidisciplinare – fisioterapista, logopedista, nutrizionista e altre figure. Prosegue il progetto delle schede di emergenza-urgenza per le malattie metaboliche e per le connettivopatie, e abbiamo un rapporto di collaborazione con EURAC, realtà di ricerca della provincia di Bolzano, su alcuni studi funzionali di mutazioni che causano forme di encefalopatia.

Rimane ancora molto da fare per una maggiore integrazione ospedale-territorio, e per una maggiore interconnessione della rete malattie rare con le altre reti esistenti – riabilitazione, cure palliative dell'adulto, terapia del dolore. C'è anche l'intenzione di estendere il pannello di malattie rare sottoposte a screening neonatale: per esempio per la SMA siamo partiti nel 2023, ma non abbiamo ancora attivato lo screening per le SCID e altre patologie che vorremmo includere. Chiedo scusa se non ho preparato una presentazione vera e propria, ma in sintesi questa è la nostra situazione.



SILVIA DI MICHELE

**Responsabile Centro di
Coordinamento MR Abruzzo**

**Speciale Monitorare Regioni: buone
pratiche e sfide future**

Grazie. Buongiorno a tutti, anche come Regione Abruzzo abbiamo lavorato per allinearci agli obiettivi del Piano Nazionale Malattie Rare, con la prima delibera del 31 gennaio 2024, con gli obiettivi condivisi già presentati dai colleghi: migliorare la diagnosi e la presa in carico, garantire equità di accesso alle cure, migliorare i percorsi, la ricerca e la formazione. Dico sempre che, come coordinamento, mi sento al centro di un sistema in gran parte sostenuto dalle associazioni dei pazienti, che in Abruzzo sono un alleato ancora più importante per sensibilizzare il mondo politico. In Abruzzo il sistema malattie rare è governato dall'Agenzia Sanitaria Regionale, e lavoro a stretto contatto sia con i distretti e i colleghi del territorio, sia con i centri regionali.

Una buona pratica che posso affermare, con molta umiltà: l'Abruzzo, pur essendo una regione in piano di rientro e quindi con tanti problemi, ha ampliato il pannello di screening già da diversi anni – nei primi anni grazie a un grosso contributo dell'Università di Chieti, con un progetto pilota poi diventato progetto regionale, di cui speriamo presto di pubblicare i primi risultati. Su alcune malattie c'è però da riflettere: abbiamo rivisto di recente i dati sulla mucopolisaccaridosi, e come mostrato anche da altre regioni c'è un elevato numero di richiami per pseudo-deficienze – in Toscana, ad esempio, esiste un second test che evita questi richiami: penso che, quando uno screening entra nei LEA, tutte le regioni debbano pretendere un second test adeguato, altrimenti si rischiano richiami inutili. Noi in tre anni abbiamo richiamato una decina di famiglie, con un grande stress emotivo e una spesa importante, perché al momento del richiamo non si sa se si tratta di un vero caso di mucopolisaccaridosi o di una pseudo-deficienza, che dal punto di vista enzimatico appare identica – bisogna attendere i tempi della genetica, eseguire i GAG urinari: non è semplice, né per la famiglia né per il medico. Al contrario, per la malattia di Fabry abbiamo avuto risultati sorprendentemente positivi: su una popolazione piccola, meno di 30.000 neonati, sono stati isolati quattro neonati portatori di forme late-onset. Il primo pensiero sarebbe stato "sono solo bambini da seguire nel tempo" – in realtà abbiamo trovato 30 adulti, fra cui parenti di questi neonati con storie importanti: la zia di uno dei neonati aveva avuto una fibrillazione atriale mai diagnosticata come legata alla malattia di Fabry, nonostante madre e nonna del piccolo – quindi bisnonna e trisavola – fossero morte a 50 anni per cardiopatia, probabilmente donne Fabry mai riconosciute come tali. Mi emoziono un po' a raccontarlo – comunque i dati dei progetti pilota sono decisamente interessanti.

Una novità di quest'anno: insieme all'Agenzia abbiamo lavorato per dare al coordinamento – che finora, come fanno i colleghi, era un po' "arrangiato", nel senso che sono sempre stata piuttosto sola – un supporto più strutturato. Da quest'anno abbiamo una delibera che mi affianca un medico referente per l'età adulta, cosa che chiedevo da tempo essendo io pediatra – anche se la casistica abruzzese non è enorme, un collega dedicato agli adulti ci voleva – oltre a un'infermiera case manager, uno psicologo e una segretaria dedicati al centro di coordinamento. A breve riapriranno le candidature dei centri, con alcune modifiche essenziali: passare, come citato prima da qualche collega, dall'accreditamento per singola patologia all'accreditamento per raggruppamento – chiedendo ai nostri centri uno sforzo maggiore, e riconoscendo forse meno centri ma più qualificati, per stimolare maggiore multidisciplinarietà. Abbiamo anche elaborato una nuova scheda di valutazione dei centri, questa volta coinvolgendo le associazioni dei pazienti, che hanno contribuito a definire i criteri con cui la regione valuterà l'attività dei centri. Un'esperienza bella: insieme a Marina Macchiaiolo, collega nel direttivo SIMGePeD, abbiamo unito il coordinamento malattie rare con la società scientifica per organizzare dei "syndromic games" per 70 specializzandi delle Marche e dell'Umbria, con Lucia Santoro – una bella esperienza di collaborazione con la regione vicina, anche se purtroppo non ci conoscevano ancora, altrimenti sarebbe stata volentieri nostra ospite.

Con le associazioni – lo trovate anche su MonitoRare Abruzzo – sono una risorsa importantissima, ci aiutano a rilevare problemi ma anche a risolverli: con l'ISM stiamo organizzando il primo "Metabolic Cooking" abruzzese, un'esperienza di cucina apoteica che mancava ai nostri pazienti con malattie metaboliche ereditarie; con le carrozzine siamo andati nelle scuole a fare "scuola di disabilità", facendo sedere professori e alunni sulle carrozzine per mostrare ostacoli e difficoltà concrete. Tante altre cose le leggerete su MonitoRare. Il mio vanto più grande è un'associazione nata da un padre che, invece di soffrire per la diagnosi devastante ricevuta dalla figlia nelle prime settimane di vita, quattordici anni fa, insieme alla moglie ha fondato un'associazione che ci sostiene e ci traina: hanno rinnovato la subintensiva pediatrica di Pescara, l'unico reparto di questo tipo in Abruzzo, e con il "progetto Noemi" hanno abbellito la terapia intensiva pediatrica e neonatale – piccole cose in apparenza, ma per un bambino ricoverato in terapia intensiva rappresentano una vera umanizzazione del percorso. Sempre il progetto Noemi si è fatto promotore in regione – nonostante i grossi problemi della nostra regione – di un bando caregiver che cresce ogni anno: dai primi anni, quando riusciva a sostenere 10-20 famiglie, quest'anno ha aiutato più di 100 famiglie, con un supporto economico per i genitori caregiver di bambini con disabilità gravissima.

Con Annalisa, per la Giornata delle Malattie Rare, andiamo sempre anche nelle scuole e nei licei – qualche volta è venuta anche lei in presenza; l'anno scorso mi sono un po' offesa che non ce l'abbia fatta, ma spero che non si dimentichi mai dell'Abruzzo, perché ci tengo molto a formare le nuove mentalità nelle scuole – non solo i futuri medici, ma anche futuri pazienti e ricercatori – per costruire quella sensibilità sulle malattie rare che noi viviamo sulla nostra pelle, insieme ai nostri pazienti. Insieme possiamo andare lontano. Grazie.



ROBERTA FENOGLIO

**Responsabile Centro di
Coordinamento MR Piemonte e
Valle D'Aosta**

**Speciale Monitorare Regioni: buone
pratiche e sfide future**

Buongiorno a tutti. Per stare nei 5 minuti non parto dai numeri di contesto – ricordo solo che in Piemonte abbiamo superato i 55.000 pazienti censiti con malattie rare. Il nostro registro ci restituisce ormai una prevalenza fissa, intorno all'1% della popolazione piemontese, e il numero di schede annuali è in progressivo aumento: nel 2025 abbiamo superato le 4.000 schede. La rete piemontese è sempre stata una rete molto allargata. Con il Piano Nazionale Malattie Rare erano già stati identificati i centri; quello su cui abbiamo lavorato nell'ultimo periodo è renderli più visibili, perché le associazioni dei pazienti ci avevano segnalato che, pur essendo identificati, non erano facilmente riconoscibili dal punto di vista del paziente. I macro-obiettivi su cui lavoriamo sono in gran parte condivisi con molti altri coordinamenti – non mi soffermo troppo: proprio in questi giorni abbiamo consegnato in regione tre nuovi PDTA, oltre alla trasformazione in PDTA di precedenti raccomandazioni per un paio di altre patologie.

Quello su cui mi interessa soffermarmi, perché raccoglie gran parte degli sforzi di questi mesi, è la revisione del registro delle malattie rare, ora nella fase pratica di trasformazione. Il primo punto è stata l'ottimizzazione di quanto già esisteva, completando l'integrazione con le piattaforme regionali – mancava ancora l'integrazione con la piattaforma delle esenzioni e dei piani terapeutici, con l'obiettivo di ridurre le difficoltà del paziente al momento di ricevere certificato o piano terapeutico, tramite una trasmissione automatica. Il registro era già collegato al sistema di anagrafica regionale, ma con alcuni "buchi", soprattutto in certe aree del Piemonte. Nel nuovo registro ci sarà la corrispondenza con l'identificazione ORPHA per la patologia – con le difficoltà già ricordate stamattina su come è organizzato il sistema ORPHA code – e stiamo lavorando, non senza fatica, anche sull'ICD-10, viste l'eterogeneità delle malattie. Stiamo inoltre inserendo schede di follow-up, per non avere più solo una fotografia statica della situazione dei nostri pazienti, ma poterli seguire nel tempo – partendo, ovviamente, da un gruppo limitato di patologie, perché è impossibile farlo per tutte: stiamo cercando raggruppamenti di patologie che condividano sistemi di monitoraggio non troppo onerosi per i referenti, altrimenti nessuno li compila davvero.

Sulla formazione: abbiamo concluso da pochi mesi la prima edizione di un corso di formazione ECM aperto a tutti i professionisti coinvolti nel percorso delle malattie rare – non solo medici, ma anche amministrativi, infermieri, farmacisti, biologi – con una soddisfazione particolare, perché le richieste di partecipazione hanno superato i posti disponibili:

partirà presto una seconda edizione. È partito anche, per la prima volta, un master di secondo livello riservato a personale sanitario laureato, oltre alle iniziative consolidate come il congresso annuale sulle patologie rare.

Sul tema, altrettanto caldo, della transizione: stiamo creando un gruppo di lavoro, partito formalmente dopo l'ultima riunione con i referenti di qualche settimana fa. Partendo da due o tre centri che hanno già una struttura per questo tipo di percorso, stiamo cercando di allargarlo a patologie più complesse, perché ciò che esiste oggi riguarda transizioni relativamente "semplici", con uno o due specialisti coinvolti.

Sullo screening neonatale: vi mostro l'evoluzione in Piemonte fino al 2025, con il numero di neonati screenati. Fra le ultime azioni regionali, il 23 settembre 2025 è stato approvato un ordine del giorno sulle azioni necessarie per implementare il test per la leucodistrofia metacromatica, ed è in corso la valutazione regionale per l'aggiunta di ulteriori patologie non ancora comprese nel pannello piemontese.

L'altro grande capitolo su cui lavoriamo, insieme ai clinici, ad Azienda Zero, ai farmacisti e al centro di coordinamento, riguarda le terapie non farmacologiche: l'anno scorso in Piemonte c'era stata la volontà di riservare una piccola cifra a queste terapie per le patologie rare, ma l'importo non era nemmeno lontanamente sufficiente, per cui di fatto non abbiamo ancora iniziato – si sta comunque lavorando, con la rete dei galenici e i farmacisti, per presentare un piano concreto in regione.

L'altro aspetto su cui ci siamo concentrati nell'ultimo anno è la presa in carico domiciliare: siamo partiti con un progetto pilota, per ora limitato all'ASL Città di Torino – dove è insediato il coordinamento, il che rendeva più semplice "giocare in casa" trattandosi di un progetto sperimentale – in cooperazione con le Centrali Operative Territoriali, il modello organizzativo introdotto dal PNRR: stiamo integrando le malattie rare con queste COT per sperimentare la domiciliazione di alcuni trattamenti, ma soprattutto per arrivare alla presa in carico di condizioni croniche che non richiedono necessariamente un trattamento farmacologico. Ci stiamo avvicinando anche a una collaborazione con le Case di Comunità, con qualche difficoltà in più, per i limiti già discussi stamattina: molte Case di Comunità sono state aperte ma non hanno ancora un'attività a pieno regime, e paradossalmente, almeno nell'area torinese, quelle più avanzate sono anche quelle più vicine ai centri – il che indebolisce un po' lo spirito stesso della Casa di Comunità. Speriamo comunque ci siano margini di miglioramento.

Chiudo con gli obiettivi, che confermano quanto detto finora: continuare a lavorare su questi punti. Un tema emerso soprattutto da alcune zone di confine del Piemonte è quello dei tassi di mobilità passiva ancora importanti per alcune patologie – un aspetto su cui dovremo concentrarci a breve. Vi ringrazio.



DARIO CAMELLINO

**Centro di Coordinamento MR
Liguria**

**Speciale Monitorare Regioni: buone
pratiche e sfide future**

Grazie mille. Porto i saluti della dottoressa Rosa Bellomo, che gestisce il centro di Coordinamento Malattie Rare della Regione Liguria. Io sono un reumatologo, ma vi racconto comunque alcune cose. Anche se non siamo un'isola, mi sono molto riconosciuto in quello che ha detto la collega sarda: in Liguria siamo circa un milione e mezzo di abitanti, e siamo i più anziani d'Europa, con un indice di dipendenza di 283 – cioè quasi tre over-65 per ogni bambino. Un altro elemento: nel tratto di costa fra Savona e Lavagna vive quasi metà della nostra popolazione, mentre il resto vive in aree di montagna o valli interne – le zone segnate in rosso scuro hanno meno di 100 abitanti, e come si diceva stamattina, la telemedicina da sola non basta per chi è anziano e vive in valle, senza contare la nostra rete stradale non semplice.

Con questo in mente, abbiamo pensato a tre assi principali: uno sul pronto soccorso, per gli accessi più periferici, cercando di capire come intercettare chi ha malattie rare; uno, curato dal Gaslini, sul riassetto delle ERN e dei diversi centri; e uno, di cui ci occupiamo noi come ASL, sull'integrazione. Conosciamo bene la "odissea della diagnosi", ma è un'odissea che continua anche dopo, con una sorta di gioco dell'oca – purtroppo in senso negativo – fra ospedale, COT, casa, INPS, comune. Abbiamo quindi pensato che una possibile via d'uscita da questo labirinto sia un'assistente sanitaria, una case manager che si occupi di mettere insieme i pezzi – non dedicata a una singola malattia, ma trasversale, perché molti bisogni sono comuni a più patologie.

Come parte questo percorso? Con una prima segnalazione, che può venire dal personale sanitario o dalla persona stessa; si analizzano le possibili esenzioni già disponibili, sanitarie e sociosanitarie; c'è un primo appuntamento, a volte anche online, e da lì si costruisce il percorso, con supporto anche sulla parte di esenzione – a volte per persone provenienti dall'estero, con codice STP – con contatto con gli assistenti sociali, e anche una componente educativa. Dopo quasi due anni di attività, sono state prese in carico 122 persone: quasi tutte dalla nostra ASL, ma una certa quota anche da fuori. Sono tutti casi impegnativi dal punto di vista assistenziale, con un'età media che, come abbiamo visto in questi giorni, tende sempre di più ad alzarsi. Fra le patologie prese in carico, una quota alta riguarda connettiviti e vasculiti – quasi "il figlio nato con noi" in reumatologia – ma anche cardiopatie e malattie genetiche.

Per cosa sono stati fatti questi accessi? Motivi molto diversi, alcuni sorprendenti:

si va dalle esenzioni all'anagrafe sanitaria, al trasporto e ai collegamenti – un aspetto a cui noi medici pensiamo spesso troppo poco – fino a richieste di contatto e supporto con le associazioni, che oggi sono qui e che ringrazio per l'aiuto prezioso in questo percorso. Molto spesso è una richiesta di aiuto per "mettere insieme i pezzi", per andare oltre i famosi silos, e supporto per le pratiche di invalidità – insomma, un po' tutti i temi affrontati in questi due giorni.

Sugli aspetti futuri: da quest'anno c'è stata una grande riforma che ha dato un nuovo assetto al nostro sistema sanitario – fino all'anno scorso c'erano nove aziende, ora ce ne sono solo tre. Delle cinque ASL ne rimane una sola, che va da Ventimiglia alla Spezia – e questo, al netto di tutte le difficoltà di cui ci siamo detti anche ieri (carta intestata, cartelle, e tutto il resto), può essere di aiuto proprio per la parte di case management. Ci sono poi tre aziende ospedaliere diventate un'unica azienda, mentre resta a parte – giustamente, credo, vista la sua vocazione specifica – il Gaslini.

Brevissimamente, porto anche i saluti di Francesca Faravelli, che segue l'altro dei tre assi: il riordino dei diversi centri. Emerge come alcune malattie abbiano pochi punti di riferimento, mentre altre ne abbiano parecchi – forse anche con qualche ridondanza. C'è infine una parte importante dedicata alla helpline e allo sportello regionale, che ha ricevuto un grande supporto grazie alla nostra assistente sanitaria.

Concludo ringraziando Michele, che non c'è più, ma che ha ispirato questo nostro percorso. Grazie a tutti.



LUCIA ZICCARDI

**Centro di Coordinamento MR
Molise**

**Speciale Monitorare Regioni: buone
pratiche e sfide future**

Grazie. Come il collega della Liguria, anch'io mi riconosco molto in quanto detto dalla collega sarda: parliamo di una regione molto piccola, il Molise. Sono di supporto al coordinatore delle malattie rare, il professor Roberto Dell'Omo – facciamo entrambi parte dell'Università degli Studi del Molise, lui professore ordinario, io professore associato. Dal 2024 il coordinamento delle malattie rare in Molise è completamente cambiato, dopo il recepimento delle direttive nazionali. Il centro di coordinamento si trova nella struttura complessa di oftalmologia dell'Ospedale "Antonio Cardarelli" di Campobasso, e in quel momento sono stati identificati quattro centri di riferimento – per malattie emorragiche, malattie pediatriche dell'età evolutiva e metaboliche, malattie del sistema nervoso, e organi di senso/oftalmologiche – rispettivamente nelle strutture complesse di oftalmologia e medicina trasfusionale del Cardarelli, dalla pediatria dello stesso presidio, e dall'IRCCS Neuromed, nostra eccellenza per la parte neurologica, neurochirurgica e neuroradiologica. Nell'ultimo anno, 2025-2026, abbiamo individuato anche un centro di riferimento per le malattie rare in ambito internistico, per coprire esigenze che vanno dalla reumatologia alla medicina interna, alla dermatologia – cercando di unificare e, nel tempo, di selezionare, grazie all'osservatorio, le patologie prevalenti in quell'ambito, affidate alla struttura complessa di medicina interna. È stato istituito anche un centro recentissimo per cardiomiopatie rare e amiloidosi cardiaca, perché sul territorio esistevano già ambulatori dedicati a queste patologie, che abbiamo unificato in centri di riferimento veri e propri. Al momento la Regione Molise ha sei centri di riferimento per le malattie rare.

Il nostro registro, però, non parte dal 2024: le attività di monitoraggio iniziano nel 2008, quando abbiamo cominciato a certificare i malati con malattia rara; il registro regionale molisano è poi confluito nel registro nazionale nel 2017. Attualmente abbiamo 12 utenti attivi – sette non sono più operativi perché andati in pensione – e monitoriamo 209 malattie dell'intero allegato 7. La funzione dei presidi di rete resta certificazione, presa in carico e prescrizione dei piani terapeutici. I malati rari totali censiti in Molise, ad oggi, sono 1466: di questi, 1272 risalgono al periodo precedente al nuovo coordinamento – quindi al lavoro di chi ci ha preceduto, dato che siamo stati nominati dal 2024 – mentre 194 sono i nuovi malati censiti nel biennio 2024-2025 (i dati 2026 non sono ancora inclusi).

Ho fatto una selezione delle certificazioni prodotte fra il 2008 e il 2023: si nota un

picco enorme di malattie dell'apparato visivo; separatamente, per il biennio 2024-2025, si vede ancora un picco di malattie dell'apparato visivo e di ambito neurologico/organi di senso. Il motivo è che in Molise esistono due grandi centri di eccellenza storici: l'oftalmologia – un tempo identificata con l'ospedale "Vietri" di Larino, poi accorpata nel presidio di rete del Cardarelli – e l'IRCCS Neuromed. Per questo, pur restando attenti a tutti i malati, sappiamo che confluiscono moltissimi pazienti con patologie della visione e patologie neurologiche.

Vi porto quindi come buona pratica un progetto nato come pilota e poi diventato un documento vero e proprio, validato dalla Regione Molise: integra le competenze dell'ASREM, l'Azienda Sanitaria Regionale del Molise, con le attività dell'Unione Italiana Ciechi e del Centro di Consulenza Tiflodidattica, per la presa in carico completa del paziente con ipovisione nel contesto delle malattie rare – identificazione e diagnosi, eventuale prescrizione farmacologica, presa in carico sociosanitaria. I pazienti con ipovisione hanno una funzione visiva non correggibile con occhiali o chirurgia, un'acuità visiva inferiore a 3/10 o un campo visivo ristretto fino a 10 gradi – non sono ciechi totali né parziali, ma quella fetta di malati rari con una condizione cronica e progressiva, che perde autonomia nel tempo: una porzione di pazienti, a nostro giudizio, poco tutelata.

Abbiamo quindi messo in campo un approccio multidisciplinare: valutazione oculistica da parte di un oculista esperto in malattie rare oculari, valutazione ortottica per i pazienti pediatrici, valutazione funzionale della letto-scrittura tramite tiflogia e ortottista della riabilitazione visiva, valutazione psicologica, e valutazione sociale con sociologo e assistente sociale – figure che lavorano in sinergia non solo per l'identificazione della patologia, ma anche per il suo riconoscimento sociale e per l'aspetto riabilitativo. Vengono classificati gli ausili utilizzabili – ottici, elettronici, informatici, tecnologici – impostati direttamente sul tablet o computer del paziente, con app, comandi vocali e sintesi vocale, e le attività vengono monitorate nel tempo. Dopo la diagnosi oculistica e la presa in carico per gli ausili, il paziente viene seguito anche per gli aspetti normativi e sociali: riconoscimento dell'invalidità civile, applicazione della legge 104, fornitura degli ausili tramite il Servizio Sanitario Nazionale, e inserimento scolastico personalizzato – molto importante per i bambini ipovedenti, che hanno bisogno di una guida specifica a scuola. Questo permette una presa in carico davvero globale, attraverso questa buona pratica che abbiamo cercato di organizzare. Vi lascio, grazie.



CRISTINA SCALETTI

**Responsabile clinico Rete MR
Toscana**

**Speciale Monitorare Regioni: buone
pratiche e sfide future**

Buongiorno a tutti. Come Regione Toscana condivido, come ha già detto Cecilia, la responsabilità della rete insieme a lei. Siamo una regione che nel 2020 ha in parte anticipato quelle che sarebbero poi state le indicazioni del Piano Nazionale Malattie Rare, con un impianto molto legato alle reti – per noi preziosissime, sia come punto di eccellenza sia come stimolo per riorganizzare la rete in termini di "chi fa cosa". Vorrei segnalare alcune iniziative degne di nota, visto che qui ci stiamo confrontando proprio su vantaggi e criticità delle diverse regioni.

Partirei dalla formazione, tema già toccato da altri colleghi: la Regione Toscana ha investito moltissimo. Abbiamo un master di secondo livello sulle malattie rare, ormai al sesto anno, con 27 iscritti quest'anno – un numero in crescita, ed è un vero piacere vederlo, tanto più che è aperto a tutte le professionalità, non solo sociosanitarie, perché la rete delle malattie rare ha davvero bisogno di tanti ambiti professionali diversi. Da quest'anno abbiamo anche un dottorato di ricerca sulle malattie rare, che perfeziona la formazione sia sul versante clinico sia su quello della ricerca. Anche i nostri corsi di laurea in Medicina e Chirurgia dedicano un'attenzione particolare alle malattie rare.

In tutti i nostri ambiti – dalla formazione alla ricerca, fino alla presa in carico e ai percorsi diagnostico-terapeutico-assistenziali – l'obiettivo è la centralità del paziente: in tutti i nostri organi di governance, compresa la docenza dei master, sono presenti persone con malattia rara, tramite Uniamo e il Forum Toscano delle Malattie Rare. La ricerca è un altro ambito su cui abbiamo concentrato molte energie, progettuali ed economiche: la Regione Toscana è oggi agenzia finanziatrice di due grandi call – una è ERDERA, l'altra è la partnership sulla medicina personalizzata, che, dal punto di vista del profilo, si avvicina molto alla pianificazione della ricerca nell'ambito delle malattie rare. Da un anno e mezzo abbiamo anche un'altra novità sul fronte della ricerca: insieme alle associazioni dei pazienti abbiamo introdotto – come avviene già in altri paesi europei – la possibilità che le associazioni siano beneficiarie dei finanziamenti delle call sulle malattie rare, allo stesso titolo dei PI e dei partner scientifici. È stata una rivoluzione importante: la Regione Toscana finanzia direttamente le associazioni dei pazienti, perché il loro coinvolgimento ha portato una crescita estremamente funzionale a tutto il sistema.

Sulla presa in carico: pochi punti sullo screening – abbiamo circa una cinquantina di patologie sottoposte a screening per malattie rare, con l'aggiunta relativamente recente sia dello screening per l'atrofia muscolare spinale sia per la leucodistrofia metacromatica, partiti come progetti pilota e poi implementati stabilmente nella rete.

Un altro punto centrale nella presa in carico è la transizione. Siamo partiti con una delibera regionale del 2019, specifica per uno dei grandi gruppi di malattie rare – le malattie metaboliche ereditarie – diventata poi il punto di riferimento per tutte le altre transizioni fra mondo pediatrico e adulto. Oggi esiste un accordo interaziendale fra l'Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer e l'Azienda Ospedaliera Universitaria Careggi, che struttura come si sviluppa la transizione: sulle malattie metaboliche siamo riusciti a far transitare più di 300 pazienti. C'è sicuramente da migliorare e incentivare, ma abbiamo transizioni già strutturate anche su emoglobinopatie, immunodeficienze, patologie dell'osso, e – fra Meyer e altre aziende come la Pisana – su malattie neuromuscolari e neurologiche. La transizione richiede infatti non solo la volontà di farla, ma una formazione stretta fra il setting pediatrico e quello dell'adulto: a Careggi, per esempio, sono stati creati "slot multidisciplinari" – il medico che ha in carico la patologia può, tramite una piattaforma informatica, prenotare direttamente le consulenze necessarie senza far viaggiare il paziente all'interno della stessa azienda, un problema molto sentito nel passaggio pediatra-adulto.

Un'ultima pillola, per essere brevissima: il rapporto col territorio. Stiamo per approvare altri 30 PDTA per le malattie rare in Regione Toscana. I PDTA hanno bisogno di interfacciarsi con grande coerenza con la medicina del territorio, medici di medicina generale e pediatri di libera scelta – per questo stiamo stimolando, come Regione Toscana, gli ordini dei medici a creare commissioni dedicate alle malattie rare, che possano essere il punto di snodo fra regione, aziende e medici di base per la conoscenza dei PDTA. Quando parliamo di formazione, non ci riferiamo solo a quella universitaria o agli ECM – come giustamente ricordato da altre regioni – ma anche alla formazione dei medici su quali percorsi diagnostico-terapeutico-assistenziali esistono, per indirizzare correttamente il paziente: prima ancora dell'ipotesi diagnostica e della filiera successiva, serve la possibilità stessa di conoscere la patologia. Spero di essere stata sintetica, come Annalisa mi suggeriva – vi ringrazio tutti e auguro buon lavoro. Grazie.



CHIARA DI STASIO

**Centro di Coordinamento MR
Campania**

**Speciale Monitorare Regioni: buone
pratiche e sfide future**

Ho l'ingratissimo compito di chiudere, quindi sarò la più veloce di tutti – anche perché per me è stato un intervento a sorpresa, non ho preparato slide. Sono qui oggi in rappresentanza del Centro di Coordinamento Malattie Rare della Campania: il nostro coordinatore, professor Limongelli, purtroppo non può essere presente per un piccolo problema di salute, quindi lo sostituisco.

Anch'io, come la Regione Toscana, mi concentro principalmente sulle buone pratiche, visto che è uno dei focus di questa parte della giornata. Il nostro centro di coordinamento è a Napoli, presso il Monaldi, ormai dal 2018: abbiamo 12 presidi di rete, sei dei quali comprendono almeno un ERN. Essendo una regione molto popolosa, il numero di persone con malattia rara che prendiamo in carico è molto alto: circa 40.000 persone in Campania.

Quali sono le buone pratiche che portiamo avanti? Innanzitutto uno sportello aperto dal lunedì al venerdì, dove il paziente o il caregiver può venire di persona, con numeri di telefono ed email dedicati. Il valore aggiunto, oltre al supporto nel percorso diagnostico e nella gestione delle problematiche, è che in questi anni abbiamo cercato molto di strutturare la rete territoriale, che tuttora costruisce ancora oggi un'enorme criticità, perché mentre sulla rete ospedaliera si è lavorato tantissimo nell'ultimo decennio, negli ultimi 2-3 anni abbiamo cercato di strutturare dei gruppi di lavoro esperti di malattie rare direttamente sul territorio. Abbiamo ASL estremamente estese, sia geograficamente sia per numero di utenti – penso a tutta la zona di Salerno, o alle province di Benevento e Avellino, con realtà piuttosto remote, lontane dai capoluoghi più importanti. Abbiamo quindi strutturato i "nuclei assistenziali territoriali": gruppi coordinati da un medico esperto in malattie rare, che comprendono sempre un assistente sociale, un direttore di distretto, uno psicologo, un nutrizionista, un infermiere case manager, e così via. Un gruppo che può prendere in carico le problematiche che riscontriamo sul territorio, e supportare la presa in carico effettiva locale – uno strumento preziosissimo per qualsiasi tipo di problematica: presa in carico del paziente, riabilitazione, accesso al farmaco. Un'altra buona pratica attivata negli ultimi anni è il teleconsulto: quando arriva un paziente, campano o fuori regione, che non è riuscito negli anni ad avere una diagnosi e ha già vissuto una vera odissea diagnostica, attraverso questo strumento – per ora ancora un progetto pilota – il centro di coordinamento, con il supporto di un referente scientifico, individua le figure più esperte della rete campana malattie rare per discutere il caso. Il medico di base, di solito il

pediatra di libera scelta o lo specialista territoriale che ha posto il sospetto di malattia rara, fornisce la documentazione raccolta nel tempo; gli esperti del teleconsulto valutano il caso, chiedono eventuali approfondimenti, e in alcuni casi siamo riusciti ad arrivare a diagnosi molto complesse. È un progetto in crescita, perché ha dimostrato una reale utilità. Sullo sportello e sul registro malattie rare – diventato regionale da fine 2024 – stiamo mettendo a punto un algoritmo, in sinergia con la statistica medica dell'Università di Napoli, che ci aiuti a capire quanto siano davvero efficienti i presidi di rete: come Regione Campania certifichiamo e prendiamo in carico, sulla carta, tutte le patologie dell'Allegato 7, ma per monitorare se questo avviene davvero nella pratica, l'algoritmo ci aiuterà a individuare quali presidi lavorano in modo effettivamente efficiente ed efficace.

Sul rapporto con le associazioni: abbiamo una rappresentante, la dottoressa Cozzoli, presente oggi, che siede nella Commissione Malattie Rare regionale e partecipa a tutte le decisioni e linee guida regionali – anche alla validazione e, a breve, alla strutturazione dei PDTA fin dall'inizio. Da circa due anni abbiamo anche un albo delle associazioni, che incontriamo ogni mese per discutere le principali criticità. Nell'ambito della Commissione Malattie Rare abbiamo anche tavoli tecnici per gruppo di patologie, e abbiamo istituito da poco, oltre al tavolo tecnico della ricerca e dell'emergenza, anche quello della transizione – fondamentale, essendo una delle principali criticità: stiamo strutturando in queste settimane un PDTA sulla transizione trasversale, complementare a tutti gli altri PDTA per patologia, con aree dedicate per gruppo (neurologica, endocrinologica, metabolica, e così via). Un altro ambito a cui il professor Limongelli tiene particolarmente è la formazione e informazione: anche noi abbiamo un master di secondo livello e un corso di perfezionamento dedicato alle figure non mediche – non biologi, non farmacisti – che vogliono approfondire il campo delle malattie rare. Organizziamo spesso corsi di formazione anche su temi specifici: se un'associazione ci chiede una formazione per i medici del territorio su una determinata sindrome, organizziamo l'incontro. Abbiamo fatto tutta una serie di altri progetti che però ora per ragioni di tempo non posso illustrarvi. Grazie a tutti.



ANNALISA SCOPINARO

Presidente UNIAMO

Conclusioni

Grazie mille. Come avete potuto vedere, tantissime le esperienze – ci sarebbe da restare qui un'altra giornata intera. Credo che MonitoRare Regioni potrà aiutare a mettere sempre più a fuoco queste esperienze regionali e a dare loro visibilità anche nel nostro mondo, perché spesso non conosciamo bene il lavoro delle regioni: a volte un lavoro impiega tempo prima di avere effetto sulla popolazione, perché c'è dietro tutta un'organizzazione, magari anche formazione, che richiede tempo prima di arrivare concretamente ai pazienti – ma vedere che c'è un lavoro in corso, anche se non ancora visibile, dà la sensazione che non ci sia il vuoto assoluto. Per questo ci teniamo molto, in queste giornate, a far emergere anche quello che avviene dentro stanze che a volte sembrano chiuse: è importantissimo.

Adesso arriva la parte del World Café, in cui ai tavoli entreranno le lavagnette con i primi risultati della prioritizzazione fatta tramite il QR code. Saluto la dottoressa Scattoni, che deve già ripartire per Ravenna per un altro impegno.

Intanto vi ringrazio tutti tantissimo per essere stati con noi fino a questo momento, e ringrazio anche gli amici in sala delle società scientifiche – da FADOI alla FNOPI, alla FNOMCeO, e le tante altre sigle che non riuscirò mai a ricordare tutte – che ci hanno sostenuto anche durante la campagna della Giornata delle Malattie Rare, contribuendo al libretto di intenzioni lanciato il 28 febbraio, con cui stiamo cercando di costruire percorsi che si intersecano con tutto quello che abbiamo raccontato in questi due giorni. C'è qui la rappresentante di FADOI, che ringrazio tantissimo, con cui abbiamo parlato anche di una futura rete di internisti regionali che possano fungere da riferimento per la nostra comunità, uno per regione – ci stiamo lavorando, vi faremo sapere appena il progetto sarà più concreto.

ÜNIAMO

Federazione Italiana Malattie Rare
Rare Diseases Italy

Via Nomentana 133
00161 - Roma
www.uniamo.org
segreteria@uniamo.org
06 45555179

Dona il 5x1000

C.F. 92067090495
IT53M0306909606100000010339

