



20  
17.24

# PERCORSO DIAGNOSTICO

ESITI DEL TAVOLO  
MULTISTAKEHOLDER 2023

LE EFFEMERIDI DI UNIAMO 17/2024



## **Percorso diagnostico Tavolo di confronto multistakeholder (11/07/2023, 08/09/2023, 10/10/2023).**

Versione del 15 febbraio 2024

Il presente quaderno finalizzato in data 15 febbraio 2024, illustra i risultati delle discussioni, promosse da UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare APS ETS, all'interno di tavoli di lavoro multistakeholder rispetto alle problematiche di percorso diagnostico, sperimentate dai pazienti nel loro percorso di scoperta della patologia.

Le opinioni espresse dai partecipanti sono da intendersi a titolo personale e non rappresentative di posizioni ufficiali dei rispettivi enti di appartenenza, pubblici o privati.

Il documento è una sintesi di quanto discusso e vuol essere uno strumento di supporto alle politiche italiane, anche rispetto all'Europa, evidenziando punti di convergenza e anche quanto non ha ancora un parere unanime nei soggetti coinvolti, ma su cui si può lavorare per trovare una concordanza.

La Federazione continuerà a stimolare il dibattito su queste tematiche, coinvolgendo tutti gli attori in gioco e illustrando le posizioni della comunità delle persone con malattia rara, raccolte attraverso processi di confronto interni ed esterni alla Federazione e in collaborazione con Eurordis.

Citare questo documento come segue:  
Uniamo F.I.M.R. Percorso diagnostico - Esiti del tavolo multistakeholder 2023.

Per informazioni scrivere a: [comunicazione@uniamo.org](mailto:comunicazione@uniamo.org)



# Indice

Premessa	05
Il quadro normativo	06
I dati disponibili	07
I punti di discussione	08
I tempi della diagnosi	08
Le prestazioni esigibili	10
Proprietà dati - privacy- diritto dei minori	15
I partecipanti al tavolo di lavoro	17
UNIAMO	19
Le effemeridi di UNIAMO	20





# Il quadro normativo

Le fonti normative rispetto al percorso diagnostico sono il PNMR, la L. 175/2021, i LEA.

## PIANO NAZIONALE MALATTIE RARE

### Obiettivi:

1. Diminuire i tempi medi di diagnosi mediante: 1.1. una formulazione del sospetto diagnostico in tempi rapidi attraverso la maggiore consapevolezza e formazione dei clinici, dei pediatri di libera scelta e dei medici di medicina generale e di tutte le altre professioni sanitarie e socio-sanitarie; 1.2. la riduzione dei tempi di invio del paziente al centro competente per quella patologia; 1.3. la riduzione dei tempi di risposta del Centro di riferimento.
2. Prevedere nei LEA le prestazioni per l'analisi del genoma e indagini biochimiche per la diagnostica di malattie ereditarie del metabolismo secondo criteri di appropriatezza ed efficacia e favorevoli risultati di costo/beneficio;
3. Garantire: 3.1. la valutazione del rischio individuale a tutte le donne in gravidanza e, in base a questo, l'accesso alla diagnosi prenatale con metodiche invasive e/o non invasive in centri competenti e qualificati; 3.2. la diagnosi prenatale compresa quella genetica preimpianto a tutte le coppie con un rischio genetico di ricorrenza personale o familiare che si rivolgono alla Procreazione Medicalmente Assistita (PMA); 3.3. gli screening neonatali e postnatali a cascata dopo l'identificazione di un caso indice laddove possibile ed appropriato.
4. Assicurare che il percorso diagnostico comprenda anche la definizione del danno strutturale presente ed evolutivo della persona e del conseguente impedimento funzionale.

## Legge 175/2021 comma 2 dell'Articolo 4 –relativo alle prestazioni erogabili in esenzione

### Art. 4

Piano diagnostico terapeutico assistenziale personalizzato e livelli essenziali di assistenza per le malattie rare

Comma 2. Sono posti a totale carico del Servizio sanitario nazionale i trattamenti sanitari, già previsti dai LEA o qualificati salvavita, compresi nel piano diagnostico terapeutico assistenziale personalizzato e indicati come essenziali, appartenenti alle seguenti categorie:

a) le prestazioni rese nell'ambito del percorso diagnostico a seguito di sospetto di malattia rara, compresi gli accertamenti diagnostici genetici sui familiari utili per la formulazione della diagnosi, anche in caso di diagnosi non confermata;

### Livelli Essenziali di Assistenza

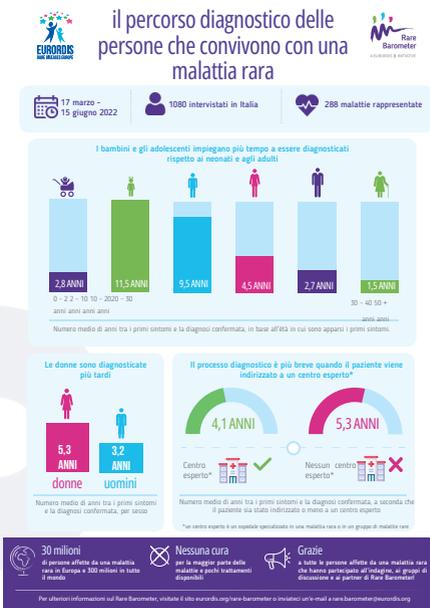
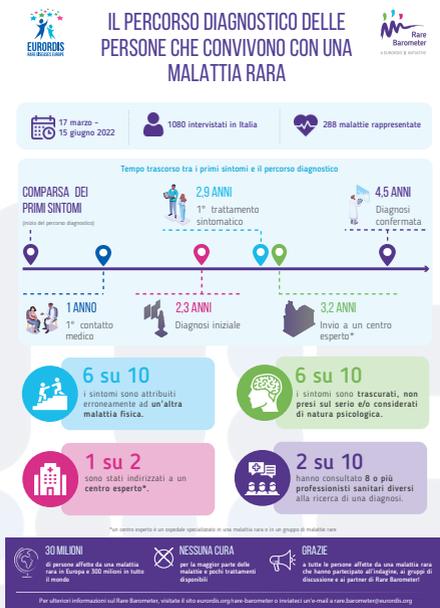
I LEA definiti dal DPCM 12 gennaio 2017 individuano una serie di condizioni per le quali è consentito prescrivere l'analisi del cariotipo o l'identificazione di specifici geni-malattia nell'ambito del SSN<sup>2</sup>.

2 Allegato 4 - <https://www.salute.gov.it/portale/lea/dettaglioContenutiLea.jsp?lingua=italiano&id=4773&area=Lea&menu=vuoto>

# I dati disponibili

## Le evidenze dell'indagine di EURORDIS Rare Barometer sul percorso diagnostico

Tra Marzo e Giugno 2022, 1080 persone che vivono in Italia con una MR, o non diagnosticate, e/o i loro caregiver hanno risposto all'indagine lanciata da EURORDIS specificatamente sul percorso diagnostico. Queste riportate di seguito alcune delle evidenze emerse.



I dati finali riguardanti l'intera indagine svolta in 107 paesi saranno oggetto di una prossima pubblicazione scientifica.

# I punti in discussione

Poiché il percorso diagnostico comprende una pletera di azioni, UNIAMO ha affrontato durante i suoi incontri multistakeholders gli aspetti legati alla necessità di formazione e informazione dei MMG e PDLS, all'allargamento tempestivo ed uniforme sul territorio dello screening neonatale esteso via via che si approvano nuove terapie - **obiettivo per il quale UNIAMO continua a perorare un cambiamento della procedura che faccia in modo che tutti i neonati ne possano beneficiare appena disponibili i trattamenti** -, la necessità della presenza di uno psicologo nel team multidisciplinare al momento della consegna della diagnosi e del supporto psicologico ai pazienti e alle famiglie e l'implementazione di quanto previsto dal [documento](#) del Consiglio Superiore di Sanità sull'implementazione delle tecniche omiche<sup>3</sup>.

In particolare su quest'ultimo punto si è deciso di fare un approfondimento, date le difficoltà sollevate da chi opera nella pratica quotidiana: come rendere la diagnosi genetica funzionale a quanto previsto nel PNMR, tenuto anche conto dei vincoli in questo momento posti dai LEA e dalla necessità di chiarezza dovuta alla sovrapposizione delle normative che si offrono ad interpretazioni diverse.

## I tempi della diagnosi

**Tempi di accesso ai Centri della Rete delle MR delle persone con sospetto diagnostico , malattie ultra rare e Non diagnosticati -Tempi di refertazione- Comunicazione tra il clinico e la persona**

I tempi per la diagnosi ma anche per l'accesso e la presa in carico da parte dei centri di competenza sono ancora troppo lunghi come riportato dai pazienti ( vedi indagine Rare Barometer) e confermato dai clinici. Un elemento critico è la mancanza, ancora oggi, della definizione chiara e universalmente riconosciuta e attuata del patient pathway: quale è il punto di accesso, quali sono gli specialisti che per primi discutono sulla sintomatologia, quali sono le modalità di invio per gli approfondimenti diagnostici ecc..

<sup>3</sup> [https://www.salute.gov.it/imgs/C\\_17\\_pubblicazioni\\_3093\\_allegato.pdf](https://www.salute.gov.it/imgs/C_17_pubblicazioni_3093_allegato.pdf)

La presenza di un team multidisciplinare al primo accesso del paziente, per permettere un inquadramento diagnostico che dovrebbe essere successivamente confermato, richiede indubbiamente una diversa organizzazione strutturale e personale dedicato: ad oggi ambedue criticità, universalmente riconosciute come tali. Il PNMR, con il sollecito ad un'applicazione del finanziamento a funzione, tende a cercare di garantire le risorse perché questo possa essere attuato, scontrandosi in ogni caso con la generale scarsità di personale lamentata da tutte le strutture.

Altro elemento che dilata, a volte in maniera non facilmente prevedibile, i tempi della diagnosi è la **refertazione dell'indagine richiesta**. I laboratori di analisi a volte impiegano fino a 18 mesi per restituire il referto al richiedente.

Nel frattempo la famiglia viene presa in carico, ma con un percorso segnato dall'incertezza diagnostica: questa situazione incide soprattutto sulla famiglia, che si sente in un limbo e spesso cerca conferme in altri centri, consultando altri specialisti o affidandosi a laboratori anche non convenzionati, con un incremento esponenziale dei costi, sia a carico del SSN che della stessa famiglia.

Emerge che la mancanza di chiarezza sui tempi di refertazione è inizialmente tra il laboratorio e i clinici e di conseguenza tra questi ultimi e la persona e/o la sua famiglia.

### **Queste le proposte emerse per affrontare queste criticità e per alcune delle quali i fondi previsti dal PNMR potrebbero essere utilizzati:**

- Devono essere standardizzate, in tutte le strutture italiane accreditate come centro di riferimento/esperto nella Rete Nazionale delle Malattie Rare , le modalità di accesso diretto a percorsi dedicati per le persone con MR e ultra-rara, così da ridurre i tempi d'attesa
- E' necessario stabilire, nel sistema Rete Malattie Rare, i punti di accesso per le persone in cerca di diagnosi (non già con sospetto diagnostico) che garantiscano una valutazione multidisciplinare immediata o quasi e che contemporaneamente indirizzino al centro più corretto per il follow up.
- Deve essere previsto l'investimento per aumento personale ospedaliero e l'aumento adeguato del numero e del personale dei laboratori
- Altrettanto necessario prevedere un adeguato finanziamento, attraverso l'applicazione per esempio del finanziamento a funzione (già previsto dall'accordo stato regioni e ribadito dal PNMR) per il team di presa in carico multidisciplinare

- E' importante che il percorso diagnostico, sia quello eziopatogenetico che funzionale, sia condiviso in tutte le parti dalla famiglia. Questo riduce realmente l'odissea diagnostica, permettendo di dare un porto fermo al bambino/alla persona e alla sua famiglia
- Il laboratorio di analisi deve avere una stretta correlazione e interazione con il clinico in grado di interpretare le analisi.
- Necessario stabilire delle linee guida o applicare meglio e uniformemente quelle esistenti per una comunicazione chiara tra clinici e laboratorio e tra clinici e persona/famiglia sui tempi di refertazione dell'indagine diagnostica qualunque sia l'esito. In aggiunta, per il laboratorio, dare una data certa di refertazione, diventa un'assunzione di responsabilità

## Le prestazioni esigibili

### **Test genetici a carico del SSN previsti nei LEA - Acquisizione dati e nuove conoscenze - Confine tra ricerca e assistenza -Test di conferma diagnostica - Interpretazione e classificazione delle varianti genomiche**

Il percorso diagnostico per le persone con malattia rara necessita, nella stragrande maggioranza dei casi (tenuto conto che l'80% delle patologie è di origine genetica) di conferme del sospetto diagnostico attraverso analisi genetiche.

Ad oggi, alcune prestazioni sono previste nei LEA; altre invece, pur largamente diffuse nella pratica clinica anche per il progresso tecnologico intervenuto dal 2017 (data dell'ultima approvazione dei LEA) ad oggi, come le tecniche di sequenziamento di nuova generazione, così dette NGS, che includono l'analisi di pannelli di geni (Targeted sequencing) o dell'intero esoma ("Whole Exome Sequencing, WES)" non sono ancora state codificate e tariffate; a parere dei componenti il tavolo di lavoro sarà necessario inserirle per accelerare il processo diagnostico. Il sequenziamento dell'intero genoma ("Whole Genome Sequencing, WGS)" al momento viene utilizzato prevalentemente per finalità di ricerca.

L'impianto del DPCM LEA risulta quindi non allineato rispetto ai progressi tecnologici e scientifici.

E' anche emerso che non è solo un problema di nuovo approccio ai test genetici ma anche di contraddizioni presenti nel nomenclatore: per esempio i LEA includono lo SNE per le malattie metaboliche ma prestazioni ritenute indispensabili come alcuni esami che, dopo la positività allo screening neonatale, dovrebbero dare la conferma diagnostica definitiva, non sono compresi ad oggi nei LEA e non sono tariffati.

Nel gruppo è stata anche sottolineata l'importanza dell'interpretazione e classificazione delle varianti genomiche e soprattutto della gestione delle VUS (varianti a significato incerto). Tali varianti possono essere risolte quando possa essere associato un altro caso con le stesse caratteristiche cliniche, ovunque nel mondo, oppure attraverso le validazioni funzionali non coperte in ambito assistenziale ma bensì in ambito di ricerca attraverso progetti come quello per i non diagnosticati

## DEFINIZIONI

Ci sono diverse tecniche di approcci genetici per arrivare alla diagnosi in presenza di un sospetto diagnostico:

- il Pannello genico- che include una lista di geni di malattia a scelta, in cui si possono includere ad esempio , ma non esclusivamente, solo malattie per cui esiste una terapia e/o trattamento approvati.
- Whole exome sequencing (sequenziamento esoma - WES).
- Whole genome sequencing (sequenziamento genoma - WGS).

In generale qualsiasi approccio tecnico che studi il nostro patrimonio **genetico** nella popolazione è uno screening genetico. Per massima chiarezza va utilizzata la dicitura "screening genetico neonatale o gNBS" e poi specificare l'approccio tecnico-strategico (genoma, esoma, pannelli).

Lo screening genetico neonatale è un approccio di screening basato su un'analisi genetica. Lo screening **genomico** neonatale, più nello specifico, è uno screening genetico che si avvale dello studio del genoma; se invece si utilizzano esoma o pannelli genici lo screening si definisce **genetico targeted**.

Emerge chiaramente che ci sia la necessità di fare chiarezza sulle procedure autorizzate e previste per evitare che ci siano “rallentamenti” nelle prescrizioni di indagini genetiche per sospetta diagnosi. L'utilizzo del codice R99 introdotto dalla Legge 279 del 2001 viene confermato dalla legge 175/2021, che nel comma 2 dell'Articolo 4 –relativo alle prestazioni erogabili in esenzione– recita **"le prestazioni rese nell'ambito del percorso diagnostico a seguito di sospetto di malattia rara, compresi gli accertamenti diagnostici genetici sui familiari utili per la formulazione della diagnosi, anche in caso di diagnosi non confermata"**

## Proposte emerse

La posizione unanime del tavolo di lavoro è che la principale criticità riguarda la possibilità di garantire a tutti i cittadini un percorso diagnostico attraverso l'eseguibilità nel SSN di indagini genetiche di più avanzata tecnologia come il NextGenerationSequencing. La rimodulazione delle prestazioni di diagnostica genetica ai sensi del DM Tariffe (Maggio 2023) in attuazione del DPCM LEA del 12 Gennaio 2017, non prevede infatti la possibilità di eseguire NGS su pannelli di geni in numero superiore a 47 impedendo quindi l'indagine sull'esoma. Questo approccio, laddove appropriato e prescritto dai Centri di competenza per le Malattie Rare come previsto dal PNMR, non solo renderebbe più veloce il percorso diagnostico ma in alcuni casi risulterebbe meno oneroso.

Si ritiene necessaria la richiesta al Ministero di una modifica sistemica e logica nel suo approccio al passo con le nuove tecnologie NGS e che includa tutto il percorso che si deve poi rispecchiare nelle relative tariffe.

**UNIAMO ha provveduto, in Ottobre 2023, ad inviare una lettera al Ministero in cui si fa portavoce di questa necessità emersa in maniera netta nel gruppo esplicitando che l'approccio ad un percorso diagnostico, specialmente per quello che concerne le malattie rare non monogeniche o di origine incerta, non può essere meramente di tipo prestazionale.** Auspica una revisione dell'approccio generale dei LEA evidenziando come l'indagine genetica fino ad un massimo di 47 geni, come attualmente previsto, debba essere ampliata dal sequenziamento dell'esoma, seguendo criteri di appropriatezza garantiti dai Centri di competenza per le Malattie Rare in quanto prescrittori, come previsto dal PNMR. non solo renderebbe più veloce il percorso diagnostico ma in alcuni casi risulterebbe meno oneroso per lo Stato.

I rimborsi andrebbero modificati in base ai diversi approcci disegnati in base

alla malattia. Per la malattia monogenica l'attuale tariffario risponde alle esigenze; per le altre patologie l'indagine dell'ipotesi diagnostica che necessita di validazione su base molecolare comprende più dei 47 geni previsti

Serve l'inserimento nei LEA anche per le VUS (varianti a significato incerto), per individuare e classificare i pazienti con variazioni genetiche non precedentemente individuate costruendo un percorso affidabile e velocizzando il percorso diagnostico.

Nel corso delle discussioni è stato concordato che le Regioni e anche le società scientifiche avrebbero fatto pervenire al Comitato LEA presso il Ministero della Salute le loro osservazioni e proposte di modifica, sia con nuove voci che con variazioni tariffarie delle prestazioni già esistenti. Nel tempo intercorrente questa decisione e la pubblicazione di questo volume, le Regioni, per quanto riguarda le indagini genetiche per sospetta diagnosi di malattie non presenti nell'allegato 7, hanno lavorato ad una posizione comune avviata dalla Regione Emilia-Romagna (come Coordinamento Commissione Salute) e raggiunto e condiviso sia **il raggruppamento dei codici per NGS che una integrazione dell'allegato che includesse una serie di condizioni e gruppi di condizioni escluse in prima battuta.**

### Approfondimento 1: le necessità di cambiamento di approccio per i LEA

Un punto emerso fin dalle prime discussioni e che sta alla base di una inclusione delle prestazioni eseguibili nel SSN, è che quando si parla di Malattie Rare il confine tra diagnosi e ricerca è estremamente labile. Ogni informazione di un paziente diventa patrimonio per tutti gli altri e quindi diviene elemento di ricerca anche a beneficio delle malattie non ancora diagnosticate, per cui si deve distinguere tra ricerca e ricerca diagnostica fatta in caso di sospetto diagnostico. Dal punto di vista più strettamente burocratico, i LEA implementano prestazioni finalizzate alla presa in carico e non alla ricerca. Di conseguenza alcuni esami, che per le persone con malattie rare significano diagnosi, vengono interpretati come "ricerca" e quindi esclusi dal rimborso. Se per molte patologie, incluse le oncologiche, l'approfondimento genetico su una diagnosi può effettivamente essere considerato ricerca, per una persona con malattia rara che non ha una diagnosi e non sa quale è stato il meccanismo genetico che ha generato la patologia la stessa prestazione è in realtà da considerare fondamentale anche per garantire una presa in carico più mirata.

I LEA attualmente in vigore, definiti nel 1997, non contemplavano nessuna prestazione di tipo genetico e quindi questo tipo di accertamento diagnostico, in uso da oltre dieci anni, veniva espletato nell'ambito dei fondi dedicati alla ricerca. Questo approccio risulta obsoleto oggi poiché la caratterizzazione genetica è un passaggio essenziale per la diagnosi di quasi tutte le MR e l'ampia disponibilità di tecnologia a prezzo estremamente contenuto consente di dare risposte rapide e puntuali ai pazienti; inquadrare queste prestazioni nei LEA garantisce quindi una uniformità di trattamento sul territorio, dei livelli di servizio prestabiliti, delle modalità standardizzate nella comunicazione ai pazienti e nella presa in carico successiva che sarà più mirata proprio perché beneficia di maggiori conoscenze sui meccanismi genetici alla base della patologia.

Emerge ugualmente che la possibilità di fare indagini genomiche estese (esoma clinico/esoma) garantisce una acquisizione estesa di dati, consentendo spesso di arrivare a diagnosi in pochi mesi (o al max 2 anni, nel 10- 20% dei casi negativi all'analisi di un esoma che richiedono ulteriori indagini), aumentando la conoscenza, identificando nuovi geni malattia e senza altri costi aggiuntivi o fare altri esami. Quindi il tutto si trasforma in un esito positivo dando un nome a condizioni fino a lì non diagnosticate.

Un programma nazionale per i casi non diagnosticati con la raccolta di dati genetici, valutazioni cliniche, avanzate analisi strumentali e di laboratorio e consultazioni multidisciplinari da condividere su piattaforme internazionali rappresenta un obiettivo da raggiungere al più presto.

Queste persone ad oggi senza diagnosi, vengono comunque, grazie al senso di responsabilità dei Centri, prese in carico, cercando di assicurare loro un livello adeguato di assistenza pur nell'ignoranza della patologia di base; ma avere diagnosi precisa sarebbe il presupposto fondamentale anche per fare prevenzione rispetto a comorbidità che possono insorgere nel corso della vita.

## Approfondimento 2: le indagini in corso per un quadro esaustivo sulla genomica

Nell'ambito del Tavolo di Coordinamento Inter-Istituzionale per la Genomica in Sanità Pubblica e in attuazione del Piano per l'innovazione del Sistema Sanitario basata sulle scienze omiche, AGENAS ha avviato la ricognizione delle attività di genomica nelle Regioni e nelle strutture pubbliche e private accreditate. I referenti delle regioni e delle strutture pubbliche e private accreditate.

I referenti delle regioni e delle strutture pubbliche e private accreditate che effettuano analisi genomiche hanno potuto accedere alla ricognizione fino al 30/09/2023 all'indirizzo <https://servizi.agenas.it/>, previa registrazione al link <https://servizi.agenas.it/Registrazione.aspx>.

Il rapido sviluppo delle tecnologie genomiche apre nuove frontiere nella ricerca e nell'assistenza sanitaria, consentendo di realizzare terapie personalizzate per il trattamento dei pazienti.

La ricognizione ha l'obiettivo di ottenere una mappatura dei modelli organizzativi regionali, dell'accessibilità geografica, dei volumi, della tipologia di analisi genomiche eseguite e della diffusione delle tecnologie di sequenziamento massivo (next generation sequencing). Si colloca inoltre nella prospettiva di promuovere una maggiore attenzione al tema dell'applicazione pratica delle scienze omiche a servizio della clinica nel SSN, contribuire a migliorare la governance delle attività di genomica, favorire la realizzazione di un'organizzazione in rete e condividere le esperienze regionali.

Per maggiori informazioni: [ricognizionegenomica@agenas.it](mailto:ricognizionegenomica@agenas.it)

## Proprietà dati - privacy- diritto dei minori

### I principi etici che ci devono guidare

Parlando del futuro dello screening neonatale genetico ma in generale dei dati che un'indagine genetica fornisce, viene sottolineato come una delle criticità emerse nel progetto di ricerca Screen4 care sullo screening neonatale genetico sia quella legata al cosiddetto DATA OWNERSHIP: cioè alla proprietà del data (genetico in questo caso), il grande ed essenziale tema della gestione e proprietà dei dati, tema che è molto legato alla normativa sulla Privacy ma anche della tutela dei diritti dei minori .

Il dato genetico è un dato riconosciuto sensibile da decreto GDPR. La privacy così come il rispetto dei principi etici già definiti, possono essere tutelati adeguatamente rimanendo aderenti ai principi di etica del WHO (OMS) per quanto riguarda la raccolta del consenso informato (OMS e GDPR) e l'utilizzo del pannello genico è quello più aderente ai principi etici.

Invece la proprietà del dato per i minori è meno definita nei suoi contorni e meriterebbe molta più attenzione con la definizione di percorsi specifici.

## Proposte emerse

Devono essere attuate e rispettate le regole Europee sulla proprietà del dato e sulla sua tutela e la popolazione e anche i professionisti sanitari devono essere messi a conoscenza di queste regole e del loro rispetto

Per quanto riguarda i dati dei minori e la loro proprietà fino al raggiungimento della maggiore età è necessario un ulteriore approfondimento.

I cittadini in generale e le Associazioni di pazienti devono essere sensibilizzati su questo tema anche attraverso dibattiti pubblici



# I partecipanti ai lavori dei Tavoli

I partecipanti ai tavoli sono stati scelti per la loro competenza sugli argomenti trattati, cercando di dare una rappresentazione globale dei principali stakeholders di sistema, dalle istituzioni europee a quelle italiane, all'industria farmaceutica.

Fabio Amanti, Associazione Parent Project

Giuseppina Annicchiarico, Coordinamento Malattie Rare Regione Puglia

Simone Baldovino, Coordinamento Malattie Rare Regione Piemonte

Andrea Bartuli, Ospedale Pediatrico Bambin Gesù

Simona Bellagambi, UNIAMO - EURORDIS

Stefano Benvenuti, Fondazione TELETHON

Vanessa Cerrone, Butterfly APS

Fabrizio Farnetani, Mitocon Insieme per lo studio e la cura malattie mitocondriali

Simona Ielmini Pantalone, AIMA CHILD

Mattia Gentile, UOC Genetica Medica – ASL BARI

Alessandra Ferlini, Università di Ferrara, Coordinatore progetto EU Screen4Care

Monica Mazzucato, Coordinamento Malattie Rare Regione Veneto

Ileana Sinisi e Raffaella Restaino, Fondazione Alessandra Bisceglia Viva Ale

Gioacchino Scarano, Società di Genetica Umana

Maurizio Scarpa, Coordinamento Malattie Rare Regione Friuli Venezia Giulia, METABERN

Marco Sessa, AISAC Associazione per l'Informazione e lo Studio dell'Acondroplasia

Immacolata Tarantino, ALMA Associazione Libera Malati Acalasia e altre malattie dell'esofago

Marco Tartaglia, Ospedale Pediatrico Bambin Gesù

Domenica Taruscio, Istituto Superiore di Sanità, UDNI

Maria Chiara Tealdo, Con Giacomo contro vEDS - APS

Giuseppe Zampino, Ospedale Gemelli, ERN ITHACA



# UNIAMO

## Federazione Italiana Malattie Rare

UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare è l'ente di rappresentanza della comunità delle persone con malattia rara.

Opera dal 1999 per la tutela e la difesa dei diritti delle persone con malattia rara e delle loro famiglie, ha oltre 160 associazioni affiliate in continua crescita.

Sviluppa un dialogo costante con gli esponenti delle Istituzioni (Ministeri, AIFA, Istituto Superiore di Sanità, Agenas, Regioni, centri clinici di riferimenti, rete ERN, MMG e PLS, società scientifiche ecc), ricercatori, player privati rappresentando le istanze delle persone con malattia rara e le possibili soluzioni.

Dà voce a tutte le persone che si trovano ad impattare con una malattia rara o ultrarara, oltre che a quelli che sono ancora in cerca di una diagnosi.

Il senso di disorientamento, incertezza, solitudine, il dolore che si prova quando si riceve una diagnosi di malattia rara sono alleviati dalla consapevolezza che la Federazione, insieme a tutte le Associazioni, compie ogni sforzo possibile per migliorare la qualità di vita della persona e dei suoi familiari e caregiver.

Il sostegno concreto è dato con il servizio SAIO (servizio di ascolto, informazione e orientamento) – rivolto ai singoli individui e alle Associazioni –, con altri progetti di supporto e con l'azione di sensibilizzazione, promozione e tutela dei diritti, advocacy in tutti i settori, dalla ricerca alla bioetica, dagli approcci sanitari ai sostegni sociali.

Puoi sostenere la nostra azione in molti modi:

- mettendo a disposizione la tua professionalità
- offrendoci dei servizi pro-bono
- con il tuo 5x1000 (codice fiscale 92067090495)
- con un contributo deducibile/detraibile in sede di dichiarazione fiscale:  
IBAN IT53M0306909606100000010339

# Le Effemèridi di UNIAMO

L'idea di una collana editoriale di Uniamo non è nuova. Dovevano però verificarsi una serie di condizioni perché potesse diventare realtà.

Nella ricerca di un nome che caratterizzasse le nostre pubblicazioni ci siamo imbattuti in quello di "effemèride".

Il vocabolario Treccani riporta la seguente definizione:

*effemèride (o efemèride) s. f. [dal lat. ephemeris -idis, gr. ἐφημερίς -ιδος «diario», comp. di ἐπί «sopra» e ἡμέρα «giorno»]. –*

*1. a. Anticam., erano detti effemeridi i libri in cui si registravano gli atti del re, dapprima giorno per giorno (di qui il nome), poi secondo un più ampio schema cronologico. b. Per estens., diario, cronaca giornaliera degli avvenimenti: ma che più mi stendo io in farvi una e. della mia vita? (D. Bartoli).*

*2. In tempi più recenti, il termine è stato usato come titolo di pubblicazioni periodiche, soprattutto di carattere letterario o scientifico (mai di giornali politici); per es., le Efemeridi letterarie, che si stamparono in Roma dal 1772 al 1795 e contenevano recensioni dei libri nuovi; le Effemeridi scientifiche e letterarie per la Sicilia, che si pubblicarono dal 1832 al 1840.*

*3. Tavola o gruppo di tavole numeriche, dette e. astronomiche (o anche nautiche, in quanto servono principalmente alle esigenze della navigazione), che forniscono le coordinate degli astri (o altri dati astronomici variabili col tempo) a intervalli prefissati ed uguali fra loro, per es. di giorno in giorno oppure di ora in ora. Per estens., anche i libri, generalmente pubblicati con frequenza annuale, che contengono tali raccolte.*

Ciascuna delle tre definizioni contiene un elemento che abbiamo sentito vicino: la registrazione quotidiana degli atti, che ci richiama ad un ideale viaggio nella patologia; la pubblicazione periodica, che risponde ai nostri desiderata; la tavola che fornisce le coordinate, nostra aspirazione e intento nella pubblicazione di questi opuscoli.

La relativa rarità dell'uso di questo termine, la sua connotazione al femminile, la sua originalità dato che l'ultimo soggetto che l'ha utilizzato risale al 1840 per pubblicazioni a carattere letterario o scientifico ci hanno convinti ulteriormente che eravamo fatte l'una per l'altra: Federazione e effemèride, comunità di persone con malattia rara e pubblicazione periodica che racconta un viaggio e prova a guidarne la rotta.

Ecco quindi l'inizio di una collana che seguirà l'attività federativa dando un rendiconto degli incontri e dei gruppi di lavoro costituiti su tematiche specifiche, e del frutto del loro lavoro.

Ad maiora, semper.

Il Consiglio Direttivo



Ü

**ÜNIAMO**  
Rari, mai soli

Via Nomentana 133, 00161 Roma  
Tel. 064404773  
segreteria@uniamo.org  
www.uniamo.org

    @uniamomalattierare

 @uniamofimronlus

 @uniamofimr