

ÜNIAMO

Federazione Italiana Malattie Rare

**10-11
LUGLIO
2025**

**CONVENTION
MONITORARE**

Gruppi di Lavoro

Razionale e Partecipanti



06 4404773



segreteria@uniamo.org



AGENDA DEI GRUPPI DI LAVORO

10 LUGLIO

ORE 14:30-17.00

GRUPPI DI LAVORO PARALLELI

GDL 1: RICERCA, SPERIMENTAZIONI CLINICHE ED ETICA

Coordinatrice: Barbara D'Alessio

GDL 2: SUPPORTI SOCIALI

Coordinatrice: Verena Caetano da Silveira

GDL 3: SALUTE MENTALE E BENESSERE

Coordinatrici: Simona Bellagambi e Patrizia Ceccarani

GDL 4: LE SFIDE DELLE VALUTAZIONI HTA SU AUSILI E NUOVE TERAPIE

Coordinatore: Fabrizio Farnetani

11 LUGLIO

ORE 10:20-11.00

LE ASSOCIAZIONI PAZIENTI: RESTITUZIONE DEI GRUPPI DI LAVORO

GDL 1: RICERCA, SPERIMENTAZIONI CLINICHE ED ETICA

GDL 2: SUPPORTI SOCIALI

GDL 3: SALUTE MENTALE E BENESSERE

GDL 4: LE SFIDE DELLE VALUTAZIONI HTA SU AUSILI E NUOVE TERAPIE

GRUPPO DI LAVORO 1

RICERCA, SPERIMENTAZIONI CLINICHE ED ETICA

Coordinatrice: Barbara D'Alessio

RAZIONALE

Il Gruppo di Lavoro 1 - Ricerca, Sperimentazioni cliniche ed etica si propone di affrontare in modo sistemico le priorità attuali e le criticità emergenti nella ricerca e nelle sperimentazioni cliniche in ambito malattie rare, con uno sguardo attento anche agli aspetti etici connessi. Uno dei focus principali sarà il **miglior utilizzo dei dati per la ricerca**: dai dati secondari ai registri, dalle biobanche alla real world evidence e ai dati generati tramite gli strumenti sanitari digitali. La raccolta e la sistematizzazione di questi dati necessitano di infrastrutture informatiche avanzate e interoperabili, che garantiscano anche la conformità alle normative e alle infrastrutture europee (EHDS, AI Act, Data Governance Act). Centrale sarà anche il tema della proprietà, della gestione e del trattamento etico dei dati sanitari, con attenzione alla distinzione tra privacy e uso responsabile dei dati a fini di ricerca.

Un ulteriore tema oggetto di confronto sarà la **promozione della cultura della ricerca clinica all'interno degli ospedali**, anche attraverso formazione specifica per il personale sanitario e il rafforzamento delle competenze scientifiche. Si discuterà dell'opportunità di creare centri dedicati esclusivamente alla sperimentazione clinica, capaci di integrarsi in modo efficiente con l'attività clinica ordinaria e con la rete nazionale. Verrà affrontata anche **la questione del finanziamento**, con attenzione alla distinzione tra sperimentazioni profit e non-profit, e al ruolo degli investimenti pubblici, oggi ancora frammentati.

Particolare attenzione sarà riservata al **coinvolgimento delle associazioni pazienti**, sia nella fase di progettazione della ricerca che nella valutazione degli endpoint e degli esiti. Questo tema è particolarmente rilevante soprattutto in relazione alla necessità di non limitarsi solo alla ricerca di terapie e farmaci, ma di **estenderla anche a dispositivi medici, ausili, app che migliorano la qualità della vita, oltre che ai percorsi preventivi e riabilitativi**. Verranno esplorate, dunque, le modalità per integrare nei protocolli i dati qualitativi e l'esperienza dei pazienti, anche attraverso gruppi di lavoro interdisciplinari. Saranno trattati, inoltre, i temi attualmente in discussione nei comitati etici, come l'uso dell'intelligenza artificiale, la sperimentazione sugli animali, gli studi genetici (in particolare in relazione allo SNE) e il consenso informato, soprattutto nei casi che coinvolgono persone con disabilità. Sarà inoltre oggetto di confronto il tema del rimborso spese nei comitati etici, anche in ottica di equità e partecipazione.

L'obiettivo del gruppo è formulare proposte concrete per **rafforzare l'infrastruttura della ricerca** in Italia, migliorare l'accesso alle sperimentazioni, tutelare i diritti delle persone coinvolte e valorizzare il contributo insostituibile delle associazioni di pazienti.

GRUPPO DI LAVORO 1

RICERCA, SPERIMENTAZIONI CLINICHE ED ETICA

Coordinatrice: Barbara D'Alessio

PARTECIPANTI

I rappresentanti delle Associazioni delle persone con malattia rara si confronteranno sui temi del Gruppo di Lavoro **Ricerca, Sperimentazioni cliniche ed etica** con i seguenti stakeholder:

MARIALUISA ALLIEGRO, Project Study Manager, Clinical Operations, Fondazione Telethon

SILVIA CERUTI, Centro di Ricerca in Etica Clinica, Università degli Studi dell'Insubria

FULVIA FILIPPINI, Componente del Consiglio Direttivo e Coordinatrice del Gruppo di Lavoro "Farmaci Orfani e Malattie Rare", Federchimica Assobiotech

GIUSEPPE LIMONGELLI, Referente Università al Comitato Nazionale Malattie Rare

GIULIANA MASERA, Componente della Commissione Albo Infermieri, Federazione Nazionale Ordini Professioni Infermieristiche (FNOPI)

RICCARDO ORIOLI, Ex Direzione Generale della Ricerca e dell'innovazione in sanità, Ministero della Salute

ROBERTA PELLEGRINI, Segretaria Tavolo sperimentazione clinica, Ministero della Salute

ENRICO PICCININI, Coordinatore Gruppo Tecnico Malattie Rare, Farindustria

SANDRA PETRAGLIA, Dirigente Area Pre-Autorizzazione, AIFA

GIANLUCA SFERRAZZA, Referente Unità Innovazione e Scienze Regolatorie, Consiglio Nazionale delle Ricerche (CNR)

FERDINANDO SQUITIERI, Responsabile Unità Huntington e Malattie Rare IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza (CSS)

GRUPPO DI LAVORO 2

SUPPORTI SOCIALI

Coordinatrice: Verena Caetano da Silveira

RAZIONALE

Il Gruppo di Lavoro 2 - Supporti Sociali si propone di affrontare in maniera articolata le principali criticità e prospettive evolutive legate al sistema dei supporti sociali per le persone con malattia rara e le loro famiglie. Al centro della discussione vi saranno **gli effetti attesi della nuova legge sulla disabilità**, che introduce un cambiamento culturale e normativo nella valutazione della condizione di disabilità, mettendo al centro la persona e le sue capacità. Tuttavia, vi è il rischio che, nel passaggio a un modello più funzionale e meno medico-legale, alcune persone con malattie rare stabilizzate grazie alle terapie restino escluse da diritti e tutele. Da qui nasce la proposta di **esplorare strumenti alternativi alla Legge 104**, per garantire la continuità dell'accesso ai permessi, alle agevolazioni e ai supporti, anche in assenza di riconoscimento formale della disabilità.

Il gruppo affronterà anche il tema della **personalizzazione della presa in carico**, attraverso la riorganizzazione dei servizi sociali e sanitari: orari flessibili del personale sanitario, équipe multidisciplinari, percorsi individualizzati. Centrale sarà la discussione su una nuova concezione di "diritto alla cura", che comprenda anche strumenti di conciliazione vita-lavoro per le persone con malattia rara e i loro familiari. In questo contesto si inserisce il tema dei **caregiver**, per i quali è urgente promuovere tutele giuridiche, supporto sociale, flessibilità occupazionale e riconoscimento del ruolo assistenziale, anche oltre l'orizzonte della 104.

Ampio spazio sarà riservato infine al **tema degli ausili**, in collaborazione con il gruppo HTA: si discuterà delle difficoltà legate alla fornitura, manutenzione e rimborso degli ausili personalizzati, della confusione generata dal nuovo nomenclatore e della necessità di un miglior dialogo tra utenti, ASL e fornitori. In parallelo, sarà valutata la **necessità di definire livelli essenziali delle prestazioni sociali (LEPS)** che garantiscano equità territoriale e dignità della vita quotidiana per tutte le persone coinvolte.

SUPPORTI SOCIALI

Coordinatrice: Verena Caetano da Silveira

PARTECIPANTI

I rappresentanti delle Associazioni delle persone con malattia rara si confronteranno sui temi del Gruppo di Lavoro **Supporti Sociali** con i seguenti stakeholder:

STEFANO ARTIOLI, Disability Job Supporter, Consulente Agenzia Nazionale Disabilità e Lavoro (ANDEL)

FILIPPO BONANNI, Dirigente Responsabile Direzione Centrale Salute e prestazioni di Disabilità, INPS

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

LAURA PARADISO, Consigliera nazionale, Consiglio Nazionale Ordine Assistenti Sociali (CNOAS)

ALFREDO PETRONE, Segretario nazionale FIMMG Settore INPS

NICOLA SARDARO, Dirigente Divisione III, DG per le Politiche del terzo settore e della responsabilità sociale delle imprese, Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali

SILVIA STEFANOVICHJ, Disability, Equity and Inclusion (DEI) Advisor, CISL

SALUTE MENTALE E BENESSERE

Coordinatrici: Simona Bellagambi e Patrizia Ceccarani

RAZIONALE

Il Gruppo di Lavoro 3 - Salute mentale e benessere si propone di affrontare l'impatto profondo e spesso invisibile delle malattie rare sulla salute mentale e sul benessere, sia delle persone direttamente coinvolte che delle loro famiglie. Le malattie rare, per loro natura croniche, spesso complesse e poco conosciute, generano vissuti di incertezza, isolamento e ansia che si riflettono su ogni fase della vita. **Saranno esplorati due livelli di intervento: quello individuale**, in cui la malattia rara può comportare una comorbidità psichiatrica o neurocognitiva, **e quello collettivo**, che riguarda l'impatto psicologico generalizzato su tutto il nucleo familiare. Per il primo aspetto, risulta di fondamentale importanza da un lato l'avvio di controlli neurologici già nei primi anni di vita del bambino, dall'altro l'integrazione di psicologi e psichiatri nei team multidisciplinari ospedalieri.

Le priorità del Gruppo di Lavoro includono, inoltre, **il potenziamento della formazione interdisciplinare** per psicologi, psichiatri, medici di base e pediatri, al fine di renderli "rare aware": la formazione deve essere reciproca tra MMG e clinici, e psicologi e psichiatri, sia nei Centri di riferimento sia sul territorio. Per questo, da un lato l'integrazione sistematica del supporto psicologico e psichiatrico nei team multidisciplinari ospedalieri, dall'altro il collegamento tra psichiatri territoriali dei Centri di salute mentale e Centri di riferimento sono due aspetti che vanno approfonditi nel loro insieme. **La costruzione di percorsi di transizione strutturati dall'età pediatrica a quella adulta**, oggi spesso assenti o disomogenei, è un tema che deve essere affrontato con grande attenzione, così come l'implementazione di strumenti di diagnosi precoce dei disturbi del neurosviluppo nei bambini con malattia rara, anticipando i tempi attuali.

Il gruppo discuterà inoltre **della necessità di differenziare e personalizzare il supporto psicologico offerto alla persona con malattia rara rispetto a quello rivolto alla famiglia**, promuovendo modelli di presa in carico sostenibili nel tempo. Sarà centrale anche la discussione sul **ruolo delle associazioni pazienti**, spesso unico punto di riferimento emotivo e informativo, e sull'opportunità di includere figure psicologiche nelle scuole, per intercettare bisogni nascosti, anche tra fratelli e sorelle.

Verranno discusse infine proposte concrete da portare nel Piano Nazionale Malattie Rare, per garantire che il benessere psicologico diventi parte integrante della cura, e non un accessorio residuale.

SALUTE MENTALE E BENESSERE

Coordinatrici: Simona Bellagambi e Patrizia Ceccarani

PARTECIPANTI

I rappresentanti delle Associazioni delle persone con malattia rara si confronteranno sui temi del Gruppo di Lavoro **Salute mentale e benessere** con i seguenti stakeholder:

RENATO BORGATTI, Direttore Neuropsichiatria dell'infanzia e adolescenza, IRCCS C. Mondino di Pavia e Consigliere nazionale SINPIA

GEMMA CALAMANDREI, Direttrice del Centro di riferimento per le scienze comportamentali e la salute mentale, Istituto Superiore di Sanità

OTTAVIO CESARETTI, Componente Commissione d'Albo Nazionale Tecnici della Riabilitazione Psichiatrica, Federazione degli Ordini TSRM e PSTRP

DANIELE FERRARESE, Dirigente Psicologo Area Criticità, Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS, Consiglio Nazionale Ordine degli Psicologi (CNOP)

ALESSANDRO PADOVANI, Presidente Società Italiana di Neurologia (SIN)

CONCETTA POLIZZI, Consigliere Società Italiana di Psichiatria Pediatrica (S.I.P.PED)

GIUSEPPE ZAMPINO, Direttore UOC Pediatria, Fondazione Policlinico Gemelli, Società Italiana di Pediatria (SIP)

LE SFIDE DELLE VALUTAZIONI HTA SU AUSILI E NUOVE TERAPIE

Coordinatore: Fabrizio Farnetani

RAZIONALE

Il Gruppo di Lavoro 4 - Le sfide delle valutazioni HTA su ausili e nuove terapie si propone di affrontare le principali criticità e opportunità legate **alla valutazione, all'accesso e all'innovazione degli ausili, dei dispositivi e delle terapie a supporto delle persone con malattia rara e disabilità**. Le persone con malattie rare sono, per definizione, casi unici: anche a parità di diagnosi, i sintomi e i bisogni possono variare significativamente. Ne consegue la necessità di un approccio personalizzato, anche nella progettazione e prescrizione degli ausili e delle tecnologie. Gli strumenti del SSN – a partire dal nomenclatore tariffario fino all'organizzazione dei servizi territoriali – risultano però ancora troppo rigidi e standardizzati, incapaci di rispondere alle esigenze reali di personalizzazione.

Per questo si discuterà del **nuovo Nomenclatore degli ausili evidenziandone i limiti**, come l'inadeguatezza rispetto all'appropriatezza prescrittiva, la lentezza nell'aggiornamento rispetto all'innovazione tecnologica, e le forti disparità regionali. Saranno analizzate anche le difficoltà nell'accesso, con procedure spesso delegate alle singole ASL e condizionate da fattori economici locali, e le criticità legate alla fornitura, la durata e la manutenzione degli ausili.

Il gruppo porrà anche l'accento **sull'urgenza di incentivare la ricerca e l'innovazione tecnologica, non solo sulle terapie, ma anche su ausili e terapie digitali, comprese le app per la salute**. Il focus dovrà spostarsi dal dispositivo in sé al benessere globale della persona, alla sua autonomia e capacità di partecipazione alla vita sociale, lavorativa e sportiva.

In questo contesto, l'HTA (Health Technology Assessment) emerge come uno strumento strategico e necessario. Non solo per valutare l'innovatività dei dispositivi in termini di efficacia clinica, ma anche per riconoscerne **l'impatto sulla qualità della vita e sulla sostenibilità a lungo termine del SSN**. Il gruppo esplorerà come l'HTA possa guidare la razionalizzazione della spesa pubblica, eliminando i dispositivi obsoleti, inserendo quelli realmente innovativi, e favorendo scelte basate su analisi costo-efficacia. In particolare, si propone di elaborare **modelli di analisi basati sui costi assistenziali complessivi delle persone con patologie rare**, per valorizzare i benefici a lungo termine dell'adozione di tecnologie più avanzate.

Infine, sarà affrontato il ruolo emergente dell'intelligenza artificiale e delle assistive technologies, evidenziando il divario crescente tra il ritmo dell'innovazione e quello degli strumenti regolatori, e la necessità urgente di colmare questo gap con strumenti più flessibili, dinamici e centrati sulla persona.

LE SFIDE DELLE VALUTAZIONI HTA SU AUSILI E NUOVE TERAPIE

Coordinatore: Fabrizio Farnetani

PARTECIPANTI

I rappresentanti delle Associazioni delle persone con malattia rara si confronteranno sui temi del Gruppo di Lavoro **Le sfide delle valutazioni HTA su Ausili e nuove Terapie** con i seguenti stakeholder:

ALESSANDRA DIODATI, Dirigente medico ASL Roma 1 e Direzione salute e integrazione sociosanitaria Regione Lazio

DANIELE GIANSAANTI, Dirigente di Ricerca, Istituto Superiore di Sanità

MASSIMILIANO MALAVASI, Coordinatore Centro regionale ausili, Regione Emilia-Romagna

MARCO MARCHETTI, Direttore Unità Operativa Complessa HTA, AGENAS

CLAUDIO PIROLA, Chairman di Dysmelia Network, Componente dello European Reference Network BOND (Bone Diseases)

SANDRO PUPOLIN, Presidente Raggiungere ODV

FEDERICO REA, Research Project Supervisor, Centro Studi Confindustria DM

CLAUDIA RUSSO CAIA, Patient, Value & Access Head, Takeda Italia S.p.A.

PAOLO SCIATTELLA, CEIS Tor Vergata, Coordinatore Health Policy Forum della Società Italiana di HTA (SIHTA)

GIUSEPPE TURCHETTI, Professore Ordinario di Economia e Management, Scuola Universitaria Superiore Sant'Anna di Pisa



MONITORARE



ÜNIAMO
Federazione Italiana Malattie Rare

Via Nomentana, 133
00161 Roma

www.uniamo.org
segreteria@uniamo.org

Dona il 5x1000
C.F. 92067090495
IT53M0306909606100000010339