

UNIAMO

Share your colours, share your story



RARE DISEASE DAY™

GIORNATA DELLE MALATTIE RARE 2025

Roma | 27 febbraio 2025

Istituto Luigi Sturzo

ATTI DEL CONVEGNO



INDICE

1. Saluti Istituzionali	4
Sen. Alessandra Gallone	5
On. Ugo Cappellacci	7
On. Marcello Gemmato	9
Anna Moles	12
2. I focus a tema ricerca sulle malattie rare	15
Fabrizio Farnetani	16
Barbara D'Alessio	18
Marco Sessa	21
3. Intergruppo Malattie Rare e Oncoematologiche	23
Sen. Orfeo Mazzella	24
On. Maria Elena Boschi	27
Sen. Ylenia Zambito	31
On. Simona Loizzo	33
4. Interventi Parlamentari	35
Sen. Elisa Pirro	36
Sen. Elena Murelli	38
5. L'agenda comune con i rappresentanti oncologici: ultimi sviluppi	41
Francesco De Lorenzo	42
Annalisa Scopinaro	45
6. Tavola rotonda Il Piano Nazionale Malattie Rare: direttive del CoNaMr	48
Enrico Costa	49
Paola Facchin	52
Enrico Piccinini	56
Marco Silano	60
Riccardo Orioli	63
Maria Grazia Privitera	66
Marina Urpis	69

INDICE

7. La prospettiva europea	71
Stefano Vettorazzi	72
Simona Bellagambi	75
8. Tavola rotonda - Ricerca e sperimentazioni cliniche	77
Luca Sangiorgi	78
Stefano Benvenuti	81
Camillo Borzacchiello	84
Maurizio Scarpa	86
9. Le progettualità regionali di impiego del finanziamento del PNMR	91
Rappresentanti regionali UNIAMO	92
Tommasina Iorno	94
Verena Caetano da Silveira	
Rappresentanti Centri di Coordinamento Malattie Rare Regionali	
Elisa Rozzi - Regione Emilia-Romagna	97
Rosa Bellomo - Regione Liguria	99
Liliana Rizzo - Regione Calabria	102
Silvia Di Michele - Regione Abruzzo	105
Paolo Prontera - Regione Umbria	107
Maria Piccione - Regione Sicilia	109
Giuseppina Annicchiarico - Regione Puglia	111
Lucia Ziccardi - Regione Molise	114
Erica Daina - Regione Lombardia	116
Cecilia Berni - Regione Toscana	119
Roberta Fenoglio - Regione Piemonte e Valle D'Aosta	121
Andrea Bartuli - Regione Lazio	123
Sonia Tonucci - Regione Marche	124
Giuseppe Limongelli - Regione Campania	127
Paola Facchin - Regione Veneto	129

Saluti istituzionali



Alessandra Gallone

Consigliere per le politiche dell'Innovazione e della sostenibilità in ambito universitario e della ricerca della Ministra dell'Università e della Ricerca Anna Maria Bernini

Buongiorno a tutti. Vi porto il saluto, l'abbraccio affettuoso, ma soprattutto l'impegno del Ministro dell'Università e della Ricerca, Annamaria Bernini. Il tema della ricerca in generale e delle malattie rare in particolare è fondamentale, perché la salute è al centro del mondo. Le malattie rare, un tema che seguo personalmente da molti anni, sono un argomento che ci sta a cuore.

Lasciatemi salutare Annalisa Scopinaro, con cui mi legano le scarpe da ginnastica, come donne che corrono. E grazie alla Rai per questo servizio di pubblica utilità, grazie di cuore per avvolgere questo momento e divulgarlo. È importantissima la corretta informazione, così come la formazione dei nostri giovani sulla ricerca.

Ci sono diverse buone notizie ultimamente, come l'ingresso del professor Remuzzi come unico italiano componente della neonata Lancet Commission on Rare Diseases, un percorso che potrà aiutare il sistema della ricerca sulle malattie rare. Un'altra buona notizia è che il Bambin Gesù ha sviluppato un sistema di rete dedicato specificatamente alle Malattie rare non diagnosticate.

Volevo ringraziarvi e ringraziare una federazione come Uniamo, che nella parola federazione implica un sistema che sta lavorando insieme. Questo è fondamentale. Ogni malattia rara è unica, ma le malattie rare diventano un unicum quando tutti lavorano insieme per portare ogni possibile beneficio. Con il PNRR, nella missione 6, sono stati destinati 100 milioni di euro, che sono comunque pochi, ma a questi si aggiungono le risorse provenienti dal mondo del volontariato. Ci sono tantissime associazioni che lavorano con impegno e poi ci sono progetti come Telethon e altre iniziative a livello europeo. L'attenzione è altissima e deve rimanere alta.

Il tema fondamentale è la speranza. La ricerca è speranza, che deve trasformarsi in certezza. Per questo stiamo realizzando un premio per la ricerca, per sostenere i nostri giovani ricercatori. Saluto a questo proposito Fabiola Bologna, vicepresidente dell'Associazione Italiana Donne Medico, che mi tiene costantemente aggiornata sugli sviluppi di questo progetto.

Non voglio farvi perdere tempo, avevo scritto dei dati ma preferisco parlare con il cuore, perché non devo insegnarvi nulla, ma solo ribadire la vicinanza e la totale disponibilità del Ministero.

Chiunque di voi abbia bisogno di interfacciarsi con il Ministero della Ricerca, ci siamo, attraverso i nostri rappresentanti. Quando volete, come volete, perché quello che state facendo è incredibile. Una federazione che riunisce associazioni formate da familiari, persone, bambini e altre situazioni non può che essere fortissima. Vi auguro tanta forza e vi mando un abbraccio fortissimo, con la piena disponibilità del Ministero. Buon proseguimento dei lavori.



Ugo Cappellacci

Presidente XII Commissione
(Affari Sociali), Camera dei
deputati

Come è stato detto prima, quando una persona si trova ad affrontare una malattia, sente sempre un senso di incertezza e smarrimento. Chi deve fare i conti con una malattia rara, però, vive questa incertezza amplificata all'ennesima potenza: incertezza, impotenza, un senso di solitudine. L'impegno di Uniamo è fondamentale, perché far sentire la vostra presenza e il vostro supporto è un aspetto veramente importante. Uniamo lo fa concretamente con strumenti operativi sul campo, assicurando questa vicinanza. Grazie per tutto quello che fate.

Ho parlato di genetica perché vengo dalla Sardegna, un'isola che, per il suo isolamento, ha un'alta incidenza di malattie rare. Penso alla talassemia, alla sclerosi multipla, alla miastenia gravis. Ci sono purtroppo situazioni in cui i numeri superano quelli di una malattia rara, per cui il numero dei casi è molto alto rispetto agli standard. Questo è un tema che mi sta molto a cuore, soprattutto per quanto riguarda le disparità territoriali che ancora esistono. Lo stesso presidente Mattarella ha fatto un appello importante in questo senso. Uno degli obiettivi più pressanti della politica deve essere quello di garantire un'assistenza equa sul territorio, senza differenze in base al Codice di Avviamento Postale di residenza del malato.

In questo senso, c'era un emendamento, che aveva il pieno sostegno del Ministero della Salute, relativo all'abolizione dei prontuari terapeutici regionali, che purtroppo rappresentano oggi uno degli ostacoli principali. Quando un farmaco ha ricevuto il via libera da parte dell'AIFA, è finanziato ed entra a pieno diritto nel processo di assistenza, non ha senso farlo passare di nuovo attraverso un processo regionale.

Questo serve solo ad appesantire e allungare i tempi, generando quel turismo sanitario che vorremmo debellare una volta per tutte.

Purtroppo, non siamo riusciti a raggiungere l'obiettivo per una serie di questioni tecniche e anche per una miopia di alcune parti. Non bisogna confondere l'autonomia delle regioni con il diritto alle cure, che deve essere garantito in modo uniforme su tutto il territorio.

La battaglia continua. Sono sicuro che, con l'aiuto del Ministero della Salute, riusciremo a portarla a termine, perché è una necessità assoluta. La Sardegna, nella scorsa legislatura regionale, ha abolito i prontuari regionali, dimostrando che anche una Regione Autonoma può seguire questa direzione.



Marcello Gemmato

**Sottosegretario di Stato alla
Salute, con delega alle malattie
rare**

Ringrazio tutti, Annalisa Scopinaro e per suo tramite tutta l'associazione Uniamo e il mondo delle malattie rare. Questo è l'ennesimo intervento che faccio durante il mese delle malattie rare, quindi corro il rischio di essere ripetitivo per chi mi ha ascoltato, ma limiterò il mio intervento a un saluto e a qualche considerazione.

Metto a fattore comune rispetto al mondo delle malattie rare che vede un approccio sistemico da parte della politica tutta. Non soltanto in chiave collaborativa fra il presidente di commissione e in particolare con il Presidente Cappellacci per quanto riguarda l'attività del nostro Ministero, ma anche per quanto riguarda la divisione che esiste fra maggioranza e opposizione. Fortunatamente, in tema di malattie rare, questa divisione non esiste. Abbiamo licenziato nella passata legislatura il testo unico sulle malattie rare del 175 del 2021, che ha visto sia in commissione che in aula l'unanimità. All'epoca ero all'opposizione, ma non ci abbiamo pensato un secondo a lavorare insieme senza steccati ideologici, per licenziare un testo che fosse uno strumento per affrontare il problema. Il mantra della mia azione politica rispetto all'applicazione del testo unico delle malattie rare e del Piano delle malattie rare è la sperequazione che esiste nella nostra nazione. Ricordo che in tema di malattie rare non esiste solo una sperequazione fra nord e sud, ma anche fra le ASL della stessa regione. Purtroppo, oggi non abbiamo uniformità di approccio, presa in carico e cura dei pazienti affetti da malattie rare. Questo causa una sperequazione che non rispetta l'articolo 32 della nostra Costituzione, per cui il nostro agire deve essere finalizzato prima di tutto a questo.

Lo stiamo facendo con la costituzione delle reti, grazie al lavoro straordinario del Comitato Nazionale Malattie Rare, che è uno strumento straordinario di interposizione con le regioni, di lavoro costante con la comunità scientifica e con l'industria. Riconosco che esiste un microsistema che contribuisce, fra politica, società scientifiche, associazioni dei pazienti e industria farmaceutica, tutti insieme per risolvere i problemi dei pazienti affetti da malattie rare.

Voglio ricordare un elemento di novità che mi è stato stimolato da un'interrogazione, di una collega del PD. Nei decreti attuativi del testo unico della legge 175/2021 è previsto uno sgravio fiscale del 60% per i soggetti pubblici e privati che fanno ricerca o che immettono in commercio farmaci. Questa notizia, forse passata sotto traccia, porterà un quid pluris anche alla ricerca e alla produzione di farmaci orfani, che sono un altro unicum del nostro sistema sanitario nazionale pubblico. Su 145 farmaci orfani licenziati dall'EMA, l'80% sono già in classe A in Italia, cioè a totale carico del sistema sanitario nazionale. Il restante 20% è o in fase di contrattazione o fascia C. Questo sintomo dimostra come l'Italia investa risorse per curare i pazienti affetti da malattie rare, riconoscendo anche la mutuabilità di questi farmaci, che sono costosissimi ma necessari. Le industrie farmaceutiche, nonostante i difetti, meritano il nostro plauso per l'impegno nella ricerca, che non è profittevole, perché curano poche persone e non generano utili, ma sono finalizzate a scopi compassionevoli. Nei decreti attuativi si fa riferimento a questo per implementare e riconoscere l'approccio che abbiamo in tema di malattie rare. Voglio ricordare che il nostro sistema sanitario nazionale pubblico è ancora quotato come il quarto al mondo da Bloomberg, con eccellenze, tra cui il tema delle malattie rare, dove siamo primi in Europa e secondi solo agli Stati Uniti. È un valore molto profondo, di cui essere molto fieri, perché racconta quell'etica nella politica e nell'amministrazione che, come dicevo precedentemente, ha visto impegnati governi di centro-sinistra e di destra nella difesa dei più deboli. Questo tratto sociale è qualcosa che dobbiamo difendere, stressare, implementare e alimentare, e con questi decreti attuativi immagino andiamo in quella direzione.

Concludo dicendo che domani, sostanzialmente, chiudiamo il mese delle malattie rare. Lo facciamo sempre nella convinzione che, stando insieme, mantenendoci connessi e facendo emergere le criticità del sistema, possiamo tutti contribuire a migliorarlo.

Ricordo che il 13 marzo al Ministero della Salute porteremo i risultati del trasferimento dei farmaci dalla distribuzione diretta a quella convenzionata, ovvero dalla distribuzione farmaceutica a quella nelle farmacie private e pubbliche convenzionate.

Questo passaggio si ritiene utile, perché sfruttare la rete delle farmacie e arrivare anche nei paesi di montagna o nelle aree più depresse rende il farmaco più accessibile, migliorando la compliance farmaceutica. In questo modo, il paziente si cura meglio e sta meglio, e noi seguiamo ciò per cui siamo chiamati a lavorare, cioè curare gli italiani. Come effetto collaterale, facciamo risparmiare anche le casse dello Stato.

Questa è una legge che ho voluto e che ho inserito nella scorsa legge di bilancio. Lo scorso anno, il passaggio delle glicine semplici a farmaci antidiabetici ha previsto un tavolo di monitoraggio della spesa. Se questo passaggio avesse inciso negativamente sulla spesa farmaceutica, dalle risultanze avremmo risparmiato.

Quindi, il 13 marzo porteremo i risultati di questo passaggio e apriremo la possibilità di spostare altre classi di farmaci dalla diretta alla convenzionata. Dico questo perché immagino che una famiglia con un bambino affetto da malattia rara, avendo la farmacia pubblica e privata convenzionata a disposizione, possa ritirare i farmaci o qualsiasi altro presidio per la gestione della malattia del proprio congiunto. La farmacia, aperta tutti i giorni, è sotto casa, non fa turni, è sempre disponibile, anche a Natale, Pasqua, il primo di maggio o il 25 aprile. Immagino che, se applicato anche alla distribuzione di farmaci per le malattie rare, questo possa contribuire a migliorare la qualità di vita del paziente e delle famiglie, ma anche a migliorare la cura del paziente stesso.

Questa è un'idea estensiva, sulla quale ovviamente dobbiamo lavorare insieme. Annalisa, ti lancio questa suggestione: dobbiamo collaborare affinché si possa immaginare che qualcosa delle malattie rare possa essere spostato dalla distribuzione diretta alla convenzionata, per andare soprattutto verso ciò che è facilmente assumibile e che ha un impatto negativo sulle famiglie. Possiamo aprire un dibattito su questo e ragionare insieme, perché è sempre da momenti come questi che nasce la positività per tutti noi.

Grazie per ciò che fate e buona giornata.



Anna Moles

Direttrice dell'Istituto di Biochimica
e Biologia cellulare del CNR

Grazie intanto per l'invito. Ringrazio Annalisa Scopinaro per questa possibilità di portarvi il saluto della professoressa Carrozza e condividere con voi il valore della ricerca e della scienza come motore di innovazione e speranza. Sono qui anche particolarmente sensibile a questo tema in quanto sono nel consiglio direttivo di una piccola associazione che si chiama NAnA ETS, un'associazione che promuove la ricerca su una malattia genetica rara, la leucemia mieloide acuta.

Volevo portarvi e rinnovare anche l'impegno da parte del Consiglio Nazionale delle Ricerche sul tema delle malattie rare. Il Consiglio Nazionale delle Ricerche è la più grande istituzione di ricerca italiana e affronta questo tema in maniera multidisciplinare. All'interno del nostro ente sono presenti competenze che vanno dalla ricerca di base fino alla ricerca applicata, dalla biologia fino all'ingegneria biomedica e alle competenze di analisi dei dati e intelligenza artificiale.

Volevo darvi alcuni dati su quello che l'ente sta facendo su questo argomento, su come è effettivamente impegnato a 360°, coinvolgendo tutte le competenze a disposizione. Dei 228 progetti finanziati da Fondazione Telethon, il 10% è guidato da ricercatori del CNR, ricercatori di base che si occupano quindi di indagare i meccanismi alla base di queste patologie, ma anche di cercare di avviare uno sviluppo terapeutico del farmaco con studi preclinici e cercare in alcuni casi anche di arrivare ai trial clinici. Questo avviene su diversi tipi di patologie, come la sindrome di San Filippo, la sindrome di Angelman, la atassia spinocerebellare, e siamo in una fase di ricerca anche avanzata su possibili trattamenti per l'epidermolisi bollosa e per la distrofia miotonica.

Un aspetto cruciale dell'attività del Consiglio Nazionale delle Ricerche è quello di gestire le infrastrutture di ricerca. Le infrastrutture di ricerca sono fondamentali perché abilitano i ricercatori mettendo a disposizione infrastrutture e tecnologie attraverso le quali effettuare le proprie ricerche. Personalmente, come direttrice dell'Istituto di Biochimica e Biologia Cellulare, sono responsabile del nodo italiano di un'infrastruttura di ricerca che è una repository, quindi una banca di mutanti - stiamo parlando di animali, di topi mutanti genetici - che aiuta moltissimo, grazie anche alla complementarità con l'International Mouse Phenotyping Consortium, a trovare una funzione di tutti quei geni che sono poi coinvolti nello sviluppo delle malattie rare. Questo, che sembra uno sforzo semplicemente di ricerca di base, in realtà è importantissimo perché grazie a questi dati che sono resi pubblici è possibile fare la diagnosi su diverse malattie, soprattutto grazie all'utilizzo di tecnologie di sequenziamento del genoma, che stanno diventando alla portata di molti anche ospedali e centri di cura. È possibile dare una risposta su alcune malattie genetiche che non ce l'hanno, perché ci sono alcuni geni e alcuni fenotipi, alcune manifestazioni cliniche che non si sa a quale gene collegare. Grazie a questo sforzo internazionale stiamo aiutando i genetisti a trovare le cause di queste patologie orfane.

Uno sforzo analogo lo sta facendo l'XR, un'infrastruttura europea che si occupa di analisi di dati genomici e quindi di rendere pubblici i dati delle ricerche. Inoltre, il Consiglio Nazionale delle Ricerche partecipa a un'infrastruttura che è una biobanca internazionale, favorendo il deposito di cellule su cui possono essere effettuate ricerche che riguardano queste patologie. Non solo ricerca di base, non solo meccanismi, non solo abilitazione a questo tipo di ricerca, ma il CNR è coinvolto anche nella raccolta e diffusione dei dati che riguardano queste patologie e nella condivisione per uno scambio di conoscenze e informazioni standardizzate. Questo è il caso del progetto Rare-Bestpractices, in cui siamo implicati direttamente.

Un'ultima cosa che vorrei aggiungere è che non dimentichiamo che lo studio e la ricerca danno speranza ai pazienti del momento, ma a volte purtroppo i risultati arrivano in ritardo. Ci vuole tempo per farli maturare, per trasferirli sui pazienti.

Per questo il CNR è attivo anche su soluzioni che riguardano il supporto ai pazienti e alle famiglie, in particolare per tutto quello che riguarda le applicazioni della robotica e l'aiuto che i robot possono dare nell'assistenza al paziente e alle loro famiglie.

Questo è il caso di un progetto che si chiama Fit4MedRob, coordinato dal CNR con altri 11 istituti di ricerca internazionali, e che si occupa, tra l'altro, di capire come è possibile utilizzare ciò che è già esistente, come strumentazione, come robot per le famiglie, superando anche gli aspetti regolatori e legislativi per poterli mettere a disposizione. Questo è collegato a un'attività che il nostro centro interdipartimentale per l'etica svolge anche nel comprendere quali sono le problematiche etiche che derivano sia dagli studi genetici sia dall'utilizzo di robot per l'assistenza ai pazienti e alle loro famiglie.

Vi saluto quindi rinnovando ancora una volta il supporto del Consiglio Nazionale delle Ricerche come istituzione a fianco vostro e vi ringrazio per il lavoro che state facendo.

I focus a tema ricerca sulle malattie rare



Fabrizio Farnetani

Mitocon - Insieme per lo studio e
la cura delle malattie
mitocondriali, Consigliere
UNIAMO

Chi ci ha preceduto ha già messo in luce alcuni punti molto importanti, evidenziando gli aspetti positivi della gestione delle malattie rare in Italia negli ultimi anni, nei quali sicuramente sono stati fatti passi avanti significativi. Tuttavia, noi che rappresentiamo i pazienti, dobbiamo sottolineare quello che ancora c'è da fare e gli aspetti negativi. Questo è il nostro ruolo, poiché le nostre aspettative sono sempre, come ben sapete, al di sopra della realtà attuale.

Si è detto che solo il 5% delle patologie rare ha oggi una cura efficace, ma vorrei ricordare un dato importante: nel programma Rare 2030, stabilito qualche anno fa, si era fissato l'obiettivo di avere 1000 trattamenti per le malattie rare entro il 2030. Siamo nel 2025, quindi non manca molto, ma purtroppo siamo ancora lontani da questo obiettivo e probabilmente non riusciremo a raggiungerlo in tempo.

Per questo motivo, ci aspettiamo di avere più ricerca, per migliorare la qualità della vita dei malati rari. Un esempio molto positivo è quello del trattamento della SMA, in cui i risultati sono entusiasmanti. L'andamento precedentemente conosciuto della patologia è stato completamente sovvertito: i bambini sottoposti a questo trattamento ora hanno una speranza e una qualità di vita nettamente migliore rispetto a quella che avrebbero avuto senza. Vorremmo che ci fossero tanti altri casi come questo. È stato anche ricordato che l'Italia si è recentemente dotata della legge 175 del 2021 e del Piano Nazionale per le malattie rare, con obiettivi specifici incentrati sulla ricerca. In particolare, nel Piano Nazionale sono stati definiti nove obiettivi, 23 azioni e 8 indicatori, e sono previsti finanziamenti diretti per la ricerca sulle malattie rare e agevolazioni fiscali.

Tuttavia, come evidenziato nell'ultimo rapporto di monitoraggio dello scorso luglio, molte di queste previsioni normative non sono ancora state completamente attuate. Ciò significa che c'è ancora molto da fare.

Siamo fortemente convinti della necessità di velocizzare i processi e di dare attuazione a queste norme, ma anche di andare oltre. Come si evince chiaramente leggendo il Piano Nazionale delle malattie rare, non si tratta solo di una questione di quantità di finanziamenti, ovvero del volume di denaro da mettere a disposizione della ricerca. Sebbene questo aspetto sia fondamentale, ci sono anche altri fattori importanti, come il contesto in cui viene svolta la ricerca in Italia, le infrastrutture, il quadro organizzativo e normativo in cui operano i ricercatori.

Un tema che è stato citato dalla Dottoressa Moles riguarda la condivisione dei dati tra i ricercatori, sia a livello nazionale che internazionale. Questo è un aspetto cruciale per velocizzare i processi e per evitare di dover ricominciare da capo ogni volta. È fondamentale condividere informazioni riguardanti campioni biologici e, come è stato citato, il CNR aderisce a una biobanca. Ma siamo sicuri che tutte le raccolte di campioni biologici in Italia siano gestite in modo trasparente e aderiscano a circuiti internazionali di biobanche? Non ne sono così sicuro. Potrebbero essere adottate delle norme più precise che non richiedano necessariamente investimenti finanziari diretti, ma che possano comunque agevolare e velocizzare il flusso della ricerca.

In Italia vantiamo anche il record europeo per il numero di enti ospedalieri e di ricerca che aderiscono alle ERN (Reti di Riferimento Europee). Questo dovrebbe essere un fattore abilitante, che dovrebbe favorire i processi di condivisione delle informazioni e delle risorse.

Un altro punto che desidero sottolineare riguarda la capacità di attrarre e formare ricercatori. Questo è un tema cruciale. Troppo spesso vediamo che giovani ricercatori talentuosi se ne vanno all'estero per proseguire la loro carriera.

Questo non è necessariamente negativo, ma rappresenta un problema perché, dopo aver investito soldi pubblici nella loro formazione, i benefici di quel lavoro spesso vanno a vantaggio di altri Paesi. Questo è un altro aspetto su cui dovremmo concentrarci e lavorare per migliorare la situazione.

Per tutti questi motivi, quest'anno il nostro impegno si concentra sulla ricerca, non solo sullo sviluppo di farmaci e terapie, ma sulla ricerca in senso ampio. Vorrei sapere cosa ne pensa Barbara, che è qui accanto a me.



Barbara D'Alessio

Fondazione Lega Italiana
Ricerca Huntington (LIRH),
Segretario UNIAMO

Buongiorno a tutti. Quest'anno abbiamo voluto dare una visione a 360° del concetto di ricerca e, come vedremo meglio più avanti, Marco Sessa approfondirà questo aspetto. Quello che desidero sottolineare brevemente in questo intervento è che, pur essendo necessario sostenere la ricerca sulle malattie rare in tutte le sue declinazioni, resta comunque fondamentale concentrarsi sulla ricerca terapeutica, intesa come quella che riguarda farmaci e dispositivi. La ricerca terapeutica, infatti, è quella che può offrire oggi la speranza di incidere su quei sintomi severi e invalidanti che impattano notevolmente sulla qualità della vita quotidiana. Inoltre, la ricerca terapeutica si interseca con altri aspetti legati al mondo delle malattie rare che non possiamo trascurare.

Partiamo da alcuni dati che, probabilmente, molti di voi già conoscono, ma che a me hanno colpito particolarmente. Secondo il rapporto della Federazione Europea delle Industrie e Associazioni Farmaceutiche del 2024, che analizza l'andamento delle sperimentazioni cliniche a livello mondiale, a livello globale c'è stato un aumento del 38% delle sperimentazioni terapeutiche. Tuttavia, in Europa, e in particolare in Italia, c'è stata una diminuzione del 40% dei trial terapeutici. Questo dato ci deve far riflettere e mi dà l'opportunità di evidenziare quattro aspetti, che per motivi di tempo sono limitati, ma sono comunque cruciali. Non mi soffermerò sulla necessità di snellire il procedimento amministrativo che riguarda l'avvio degli studi e l'approvazione dei farmaci, un tema già ben noto e su cui AIFA è già al lavoro. Voglio invece concentrarmi su altri quattro punti.

Innanzitutto, abbiamo un problema legato alle infrastrutture e alla cultura della ricerca. Questi due aspetti, pur sembrando separati, sono strettamente legati. In Europa, e quindi anche in Italia, i centri di sperimentazione sono quasi sempre ospedali, a differenza degli Stati Uniti, dove esistono centri dedicati esclusivamente alla ricerca clinica.

Credo sia necessario investire nei principali centri di sperimentazione clinica che già esistono e costruire attorno a questi un sistema di sostegno e collaborazione tra il mondo profit e non profit, tra pubblico e privato. Questo discorso sull'infrastruttura deve andare di pari passo con un cambiamento culturale. La cultura della sperimentazione clinica non è la stessa di quella dell'assistenza ospedaliera, e bisogna lavorare affinché ci sia un diverso approccio. A tal proposito, come diceva anche Fabrizio Farnetani, investire sul capitale umano è fondamentale. Facciamo fatica a coinvolgere i giovani nella ricerca, perché in Italia non è facile fare carriera in questo campo. La ricerca è anche complicata, e questo vale non solo per i medici, ma anche per gli infermieri e per le figure professionali che lavorano negli ospedali e si occupano della gestione dei farmaci. È essenziale affrontare anche queste difficoltà.

Il secondo punto riguarda i dati. Recentemente, su una rivista del gruppo Lancet, è stato pubblicato un articolo che titola "Il sistema dei dati sanitari italiani è rotto". Questo articolo evidenzia la frammentazione totale dell'infrastruttura dei dati sanitari digitali in Italia, che rende difficile utilizzare i dati a fini di ricerca. Le infrastrutture informatiche, infatti, sono diverse da regione a regione e non si comunicano tra loro. Da un lato c'è il Fascicolo Sanitario Elettronico, che potrebbe essere uno strumento utile, ma che ancora non è pienamente operativo. Recentemente sono state emanate delle linee guida per uniformare questo sistema, ma non saranno operative prima del 2026. Non possiamo più permetterci di rimanere indietro su questo fronte.

Tuttavia, abbiamo a disposizione degli strumenti fondamentali, come lo European Health Data Space, che rappresenta un'enorme opportunità per la condivisione dei dati sanitari a scopo di ricerca. Abbiamo anche la legge sull'intelligenza artificiale e il Fascicolo Sanitario Elettronico, oltre alle biobanche. Questi strumenti, che raccolgono dati sanitari utilizzabili per la ricerca, devono assolutamente interconnettersi.

Abbiamo un potenziale enorme, che però non stiamo sfruttando appieno. È un po' fastidioso sentire che dall'UK ci dicano che in Italia non stiamo lavorando bene, ma è un monito che dobbiamo prendere sul serio. Penso che sia il momento di rispondere a questa sfida e di mettere a punto un sistema che funzioni.

Se i dati non sono raccolti in modo accurato, con strumenti informatici che si possano interconnettere tra loro, è come non averli affatto. Un dato mal raccolto o che non comunica con un altro è inutile.

Un altro punto che volevo toccare riguarda il ruolo dei pazienti, o meglio delle organizzazioni che rappresentano le persone con malattia rara. Il contesto italiano, fortunatamente, è più favorevole su questo fronte, anche grazie all'ultima legge di bilancio che ha riconosciuto esplicitamente il ruolo delle organizzazioni dei pazienti, dei cittadini, e soprattutto nella ricerca, un ambito su cui vorrei concentrarmi. Dal nostro punto di vista, è fondamentale formalizzare in modo pratico e concreto il contributo che queste organizzazioni possono offrire alla ricerca, prevedendo la loro partecipazione diretta nei bandi di ricerca. Questo avviene già a livello europeo, ma in Italia ancora no. Nei bandi europei è previsto un coinvolgimento esplicito delle organizzazioni dei pazienti, con un budget dedicato alla loro attività. Questo dovrebbe essere applicato anche in Italia. Inoltre, nel confronto con i regolatori e le industrie, profit o non profit, che progettano gli studi, il coinvolgimento delle organizzazioni dei pazienti è fondamentale per disegnare studi che rispondano realmente alle necessità dei pazienti. La partecipazione ai trial può essere lunga e impegnativa, con le persone che devono conciliare lavoro e vita privata. Spesso devono spostarsi anche lontano dai centri di sperimentazione, e necessitano di rimborsi e supporto. È anche essenziale aiutarli nella comprensione dei documenti dello studio, spesso complessi, e nell'interpretazione dei risultati in un linguaggio comprensibile. Le organizzazioni dei pazienti sono pronte a svolgere questi compiti e devono essere considerate partner essenziali, poiché abbiamo tutte le competenze per farlo.

L'ultima cosa che voglio sottolineare riguarda la ricerca, che, come ci insegnano i ricercatori, non può essere condotta isolatamente, ma richiede interazione con il mondo esterno. La ricerca deve essere svolta in rete, sia a livello nazionale che internazionale. A questo proposito, una domanda sorge spontanea: le reti europee di ricerca (European Reference Networks) sono un'opportunità che arriva dall'Europa, e l'Italia è fortemente coinvolta. Qual è l'impatto che queste reti stanno avendo? Che contributo stanno dando? Su questo punto, chiederei al mio collega Marco Sessa di intervenire.



Marco Sessa

Associazione per l'Informazione e
lo Studio dell'Acondroplasia,
Vicepresidente UNIAMO

Grazie, Barbara, per il tuo intervento. Ti risponderò alla fine, ma vorrei iniziare con una considerazione che è stata accennata in precedenza e che, secondo me, è estremamente importante: solo il 5% delle malattie rare ha un trattamento. Questo dato è davvero impressionante. Parliamo di circa 400 condizioni su un totale di circa 8.000. E tutte le altre? Cosa succede a queste? Vengono abbandonate.

La ricerca, quindi, non è solo terapeutica, ma deve estendersi a 360 gradi, includendo anche aspetti come la riabilitazione, gli ausili, la tecnologia e così via. Dobbiamo lavorare sul benessere e sulla qualità della vita dei pazienti con malattie rare, a prescindere dal trattamento farmacologico o dalle cure specifiche.

In questo contesto di difficoltà, come è stato già illustrato prima dai miei colleghi e dai rappresentanti delle istituzioni, l'elemento cardine è la mancanza di finanziamenti. Il vero nodo è sempre quello. Come abbiamo detto prima, un efficientamento del sistema potrebbe andare oltre il semplice finanziamento, ma bisogna puntare su una gestione efficiente ed efficace del sistema. Serve un lavoro di rete, senza ombra di dubbio, e un lavoro di condivisione, altrettanto fondamentale.

Come diceva prima Barbara D'Alessio, è fondamentale anche un lavoro sul linguaggio, perché uno dei problemi più gravi che si riscontrano è proprio la difficoltà nella lettura dei dati e, in generale, nella condivisione delle informazioni, che è davvero scarsa. Ora, penso che, nonostante se ne parli poco, esista un problema strutturale in questo paese che rende tutto ciò ancora più difficile: il tema della regionalizzazione e, forse, in futuro, anche della possibile autonomia. Questo credo che non aiuti.

Lavorando in un ente pubblico in Regione Lombardia, mi rendo conto delle difficoltà che ci sono anche all'interno di una singola regione nel creare efficienza. Quindi, possiamo immaginare quanto sia complicato lavorare e creare un sistema efficace tra più regioni. Questo è un grosso handicap per noi, tanto che credo che la parola "handicap" sia perfettamente calzante, perché ci crea gravi disabilità nel sistema.

In questo contesto, credo che le ERN (Reti di Riferimento Europee) possano essere uno degli strumenti più utili per creare efficienza all'interno di questi sistemi, perché, innanzitutto, operano a livello europeo, quindi sono al di sopra delle beghe locali. Inoltre, per la loro missione, le ERN hanno meno problemi di finanziamento.

Certo, non generano direttamente fondi, quindi bisogna sempre fare attenzione ai budget, ma hanno sicuramente un sistema di coordinamento che permette di superare alcuni ostacoli, come la difficoltà nella gestione dei dati e la razionalizzazione della rete tra i vari centri di ricerca. In questo modo, si evita la duplicazione degli sforzi, ossia che più centri facciano la stessa ricerca. Questo è qualcosa che, purtroppo, non ci agevola.

In Italia siamo molto soddisfatti della presenza di numerosi centri ERN, perché rappresenta un ottimo risultato e un traguardo importante. Tuttavia, dobbiamo stare attenti affinché questi centri non si sovrappongano, ma lavorino in modo armonico tra di loro. Non deve essere solo una questione di numeri, ma anche di qualità e di efficacia. Creare un sistema di questo tipo è sempre molto complicato e richiede una grande capacità di coordinamento.

Infine, si è parlato di formazione. Anche in questo caso, dobbiamo capire con precisione di quali competenze e risorse abbiamo bisogno per migliorare l'efficienza complessiva del sistema. Concludo su questo punto.

Intergruppo Malattie Rare e Oncoematologiche



Orfeo Mazzella

10^a Commissione permanente,
Senato della Repubblica

Sono momenti importanti per noi quelli del mese della sensibilizzazione delle malattie rare, perché c'è tutta una comunità che si stringe attorno alle persone che soffrono di malattie rare e, in questo senso, ho ritenuto importante richiamare l'attenzione di tutti i parlamentari attraverso la presentazione di una mozione. Devo dire la verità, l'ho avuta da tutta la maggioranza e l'opposizione, perché la mozione è firmata da 60 senatrici e senatori di tutti i partiti politici, quindi possiamo dire che è un grosso risultato già questo. Nella mozione, sostanzialmente, il punto importante è quello che chiediamo: l'attuazione, la vera messa a terra della legge 175 sulle malattie rare, perché mancano anche dei decreti importantissimi, come quello che dovrebbe dare sostegno e aiuto alle famiglie.

Perché esiste un fondo di solidarietà sociale per le famiglie, per le persone che sono affette da malattie rare, che adesso è capiente di circa 6 milioni e mezzo di euro. Però, ovviamente, la distribuzione di questo fondo alle regioni deve essere attuata, questo è un regolamento che deve essere fatto, ma anche per i farmaci orfani. E chiudo, perché poi vi porto anche una novità importante: le spese che devono essere fatte, diciamo, dalle regioni, e quindi anche attraverso l'acquisto del farmaco orfano, possono essere in qualche modo facilitate dal fatto che le aziende, sostanzialmente, hanno dei benefici fiscali e quindi possono mettere in vendita questo farmaco orfano con un prezzo più competitivo. Non lo possono fare, però, perché manca il decreto attuativo e questo è un altro dato importante.

Poi ci sono altri aspetti che abbiamo sottolineato, ma non credo, diciamo, sia opportuno in questo momento sollevarli, li conosciamo tutti: sensibilizzazione e quant'altro.

Ma una novità è quella che vi porto adesso, e cioè, nel decreto prestazioni 1241, ho presentato un emendamento a mia prima firma, ovviamente sottoscritto da tutto il nostro gruppo, che pone l'accento su un concetto fondamentale. La 175 vuole l'uniformità, cioè proprio il concetto di uniformità di terapia su tutto il territorio nazionale, sancito nell'articolo 1, punto. Noi dobbiamo essere, noi malati rari, dobbiamo essere curati in modo uniforme, dalla Valle d'Aosta alla Calabria.

Significa che non ci deve essere una disparità di accesso alle terapie, né in termini appunto di terapia, né in termini di tempestività di accesso, e la tempestività di accesso è determinata da due fattori: il primo, nel caso del farmaco orfano, quando l'AIFA sostanzialmente acquisisce tutta la burocrazia, tutto il processo che serve per tutto il dossier, e quel dossier deve essere licenziato. C'è stato poi il decreto Balduzzi che lo ha snellito. La sburocratizzazione deve essere licenziata in 100 giorni. Poi c'è il secondo collo di bottiglia, che è praticamente quello delle regioni, perché le regioni devono inserire, devono acquistare, devono fare la gara d'appalto, devono contrattare il prezzo, eccetera, e poi devono acquisire questo farmaco all'interno del loro prontuario. E qui ci sta un altro collo di bottiglia. La legge prevede che dovrebbe essere eseguito entro 60 giorni, quindi avremmo 120 giorni, grossomodo, di percorso del farmaco, che è già un percorso lungo per una persona che attende il farmaco orfano, che può essere decisivo per la sua vita. Quindi, già questo è un percorso lungo, però questo percorso si allunga proprio a livello delle regioni, perché vengono espletate ben 20 gare di appalto e protocolli che servono per l'acquisto del farmaco.

Ho pensato, anche come idea nata all'interno di un convegno che abbiamo fatto con l'Intergruppo, di snellire questo processo, sburocratizzando e creando una stazione di appaltante unica. Ovviamente ci deve essere il tavolo Stato-Regioni che lo stabilisce. Non vi leggo tutto l'emendamento, ma lo potete leggere tutti quanti, in modo tale che si crei questo collo di bottiglia e lo rompiamo sostanzialmente, creando prima qualcosa che serve per far arrivare a tutte le regioni il farmaco, lo stesso farmaco, che stiamo parlando dello stesso farmaco.

on è che stiamo parlando di un altro farmaco, che dobbiamo fare, però le regioni, ovviamente, hanno le loro ... e quindi dice, al fine di garantire su tutto il territorio nazionale accesso tempestivo ed omogeneo alle terapie per i pazienti affetti da patologia, gli enti del Servizio Sanitario Nazionale sono tenuti ad approvvigionarsi di farmaci, senza il regolamento, tramite un'unica procedura d'acquisto per l'intero fabbisogno nazionale.

Questo concetto che è condiviso anche dai titolari che hanno la possibilità di distribuire il farmaco orfano, perché c'erano anche aziende che producevano, consentirebbe effettivamente uno snellimento. Dalle prime interlocuzioni che ho fatto con la relatrice del 1241, che è la Senatrice Cantù, mi ha fatto capire che l'emendamento piace, e quindi c'è un'intenzione da parte del governo di poterlo accogliere, anche se con delle modifiche. Quindi, probabilmente, ci sarà una riformulazione di questo emendamento. Al massimo, se non ci fosse una riformulazione convincente, potremmo trasformarlo in un ordine del giorno, che non è ancora quello che vorremmo noi, persone della comunità delle malattie rare, però è almeno qualcosa che potrà impegnare il governo. Grazie, speriamo che il governo accolga favorevolmente.



Maria Elena Boschi

I Commissione permanente,
Camera dei deputati

Vorrei aggiungere alcune riflessioni, anche alla luce del continuo scambio di idee e del confronto che abbiamo avuto su tanti temi. Parto innanzitutto dallo screening neonatale. Pochi giorni fa eravamo proprio in questa sala con la dottoressa D'Alessio e altri esperti per discutere dello screening neonatale esteso, concentrandoci anche sull'importanza della ricerca. Quest'anno, Uniamo ha scelto di dedicare una riflessione sulla ricerca in occasione della Giornata delle Malattie Rare e Ultra Rare, ed è un tema che non possiamo ignorare.

Purtroppo, dobbiamo ammettere che la grande maggioranza delle malattie rare non ha ancora una terapia approvata, e in alcuni casi non è nemmeno possibile arrivare a una diagnosi. Questo rende la ricerca una priorità assoluta, non solo perché si tratta di una questione vitale per chi ne soffre, ma anche per migliorare la qualità della vita di molte persone. In particolare, lo screening neonatale esteso, grazie ai progressi della scienza e della ricerca, ha consentito di diagnosticare un numero crescente di malattie rare ogni anno. Tuttavia, i tempi burocratici non riescono a tenere il passo con i progressi scientifici. Molte delle malattie che potrebbero essere individuate con lo screening neonatale esteso non vengono aggiornate altrettanto rapidamente a livello legislativo, creando un gap operativo che impatta direttamente sulla vita dei bambini e delle bambine.

Un altro problema significativo è l'eterogeneità regionale. In alcune regioni, lo screening neonatale copre un numero maggiore di malattie, mentre in altre è inferiore.

Questo porta a disuguaglianze nell'accesso ai diritti e ai trattamenti, con un impatto non solo sui pazienti rari, ma su tutta la popolazione. Secondo gli ultimi dati, sette regioni non raggiungono i minimi standard di prestazione dei servizi previsti dai LEA, e questo non riguarda solo lo screening neonatale, ma anche le condizioni generali di salute dei cittadini. Un sistema sanitario regionale disomogeneo complica anche la ricerca. Una ricerca più efficace potrebbe dare risposte migliori, ma la specificità delle malattie rare e ultra rare rende questa ricerca particolarmente complessa.

I casi sono pochi e la ricerca comparativa diventa difficile. Inoltre, la maggior parte dei pazienti sono bambini, e la ricerca clinica pediatrica è particolarmente complessa, sia per la difficoltà di seguire i protocolli sia per il tasso di abbandono dei trattamenti. Un altro aspetto critico è la scarsità di risorse. La ricerca nelle malattie rare è spesso considerata poco redditizia dal punto di vista economico, poiché il ritorno immediato per le aziende è limitato. Tuttavia, il valore di questa ricerca va oltre l'aspetto economico immediato, contribuendo a migliorare le condizioni di vita dei pazienti e a ridurre, nel lungo periodo, i costi per il sistema sanitario. Oltre a questo, c'è un'importante questione etica: garantire, dove possibile, la guarigione o il miglioramento delle condizioni di vita di chi soffre di malattie rare.

Il tema delle risorse è ancora più urgente, soprattutto considerando che nell'ultima legge di bilancio sono stati previsti tagli alla ricerca. Non possiamo lamentarci per la scarsità di risorse se allo stesso tempo si riducono i fondi destinati a questo settore cruciale. È vero che le associazioni svolgono un lavoro straordinario raccogliendo fondi attraverso donazioni, ma non possiamo affidarci solo alla generosità privata. È necessario che lo Stato faccia la sua parte, stanziando fondi adeguati per la ricerca.

Inoltre, dobbiamo affrontare il problema della fuga di cervelli. Perché la ricerca possa progredire, è fondamentale che i ricercatori possano lavorare in condizioni professionali adeguate. Se non riusciamo a trattenere i nostri talenti, rischiamo di perdere risorse fondamentali per il progresso scientifico. Anche a livello internazionale, i ricercatori italiani stanno affrontando difficoltà. Recentemente, ho letto che alcuni progetti di ricerca negli Stati Uniti, che avrebbero avuto ricadute positive anche per noi, sono stati bloccati a causa dei tagli imposti dall'amministrazione Trump.

Questo è un motivo di preoccupazione, soprattutto considerando che gli Stati Uniti sono stati pionieri nella ricerca sulle malattie rare, in particolare sui farmaci orfani. L'Europa, purtroppo, è arrivata in ritardo rispetto agli Stati Uniti e al Giappone. Se ora anche gli Stati Uniti rallentano, la situazione diventa ancora più complicata per tutti.

Anche riguardo alla ricerca, ci sono motivi di preoccupazione, ma dobbiamo cercare di spingere di più e investire di più, consapevoli delle criticità esistenti. È vero che il Testo Unico sulle malattie rare affrontava anche questo tema, ma è una delle parti ancora inattuate rispetto al lavoro che avevamo iniziato nella scorsa legislatura. Il nostro compito, come opposizione, è quello di essere un "pungolo" per la maggioranza e il governo, stimolando azioni concrete, sempre nel rispetto delle istituzioni. Cerchiamo di svolgere appieno questo ruolo, soprattutto per garantire risposte in più sulla ricerca e, in particolare, sui decreti attuativi che ancora mancano. Ad esempio, come ha ricordato il professor De Lorenzo riguardo alla legge sull'oblio oncologico, siamo stati fortunati perché quasi tutti i decreti attuativi sono stati adottati dal governo, ma uno manca ancora, ed è il più complesso, quello che riguarda l'eliminazione delle discriminazioni nell'accesso al mondo del lavoro e nei concorsi, nonché nelle condizioni lavorative per coloro che hanno avuto una malattia. Siamo a buon punto, ma chiaramente questo è ancora un tema aperto.

Le associazioni e le federazioni sono state coinvolte in modo significativo in questo processo, e il loro impegno è stato fondamentale. È importante, quindi, il coinvolgimento delle associazioni e delle federazioni anche nel lavoro che possiamo fare con il governo per spingere la ricerca e lavorare su alcuni settori cruciali.

Concludo, perché ho già preso troppo tempo, con un messaggio di fiducia e speranza. Se ci concentriamo solo sulle difficoltà, rischiamo di vedere la complessità come un ostacolo insuperabile. Come hanno detto i presidenti De Lorenzo e Scopinaro, le nuove tecnologie ci aiutano, anche nella ricerca. Queste tecnologie ci permettono di mettere in rete più facilmente i risultati delle ricerche, che nel campo delle malattie rare spesso si sviluppano tra diversi paesi, non solo all'interno del nostro. Pensiamo, ad esempio, alla necessità di organizzarsi per affrontare le diagnosi, spesso in un solo giorno, e il fatto che molte volte è necessario spostarsi in un'altra regione, con i costi e le difficoltà che ciò comporta. In questo contesto, le nuove tecnologie possono rendere più facili anche i confronti tra medici e specialisti.

Dobbiamo spingere per dedicare risorse a questo, poiché rappresenta un miglioramento sostanziale nella gestione dei percorsi di cura.

Infine, chiudo con lo slogan di quest'anno: "Uniamo le forze". Unire le forze è fondamentale, specialmente nella ricerca per le malattie rare e ultra rare. Se ci concentriamo solo sui singoli casi, la sfida può sembrare insuperabile. Ma se pensiamo che possiamo mettere in rete le risorse e lavorare insieme, allora anche le sfide più difficili possono essere affrontate e superate.

Aggiungo una piccola nota polemica riguardo alla serietà degli impegni che si prendono. Oggi sono all'opposizione ma sono stata anche al governo, e chi è al governo, chi è in maggioranza, ha una responsabilità in più. Gli impegni che si prendono devono essere mantenuti se si è nelle condizioni di farlo, soprattutto quando si parla della vita delle persone e si creano aspettative che spesso sono l'unico elemento di speranza per chi affronta situazioni difficili. Se una cosa può essere fatta, chi si impegna deve assumerla pubblicamente e portarla a termine. Questo è il valore delle mozioni, che sono uno strumento con cui il Parlamento chiede un impegno al governo, che deve rispondere di fronte al Parlamento e ai cittadini italiani, assumendosi o meno tale impegno.

Dire sì a tutto è facile, perché si ottiene l'applauso generale, ma poi ci si trova di fronte alla realtà dei fatti. La serietà implica dire sì solo quando quell'impegno è realistico, e quindi può essere rispettato in un arco di tempo preciso. Se non si è nelle condizioni di farlo, è più onesto ammetterlo, dicendo che in quel momento non si è in grado di portare a termine certi impegni, ma che si proverà a farlo in un secondo momento. Generare aspettative e poi disinteressarsene non è serio, soprattutto quando le aspettative riguardano la vita delle persone. Quando ho ricoperto altri ruoli, ho sempre cercato di non fare promesse che non avrei potuto mantenere, e credo che non sia giusto farlo. Meglio fare meno promesse, ma quelle che si fanno, portarle fino in fondo con una cronologia chiara e realistica.

Questo è ciò che le Federazioni, le associazioni, i pazienti e le loro famiglie hanno sempre chiesto: non essere presi in giro, ma avere la verità su ciò che si può fare e su ciò che non si può fare, su dove ci sono le risorse e dove non ci sono. Poi, cercare di fare meglio, ma sempre con la serietà di un impegno concreto. Questo dovrebbe essere il dovere della politica e delle istituzioni.



Ylenia Zambito

Segretario 10^a Commissione
permanente, Senato della
Repubblica

Volevo sottolineare questo aspetto: la differenza tra regioni è forse il problema politico principale da risolvere in questo paese, per quanto concerne la sanità, sia per le malattie rare che per tutto il resto. Questo è un po' un tallone d'Achille nostro, un tallone d'Achille che riguarda l'accesso alle terapie, la presa in carico, la disomogeneità fra regione e regione, la diagnosi, la distribuzione dei farmaci e quindi è un po' un cruccio nostro. Anche questa cosa del farmaco che non arriva al letto del paziente, perché dopo che l'EMA l'ha approvato, poi l'approva l'AIFA, poi contratta il prezzo e poi comunque si deve aspettare che le regioni facciano le gare, inseriscano nei propri prontuari e lo distribuiscano realmente, è una cosa che andrebbe snellita enormemente.

Sulla ricerca, fatemi dire qualcosa perché ci tengo. Era il mio lavoro e sarà il mio lavoro. È proprio in quest'ambito che ho conosciuto Annalisa Scopinaro, una donna straordinaria, bellissima. Ti ringrazio per tutto quello che fai. Sulla ricerca, ci sono molti esempi positivi, sono da considerare buone pratiche. Il fatto che ci sia sempre più una collaborazione tra enti pubblici di ricerca, università, CNR e quant'altro e l'industria farmaceutica non è una cosa da prendere come secondaria, ma una cosa importante. Le aziende farmaceutiche hanno la possibilità di investire sulle malattie rare un po' di meno, perché il farmaco raro non è remunerativo. Quel tipo di ricerca deve essere sostenuta dal pubblico, ma la dobbiamo sostenere mettendo insieme a collaborare gli enti pubblici e gli enti privati, perché l'uno fa una cosa e l'altro ne fa un'altra.

Con il PNRR sono stati finanziati moltissime ricerche su questo settore, in questo modo, cioè che vedevano la compagine allargata tra pubblico e privato. Si deve proseguire su questo schema. Mi preoccupa moltissimo il fatto che ci siano poche sperimentazioni cliniche in Europa, e questo è dovuto a tanti fattori. Quello su cui possiamo incidere di più e meglio è che è troppo complicato far richieste per vedere approvato un protocollo in Italia, è complicatissimo. Ho avuto in passato dei medicinali che dovevano essere sperimentati e per ottenere l'ok del ministero, dell'ente, della propria università, eccetera, è complicatissimo. Credo che questa sia la ragione per cui ci siano così poche ricerche cliniche, perché in Italia e in Europa è complicato ed è più costoso che in altri paesi.



Simona Loizzo

XII Commissione permanente,
Camera dei deputati

Io credo che l'impegno di tutti i gruppi parlamentari sulle malattie rare ci sia. Noi, nella legge di bilancio, siamo stati i primi firmatari del fondo di potenziamento per i test NGS, proprio per consentire che questo fondo fosse disponibile. Abbiamo lavorato tutti insieme. Il messaggio che voglio dare da medico, prima che da politico, è questo: quando in salute non ci si divide, ma si lavora uniti, si ottengono grandissimi risultati. Quello che dobbiamo cercare di ottenere è che non ci siano disomogeneità di trattamenti e diagnosi precoce tra le regioni. Questa disomogeneità è legata spesso non alla mancanza di fondi, ma soprattutto alla scarsa capacità organizzativa di alcune regioni, che non sono del tutto dotate di strumenti adeguati, in cui anche i centri di riferimento non hanno lo stesso appeal che hanno invece i centri di riferimento di altre regioni italiane.

Io sono calabrese, sono meridionale, anzi sono un medico profondamente convinto che anche il Meridione abbia delle grandissime risorse. Tocca però organizzarci in maniera coerente a quello che i pazienti ci chiedono. Voglio ringraziare le associazioni dei pazienti. In un emendamento, che è passato in bilancio del gruppo Lega, abbiamo inserito gli esiti di cura riferiti dai pazienti come fondamentali nel percorso. È la prima volta che questo accade proprio perché alcune associazioni hanno una mappatura di dati ancora più precisa delle società scientifiche. Lo dico perché ho fatto una grande battaglia anche sui dati sanitari e sull'altruismo dei dati, che è il tema delle malattie rare. I dati, se vengono condivisi, se c'è la possibilità che i dati vengano condivisi, realizzano una comunione di intenti per tutti.

Il problema delle malattie rare è proprio che alcune sono rarissime e quindi il numero dei pazienti, se i dati non sono resi interoperabili e condivisi, è difficile fare una strategia comune. L'altruismo dei dati, inoltre, deve essere un altruismo gratuito.

Noi siamo assolutamente contro le banche private dei dati, perché non agevolano la moltitudine di pazienti che rimane isolata, o da contesto geografico, o da solitudine per la rarità della malattia di cui sono affetti. Speriamo di completare il nostro percorso parlamentare. Abbiamo due o tre cose che condividiamo nell'intergruppo di malattie rare e che interessano tutti i gruppi politici. Speriamo di raggiungere accordi rapidi con il Ministero della Salute, perché ci sono ancora una serie di cose che sono al palo, soprattutto sugli screening. Non c'è solo il tema di aumentare il numero degli screening, ma almeno fare applicare quelli che sono già in agenda.

Alcune regioni, ahimè, sono disattese, quindi vi lascio con questa speranza che voi, come associazioni e movimenti, possiate accompagnare il nostro percorso. Secondo me, lo dico da medico, sono un direttore di un dipartimento chirurgico: senza le associazioni di pazienti non si arriva da nessuna parte. Perché una cosa è l'opinione sulla terapia, sulla cura, per carità dei medici, altro è l'accettazione, il vissuto dei pazienti e delle famiglie che accompagnano questi pazienti.

Interventi Parlamentari



Elisa Pirro

5^a Commissione permanente
Senato della Repubblica

Quando parliamo di malattie rare, anche se ci fosse una facilità di accesso alle procedure per gli studi clinici in Europa, avremmo comunque una difficoltà nel raggiungere la platea e quindi i numeri di soggetti su cui fare queste sperimentazioni, che si raggiungono invece facilmente quando parliamo di altre patologie che hanno un'incidenza sulla popolazione decisamente diversa. A livello europeo dovremmo cambiare l'ottica con cui si guarda alla sperimentazione e quindi all'autorizzazione dei farmaci per le malattie rare, perché ovviamente non si può pensare di fare una sperimentazione su 30/40 mila soggetti quando magari in tutto il mondo ci sono 2000 soggetti affetti da una determinata patologia. Ne discutevo tra l'altro questa mattina, c'è stato un altro evento sulle terapie avanzate che non era mirato alle malattie rare ma che poi ha toccato anche le malattie rare, perché spesso quelle terapie vedono come potenziale bersaglio pazienti con patologie rare. È proprio l'ottica diversa con cui devono essere autorizzati i farmaci che devono essere sperimentati in maniera diversa. Ci sono le procedure di autorizzazione anticipata che spesso vengono messe in atto più frequentemente rispetto al passato.

C'è poi un problema nel momento in cui ci devono essere gli studi confermativi di quella autorizzazione anticipata, perché nel mondo delle malattie rare diventa difficile seguire i protocolli canonici e quindi bisogna finalmente aprire agli studi di Real World Evidence, fatti magari in maniera diversa. Questo vuol dire guardare gli esiti della somministrazione del farmaco alla platea per cui erano destinati, uscendo dallo schema rigido dello studio clinico del protocollo tradizionale.

Dobbiamo quindi spingere affinché l'Europa, che alcune norme se le è già date su questo, poi le mette effettivamente in campo, perché in questo momento non lo sta facendo. Sto seguendo un caso di un farmaco ritirato a cui è stata revocata l'autorizzazione da EMA, pure in presenza di risultati molto positivi nella platea dei pazienti. Non è facile rompere la rigidità burocratica di EMA e in parte anche di AIFA, ma dobbiamo rompere questo soffitto di cristallo che non è quello di cui parliamo sempre, ma che ha davvero un grande impatto sulla vita di persone che già devono combattere ogni giorno con una patologia difficile. Cerchiamo di agevolare da questo punto di vista, ecco. Unisco questo piccolo tassello a quello che hanno aggiunto i colleghi e con la prospettiva di lavorare intensamente su questo, vi saluto.



Elena Murelli

10^a Commissione permanente,
Senato della Repubblica

Buongiorno a tutti. Volevo intervenire in presenza, era nella mia agenda, ma i lavori sulla delegazione europea sono slittati a stamattina e sono appena finiti, quindi mi sono collegata per portare il mio saluto e la mia testimonianza, e per far sapere che, in occasione della Giornata Mondiale delle Malattie Rare, è importante ricordare che questo tema non deve essere trattato solo una volta all'anno. Il lavoro che Uniamo fa è fondamentale e viene svolto tutto l'anno. Siamo a fianco delle associazioni e dei pazienti per far sentire la loro voce, perché a seconda del tipo di malattia rara, può esserci un solo paziente o anche 1000 o 5000, ma in ogni caso i numeri non sono mai alti.

Ho imparato, confrontandomi nei vari incontri, che le realtà sono molto diverse tra loro. Le associazioni di pazienti, come Uniamo, sono fondamentali e continuano a portare avanti la loro voce per far sapere cosa manca, dalla diagnosi alla cura, alle terapie, e per far emergere le disomogeneità sul territorio. Grazie anche alle aziende farmaceutiche e alle società scientifiche che fanno ricerca per cambiare la vita dei pazienti, per essere sempre al passo e sviluppare nuovi farmaci innovativi.

Non so cosa sia stato detto negli altri interventi, ma anche l'altro giorno abbiamo partecipato a un evento sulle malattie rare. È importante ridurre i tempi di approvazione dei farmaci. L'Italia, in media europea, è in una buona posizione quando un farmaco viene sviluppato e riconosciuto, diventando salvavita per tutti. Quando si tratta di malattie rare, se un farmaco viene sviluppato per un paziente con una malattia rara, questo diventa indispensabile per cambiargli la vita e permettergli di tornare nella vita sociale, familiare e lavorativa.

Cambia la vita non solo al paziente, ma anche al caregiver. Dobbiamo avere rispetto non solo per la malattia o per il paziente, ma per la singola persona, e dobbiamo essere al loro fianco senza discriminazioni.

Le nuove tecnologie di supporto, come la telemedicina, l'HTA e l'intelligenza artificiale, sono sicuramente strumenti importanti che possono supportare anche le malattie rare. L'intelligenza artificiale può essere utilizzata per la ricerca di nuove terapie e farmaci. Dal nostro punto di vista, siamo consapevoli delle problematiche, che discutiamo con Uniamo, e continuiamo a insistere su questo tema. Ad esempio, il piano delle malattie rare è riconosciuto, ma mancano i registri a livello regionale. Il registro nazionale è stato istituito, ma purtroppo i registri regionali non comunicano tra loro, un problema noto di interoperabilità dei dati. Ho già parlato di questo in diversi convegni e penso che sia un problema fondamentale. Non riguarda solo la raccolta dei numeri dei pazienti per ogni singola malattia rara, ma è cruciale per essere al fianco dei pazienti nella ricerca e nello sviluppo di nuove terapie.

Per questo motivo, è importante avere un registro e un piano di comunicazione tra i diversi specialisti che si confrontano sulle malattie rare è fondamentale per comprendere anche l'aderenza alla terapia e per avere un quadro completo della situazione. Nella pianificazione sanitaria, avere un registro nazionale è essenziale. È anche importante incentivare il settore. Inoltre, lo screening neonatale è un passo importante, con l'Italia che è l'unica nazione al mondo a fare screening per 60 malattie rare con un tasso del 98,2%. Tuttavia, è altrettanto importante fare lo screening familiare e promuovere una campagna di comunicazione per sensibilizzare sul fatto che le malattie rare sono anche genetiche e possono avere un impatto familiare.

È fondamentale fare una corretta campagna di informazione. I decreti attuativi per inserire le malattie rare riconosciute dal 2018 nei LEA non sono ancora stati attuati. Come Parlamento, stiamo insistendo con il Ministero della Salute per approvarli al più presto. Sappiamo che ci sono disomogeneità in alcune regioni che non raggiungono i requisiti minimi dei LEA, con circa 300.000 persone che necessitano di turismo sanitario. È necessario impegnarsi di più, rafforzando la relazione tra Parlamento, Ministero della Salute e Conferenza Stato-Regioni, per eliminare queste disomogeneità territoriali. Non possiamo più tollerare, nel 2025, che i pazienti non abbiano la possibilità di curarsi nella propria regione. È vero che esistono centri specialistici, ma devono essere rafforzati in modo che anche il paziente, il caregiver e il cittadino possano essere certi di ricevere cure adeguate.

È anche fondamentale che le terapie e i dispositivi medici siano disponibili su tutto il territorio nazionale.

Chiudo il mio intervento augurando buon lavoro a tutti. Mi scuso ancora per non essere presente, ma sono sempre a vostra disposizione.

L'agenda comune con i rappresentanti oncologici: ultimi sviluppi



Francesco De Lorenzo
Presidente FAVO

Siamo soliti interagire con Annalisa durante le manifestazioni che organizziamo. I vostri incontri sono molto più strutturati e si svolgono su un periodo di tempo più lungo, mentre i nostri si concentrano in una settimana, nell'ambito di maggio. Queste sono occasioni importanti per fare il punto sulle questioni di comune interesse. Nel tempo, abbiamo cercato di trovare delle intese, anche prima dell'inizio di questa legislatura, per potenziare la nostra reciproca partecipazione attiva, anche sul piano delle istituzioni. L'obiettivo è sempre stato quello di creare sinergia per far sì che le nostre azioni comuni potessero portare a un maggiore impatto, in particolare per quanto riguarda i tumori rari. Il 25% dei malati di tumore sono affetti da tumori rari e, come i malati di malattie rare, affrontano difficoltà simili. Per questo ci siamo impegnati molto non solo in Italia, ma anche a livello internazionale, per affrontare le maggiori difficoltà legate ai tumori rari. Sebbene i malati di cancro abbiano punti di riferimento ben precisi dove curarsi, i malati di tumori rari faticano a individuare centri specializzati. Per questo siamo stati promotori di iniziative a livello europeo, affinché la Direttiva transfrontaliera fosse attuata concretamente, permettendo ai malati di tumori rari dei paesi limitrofi di venire in Italia per trattamenti e cure adeguate. Nei paesi dell'Est, infatti, i malati di tumori rari non hanno accesso agli stessi centri di eccellenza che sono presenti in Italia, dove ci sono tre ERN dedicate: per i tumori rari solidi, per i tumori rari oncoematologici e per l'oncologia pediatrica.

La collaborazione per le malattie rare ci ha portato a un duplice impegno: uno a livello regolatorio e l'altro a livello di ricerca. AIFA ha compreso che la miglior rappresentanza per affrontare le problematiche relative alle malattie rare e ai tumori rari è quella di unire le forze di UNIAMO e FAVO.

Siamo stati recentemente coinvolti in un gruppo di lavoro sulla medicina di precisione, ma siamo un po' delusi dai risultati finora ottenuti e anche dalle difficoltà incontrate. Le iniziative e le richieste approvate all'unanimità dal Parlamento, come la mozione approvata due anni fa, non sono state ancora realizzate. È sempre positivo sentire i rappresentanti del governo rivendicare i meriti per aver portato avanti alcune iniziative, ma rimane una scarsa attenzione alla qualità della vita dei malati e al funzionamento delle reti. Le reti sono fondamentali, e noi siamo molto affini su questo aspetto, poiché le ERN sono centri di eccellenza. In Europa esisteva già un'organizzazione per le malattie rare, ma per i tumori rari si è intervenuti successivamente, con la Joint Action Rare Cancer, e sono stati creati dei network europei. Questi rappresentano l'unica modalità con cui l'Europa partecipa effettivamente alla sanità.

Credo che oggi sia importante fare un consuntivo di ciò che è stato approvato all'unanimità ma che non è stato ancora realizzato. Da parte nostra, stiamo andando avanti per conto nostro nella richiesta di un maggiore coinvolgimento di FAVO e UNIAMO da parte del Ministero, anche riguardo ai bandi per i progetti di ricerca. A livello europeo e nazionale, le associazioni dei pazienti devono essere parte integrante della ricerca, che deve essere centrata sui malati. Abbiamo già esercitato pressioni al Ministero della Salute, ma al momento non è stato fatto nulla. Ora sembra che ci sia un direttore generale della ricerca e un capo del dipartimento, vediamo se riusciremo a fare progressi, ma stiamo continuando a lavorare autonomamente. Ciò che manca è un tentativo serio di mettere insieme le forze per aprire nuovi spazi. Ad esempio, il Consiglio Nazionale delle malattie rare, che avrebbe dovuto riunire tutti i ministeri (Salute, Ricerca, Lavoro, INPS) per una politica complessiva, non sta funzionando come dovrebbe. La mozione che è stata approvata all'unanimità non è stata ancora attuata e, nonostante le sollecitazioni, i colloqui con Gemmato e Ruggi non hanno avuto esito positivo. Un altro punto importante è che nella legge sulle malattie rare sono previsti incentivi per stimolare la ricerca indipendente, ma finora non sono stati attuati. Non sono stati previsti incentivi specifici per le industrie, e le grandi questioni che abbiamo sollevato non si muovono.

Oggi dobbiamo fare il punto su ciò che non funziona.

Un altro aspetto importante è il potenziamento delle ERN. Riteniamo che sia arrivato il momento di valorizzare e insistere sull'attuazione della rete dei tumori rari, approvata nel 2023. L'Italia è l'unico paese in Europa ad avere una rete dedicata ai tumori rari, ma da due anni non sono stati stanziati i finanziamenti necessari.

La burocrazia e l'indifferenza da parte delle strutture ministeriali sono impressionanti. Ad esempio, il direttore generale della ricerca, Cicchetti, aveva vantato il merito di aver fatto una delibera nel 2019 per creare il centro di coordinamento all'interno del ministero, ma da giugno dello scorso anno, quando è venuto alla nostra giornata, non è stato fatto nulla. Le regioni non hanno indicato i loro rappresentanti e non riceviamo risposte dai funzionari.

Questa sciatteria va denunciata. Dobbiamo portare tutto questo all'attenzione della base, perché senza una partecipazione diretta e una mobilitazione, rischiamo di arrenderci, ma noi non vogliamo arrenderci. Queste sono le occasioni per sottolineare che i parlamentari devono essere più attivi. Fino ad ora, i senatori hanno detto che tutto va bene, ma noi, come deputati, diciamo che non va bene. Chiediamo maggiore impegno per il nostro intergruppo, che ha fatto delle cose importanti, ma c'è ancora molto da fare. Non chiediamo grandi investimenti, ma vogliamo valorizzare anche gli investimenti del Ministero della Salute, per destinare il minimo necessario a incentivare la formazione delle reti. Se le reti funzionano, si riducono le disuguaglianze, poiché la presa in carico complessiva del malato consente di indirizzarlo ai centri giusti per diagnosi e trattamenti, evitando il ricorso al privato e riducendo l'out-of-pocket. Nel 2022, ogni malato ha speso mediamente €500 per indagini diagnostiche, un dato che dimostra quanto sia ancora difficile garantire una diagnosi tempestiva. I malati fragili devono essere tutelati con iniziative concrete. È stato fatto un decreto sulle liste d'attesa, ma manca una persona responsabile che se ne occupi. C'è una volontà dichiarata, ma la scarsa capacità di realizzazione è evidente.



Annalisa Scopinaro

Presidente UNIAMO Federazione
Italiana Malattie Rare

Francesco ha evidenziato diversi punti importanti, e mi piacerebbe riprendere alcuni di essi, puntualizzando anche quello che è stato fatto come resoconto della mozione di due anni fa. Le liste di attesa per i malati rari sono devastanti, ma lo è anche il decreto sulle liste di attesa, che ha eliminato la possibilità che avevamo fino ad oggi di avere percorsi privilegiati per la presa in carico e l'organizzazione di appuntamenti centralizzati. Prima, infatti, era possibile concentrare gli esami necessari in una sola giornata, grazie alla figura del Case Manager, che prendeva gli appuntamenti direttamente, anche nei casi in cui gli ospedali avessero slot liberi. Il decreto ha completamente annullato questo sistema, causando solo danni alla nostra comunità. Ora, le famiglie sono costrette a passare dal CUP, un passaggio che prima era evitabile grazie a un sistema che, pur con alcune difficoltà, funzionava.

Inoltre, bisogna sottolineare che quando vengono approvate leggi che non considerano le specificità delle marginalità, queste leggi finiscono per diventare un boomerang, che ritorna indietro e complica ulteriormente la vita delle persone. La mozione che avevamo scritto, ad esempio, poneva l'accento sull'urgenza di ampliare l'elenco delle patologie rare, e finalmente, con il nomenclatore tariffario aggiornato al 31 dicembre e con i nuovi decreti Lea già in esame alla conferenza Stato-Regioni, dovremmo poter sbloccare l'inserimento di almeno 12 patologie. Tuttavia, è evidente che, se i Lea vengono aggiornati solo ogni tanto (gli ultimi risalgono a otto anni fa), non è possibile pensare a un flusso continuo di inserimento di nuove patologie scoperte ogni anno. Questo vale anche per le prestazioni, che spesso non possono essere incluse a causa della mancanza di aggiornamenti tempestivi.

Il problema non riguarda solo le malattie rare o oncologiche, ma è un problema che investe l'intero paese, legato a una burocrazia che non riesce a tenere il passo con l'innovazione tecnologica, né con la disponibilità immediata di farmaci. Fermo restando che l'Italia è il secondo paese europeo per numero di farmaci disponibili, è fondamentale migliorare le tempistiche di approvazione e l'inserimento nei prontuari regionali.

Per quanto riguarda l'Allegato A al Piano Nazionale delle Malattie Rare, che ha definito i criteri per i centri, questo dovrebbe semplificare il processo, poiché un gran numero di compiti burocratici (come l'attribuzione dei codici e la definizione dei titoli di prescrittori ed erogatori) è stato già regolato. Non dovrebbero esserci più atti successivi, e ci auguriamo che questo permetta di accelerare il processo. PDTA P: alcune regioni hanno già iniziato a implementare questi cambiamenti, ma è chiaro che ciò richiede una capillarizzazione delle procedure, nonché un sistema informatico che possa facilitare l'inserimento dei dati necessari.

Come segno positivo, c'è stata una certa attuazione del Comma 8, e ora siamo in scadenza del CoNaMR, sperando che il rinnovo delle richieste venga accolto, e che vi sia una vera accelerazione del decreto sulle tariffe e dei nuovi Lea in Conferenza Stato-Regioni. Riguardo ai trattamenti extra-Lea, alcune regioni si sono già attivate, iniziando a lavorare su un elenco di trattamenti da settembre scorso, chiedendo il supporto delle società scientifiche per certificare la necessità e urgenza di questi trattamenti. È chiaro che il lavoro da fare è vasto, ma ciò che abbiamo richiesto, come rappresentanti dei pazienti, è di partire almeno da un piccolo gruppo e dare dei segnali concreti, altrimenti rischiamo di non vedere mai la fine di questo processo.

I fondi sul piano nazionale delle malattie rare, previsti nella nuova legge di bilancio, sono stati ampliati, ma l'NGS (sequenziamento genetico) è l'unico strumento che potrebbe permettere una diagnosi per alcune malattie rare. Abbiamo anche indirizzato al governo la richiesta di inserire i rappresentanti regionali delle malattie rare nei gruppi di lavoro del DM 77, in modo da evidenziare la specificità delle nostre patologie. È importante che non si faccia un sistema che non tenga conto della rete esistente delle malattie rare. L'emendamento approvato in legge di bilancio per l'elenco RUAS (Rappresentanti Ufficiali Associazioni dei Pazienti) è stato un passo positivo, ma attendiamo ancora i decreti attuativi, che sono sempre un passo successivo e a volte troppo tardivo.

Per quanto riguarda il coinvolgimento di AIFA, Francesco ha parlato di una partecipazione più attiva delle federazioni delle associazioni, che devono essere chiamate a ruoli istituzionali più strutturali. Anche sul fronte della formazione dei professionisti, sono in corso diverse iniziative nelle regioni per i medici di medicina generale e pediatri di libera scelta. Noi stessi, come federazione, con l'aiuto di diverse società scientifiche, stiamo lanciando un corso di formazione per medici di medicina generale e pediatri.

Un altro aspetto riguarda la remunerazione e il finanziamento a funzione previsto dal decreto legislativo 229 del 1999. Siamo intervenuti con il Ministero, ma la disposizione è stata superata da una serie di leggi e modifiche, rendendo difficile tornare indietro. Questo è un punto che dovrà essere rivisto, con l'eventuale innovazione della norma, per evitare che si torni a una situazione di stallo.

Vorrei anche sottolineare che i Parlamentari, come l'On.Boschi, hanno continuato il loro impegno a favore delle nostre comunità di malati rari e di tumori rari, ma spesso non vediamo la messa a terra di questo impegno, che rimane una sensazione di grande dispiacere. Tuttavia, siamo convinti che bisogna continuare a lavorare insieme per risolvere questi problemi, perché se non riusciamo a individuare dove si inceppa la macchina burocratica, continueremo a trovarci qui, lamentandoci, senza arrivare a soluzioni concrete. I pazienti sono al centro della nostra azione, e se non ci fosse l'impegno costante dei rappresentanti dei pazienti, molte cose probabilmente resterebbero ferme.

Tavola rotonda Il Piano Nazionale Malattie Rare: direttive del CoNaMr



Enrico Costa

Agenzia Italiana del Farmaco
(AIFA)

Innanzitutto, desidero ringraziare Annalisa per l'invito. Lavoriamo costantemente a stretto contatto con le associazioni, anche all'interno del CoNaMr. Oggi sono qui in qualità di membro del Comitato, di AIFA, ma anche in triplice veste, poiché faccio anche parte del comitato per i farmaci orfani dell'EMA, e quindi seguo tutto il processo autorizzativo.

Vorrei estendere il discorso a quanto ho ascoltato questa mattina, che ritengo molto interessante. In questi ambiti è generalmente facile trovare convergenze e accordi, poiché stiamo trattando temi estremamente sensibili che riguardano la vita di tutti. Tuttavia, per chi lavora in questo settore da molti anni, la realtà è ben più complessa. A livello nazionale ci troviamo a fronteggiare una stratificazione legislativa che rende difficile navigare tra le normative, rendendo i percorsi più snodati. A tal proposito, è in corso una revisione della legislazione farmaceutica europea, che cambierà il panorama farmaceutico per i prossimi 10, 15 o 20 anni. L'obiettivo è che tutti i cittadini dell'Unione Europea possano beneficiare di queste modifiche. Stiamo cercando di progettare un modello il più snello possibile, per evitare di essere vincolati da regole troppo rigide che limiterebbero i margini di manovra, in un panorama che evolve rapidamente, come quello delle Scienze della Vita, e in particolare delle malattie rare.

Non vorrei che si confondessero gli aspetti regolatori con la burocrazia. La burocrazia, pur avendo una sua funzione, è stata creata per gestire la relazione tra leggi e scienza, soprattutto per tutelare la salute pubblica.

L'approvazione di un farmaco e la sua successiva autorizzazione non sono processi semplici, come abbiamo visto anche in passato.

Un eventuale ritardo rispetto alle aspettative non può essere ridotto a un semplice ritardo burocratico. Si tratta di un processo che tutela la salute e cerca di garantire chi potrà accedere al farmaco. A mio parere, siamo riusciti a fare dei progressi nel momento in cui è cambiato il modello di riferimento. Oggi, infatti, seguiamo un sistema che è più flessibile, in grado di accettare evidenze che in passato erano considerate inaccettabili. Gestire l'incertezza significa assumersi responsabilità che possono anche comportare ripercussioni negative, quindi trovare il giusto equilibrio su quando approvare un farmaco è un processo particolarmente delicato.

Stiamo attualmente rivedendo la legislazione farmaceutica europea e tra le proposte in discussione c'è l'introduzione di una "regulatory sandbox". Si tratta di ambienti regolati in cui uno sviluppatore può testare farmaci innovativi, ancora non completamente compresi, ma in un contesto protetto. Questo non è un sì definitivo, ma un passaggio che consente di sviluppare il farmaco in un ambiente più protetto, per capire meglio come funziona. Non si tratta sempre di un processo che dipenda esclusivamente da uno studio conclusivo: alcuni farmaci possono richiedere anni per essere sviluppati. Quando si arriva alle fasi più avanzate dello sviluppo clinico, non è sufficiente limitarsi a un ambito ospedaliero, ma bisogna ampliare il campo di applicazione.

Dobbiamo anche riconoscere che, sebbene il sistema regolatorio sia rigido per definizione, negli anni ha saputo diventare più flessibile. Questo rappresenta un grande passo avanti per rispondere alle esigenze delle malattie rare. Tuttavia, è importante sottolineare che, quando parliamo di malattie rare, non siamo sempre di fronte a situazioni omogenee. Ci sono malattie che raramente sono veramente rare, che possono essere studiate con modelli di ricerca e sviluppo tipici delle malattie ad alta prevalenza. Queste malattie hanno studi randomizzati con 350 pazienti per braccio e già numerosi trattamenti approvati. D'altro canto, ci sono malattie estremamente rare e complesse da comprendere dal punto di vista fisiopatologico, per le quali non si possono applicare gli stessi strumenti previsti per malattie ad alta prevalenza.

Forse dovremmo riflettere se l'unione di tutte le malattie rare sotto un'unica categoria sia vantaggiosa, in particolare per quelle che non hanno ancora una risposta terapeutica. Rischiamo infatti di concentrare risorse su malattie più facili da studiare, con conseguente impatto negativo per chi è ancora in attesa di una risposta terapeutica.

Il nostro contributo, come comitato, si concentra sul farmaco, che è solo una piccola parte del lungo percorso che un paziente con una malattia rara deve affrontare.

La diagnosi è spesso il primo ostacolo, e in alcuni casi può richiedere fino a 5 anni per essere definita. Il farmaco è uno strumento che il medico e il paziente possono utilizzare, e stiamo lavorando insieme ad altri comitati per cercare di rendere il sistema meno rigido e più equo a livello nazionale. L'AIFA ha competenze ben precise, e non possiamo intervenire direttamente per superare il regionalismo che affligge il sistema sanitario, un problema che è sotto gli occhi di tutti. Non possiamo andare oltre le nostre competenze, che sono di natura regolatoria. Il processo di approvazione di un farmaco deve essere sottoposto a un rigoroso meccanismo regolatorio. Esistono tempi di sviluppo e di approvazione da parte di EMA, e poi ci sono i tempi che intercorrono tra l'approvazione di EMA e l'effettiva disponibilità del farmaco in Italia. Come ricordava Annalisa, siamo il secondo paese in Europa per velocità e copertura; approviamo 100 farmaci e ne rimborsiamo 99. Lavorando quotidianamente con colleghi di tutta Europa e partecipando alle riunioni del Consiglio Europeo, posso affermare che nessun altro paese ha un tasso di approvazione così alto come il nostro. È chiaro che ci sono ancora margini di miglioramento, ma vi posso garantire che tre quarti di questi farmaci, in più della metà dei paesi europei, non vengono nemmeno distribuiti. Per questo motivo si sta cercando di rivedere la situazione, mirando a una maggiore condivisione e equità nell'accesso a livello europeo. In Italia, questi farmaci arrivano, mentre in altri paesi non ci sono nemmeno.



Paola Facchin

**Tavolo Tecnico Permanente
Interregionale per le Malattie
Rare**

Buongiorno, sono lieta di partecipare anche quest'anno a questa giornata. Oggi avrei dovuto parlare di quanto è stato fatto dalle regioni nell'ambito del CoNaMr per l'attuazione del piano, ma gli interventi precedenti mi hanno stimolato a concentrarmi su alcuni punti che sono emersi.

Per quanto riguarda l'attuazione dell'intesa Stato-Regioni, in particolare i due documenti attuativi del Piano Nazionale per le Malattie Rare e il documento di riordino della rete, il primo obiettivo raggiunto è stato, nel primo anno, l'attuazione del documento di riordino. Tutte le regioni hanno deliberato la nuova rete, con le caratteristiche organizzative definite sia dal documento di riordino che dal Piano Nazionale. Inoltre, tutte le regioni sono attivamente impegnate nel lavoro di raccolta dei dati in modo omogeneo, in accordo con la Direzione Programmazione del Ministero. L'obiettivo è fornire un riscontro quantitativo e oggettivo delle attività svolte entro la fine di marzo. Non voglio soffermarmi troppo su questo aspetto, ma desidero dare il mio contributo alla discussione, toccando alcuni punti che sono stati sollevati.

In primo luogo, vorrei parlare dei dati e dell'informazione. È stato sottolineato che l'informazione è frammentata e raccolta in modo separato. Si è anche fatto riferimento al regionalismo come causa di questa frammentazione. Tuttavia, vorrei evidenziare un paradosso. Stiamo vivendo una situazione contraddittoria anche per quanto riguarda i dati. Il collega Costa ha parlato dei problemi legati ai tempi, ma dobbiamo ricordare che l'Italia è il paese che, considerando sia i tempi di messa in commercio che quelli di approvazione, risulta il più veloce d'Europa.

Per quanto riguarda le reti, va notato che, a parte la Francia, che ha reti ospedaliere e non territoriali, l'Italia è l'unico paese che vanta 25 anni di esperienza con reti specifiche per le malattie rare.

Un ulteriore paradosso riguarda proprio i dati.

I dati raccolti da alcuni monitoraggi di popolazione, che sono tipici dell'Italia e utilizzati anche a livello di Unione Europea e Orphanet, vengono impiegati per fare stime sugli accadimenti legati alle malattie rare, e ciò avviene ormai da diversi anni. Esistono effettivamente delle difficoltà nella gestione dei dati, ma è fondamentale riconoscere che quanto finora realizzato ha un valore che non deve essere trascurato. I problemi principali riguardano i flussi di dati, che sono stati creati per scopi amministrativi e strutturati separatamente. Questi flussi partono dalle regioni, arrivano al Ministero e vengono gestiti a livello centrale, con indicazioni precise su cosa raccogliere, come farlo e su cosa si può o non si può collegare. Nel tempo, questi flussi sono stati stratificati a livello centrale, ma il risultato è che non sono interoperabili.

La difficoltà principale non risiede tanto in un problema tecnologico, poiché le difficoltà infrastrutturali possono essere superate, quanto in una difficoltà logica. Il problema cruciale è l'interoperabilità semantica. Ad esempio, nel settore farmaceutico, uno dei flussi può raccogliere informazioni sul numero di confezioni, un altro sulle dosi e un altro ancora sul numero di pazienti trattati. Questi dati non possono essere facilmente uniti, poiché sono definiti in modo diverso e non sono compatibili tra loro. Senza un'omogeneizzazione della classificazione, della nomenclatura e dei metodi di raccolta, sarà difficile utilizzare i dati in modo coerente. Senza questa uniformità, avremo tanti dati con lo stesso identificativo, ma difficilmente riconducibili o comparabili.

A livello nazionale, i dati vengono raccolti e archiviati in modo che possano essere consultati, ma senza una finalità chiara. Questo è il fine del Fascicolo Sanitario. Tuttavia, in un sistema ottimale, i dati dovrebbero essere raccolti non solo per essere consultati, ma per avviare automaticamente nuovi processi di cura, evitando che il processo venga attivato solo dal professionista o, più frequentemente, dalla famiglia o dal paziente. Se vogliamo uscire da questa situazione, dobbiamo affrontare il problema alla radice, non solo per le malattie rare, ma anche per tutte le patologie. Nelle malattie rare, però, siamo già un passo avanti. Per quanto riguarda i farmaci e i tempi di attesa, concordo pienamente con quanto detto dal collega Costa. Se osserviamo i tempi di sviluppo di un farmaco, ci sono spesso numeri non chiari e miti, ma è evidente che il tempo che passa dal momento in cui un farmaco viene messo in commercio fino a quando è realmente disponibile per i pazienti varia da regione a regione.

Tuttavia, la differenza è minima rispetto alla durata complessiva del processo. In alcune regioni, i tempi di attesa possono variare da 30-40 giorni a 3-4 mesi. Anche se questa forbice si è ridotta, è necessario continuare a studiare i processi per velocizzare ulteriormente. Non è detto che una centralizzazione porti a un miglioramento. Bisognerà verificare se questo processo migliorerà l'accesso ai farmaci per tutti i pazienti. I processi relativi alle gare per l'approvvigionamento di farmaci, che sono necessari, spesso non tengono conto dei dati del mondo reale, che sono fondamentali per stimare correttamente il numero di pazienti. I dati raccolti dalle regioni non possono essere utilizzati solo per centralizzare le gare, ma devono essere finalizzati a risposte più rapide ed efficaci per i pazienti.

Nel mondo reale, il vero problema non è avere accesso ai farmaci un mese prima o un mese dopo, ma che la maggior parte dei pazienti non ha accesso ai farmaci costosi e specifici per le malattie rare. Solo il 5% delle malattie rare ha trattamenti farmacologici specifici, ma solo il 3% dei pazienti ha accesso a questi farmaci. Gli altri pazienti necessitano di trattamenti complessi che comprendono farmaci sintomatici, trattamenti per le comorbidità, protesi, ausili, presidi dietetici, e così via. È proprio questo comparto di cura che ha cambiato le storie naturali di moltissime malattie rare e di molte persone.

Per esempio, quando ho iniziato a fare la pediatra negli anni '70, i bambini con fibrosi cistica morivano generalmente in età preadolescenziale, mentre ora la sopravvivenza arriva fino all'età adulta. Pensiamo alle talassemie, all'emofilia A e a molte malattie metaboliche, che non hanno una terapia curativa, ma un trattamento che ha cambiato radicalmente il decorso della malattia. Questo comparto di cura deve essere garantito, ma ci sono ostacoli. Molte di queste cure non sono comprese nei LEA (Livelli Essenziali di Assistenza), il che crea una disparità tra le regioni che possono integrare e quelle che non possono. Inoltre, l'introduzione di farmaci molto costosi, la cui vera efficacia dipende anche dalla precocità del trattamento e dalla presenza di cure complementari, rappresenta un altro problema. Infatti, si investe molto nei farmaci, ma non si considera l'importanza della riabilitazione e di altre attività di supporto che potrebbero esaltare l'efficacia del trattamento. In conclusione, dobbiamo tenere in considerazione le numerose condizioni e limitazioni che esistono nel mondo reale, e che influenzano profondamente il destino delle persone. Questi aspetti devono essere prioritari, perché riguardano la vita quotidiana dei pazienti. Inoltre, il mondo delle malattie rare si inserisce in un sistema sanitario complesso che include anche l'assistenza sociale.

Le azioni generali che non tengono conto della complessità dei malati rari, ma anche degli altri malati complessi, rendono difficile affrontare le malattie rare. Dobbiamo essere consapevoli che le regole generali del sistema sanitario, come la gestione delle liste d'attesa e l'integrazione delle agende, non possono ignorare la specificità dei pazienti rari e complessi.



Enrico Piccinini
Farmindustria

Come Farmindustria rappresentiamo la parte delle aziende che, nel loro complesso, sono quelle che portano il trattamento direttamente al paziente. Mi sembra quindi che il ruolo delle aziende sia un elemento decisivo nell'ecosistema sanitario, perché, oltre alla fondamentale ricerca pubblica di base, che è essenziale per costruire una ricerca applicata, sono proprio le aziende che rendono possibile l'arrivo di soluzioni concrete per il paziente. Soluzioni che poi i clinici possono utilizzare nel trattamento quotidiano dei malati.

Rispetto alle logiche di un'azienda privata, che ovviamente non è priva di uno scopo di lucro, bisogna considerare che nel contesto delle malattie rare, come è stato giustamente sottolineato più volte, il concetto di profitto assume una prospettiva diversa rispetto al settore farmaceutico generale. Questo non significa che ci sia qualcosa di sbagliato nella ricerca farmaceutica tradizionale, ma che, a causa della complessità della ricerca, della nicchia ristretta di pazienti che usufruiranno del farmaco e delle difficoltà intrinseche nel processo di sviluppo, il settore delle malattie rare non è certamente il più profittevole.

Ciò che dobbiamo considerare, e che ritengo molto importante per tutti, è la sostenibilità dei farmaci per le malattie rare, soprattutto in relazione a ciò che sta accadendo a livello globale, in particolare negli Stati Uniti. È fondamentale comprendere che la sostenibilità economica di questi farmaci è legata in maniera sbilanciata al mercato statunitense. Non voglio entrare in ambiti strettamente aziendalistici, ma il punto è che senza il mercato statunitense, la copertura dei costi di ricerca, produzione e sviluppo in Europa diventerebbe insostenibile.

Se il mercato europeo dovesse incontrare difficoltà rispetto al mercato statunitense, ci troveremmo di fronte a una situazione in cui non si tratterebbe solo di limitare i profitti, ma addirittura di affrontare delle perdite. In un'organizzazione privata, la perdita non è un concetto sostenibile, mentre potrebbe esserlo per un ente non a scopo di lucro, finanziato dalla collettività attraverso le tasse. Per un soggetto privato, invece, la perdita è un rischio che non può essere facilmente assorbito.

Pertanto, è essenziale prestare attenzione a questo momento estremamente delicato. Le aziende, infatti, hanno potuto contare su un mercato europeo che, sebbene meno profittevole rispetto a quello statunitense, era comunque stabile. Tuttavia, se ci concentriamo esclusivamente sulla logica europea, potremmo trovarci di fronte a sfide economiche considerevoli. Sicuramente, un elemento positivo potrebbe essere il fatto che l'Europa, pur con tutte le difficoltà, continui a investire nella ricerca e nella disponibilità di farmaci. Non voglio definire questa situazione simbolica, ma è senza dubbio un fattore rilevante per le scelte di investimento delle aziende. La domanda è se l'Europa crede ancora nella ricerca e nello sviluppo farmaceutico o se ha perso fiducia in questo settore.

Mi sembra che spesso, in discussioni come queste, ci si trovi a ragionare in compartimenti separati, creando confusione. Un esempio concreto è il fatto che la sperimentazione clinica in Europa sta diminuendo, mentre quella a livello mondiale cresce. Come è stato detto prima, ci chiediamo anche perché i nostri ricercatori non restano più in Italia o in Europa. Oggi si trasferiscono non solo negli Stati Uniti, ma anche in Giappone, Cina, Medio Oriente, e l'India sta arrivando. Questo succede principalmente a causa dei tempi lunghi che caratterizzano il sistema.

Non voglio minimizzare l'importanza dei tempi regolatori, che sono cruciali per garantire la sicurezza e l'efficacia dei farmaci, ma mi chiedo se sia giusto mantenere gli stessi tempi successivi. Prima abbiamo parlato del tempo che intercorre tra l'approvazione EMA di un farmaco, che presuppone che esso sia sicuro ed efficace, e la sua disponibilità finale nel sistema sanitario italiano. L'efficacia misurata sul prezzo è un discorso a parte, che riguarda il livello nazionale, ma per quanto riguarda la sicurezza ed efficacia, il ritardo che avviene dal momento dell'approvazione a quando il farmaco è effettivamente disponibile nelle ultime regioni italiane è mediamente di due anni. Questo è quello che le aziende devono affrontare. In genere, si parla di 8 mesi a un anno per l'approvazione EMA, a cui si aggiungono altri 8 mesi o un anno per l'approvazione nazionale. Successivamente, ci sono ulteriori 6-8 mesi per l'approvazione regionale.

In alcune regioni, i tempi sono brevi, anche solo 30-40 giorni, ma ci sono altre che arrivano a 12 mesi. La media è quindi molto variabile, ma se si considera che, in totale, dal termine dello sviluppo clinico alla disponibilità del farmaco in Italia passano in media circa 3 anni, diventa evidente quanto questo processo possa risultare lento e difficile da sostenere.

Ecco, sono convinto non solo come Farmindustria, non solo personalmente, ma anche come potenziale paziente o già paziente che debba essere ridotto in qualche maniera. Ci possono essere degli Horizon scanning precedenti; stiamo parlando di eventualmente accelerare i tempi di revisione, in cui, mentre l'Europa revisiona, già AIFA ci guarda così che quando ci troviamo a discutere per la situazione italiana siamo già un passo avanti. Stessa cosa potrebbero fare le regioni: non c'è motivo di aspettare la famosa Gazzetta Ufficiale, che normalmente arriva due mesi dopo l'accordo che facciamo in AIFA, per poi andare a livello regionale. Finisco tornando un secondo sulla questione europea. Si diceva prima che c'è una discussione sulla legislazione europea, benissimo. Abbiamo i problemi che abbiamo detto, abbiamo adesso anche il problema americano, se volete aggiungerlo su quello. Abbiamo un problema di competitività esterna dei paesi che ho citato, un problema di diminuzione degli studi clinici europei, un problema di cervelli che scappano. E cosa ci siamo inventati noi all'inizio di questa legislazione europea? Una riduzione degli incentivi delle protezioni brevettuali. Se ci inventiamo la riduzione degli incentivi delle protezioni individuali e speriamo che gli studi clinici in Europa aumentino, che i ricercatori stiano qua e che i pazienti ricevano i trattamenti di cui hanno bisogno, ci inganniamo. Il problema è che, invece di ragionare a silos, cioè qual è il costo del farmaco, qual è il costo della ricerca, qual è il problema degli studi clinici, cosa facciamo sui talenti, invece di prenderli a pezzi, se li mettessimo insieme, facessimo un concetto di prosperità generale che è un po' quello che Draghi ha sostanzialmente detto all'Europa, cioè cerchiamo di crescere l'Europa, e se crescerà l'Europa, avrà più possibilità, più sviluppo, più prosperità generale. I problemi di accesso non ci saranno, si risolveranno automaticamente. Se vogliamo cercare di ridurre, invece, i problemi di eccesso, aumenteranno per definizione, perché non ci saranno più le risorse in Europa per sostenere nemmeno minimamente il costo di un farmaco, se poi questo farmaco verrà sviluppato fuori. Noi diventeremo pagatori che non riusciranno a pagare. Questo è un momento delicato e spero che possiamo solo lavorare insieme, come stiamo facendo nel comitato nazionale.

Tutte le parti devono lavorare insieme ed avere una visione un po' più elevata. Il paziente in primis, perché è quello a cui tutti lavoriamo, ma la prosperità generale del sistema deve venire insieme, perché sennò non ci sarà possibilità a servire i pazienti.



Marco Silano

Centro Nazionale Malattie Rare,
Istituto Superiore di Sanità

Grazie per la presentazione e grazie ad Annalisa per l'invito. Rivendico prima di iniziare che l'istituto è anche un partner di UNIAMO, con un accordo di collaborazione ormai da molti anni, ed è un piacere fare ricerca insieme a quelli che sono i principali stakeholder della ricerca, cioè i pazienti. Il coinvolgimento dei pazienti nella ricerca è ormai una vera e propria attività scientifica, perché sono convinto che la ricerca debba essere indirizzata in base alle necessità e ai bisogni delle persone con malattia rara, nell'ambito del Comitato Nazionale Malattie Rare.

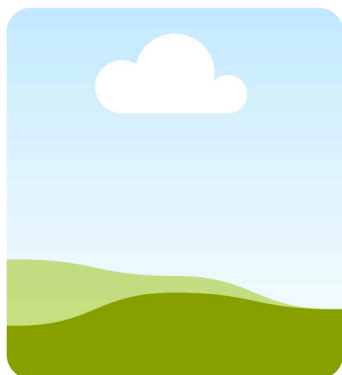
Il Centro Nazionale Malattie Rare ha un ruolo molto importante che gli è stato riconosciuto, ed è quello di coordinatore del sottogruppo che si occupa delle attività di formazione, informazione, registri e monitoraggio. La formazione degli operatori sanitari in ambito malattie rare è una delle criticità attuali, dato che non esiste un obbligo di formazione specifica in malattie rare per medici e operatori sanitari. I medici e gli operatori che si occupano di malattie rare arrivano a farlo attraverso una specializzazione che, a un certo punto, incrocia il percorso delle malattie rare, ma non esiste un percorso formativo specifico in malattie rare. Questo rappresenta un problema dal punto di vista assistenziale, medico e organizzativo. Per questo, una delle proposte che il gruppo coordinato dall'Istituto sta portando avanti è quella di inserire nell'obbligo della formazione medica un modulo obbligatorio di 40 ore sulle malattie rare. Questo obbligo dovrebbe essere presente nei corsi di laurea in medicina, nei corsi di specializzazione, con particolare rilevanza in alcune specializzazioni, ma dovrebbe riguardare anche i corsi di formazione per i medici di medicina generale e per i pediatri di libera scelta.

La medicina del territorio è fondamentale. Possiamo avere percorsi diagnostici ospedalieri molto specialistici, all'avanguardia tecnologica, conoscitiva e culturale, ma se manca il riconoscimento della persona con malattia rara sul territorio, gli anni che ci vogliono per arrivare alla diagnosi dal primo sintomo non si ridurranno mai. I medici del territorio sono le sentinelle della salute, per cui la conoscenza delle malattie, almeno dei sintomi o dei segni indicativi di una malattia rara, è fondamentale per poter poi indirizzare il paziente verso il centro di riferimento e la rete specialistica, dove si può fare la diagnosi. Per ridurre il gap diagnostico e il momento del riconoscimento del paziente con malattia rara sul territorio, la formazione è fondamentale. È necessario portare le persone nei centri e nelle reti italiane ed europee, dove le malattie rare si curano e si studiano, per garantire che la formazione specialistica si realizzi adeguatamente. In questo contesto, stiamo cercando di coinvolgere le università attraverso il sottogruppo del comitato, poiché la formazione passa anche attraverso un numero obbligatorio di crediti formativi. Stiamo lavorando con la Conferenza dei Rettori delle Università italiane per sviluppare questa iniziativa, così come stiamo cercando di ampliare la formazione nell'ambito delle malattie rare a livello europeo, per offrire un respiro più ampio e aggiornato.

Per avere una base di partenza, il gruppo del comitato ha lanciato una survey rivolta alle società scientifiche, alle aziende ospedaliere e alle ASL, per raccogliere informazioni sui bisogni formativi percepiti. Finora abbiamo ricevuto 150 questionari, metà dalle università e metà dagli altri attori coinvolti. Nei prossimi mesi elaboreremo i dati e cercheremo di capire meglio quali sono i fabbisogni formativi. Un'altra attività molto apprezzata dagli utenti dei centri è quella dell'informazione rivolta alle persone con malattie rare, ai caregivers e anche agli operatori sanitari. Questo avviene tramite il telefono verde e il portale. La sottosezione del CoNaMr, che si occupa dell'informazione, sta monitorando tutto l'aspetto relativo alla comunicazione verso le persone con malattia rara e i caregiver, che sono una categoria fondamentale di fruitori dei servizi informativi. Anche i caregivers, in particolare i genitori, si trovano spesso ad affrontare un forte disorientamento quando ricevono una diagnosi di malattia rara. Per questo motivo, stiamo attuando un monitoraggio dei siti web e dei servizi che forniscono informazioni sulla malattia rara alla cittadinanza e alle persone interessate, con l'obiettivo di migliorare la qualità e l'accessibilità di queste risorse. Per quanto riguarda il monitoraggio, siamo in stretto contatto con il sottogruppo che si occupa dei percorsi e delle reti, con l'intento di creare un sistema efficace per il monitoraggio delle reti stesse, come previsto dal piano.

Riguardo ai registri, abbiamo avviato un progetto pilota per l'implementazione dell'orf Cod, focalizzandoci su due gruppi di malattie: le malattie metaboliche e le coagulopatie.

L'obiettivo di questa iniziativa è ampliare l'utilizzo di codici universali nella classificazione delle malattie rare, migliorando così il monitoraggio e la gestione dei dati. Concludo ringraziando tutto il personale del centro senza il quale naturalmente tutto questo non sarebbe stato possibile.



Riccardo Orioli

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

Buongiorno a tutti, ringrazio gli organizzatori e la Dottoressa Scopinaro per l'invito. Come viene affermato nel Piano, la ricerca sulle malattie rare, in tutte le sue declinazioni, deve essere una priorità per il sistema paese. Il Piano stesso riconosce la centralità di questa ricerca. Vorrei anche riprendere gli obiettivi previsti, che sono declinati in molteplici azioni. Cito, ad esempio, l'ottimizzazione dell'utilizzo dei fondi disponibili per le malattie rare attraverso la prioritizzazione degli investimenti, sempre con l'obiettivo di garantire la qualità, la promozione delle sinergie e una partnership pubblico-privata. È previsto anche il monitoraggio delle iniziative in corso per informare le decisioni strategiche, il censimento e il supporto alle infrastrutture abilitanti la ricerca sulle malattie rare, e l'incentivazione alla condivisione dei dati della ricerca e al trasferimento tecnologico.

Lo strumento principale per la realizzazione delle azioni previste dal Piano e per il raggiungimento degli obiettivi citati è l'effettuazione dei bandi competitivi. I bandi competitivi, sia per la ricerca finalizzata sia per situazioni particolari come i bandi del PNRR, rappresentano una delle attività principali della direzione generale della ricerca che rappresento. Essi hanno lo scopo di finanziare progetti di ricerca che devono possedere tre caratteristiche fondamentali. In primo luogo, una ricerca libera, il che significa che chiunque abbia un'idea di ricerca valida, con le capacità tecniche, conoscitive e tecnologiche per realizzarla, può partecipare a un bando, sempre tramite i destinatari istituzionali riconosciuti dal Ministero della Salute. In secondo luogo, una ricerca di qualità, che viene garantita attraverso una serie di processi di selezione che portano alla pubblicazione dei bandi, prevedendo una valutazione secondo gli standard della peer review.

Infine, i progetti devono avere ricadute reali sul Servizio Sanitario Nazionale, per dare priorità a quelli che, a parità di valutazione qualitativa, possano avere un maggiore impatto sul nostro servizio sanitario, sui pazienti e sui cittadini. Ritengo che questi siano elementi essenziali per garantire che la qualità che i pazienti meritano e aspettano venga effettivamente tutelata e che le ricerche finanziate portino a risultati concreti.

Mi farebbe piacere riportare alcuni dati sui bandi competitivi nell'ultimo triennio. Con la ricerca finalizzata sono stati finanziati 21 progetti sulle malattie rare, per un totale di circa 7,5 milioni di euro. Con i finanziamenti del PNRR, abbiamo avuto la possibilità di finanziare 74 progetti sulle malattie rare e 52 progetti sui tumori rari, per un totale di 65 milioni e 50 milioni di euro, rispettivamente. Grazie all'utilizzo di alcuni fondi residui, rispetto al finanziamento inizialmente previsto di 100 milioni di euro tra malattie rare e tumori rari, siamo riusciti a finanziare 126 progetti di ricerca, per un totale di quasi 116 milioni di euro. Questi sono sicuramente importi significativi. È ovvio che gli investimenti non sono mai sufficienti quando si parla di salute, in particolare di malattie rare, ma va riconosciuto che il PNRR ha rappresentato un'opportunità unica per la ricerca sulle malattie rare.

Inoltre, è importante sottolineare che questo impegno economico comporta anche un enorme impegno da parte di tutti gli attori coinvolti nella realizzazione dei progetti. Spesso ci si concentra solo sul finanziamento, ma poi è necessario avere la capacità di spendere questi fondi in ricerca e trasformarli in risultati, il che non è affatto semplice. Ci tengo a sottolineare il grande lavoro svolto non solo dal Ministero e dalla Direzione Generale della Ricerca, che si trova a gestire un numero di progetti doppio rispetto alla routine, ma anche dai destinatari istituzionali e soprattutto dai ricercatori, che devono lavorare con tempistiche stringenti. È importante quindi evidenziare l'impegno per concretizzare tutto questo e dare realizzazione ai progetti.

Riguardo all'obiettivo di supporto alle infrastrutture abilitanti alla ricerca, vorrei citare anche il Piano Nazionale per Investimenti Complementari (NC), che ha lo scopo di affiancare e integrare le iniziative del PNRR. In particolare, si sta lavorando allo sviluppo di quattro infrastrutture di ricerca trasversali, organizzate in modalità "hub and spoke", coordinate da Unirsi. Queste infrastrutture riguardano quattro tematiche principali: terapia avanzata, diagnostica avanzata, Digital Health e trasferimento tecnologico. Anche in questo caso, l'investimento è di 100 milioni di euro. Sebbene non si tratti di tematiche specifiche sulle malattie rare, sappiamo quanto siano rilevanti per i pazienti con malattie rare.

Riguardo all'obiettivo di supporto alle infrastrutture abilitanti alla ricerca, vorrei citare anche il Piano Nazionale per Investimenti Complementari (NC), che ha lo scopo di affiancare e integrare le iniziative del PNRR. In particolare, si sta lavorando allo sviluppo di quattro infrastrutture di ricerca trasversali, organizzate in modalità "hub and spoke", coordinate da Unirsi. Queste infrastrutture riguardano quattro tematiche principali: terapia avanzata, diagnostica avanzata, Digital Health e trasferimento tecnologico. Anche in questo caso, l'investimento è di 100 milioni di euro. Sebbene non si tratti di tematiche specifiche sulle malattie rare, sappiamo quanto siano rilevanti per i pazienti con malattie rare.

Per concludere, vorrei sottolineare un altro aspetto su cui stiamo lavorando nel tavolo del sottogruppo della ricerca del Comitato Nazionale delle Malattie Rare. Stiamo cercando di creare un repository che raccolga informazioni sintetiche ma il più possibile complete su tutti i progetti di ricerca finanziati in Italia sulle malattie rare negli ultimi anni. Il primo passo è una indagine che stiamo mettendo a punto in questi mesi. La nostra intenzione è di coinvolgere tutti i soggetti, pubblici e privati, che finanziano progetti di ricerca sulle malattie rare, incluse le associazioni private. Questa iniziativa, pur nella sua semplicità concettuale, mira a colmare un vuoto: infatti, pur essendo molti i soggetti che finanziano progetti sulle malattie rare, nessuno ha una visione complessiva. Nonostante le difficoltà tecniche, crediamo che questa iniziativa possa svolgere un ruolo importante nel raggiungimento degli obiettivi che abbiamo menzionato.



Maria Grazia Privitera

Ministero della Salute, Ex
Direzione generale della
Prevenzione sanitaria

Vi ringrazio molto per l'invito e desidero esprimere la mia gratitudine alla Dottoressa Scopinaro, che è una nostra partner fondamentale in molte delle attività che svolgiamo nel campo delle malattie rare. In realtà, tutti noi siamo leader in questo ambito, poiché il lavoro che stiamo portando avanti è un processo continuo, dove ogni contributo è essenziale e si affianca al lavoro degli altri. È davvero un lavoro di squadra, e il Ministero della Salute svolge un ruolo cruciale in questo processo.

La sezione che coordino nell'ambito del Comitato Nazionale per le Malattie Rare si concentra sui primi due capitoli del Piano Nazionale, che riguardano la prevenzione primaria e la diagnosi. Questi capitoli richiamano attività di competenza degli uffici tecnici delle Direzioni Generali del Ministero della Salute, attività che sono in corso e che si realizzano in collaborazione con vari portatori di interesse, come la federazione Uniamo. Un esempio delle attività che stiamo portando avanti è il lavoro del Gruppo di Lavoro per lo screening neonatale, che è stato esteso e che risponde alla legge 167. Questo gruppo di lavoro è stato avviato nel 2020 con l'obiettivo di identificare le malattie candidabili all'estensione dello screening neonatale. Il lavoro si è concentrato su quattro famiglie di malattie individuate nel contesto della legge 167. Il gruppo ha operato per circa quattro anni e, al momento, siamo in attesa di una proroga per continuare a lavorare su questi mandati.

Abbiamo avviato le attività nel 2020 e identificato le malattie candidabili per l'estensione dello screening neonatale, su cui tutti voi siete sicuramente informati. Le malattie prese in considerazione riguardano le quattro famiglie di malattie indicate dalla legge 167.

Il gruppo di lavoro per lo screening ha lavorato per quattro anni, fino a novembre 2024, e al momento siamo in attesa di una proroga per poter proseguire con le attività previste dai mandati specifici del gruppo. Inoltre, partecipiamo attivamente ai lavori del Centro Coordinamento Screening Neonatali dell'Istituto Superiore di Sanità, come ha citato il dottor Marco Silano.

Il nostro contributo riguarda in particolare il focus sui tre screening neonatali previsti dall'articolo 38, che sono parte dell'assistenza essenziale. Tra queste attività, possiamo citare lo screening neonatale esteso, lo screening neonatale per malattie metaboliche e lo screening per malattie genetiche visibili.

Faccio anche riferimento al Piano Nazionale per la prevenzione, così come alle attività di prevenzione e sorveglianza che riguardano i primi 1000 giorni di vita. Diversi progetti sono stati realizzati con il supporto di fondi del CCM e in collaborazione con vari attori istituzionali. In particolare, l'attività sugli screening neonatali Tivo e visivo ha portato alla predisposizione e pubblicazione delle raccomandazioni relative a questi due screening, che probabilmente saranno sottoposte a revisione nei prossimi mesi. A breve ne discuteremo nuovamente con il dottor Silano e con l'altra Unità Operativa per un eventuale aggiornamento, poiché l'evoluzione della ricerca scientifica richiede attenzione anche all'interno di queste raccomandazioni. Inoltre, prosegue l'iter istituzionale relativo al fondo GS. Come accennato, i due capitoli del piano fanno riferimento alla prevenzione primaria e alla diagnosi. Nelle premesse del piano, c'è stato un punto che ha richiesto particolare attenzione, soprattutto in questo momento, poiché gli obiettivi sono ancora in fase di lavoro. Come ho già detto, alcune attività sono state svolte in parallelo e ci siamo resi conto che sarebbe opportuno porre una maggiore attenzione a determinati aspetti. In particolare, il piano, nelle sue premesse, sottolinea l'importanza della riduzione o eliminazione dei potenziali fattori di rischio e della promozione di fattori protettivi, attraverso campagne di informazione e interventi attivi di provata efficacia.

Mi ricollego anche a quanto ha detto il collega Silano, che partecipa ai lavori della Sezione I insieme alla dottoressa Torre e al suo team. A seguito di una valutazione condivisa degli obiettivi, degli strumenti disponibili e delle criticità emerse dai vari componenti durante i lavori della sezione, si è ritenuto necessario concentrarsi su alcuni aspetti cruciali. Tra questi, è stato deciso di prestare particolare attenzione alla comunicazione, per garantire che sia corretta, coerente e mirata alla popolazione di interesse.

In particolare, vogliamo porre l'accento sulla salute riproduttiva, che riguarda sia le donne che gli uomini. Un focus importante riguarda la salute pre-concezionale, ossia quella delle persone che desiderano avere un bambino. L'obiettivo è focalizzarsi sullo stato di salute ottimale che ogni individuo può raggiungere, al fine di ridurre i problemi di fertilità, migliorare la salute prima e durante la gravidanza e, infine, tutelare la salute dei futuri bambini.

Ci rendiamo conto dell'esigenza costante di promuovere la salute e di educare la popolazione, affinché ogni persona possa fare scelte consapevoli. In quest'ottica, desideriamo promuovere una comunicazione personalizzata, basata su una relazione simmetrica tra il professionista sanitario e il paziente, rispettando l'unicità di ciascun individuo. Al contempo, è essenziale che la comunicazione venga realizzata anche con strumenti destinati alla collettività, per raggiungere un pubblico ampio e diversificato. Su questa base, la sezione ha riconosciuto la necessità di fornire informazioni corrette e coerenti, sottolineando l'importanza del counseling pre-concezionale come modalità operativa di interazione individuale, adeguata a promuovere la salute pre-concezionale. È fondamentale evidenziare, come è stato già richiamato oggi, il ruolo cruciale dei medici di fiducia, come i medici di medicina generale e i pediatri di libera scelta, che conoscono meglio degli altri gli assistiti e i loro nuclei familiari. Questi professionisti sono anche a conoscenza di eventuali patologie pregresse o familiari, incluse quelle che potrebbero riguardare la consanguineità. Spesso, basta un dialogo ben avviato per sensibilizzare e aprire a una riflessione sui rischi specifici.

Inoltre, il ruolo degli specialisti è altrettanto cruciale. Una corretta anamnesi personale e familiare consente, infatti, di indirizzare correttamente la donna o la coppia verso i percorsi appropriati e le strutture di riferimento. Per questo motivo, abbiamo pensato di produrre materiali informativi che saranno sottoposti al Comitato, per supportare questa iniziativa e garantire una comunicazione adeguata e mirata.



Marina Urpis

Ministero della Salute, Ex
Direzione Generale dei dispositivi
medici e del servizio
farmaceutico

Rappresento la sezione 2 del Comitato Nazionale Malattie Rare, che si occupa dei trattamenti farmacologici e di tutti gli altri trattamenti non farmacologici, tra cui dispositivi medici, ausili, presidi, ortesi, protesi, alimenti, integratori e trattamenti riabilitativi, che insieme formano il complesso piano di cura per il malato raro. I macro obiettivi della nostra sezione sono principalmente quelli di ridurre e superare le barriere che impediscono un accesso pieno, equo, tempestivo e omogeneo ai trattamenti, sia a livello intraregionale che interregionale, quindi a livello nazionale. Per questo motivo, abbiamo sviluppato un percorso comune tra tutti i membri della sezione, tra cui AIFA, le rappresentanze delle Regioni, la comunità scientifica e le associazioni dei pazienti.

Il primo passo che stiamo compiendo è quello di conoscere lo stato dell'arte, attraverso una disamina della normativa. Su questo, desideriamo ringraziare AIFA per il lavoro che sta portando avanti, per cercare di identificare eventuali criticità che possano essere modificate, così da facilitare i percorsi di accesso, erogazione e utilizzo effettivo dei trattamenti, dispositivi o farmaci, nei contesti più appropriati: domiciliare, territoriale o ospedaliero.

Un altro grande lavoro che stiamo portando avanti, grazie anche al supporto della rappresentante delle Regioni con la Professoressa Facchin, è la ricognizione dei farmaci che non rientrano nella fascia di rimborsabilità per i pazienti rari, come quelli off-label e nella fascia C. Stiamo lavorando per definire un elenco di farmaci che non sono coperti dalla rimborsabilità, suddivisi in varie categorie, al fine di identificare le indicazioni terapeutiche per cui vengono utilizzati, le popolazioni o sub-popolazioni a cui sono destinati e, successivamente, identificare le necessità di intervento per ciascun caso.

Per questo, si andrà quindi a definire un elenco di farmaci che verranno suddivisi gradualmente in varie categorie, al fine di identificarne anche il numero, le indicazioni per le quali vengono utilizzati, le popolazioni e le sub-popolazioni a cui sono destinati, e quindi identificare le effettive necessità di intervento. Successivamente, si dovranno definire i percorsi più fattibili, più semplici per erogare questi prodotti in modo equo a tutti i pazienti, su tutto il territorio nazionale. Alcuni di questi farmaci potranno percorrere la strada della legge 648 sui farmaci innovativi o ancora in fase di sperimentazione, ma non ancora autorizzati, o sui farmaci utilizzati per nuove indicazioni, per i quali, però, è necessaria la valutazione di una commissione specifica economica e scientifica da parte di AIFA. Per altri, si dovranno pensare proposte alternative. Parallelamente, si dovrà, in un secondo tempo, identificare un elenco anche dei trattamenti non farmacologici, sempre attraverso i sistemi informativi già esistenti nelle Regioni, e anche in questo caso definire un elenco di tutte le tecnologie.

Per la definizione degli elenchi di farmaci e dispositivi, è sicuramente importante il contributo delle regioni, poiché i dati provengono direttamente da esse. Dopo aver identificato i farmaci, i dispositivi e le altre tecnologie, la sezione procederà a selezionare i dispositivi più significativi e rilevanti, che potrebbero poi essere presi in considerazione dalla Commissione LEA durante l'aggiornamento degli elenchi e dei livelli di assistenza. In seguito, stiamo anche analizzando il problema delle carenze e dell'indisponibilità, poiché sono già in atto alcune procedure messe in campo da AIFA. Inoltre, sono in fase di elaborazione nuove normative europee, come direttive e regolamenti, ma si stanno anche considerando nuove procedure o percorsi per facilitare l'accesso a farmaci che potrebbero essere indisponibili a causa di problemi di produzione o distribuzione nel territorio italiano. Su questo punto, sarà fondamentale il potenziamento del ruolo dello stabilimento farmaceutico militare, uno degli obiettivi principali del Piano, che dovrà lavorare in stretta collaborazione con AIFA, sia per l'importazione che per la produzione di farmaci.

Un ulteriore focus della sezione sarà anche quello di stimolare la ricerca e i percorsi di sperimentazione clinica, sempre in stretta collaborazione con la sezione dedicata alla ricerca del Comitato Nazionale.

La prospettiva europea



Stefano Vettorazzi

Policy Officer, Unit B3,
Directorate-General for Health
and Food Safety, Commissione
Europea

Vorrei ringraziare la Dottoressa Scopinaro per l'invito e Uniamo per l'organizzazione di questo importantissimo evento. Vi porto i saluti della Dottoressa Meroni, che in questo momento è a Strasburgo al Parlamento Europeo, impegnata in un altro evento collegato alla Giornata delle Malattie Rare, motivo per cui non ha potuto intervenire.

Visto il tempo a disposizione, cercherò di toccare alcuni dei punti che sono stati già spiegati molto bene da alcuni dei relatori presenti. Il quadro che questa diapositiva fornisce della situazione delle malattie rare nell'Unione Europea rende evidente che non siamo di fronte a un fenomeno marginale. I dati esposti mostrano che il 6-8% dei cittadini dell'Unione Europea convive con una delle tante malattie rare conosciute, e questo corrisponde alla popolazione della Polonia. Questo aiuta a rendere l'idea della dimensione del fenomeno, delle specificità delle malattie rare e ne conferma l'importanza come un dominio unico di alto valore aggiunto europeo, trasformando questo settore in una vera e propria sfida per la salute pubblica.

Questo è uno dei motivi per cui la Commissione ha attribuito una priorità elevatissima al lavoro sulle malattie rare per 25 anni, inserendolo nel quadro dell'Unione della Salute. Questo è iniziato con il regolamento sui medicinali orfani del 1999, che rappresenta il primo testo legislativo europeo sulle malattie rare e segna l'inizio dell'impegno a livello europeo per lo sviluppo di politiche in materia di malattie rare. L'azione dell'Unione Europea si prefigge sostanzialmente di migliorare la diagnosi, la cura e il trattamento dei pazienti affetti da malattie rare attraverso la messa in comune di risorse e la cooperazione.

La diapositiva successiva fornisce una panoramica di alcuni dei principali settori di azione dell'Unione Europea nel campo delle malattie rare. Questi comprendono la ricerca, i registri delle malattie rare, le reti europee di riferimento, la legislazione sui prodotti farmaceutici e sui dispositivi medici. Visto che il focus di questa giornata è la ricerca, passerei alla diapositiva successiva, ma poi ritornerò a quella precedente che fornisce un'informazione molto interessante. Questo grafico e altre informazioni aggiuntive saranno inseriti in una scheda tecnica che domani la direzione ricerca della Commissione Europea presenterà ufficialmente nell'ambito della Giornata delle Malattie Rare, e purtroppo non posso fornire ulteriori dettagli a causa di un embargo fino a domani.

La decisione della nuova amministrazione Trump, sebbene forse prevedibile, ha comunque sorpreso per la sua tempestività. La rapidità con cui è stata presa ha certamente spiazzato il quadro complessivo, creando incertezze e domande. C'è una riflessione in corso, ma gli ultimi sviluppi dell'amministrazione Trump, non solo nel settore della ricerca medica, ma anche in altri ambiti, stanno chiaramente evidenziando la necessità che l'Unione Europea proceda con maggiore rapidità verso l'autonomia strategica in diversi settori. Al momento la priorità, per gli ovvi eventi che stanno interessando l'Ucraina, va nel settore della Difesa, che è innegabile assumerà almeno per l'immediato una rilevanza sempre maggiore vista l'urgenza di essere pronti ad eventuali minacce che potrebbero manifestarsi in tempi abbastanza ristretti. Questo, peraltro, ha già in parte ridefinito anche quelli che sono i finanziamenti al settore della salute. Nel senso che la necessità di dirottare risorse a favore dell'Ucraina, non solo per sostenere il suo sforzo militare, ma più in generale per sostenere il funzionamento stesso del paese, fa sì che il prossimo MMF, cioè il programma multiannual finanziario dell'Unione Europea, risentirà sicuramente di una diminuzione di finanziamenti a favore del settore della salute. Questo è innegabile, come poi i finanziamenti possano essere ripartiti in funzione delle diverse aree.

Sicuramente, il settore delle malattie rare continuerà ad essere presidiato in maniera importante. Inoltre, recentemente, il Parlamento Europeo si sta muovendo decisamente a favore di azioni che impegnino la Commissione Europea a supportare ancora di più l'area delle malattie rare, anche con il nuovo Parlamento. Non posso chiaramente fornire indicazioni precise, ma ci sono movimenti molto importanti che potrebbero portare a breve a un ulteriore sviluppo. Vorrei solamente ricordare brevemente due cose: come alcuni relatori hanno ricordato, l'apporto dell'Italia alla partecipazione alle reti europee di riferimento è sicuramente di primo ordine.

Al momento abbiamo, per la precisione, 1.613 centri specializzati a livello europeo, nell'Unione Europea e in Norvegia, che afferiscono a 380 ospedali pubblici. Questo è il quadro complessivo delle 24 reti, con 326 centri specializzati che afferiscono a 83 ospedali situati in Italia. Parliamo di percentuali che vanno dal 20 al 22%, il che colloca il nostro paese al primo posto. Concludo dicendo che la Commissione Europea prevede, per il 2025, l'avvio dei lavori di ERDERA, il partenariato per le malattie rare. Si tratta di un partenariato che potrà beneficiare di un finanziamento di 380 milioni di euro, con l'avvio del sistema di supporto alle reti europee per le consultazioni virtuali tra Paesi. Inoltre, è prevista la riforma della legislazione farmaceutica, già accennata da alcuni relatori, con la revisione della procedura di valutazione delle reti. Saranno avviate attività di formazione e istruzione nell'ambito di un gruppo di lavoro costituito dalle ERN, finalizzato a formare una nuova generazione di medici specializzati nelle malattie rare. Come accennato anche dalla dottoressa Facchin, si lavorerà ancora di più sui registri delle ERN, inclusi i loro collegamenti alla piattaforma europea per la registrazione delle malattie rare. Attualmente, ci sono 170 registri federati sulla piattaforma, di cui 110 sono registri delle RN. Inoltre, si intende migliorare la comunicazione. Vi invito a seguire gli annunci ufficiali della Commissione riguardo alle attività per la giornata delle malattie rare, poiché già ora sono disponibili opuscoli informativi e una nuova brochure sulle storie di successo delle reti operative di riferimento, che includono anche opuscoli formativi disponibili in italiano.

Un ultimo cenno sulla formazione. Il gruppo di lavoro è stato avviato a luglio e quest'anno si concentrerà su due aspetti principali. Il primo riguarda l'utilizzo del programma Erasmus Plus a supporto della mobilità degli studenti delle facoltà di medicina. Sebbene questo programma sia già disponibile, quest'anno sarà indirizzato a orientare gli studenti interessati a un percorso specifico sulle malattie rare, in collaborazione con le reti europee di riferimento. Il secondo punto riguarda la mappatura dei corsi di studio in Italia focalizzati sulle malattie rare. A breve, all'interno di questo gruppo di lavoro, verrà avviato uno studio su come l'intelligenza artificiale possa supportare la diagnosi delle malattie rare. Probabilmente, questo lavoro si concluderà quest'anno con la pubblicazione di un paper che sarà poi reso pubblico.



Simona Bellagambi

Vicepresidente EURORDIS e
Delegato estero di UNIAMO

Quello che voglio aggiungere io, e che era uno dei miei punti, è che a livello europeo, come sappiamo, esiste questa bussola della competitività, presentata dalla presidente Ursula von der Leyen, che si basa sull'innovazione e sull'innovatività. Abbiamo avuto il rapporto Draghi, il rapporto Letta, e sicuramente il professor Draghi ha sottolineato come l'innovazione passi anche attraverso uno sviluppo ulteriore della ricerca verso terapie innovative. Il mercato europeo, come abbiamo sentito, rischia di non essere più attrattivo, ma potrebbe trovare in questo un'opportunità per ritornare ad essere un punto di riferimento e staccarsi un po' dalla dipendenza da altri paesi. Tutto questo, ovviamente, va a beneficio di noi, persone con malattia rara, come abbiamo sentito: più saranno i trattamenti disponibili, minori saranno le difficoltà di accesso. E qui entra in gioco un altro aspetto, quello sociale. In Eurordis, ovviamente, appoggiamo il concetto di bussola della competitività basata sull'innovazione, sebbene questa si sposi anche con un concetto più presente nel rapporto Letta, che riguarda gli aspetti sociali.

Andiamo avanti verso un nuovo sviluppo della ricerca e delle sperimentazioni cliniche, che sono tutti punti essenziali. Se tutto questo viene effettivamente supportato e coadiuvato da azioni che permettano l'inclusione, un accesso equo e una disponibilità adeguata per le persone, allora avremo raggiunto un obiettivo importante. Chiaramente, ciò che noi continuiamo a sostenere è che tutti questi punti siano parte di un piano d'azione europeo, che da anni sosteniamo.

Le ultime raccomandazioni risalgono al 2009 e abbiamo bisogno di uno scenario europeo che raccolga tutti i documenti, le azioni e le strategie, inclusa la revisione della legislazione farmaceutica, come l'European Health Data Space, le reti europee di riferimento, che rappresentano il nostro traguardo principale, e l'utilizzo dell'intelligenza artificiale per accelerare i percorsi di diagnosi, ma non solo. Tutto questo dovrebbe essere raccolto in un piano armonico e integrato.

La Commissione Europea deve continuare a mantenere le malattie rare come una priorità di salute pubblica nell'agenda europea, in modo che possano essere ottenuti i finanziamenti necessari, che come abbiamo visto dal dottor Vettorazzi sembrano continuare ad esserci. Ma soprattutto, è fondamentale che da questi finanziamenti derivino poi delle indicazioni concrete, proprio come avvenne per i piani nazionali per le malattie rare, che ricordo furono istituiti grazie alle raccomandazioni del Consiglio d'Europa.

Questo scenario, con raccomandazioni di questo tipo, deve contenere non solo elementi di competitività, di cui abbiamo sicuramente bisogno, ma anche di uguaglianza sociale, affinché nessuno debba rimanere indietro, né a causa della propria localizzazione geografica, né per la rarità o prevalenza della malattia. Questo piano d'azione va oltre gli aspetti sanitari e deve includere anche tutti gli aspetti sociali. Questi, così come la salute mentale, sono elementi fondamentali che devono confluire in un piano coerente e integrato, in modo da fornire indicazioni chiare agli Stati membri, affinché possano essere inseriti anche a livello nazionale. Con questo, direi che possiamo concludere.

Tavola rotonda Ricerca e sperimentazioni cliniche



Luca Sangiorgi

Coordinatore europeo ERN BOND

Buon pomeriggio a tutti. Cosa fanno gli ERN? Direi che, come forse sapete tutti, e Maurizio che è seduto accanto a voi vi potrà confermare, alla partenza eravamo a 80% assistenza e 20% ricerca, forse anche 10% ricerca. Ad oggi, gli ERN sono arrivati a un equilibrio di 50 e 50, e forse direi che la parte di ricerca sta diventando sempre più preponderante e rilevante. Non solo questo, ma posso dire che gli ERN stanno effettivamente dando un contributo solido per quanto riguarda la possibilità di portare dei risultati che possano andare al di là della semplice ricerca, ma che possano effettivamente portare un beneficio ai pazienti affetti da malattie rare. In particolare, farò qualche esempio: abbiamo realizzato una joint action chiamata ERICA, totalmente dedicata alla ricerca per gli ERN, che sta dando risultati molto interessanti.

La conferenza conclusiva si è tenuta lo scorso dicembre a Udine ed è stata, in un certo senso, la prima Research Conference degli ERN, in cui sono emersi risultati concretamente applicabili. Maurizio, che era uno dei padroni di casa, vi fornirà maggiori dettagli quando sarà il suo turno. Abbiamo questa grande infrastruttura che è Erdera, in cui gli ERN sono rappresentati parzialmente, soprattutto per quanto riguarda la strutturazione di questa enorme rete. Speriamo che nei prossimi anni questa struttura diventi più efficiente. Al momento, è stata lanciata solo una call sugli aspetti preclinici, alla quale molti ERN hanno già partecipato. Vorrei sottolineare alcuni contributi fondamentali che gli ERN stanno apportando. In particolare, i registri di patologia degli ERN raccolgono dati in modo omogeneo e con alta qualità. Ciò consente che studi di storia naturale possano diventare un sostituto del braccio placebo in molti trial clinici, soprattutto per le malattie rare, dove i numeri di pazienti non sono elevati. A mio avviso, c'è una scarsa eticità nel non somministrare il farmaco potenzialmente efficace a tutti i pazienti.

Stanno fornendo dati molto interessanti anche per quel che riguarda le possibili valutazioni.

Non sto parlando semplicemente delle vecchie correlazioni genotipo-fenotipo, ma potrebbero esserci aspetti molto interessanti anche da analisi di intelligenza artificiale con tutte le dovute attenzioni del caso per l'intelligenza artificiale. Last but not least, tutto l'aspetto per quel che riguarda gli ERN del cosiddetto repurposing dei farmaci, la possibilità quindi di riposizionare alcuni farmaci che hanno già fatto tutta la valutazione della safety e che quindi possono essere più facilmente accessibili per i pazienti o più velocemente accessibili e dati ai pazienti una volta valutato e sperimentato la loro efficacia in TR.

Mi permetto di sottolineare un ultimo aspetto che è quello della qualità della vita dei pazienti. Come voi sapete, in molti casi noi non possiamo guarire i nostri pazienti, ma possiamo curarli nel senso di prenderci cura di loro. Uno degli aspetti che noi vorremmo sviluppare, questo in particolare nel nostro ERN, ma anche in altri ERN in cui l'aspetto motorio è molto importante, è l'utilizzo di sensori inerziali per la verifica delle distanze e delle valutazioni a distanza dei pazienti, evitando che i pazienti e i caregiver debbano fare centinaia di chilometri per fare una valutazione che magari dura mezz'ora o un'ora. Con tutte le spese che riguardano anche le trasferte, una notte fuori e un giorno di ferie sia per i caregiver che per il paziente stesso. Quello che noi vorremmo fare invece sono dei protocolli che permettano di seguire i pazienti a distanza.

Un altro degli aspetti che per i nostri pazienti è molto importante è fare la cosiddetta teleriabilitazione, quindi consentire ai pazienti di poter essere riabilitati in un centro il più vicino possibile a casa loro e, in questa maniera, guidati da un fisiatra, un fisioterapista esperto, dando anche l'expertise a quei fisiatristi e fisioterapisti dei centri periferici, rendendo quindi una rete molto più efficace e capace di soddisfare i bisogni dei pazienti in prossimità.

In merito, invece, alla seconda parte della domanda che mi ha fatto Marco sulla rete JARDIN: JARDIN è iniziata poco più di un anno fa e sta iniziando a dare i suoi primi frutti. La rete JARDIN è una joint action che servirà fondamentalmente a favorire l'inclusione degli European Reference Network nei sistemi sanitari nazionali. In realtà, siamo parte dei sistemi sanitari nazionali da subito, dalla nascita; tutti i centri ERN sono parte dei sistemi sanitari nazionali, però quello che si vuole fare è fare in modo che ci possano essere delle ricadute sempre maggiori dei tools e dell'expertise che sono messi a punto negli ERN, e che queste possano favorire anche un maggiore beneficio per i pazienti affetti da malattie rare, anche in maniera più omogenea a livello di tutti gli Stati membri.

Per quel che riguarda l'Italia, direi che è uno dei paesi più attivamente impegnati in JARDIN, coordiniamo un work package, il work package 5, e stiamo dando già degli indicatori molto interessanti per definire anche quali siano i centri di riferimento per il trattamento dei pazienti con malattie rare e anche i centri ERN. Quello che purtroppo spesso accade è che non c'è assolutamente omogeneità a livello europeo, e proprio in questi giorni stiamo raccogliendo i criteri con cui vengono selezionati i centri per poter fornire delle chiare indicazioni a tutti gli Stati membri sui quali potrebbero essere i criteri più uniformi. Come coordinatore, posso testimoniare che la mancanza di uniformità crea poi dei grossi problemi a ERN per lavorare, e in un certo senso a volte si verifica che ci sono delle situazioni in cui ci sono centri a due velocità: da un lato centri che effettivamente collaborano e lavorano, e dall'altro centri che non riescono a collaborare, non per mancanza di volontà, ma perché non hanno le expertise o le risorse sufficienti per poter effettivamente collaborare.

Per concludere, uno degli aspetti che vorremmo fare è la creazione di un National Data Hub che raccoglie tutti i dati. Nella pilota che stiamo creando, sarà il luogo in cui questi dati saranno raccolti, e sarà il Ministero della Salute a verificare quelle che sono le attività dei centri ERN. Questo perché a volte accade che un centro smetta di essere attivo o efficace per vari motivi, come la pensione del professionista di riferimento. Tuttavia, rimane fondamentalmente la "bandierina" su quel centro, e i pazienti continuano a riferirsi a quel centro, anche se non sarà in grado di fornire loro tutte le risposte adeguate. Questo è ovviamente un grave problema, anche perché può creare un consistente ritardo dal punto di vista diagnostico. Qualche tempo fa abbiamo fatto una valutazione e abbiamo visto che se un paziente va subito a un centro di riferimento, questa è una valutazione fatta all'interno del nostro ER a livello europeo, il tempo per la diagnosi era di 6-8 mesi. Se invece non va subito in un centro di riferimento, può capitare che il paziente abbia una diagnosi in 7 anni. L'abbiamo rifatta recentemente, due anni fa, e abbiamo visto che i tempi si sono un po' accorciati, ma la grande differenza in questo caso è che si va da 4 mesi in un centro di riferimento a 3 anni e mezzo in un centro non di riferimento. Resta quindi l'importanza di avere chiari e precisi percorsi per i pazienti e indicazioni su quale centro di riferimento andare. Con questo National Data Hub vorremmo fare una monitoraggio, quindi non solo definire i criteri per definire un centro, ma anche monitorare quel centro e capire se effettivamente è in grado di dare tutte le risposte ai pazienti che meritano e necessitano.



Stefano Benvenuti

Fondazione Telethon

Grazie, grazie mille dell'invito, grazie delle domande. Il nuovo regolamento HTA rappresenta, e noi auspichiamo, speriamo davvero che lo sia, un'occasione per accelerare l'accesso alle terapie, per fare in modo che quei tempi che dicevamo anche prima, che passano tra l'approvazione da parte di EMA e poi tutto il percorso di prezzo, rimborso e quindi poi accesso a livello regionale, si possano contrarre, avendo una parte del lavoro fatta in maniera centralizzata e fatta in parallelo con l'approvazione del farmaco. L'auspicio è che il regolamento serva ad accelerare. Perché questo sia vero, devono però succedere alcune cose. Una, in primis, è che chi si occupa di queste valutazioni deve avere presente le peculiarità delle malattie rare. Le linee guida che sono uscite di applicazione del regolamento sono linee guida generali, comprensibilmente, ma proprio perché generali, peccano un pochino rispetto alla capacità di considerare le peculiarità delle malattie rare. Prima, il dottor Sangiorgi faceva riferimento al fatto che molto spesso gli studi clinici sui nuovi trattamenti per malattie rare non possono essere condotti, non essendo etico che siano condotti con un braccio di controllo.

Ecco, questo è un tema che chi farà la valutazione HTA deve tenere presente, ma deve tenere presente che può costituire, a mio avviso, una grande opportunità per la ricerca, specialmente per paesi come l'Italia che hanno una forte rete di centri che si occupano di malattie rare. Il fatto che non ci sia un braccio di controllo non significa che non ci possano essere dei dati con cui comparare l'efficacia del trattamento e questi dati devono venire dai registri, devono venire da studi di storia naturale fatti in maniera solida, fatti in maniera robusta, che sono studi che possono fare proprio gli ERN. L'auspicio è che vengano raccolti questi dati, avendo in mente anche questa finalità d'utilizzo.

Noi sappiamo quanto in Italia questo possa essere difficile rispetto alle regole del Garante, però anche il Garante Privacy si sta aprendo a una visione un po' meno rigida e quindi è importante, per esempio, che nel consenso che viene chiesto ai pazienti venga spiegato il fatto che quei dati potrebbero essere condivisi anche con aziende farmaceutiche per un utilizzo che è quello di creare dei bracci sintetici di controllo che sono funzionali proprio a quel percorso di HTA. Dobbiamo, secondo me, arrivare a mettere davvero a terra il concetto della collaborazione fra pazienti, clinici e aziende, quindi finanziatori pubblici ma anche privati della ricerca. Oggi, ancora, sia nei centri clinici che nei pazienti, a volte c'è un po' di resistenza, forse più nei centri clinici devo dire che nei pazienti, a collaborare con le aziende, cioè l'idea che le aziende siano profit, siano brutte, siano cattive, vogliono rubarci i dati. Beh, molto spesso in realtà le aziende sono quelle che poi sviluppano le terapie e quei dati possono essere funzionali, quindi fatto in maniera intelligente, fatto in maniera accorta, senza "regalare nulla", però è importante secondo me che la ricerca si orienti, la ricerca osservazionale, quindi i registri, si orientino anche in questa direzione. E credo che un ruolo fondamentale in questo lo debbano giocare le associazioni dei pazienti. Quando il registro vede il coinvolgimento dell'associazione di pazienti, quando l'associazione di pazienti addirittura, a volte, è titolare di quei dati, come succede su alcuni registri, quei registri funzionano molto meglio, funzionano molto meglio, sono anche più aperti a collaborare con altri, perché non sono la proprietà del centro clinico che ha coordinato lo studio e che ci deve fare la pubblicazione, ma sono la proprietà dei pazienti che hanno un interesse, hanno un forte conflitto di interesse i pazienti, perché hanno interesse a far arrivare delle terapie per loro stesse, e quindi è un conflitto di interesse che però è positivo, è un conflitto di interesse che fa avanzare nella direzione giusta. Quindi credo che il regolamento HTA possa essere un acceleratore, ma dobbiamo costruire un contorno che permetta a quel regolamento di fare davvero la differenza. Venendo invece a cosa può attrarre la ricerca, e qui in realtà mi ricollego a quello che stavo dicendo, sicuramente per avere più ricerca clinica, quindi avere anche più sperimentazioni cliniche in Italia, avere delle corti di pazienti ben caratterizzate, seguite, è qualcosa che può accelerare, e quindi accelerare gli studi clinici in Italia. Ovviamente, l'altro aspetto è quello di cercare di far crescere in Italia la ricerca preclinica traslazionale, sia profit che non profit, quindi industriale ma anche non industriale, sullo sviluppo di nuove terapie che possono quindi portare nuovi studi clinici e nuova ricerca. In Italia c'è tutto un ragionamento di contorno.

Credo che uno dei punti sollevati stamattina dal dottor Costa sia fondamentale. Cioè, all'interno delle malattie rare c'è un mondo e ci sono alcune malattie che sono più rare di altre, che non vuol dire che dobbiamo dividere la comunità dei pazienti rari, ma dobbiamo tener conto di questa peculiarità. Perché chiaramente l'incentivo dell'esclusività sul mercato, che è il principale incentivo che oggi viene dato a chi sviluppa farmaci orfani, è un incentivo che può funzionare sulle malattie meno rare, ma sulle malattie ultra rare, quando io sviluppo un trattamento per 50 pazienti all'anno in Europa, non ho paura che arrivi il generico. Cioè, il fatto che sia impedito a qualcuno di fare il generico per quel trattamento non è un incentivo, perché nessuno mai si metterà a fare un generico per dividere una torta che è fatta di 25 pazienti tu e 25 pazienti io. Evidentemente non ha senso. Allora, la verità è che oggi per le ultra rare abbiamo pochissimi incentivi e quindi è estremamente difficile in Europa attrarre investimenti sulla ricerca sulle malattie ultra rare con un mercato che, come diceva il dottor Piccinini, poi quando si arriva in fondo, i prezzi non sono quelli americani. Quindi diciamo che c'è una combinazione di fattori. Oggi in Europa sicuramente auspichiamo che la revisione della legislazione farmaceutica vada nella direzione di riconoscere le specificità anche delle malattie ultra rare, il fatto che gli incentivi attualmente in campo e quelli che si stanno discutendo non funzionano per quel tipo di patologie. Dobbiamo inventarci qualcosa di diverso. Negli Stati Uniti, oltre ad avere i prezzi più alti, avevano fino a qualche mese fa il cosiddetto priority review voucher, cioè un diritto che veniva dato a chi sviluppava terapie per patologie particolarmente gravi, rare, ultra rare, che era una forma di remunerazione poi alla fine, perché era comunque vendibile questo priority review voucher e di remunerazione indipendente dal numero di pazienti trattati.

Noi dobbiamo cominciare a pensare a incentivi di questo tipo che non siano solo legati al numero di pazienti che andiamo a trattare, altrimenti questo ci porterebbe a pensare a dei prezzi che non sono prezzi accettabili per i sistemi sanitari. Se non visto che quello che poi un'azienda o anche un non profit come Telethon può pensare di recuperare del proprio investimento una volta sul mercato è dato oggi solamente dalla moltiplicazione fra prezzo e numero di pazienti, se il numero di pazienti è molto piccolo, l'unico modo per recuperare l'investimento è un prezzo molto alto. Ora dobbiamo, secondo me, disaccoppiare, quindi trovare dei meccanismi che incentivino al di là della numerosità di pazienti.



Camillo Borzacchiello

**Stabilimento Farmaceutico
Militare Firenze**

Prima di tutto, permettetemi di prendere un momento per esprimere i miei ringraziamenti. Voglio innanzitutto ringraziare Uniamo, con cui porto avanti da 18 anni questo lungo viaggio. È bello vedere tanti amici in sala, e un sentito ringraziamento va a tutte le associazioni, ai pazienti, e a Eurordis. Un ringraziamento particolare va anche da parte del Comandante Colonnello Arcangelo Moro e del Vicecomandante Riccardo Di Donato, che è qui presente con noi. Lo stabilimento chimico farmaceutico è sempre stato vicino a questi temi, cercando di fare ricerca in modo complementare ma diverso rispetto alla ricerca vera e propria condotta da realtà come Telethon. Il nostro approccio alla ricerca è trasversale, ed è stato riconosciuto nel Piano Nazionale Malattie Rare, sia nel periodo 2013-2016 che nell'ultimo piano 2023-2026. In quest'ultimo, infatti, è stato messo nero su bianco l'importanza di potenziare il settore farmaceutico. Desidero ringraziare anche la dottoressa Urpis, che stamattina ha sottolineato questo aspetto, purtroppo il potenziamento è stato ridotto a causa dei tempi stretti. Tuttavia, il potenziamento del ruolo dello stabilimento chimico farmaceutico è cruciale. Siamo l'unica officina farmaceutica dello Stato, e lo stesso Piano Nazionale, nella sezione dedicata alla ricerca, evidenzia questo aspetto come un obiettivo fondamentale. Si tratta di promuovere l'utilizzo dello stabilimento chimico di Firenze come unica officina farmaceutica statale e unità produttiva dell'Agenzia Industria Difesa, in coordinamento con il Comitato Nazionale Malattie Rare, di cui facciamo parte grazie alla legge 175.

Questo processo è fondamentale per la realizzazione di studi clinici indipendenti, attraverso la produzione di kit e allestimenti secondo le normative di buona fabbricazione. È essenziale, infatti, sfruttare una struttura pubblica che non sia in contrasto con quella privata.

Come è stato sottolineato questa mattina dal dottor Piccinini, è importante che la nostra struttura vada a colmare quei vuoti che continuamente riempiamo, grazie alla produzione di farmaci orfani o carenti. Questo è reso possibile anche grazie alla collaborazione con AIFA, che ci fornisce le indicazioni necessarie per proseguire con il nostro lavoro, ma anche per la gestione delle carenze, un tema su cui stiamo lavorando con Annalisa Scopinaro e Uniamo.

A tal proposito, vi faccio due esempi significativi di come abbiamo affrontato queste carenze. Un anno e mezzo fa c'è stata la carenza di MEAM BCE, mentre recentemente si è verificata una carenza di vitamina B12. In entrambi i casi, siamo riusciti a importare i farmaci tramite l'IF nel minor tempo possibile, nonostante i lunghi tempi necessari per l'importazione. Un altro esempio riguarda il Ritex, l'equivalente del Mexin, per il quale siamo riusciti a intervenire tempestivamente.

Un ringraziamento speciale va ad AIFA, una struttura fondamentale in quanto l'unica officina farmaceutica statale. Questo è particolarmente cruciale quando non c'è una molecola disponibile o un'altra industria farmaceutica in grado di produrla. Un caso emblematico di questa sinergia è avvenuto nel 2010, quando ci fu una carenza di Mexiletina, utilizzata sia come antiaritmico che per le miotonie distrofiche. Grazie alla collaborazione con l'ISS e le aziende farmaceutiche, siamo riusciti a produrre il farmaco nel giro di tre mesi. Questo esempio dimostra come la sinergia tra le parti in causa possa risultare determinante.

Sottolineo l'importanza di avere un elenco aggiornato di farmaci, come stiamo cercando di fare con Annalisa, la Presidente, la dottoressa Urpis e la professoressa Facchin. Questo ci permetterebbe di intervenire tempestivamente, sapendo in anticipo quali potrebbero essere le carenze e agendo di conseguenza.



Maurizio Scarpa

**Coordinatore europeo
METABERN**

Innanzitutto, vorrei ringraziare Annalisa e tutto il team di Uniamo per tutto quello che fanno e per essere qui con noi oggi. Vorrei fare un ringraziamento formale anche allo stabilimento farmaceutico. Infatti, quando a livello europeo abbiamo affrontato una carenza di vitamina B12, che se non somministrata alla nascita può provocare gravi danni neurologici, fino a mettere in pericolo la vita, siamo riusciti a risolvere la situazione grazie esclusivamente allo stabilimento farmaceutico. Questo è stato possibile soprattutto grazie al coinvolgimento del movimento dei pazienti e dell'associazione per il deficit di cianocobalamina, che, insieme a Metabern e allo stabilimento, ha sollevato il caso. Abbiamo fatto una sorveglianza su tutti i pazienti europei, trovando una soluzione con Metabern Italia e lo stabilimento. Grazie a questo intervento, oggi i bambini sono al sicuro. Quindi, un applauso particolare a loro, e questo è sicuramente un esempio di buona pratica che verrà riportato tra gli esempi di successo, come sottolineava il dottor Stefano Vettorazzi, e che verranno pubblicati domani.

Per quanto riguarda i tre elementi chiave per un centro ERN, posso dirvi che sono fondamentalmente quelli che definiscono un "shared care" (cura condivisa). Il primo elemento è che un ERN deve essere incentrato sul paziente, quindi la prima cosa è che ci sia una collaborazione effettiva e concreta con i pazienti.

In secondo luogo, è fondamentale che ci sia un'esperienza tecnico-scientifica, medico-culturale e che vengano svolte attività di sensibilizzazione e disseminazione riguardo le malattie rare, anche a livello territoriale. Il terzo elemento riguarda la preparazione e la partecipazione attiva a trial clinici, ricerche e pubblicazioni scientifiche. Questi sono i tre fattori chiave per un centro ERN.

La collaborazione, la capacità di condividere le cure e il fatto di essere già parte di una rete, magari una società scientifica, e di partecipare attivamente alla ricerca, sono aspetti fondamentali. Inoltre, è essenziale garantire un'assistenza qualificata e una relazione continua con i pazienti. Come ha sottolineato Stefano Vettorazzi, l'Italia rappresenta circa il 20-22% dei membri degli ERN, il che comporta una grande responsabilità per noi.

Da coordinatore, ripeto un concetto già espresso: tra i membri degli ERN, possiamo identificare tre categorie. La prima riguarda i membri che sono molto attivi e contribuiscono in modo concreto. La seconda include quelli che, pur aiutando, preferirebbero non essere troppo coinvolti. Infine, la terza categoria riguarda coloro che, pur essendo membri, si limitano a mantenere l'etichetta senza effettivamente partecipare. Questo rappresenta un problema, poiché gli ERN non sono un club e vengono valutati ogni cinque anni. Chi non segue attivamente le attività e i programmi di coordinamento, o non contribuisce in modo significativo, verrà inevitabilmente escluso.

L'ultimo assessment ha portato all'espulsione di alcune unità dagli ERN, un aspetto che, seppur difficile, evidenzia l'evoluzione e la serietà della rete. Gli ERN esistono ormai da 6 anni e questa è una realtà che, onestamente, non esisteva in nessuna parte del mondo prima. Ho avuto occasione di parlare degli ERN in Australia, Canada, Brasile, America e India, e da 6-7 anni posso dire che ci invidiano per essere riusciti a creare una rete di centri di eccellenza che, già di per sé, facevano grande scienza. Tuttavia, la vera sfida, che non è semplice, è proprio quella di integrare e armonizzare queste esperienze diverse, operando sotto un coordinamento che, bisogna dirlo, punta sempre ai pazienti come stimolo primario. Infatti, tutti i progetti che sviluppiamo sono spinti dalle necessità espresse dai pazienti.

L'integrazione è, senza dubbio, uno degli aspetti cruciali. Luca Sangiorgi parlava della Joint Action chiamata JARDIN, un'iniziativa che ci vede uniti per renderla di successo. Ora, parlando di integrazione, devo dire che per qualcuno come me, che dirige un centro regionale nel sistema sanitario nazionale, potrebbe sembrare un controsenso. Infatti, io faccio parte del sistema sanitario nazionale, quindi mi chiedo: perché dovrei integrare attività di un ERN all'interno di un centro già regionale? In effetti, coordino un centro regionale, ma anche la regione stessa. Sono coordinatore europeo, regionale e del centro, quindi potrei considerarmi già integrato. Tuttavia, c'è ancora molto da fare. Integrare un ERN nel sistema sanitario nazionale significa, prima di tutto, che il sistema sanitario nazionale deve integrarsi con l'Europa.

Ciò implica la necessità di dialogare con l'Europa e accettare quello che l'Europa propone. Un esempio pratico riguarda la collaborazione effettiva in progetti come i registri. La prima cosa da integrare è proprio questa: i registri ERN, che sono progettati per essere interoperabili. Si tratta di registri che coprono tutte le malattie rare, non singole malattie, ma tutte quelle che riguardano specifici organi o sistemi, come il polmone, il cuore, l'occhio, o il metabolismo. Integrare questi registri, già finanziati dall'Europa e operativi, all'interno di un singolo paese potrebbe costituire una base fondamentale.

Attualmente, in Europa esistono circa 700-1000 registri per le malattie rare, ma nessuno di essi è interoperabile. Eppure, continuiamo a investire sui registri nazionali senza cercare di integrare quelli europei che sono già operativi. Su questo, l'istituto dovrebbe riflettere. Un'altra piattaforma di grande importanza, sulla quale JARDIN sta lavorando, è la CPMS (Clinical Patient Management System). Questa piattaforma, interamente finanziata dall'Europa, è l'unica piattaforma europea pienamente conforme al GDPR. Consente di caricare documenti in modo anonimo che poi vengono inviati a qualsiasi membro ERN in Europa. Il referto che riceviamo è legalmente valido e può essere inserito nella cartella clinica del paziente. È un sistema già pronto che non necessita di essere creato da zero.

Infine, JARDIN sta lavorando anche sui percorsi di cura cross-border, una possibilità che, ne sono convinto, potrebbe ulteriormente rafforzare l'integrazione e la cooperazione tra i centri. Noi, ad esempio, abbiamo una direttiva cross-border che permette ai pazienti di recarsi in qualsiasi paese membro dell'UE, il che è un ottimo passo in avanti. Tuttavia, JARDIN sta facendo anche un lavoro fondamentale sui percorsi di cura, che permettono a questi pazienti di poter effettivamente accedere alle cure, senza dover aspettare troppo. Voglio condividere un'esperienza personale: quando lavoravo in Germania, ricevevo pazienti italiani, ma molti di loro non sono mai stati rimborsati dal sistema sanitario nazionale italiano. Io, nel centro che dirigevo, emettevo tutte le fatture e gestivo tutta la parte burocratica, ma alla fine non ho mai visto un soldo. Questo è un esempio di integrazione che, purtroppo, non ha funzionato, ed è un aspetto che dobbiamo migliorare.

Sicuramente, la direzione verso un'integrazione efficace deve andare oltre questi problemi e non deve limitarsi solo a questioni tra i paesi, ma anche all'interno delle reti regionali degli ERN. Infatti, i membri degli ERN hanno superato cinque livelli di certificazione prima di essere accettati: Regione, Ministero della Salute, Europa, un'agenzia indipendente e la rete ERN di appartenenza. Per questo, dovrebbero essere i centri di riferimento delle reti regionali.

E qui viene il lavoro che stiamo cercando di fare come coordinamento tecnico: le reti regionali dovrebbero, teoricamente, essere la fotocopia degli ERN. Questo significa che dovrebbero esserci reti specifiche per ogni organo e sistema. Ad esempio, dovremmo avere una rete per le malattie rare polmonari, una per le malattie rare dell'occhio, e così via. In questo modo, tutti i centri di riferimento delle regioni si sentirebbero effettivamente parte della rete di appartenenza.

Inoltre, questo dovrebbe essere formalizzato nell'Allegato 7 dei LEA (Livelli Essenziali di Assistenza), che è suddiviso non per malattia, ma per organo o sistema. Questo rappresenterebbe un altro passo importante verso una vera integrazione. Oltre al fatto che in Italia abbiamo 83 ospedali e 316 membri ERN, dobbiamo fare in modo che questi ospedali comunichino tra loro. In primo luogo, è fondamentale che all'interno degli ospedali si riconosca l'esistenza degli ERN, e che i direttori generali che hanno un ERN nel loro ospedale siano consapevoli della sua importanza. Purtroppo, devo essere chiaro: molti direttori generali non sono a conoscenza dell'esistenza degli ERN. Lo dico con cognizione di causa, visto che come coordinatore ERN abbiamo organizzato vari incontri a livello europeo invitando i direttori generali, ma li abbiamo dovuti praticamente "trascinare" a partecipare. Dall'Italia, infatti, sono venuti solo i direttori generali dei tre coordinamenti: Bologna, Pisa e adesso Udine. È quindi necessario che gli ospedali comunichino con i direttori generali, e questo significa mettere gli ospedali in condizione di fare ricerca, non solo gli ospedali universitari, ma anche quelli pubblici.

Io, ad esempio, sono un universitario "prestato" al sistema ospedaliero. Attualmente non sono più universitario a Udine, ma lo sono a Padova. Tuttavia, il mio centro ospedaliero non riesce a spendere i fondi europei, semplicemente perché l'ospedale non fa ricerca, mentre è l'università che si occupa della ricerca. Questo è un problema che nel 2025 non dovrebbe più esistere. Dobbiamo far capire che partecipare a progetti europei, avere persone qualificate come membri degli ERN che prendono parte attivamente a progetti europei, è un valore aggiunto. Non può essere visto come una perdita di tempo o come qualcosa che sottrae risorse all'assistenza, ma deve essere considerato un valore che arricchisce sia la cura che la ricerca. L'integrazione sta proprio in questo: il mio tempo e quello dei miei collaboratori non devono essere considerati come un "plus" che aggiunge solo lavoro extra, ma come un valore che arricchisce l'assistenza e la ricerca. Non esiste, nel 2025, un ospedale che possa essere definito tale senza attività di ricerca. La ricerca è fondamentale nella pratica clinica.

Un ospedale moderno non deve essere valutato per il numero di ricoveri che gestisce, ma per il numero di casi complessi che riesce a risolvere. Inoltre, un ospedale moderno deve creare una rete, non lavorare più come una singola entità isolata.

Se vogliamo fare questo, dobbiamo seguire l'esempio degli ERN. Io, ad esempio, lavoro con ospedali in Olanda, Francia, Germania, Cipro, Norvegia, e in ogni Stato membro degli ERN c'è almeno un ospedale che partecipa alla rete. Il fatto che io possa collaborare con colleghi di altri paesi, come Cipro e Norvegia, utilizzando una piattaforma come la CPMS per aiutare nella diagnosi e nel trattamento di pazienti provenienti da altri paesi, è un esempio concreto di come la collaborazione internazionale funzioni. Questo è quello che dobbiamo fare.

Inoltre, dobbiamo pensare ai progetti europei, come l'intelligenza artificiale, e come gli ERN possano contribuire. Gli ospedali devono lavorare insieme alle università, non solo con le aziende ospedaliere universitarie, ma con tutti gli ospedali che hanno un membro ERN. Se sono un membro ERN, anche se non sono un ospedale universitario, dovrei essere in grado di ospitare specialisti che vengano a fare formazione, tirocini o stage su patologie rare. Questo è ciò che significa integrazione. Questo è il futuro. Questa è innovazione.

Le progettualità regionali di impiego del finanziamento del PNMR



Tommasina Iorno

Rappresentante regionale
UNIAMO

Allora, anzitutto, vorrei fare dei ringraziamenti sinceri per questa giornata che, devo dire, è stata davvero ricca di spunti e stimoli per tutti noi. Da anni, ormai, lavoriamo in questo ambito e credo che non siamo più nuovi a questi temi. Forse, per alcuni di noi, alcuni argomenti cominciano a sembrare un po' ripetitivi, visto che se ne parla da tanto, come ricerca e assistenza. Ma cosa possiamo dire riguardo al tema di come trasformare tutti questi interventi legislativi in azioni concrete che abbiano un impatto tangibile sui pazienti? Credo che sia stato ben delineato l'importanza di avere uno strumento che ci permetta di raccogliere e condividere continuamente i dati, i segni e i sintomi dei pazienti, affinché vengano monitorati dal mondo della ricerca, dell'assistenza e da tutti gli operatori del sistema che, in qualche modo, devono essere attorno al paziente.

Parlando di rete, non possiamo ignorare l'importanza di una rete territoriale che non accoglie solo il paziente, ma anche la sua famiglia. Abbiamo visto quanto possa essere impattante una malattia rara, non solo per il paziente, ma anche per i familiari, e quanto questo aspetto debba essere preso in considerazione, non solo dal mondo della ricerca o dall'industria. Stimolare continuamente la ricerca per le malattie che, come ricordava stamattina, sono ancora senza cura è fondamentale, ma dobbiamo anche pensare a come garantire che chi non ha cura, ma ha comunque bisogno di essere seguito, venga preso in carico adeguatamente dal sistema.

Come possiamo agevolare i percorsi dei pazienti? Ho sempre in mente un esempio che ripetevo anche l'altro giorno: l'idea di un patient navigator. A volte, anche i medici di medicina generale o i pediatri non riescono a capire quale sia il centro di riferimento giusto.

In queste situazioni, se non c'è una rete di famiglie o associazioni che possano guidare i pazienti, rischiano di andare da specialisti che non sono la scelta migliore per la loro patologia. Per esempio, se un medico suggerisce di andare da un ematologo per una malattia rara, ma la vera necessità è di un ortopedico per una complicanza ossea, ecco che una rete di supporto diventa fondamentale.

In questo contesto, UNIAMO ha sviluppato un servizio di ascolto, informazione e orientamento, proprio per rispondere a queste necessità e dimostrare quanto ancora c'è da fare. Nonostante gli anni di discussione sui percorsi dei pazienti, ci ritroviamo ancora a fare da patient navigator.

Adesso, la domanda è: come possiamo agevolare ulteriormente il percorso dei pazienti? Gli strumenti, come l'intelligenza artificiale, sono fondamentali. Possono aiutarci a individuare alert per sospetti diagnostici e a mettere in luce i nodi della rete che poi prenderanno in carico il paziente, sia dal punto di vista della ricerca che dell'assistenza. Quali altre implementazioni possiamo mettere in atto, alla luce dei fondi che arriveranno, e che dovranno essere dedicati a creare realmente dei percorsi concreti per i pazienti?



Verena Caetano da Silveira

Rappresentante regionale
UNIAMO

Grazie a tutte e tutti coloro che oggi hanno condiviso questa giornata con noi, non solo questa giornata ma l'intero mese che con Uniamo abbiamo dedicato alla sensibilizzazione e alla ricerca sulle malattie rare, con più di 60 eventi organizzati e tutto il lavoro dietro le quinte. Abbiamo avuto una grande occasione, non solo di incontro ma anche di riflessione e condivisione insieme a tutte le associazioni di pazienti sul territorio nazionale, un'occasione ricca di spunti e unificazione. La parola "unificazione" credo sia la migliore. Sono emerse alcune priorità comuni da questi dibattiti e incontri. Come diceva bene prima Fabrizio Farnetani, non siamo poi così rari, visto che uno su 18 ha dei punti in comune nelle proprie vite. Queste priorità devono essere prese in considerazione nelle progettualità per il piano nazionale delle malattie rare, appena arriveranno i fondi di cui Simone parlava. È importante che questa voce sia univoca e rappresenti un fabbisogno comune, indipendentemente dal luogo. Stiamo parlando di una sintesi difficile da fare, ma molto rappresentativa.

Il primo punto che mi piacerebbe sollevare è la prospettiva. Cambiamo un po' la prospettiva. Oggi abbiamo sentito molte volte parlare delle malattie rare, ma non di persone con malattie rare. I pazienti, le persone con la malattia rara, non vogliono più essere affetti dalla malattia rara, non vogliono più soffrire per una malattia rara. Le persone vogliono e devono poter convivere con una malattia rara nel migliore modo possibile, con la miglior qualità di vita per ciascun caso. Questa è la prospettiva che si vorrebbe raggiungere, e la nostra ambizione è arrivarci. Mi collego direttamente a questa logica di percorso di vita. Il primo punto che abbiamo identificato è la transizione. Bisogna guardare alla persona nel ciclo di vita complessivo, dal passaggio dell'età dell'infanzia, un tema che abbiamo affrontato oggi, fino alla ricerca sui bambini e all'assistenzialismo.

ciò che Tommasina ha appena riassunto, sono elementi che possono supportare delle prassi standard condivise. Questa è per noi la prima priorità. Analogamente, quando si passa a un'età avanzata, bisogna considerare che siamo una popolazione che sta invecchiando, e questo non è più un'ipotesi ma una realtà che continuerà ad aumentare. Quindi, quando si arriva a una fase della vita di maggiore maturità, bisogna pensare anche a questa come una transizione e va gestita in tutti i suoi aspetti.

Un altro tema importante è la domiciliarità, a prescindere dalla presenza o meno di una terapia farmacologica. Un altro punto molto evidenziato oggi è la necessità di ridurre l'ospedalizzazione, sempre che sia possibile, garantendo in questo percorso di vita, di cui parlavamo prima, la possibilità di un'assistenza adeguata. Il suo rappresentante nella stesura di questi piani dovrebbe essere coinvolto affinché vengano immaginati nei giusti livelli di complessità, garantendo una corretta attuazione in tutti gli aspetti legati alla domiciliarità. Naturalmente, si collega anche al tema dell'emergenza e dell'urgenza. Ogni volta che si presenta la necessità di accedere al pronto soccorso o si verifica un'urgenza, i protocolli e gli standard attuali non sempre prendono in considerazione la capacità di comunicare la propria condizione. Non sempre è possibile avere un accompagnatore o qualcuno che possa mediare in quel momento. Pertanto, bisogna porre la domanda su come identificare i percorsi alternativi che possano garantire la disponibilità delle informazioni necessarie per gestire e mitigare eventuali rischi derivanti da questi protocolli standard, soprattutto per le persone che hanno particolari necessità o impedimenti legati all'intervento in quel preciso momento. Un'idea che emerge è quella di coinvolgere gli specialisti e i coordinamenti che possono partecipare alla stesura dei PDTA (percorsi diagnostico-terapeutico-assistenziali), in modo che si possano definire modalità di informazione e strumenti necessari per agire in queste situazioni in cui la velocità e l'agilità sono essenziali.

Infine, un tema cruciale ma non meno importante è quello della riabilitazione. Abbiamo sottolineato l'importanza delle terapie farmacologiche, ma all'interno di queste, non farmacologiche, rientrano anche le riabilitazioni. Ci piacerebbe poter costruire linee guida condivise che possano essere applicate per valutare l'essenzialità degli interventi, riconoscendo che alcuni di questi non sono sostituibili. Gli interventi che possono davvero cambiare la qualità della vita delle persone, al di là della disponibilità o meno di un farmaco, devono essere garantiti all'interno di questo percorso.

È fondamentale valorizzare la potenzialità di questi interventi, che possono migliorare la qualità della vita delle persone.

Tutto ciò che abbiamo discusso ha un forte legame con il tema della formazione, a partire dal dato e dalla possibilità di raccogliere informazioni che possano alimentare i percorsi formativi. Questi percorsi formativi sono essenziali per abilitare tutte queste priorità. Questi sono alcuni degli elementi che abbiamo portato in maniera sintetica. È difficile anche condensare il pensiero di tutti, ma ci piacerebbe vederli trattati nelle progettualità che vedremo svilupparsi in futuro.



Elisa Rozzi

Rappresentante regionale
Emilia - Romagna

Grazie per l'invito ad Annalisa e a tutta Uniamo. È davvero un piacere essere qui insieme, lavorare insieme. Confrontarsi con i colleghi del tavolo è molto importante, perché non abbiamo perso l'occasione di scambiarci informazioni, suggerimenti e idee, come facciamo sempre quando ci incontriamo. Nonostante lavoriamo a distanza, anche durante l'epoca del COVID, abbiamo sempre avuto gli strumenti per restare connessi.

Il mio compito oggi è spiegare brevemente, anche se si potrebbe parlare per ore, quindi cercherò di essere molto sintetica per lasciare spazio agli altri colleghi, nei tempi previsti. Nel 2024, in Emilia-Romagna, abbiamo adottato una delibera per dare indicazioni precise agli ospedali su come dovevano individuare i loro obiettivi. Abbiamo quindi identificato tre obiettivi principali per gli ospedali, oltre a un obiettivo che riguarda direttamente il supporto agli ospedali.

Il primo obiettivo, che potrebbe sembrare scontato ma in realtà non lo è affatto, riguarda l'organizzazione di percorsi diagnostici e assistenziali, molti dei quali devono essere specialistici e, possibilmente, includere l'uso di Case Manager. Questo aspetto è stato inserito poiché sarà valutato in modo concreto, non tanto sul numero di percorsi creati, quanto sul fatto che questi percorsi siano effettivamente esistenti e realmente specialistici. L'indicatore di successo non sarà solo il numero, ma la verifica della qualità e della realizzazione effettiva di questi percorsi. Abbiamo quindi individuato obiettivi mirati, proprio perché questi obiettivi saranno oggetto di verifica, e raggiungerli sarà comunque una sfida per gli ospedali.

Il secondo obiettivo, di cui si parlava prima, riguarda l'organizzazione dei percorsi di transizione.

La verifica sarà effettuata chiedendo alle aziende di adottare un modello che preveda l'ultima visita del paziente, ancora in età evolutiva (spesso già adulto), in cui l'ultimo incontro con il medico dell'età evolutiva sia accompagnato dal medico di riferimento dell'adulto. In pratica, il paziente dovrà essere accompagnato in modo concreto, con entrambi i medici coinvolti, per garantire una transizione fluida e supportata. Questo passaggio sarà monitorato per verificare che i pazienti, effettivamente, partecipino alla prima visita in medicina dell'adulto con l'accompagnamento previsto. Nella medicina dell'adulto, insieme ai loro specialisti, l'ultimo obiettivo che chiediamo agli ospedali riguarda l'organizzazione dei percorsi per la somministrazione delle terapie al di fuori dei centri di riferimento. Qualche anno fa, infatti, abbiamo introdotto una delibera che permette ai pazienti, soprattutto quelli con malattie lisosomiali, ma non solo, di ricevere le terapie anche in strutture diverse dall'ospedale di riferimento, nel caso in cui il centro non sia facilmente raggiungibile o non sia territoriale. In questi casi, le terapie possono essere somministrate in centri territoriali, ambulatori, ospedali di comunità o anche a domicilio, sempre con l'indicazione del centro di riferimento e la valutazione di un gruppo multispecialistico. Verificheremo se i pazienti che hanno questa indicazione da parte dei loro centri di riferimento vedranno effettivamente l'implementazione di questo percorso e, quindi, riceveranno le terapie non nel centro di riferimento, ma in strutture territoriali, come previsto.

L'ultima questione riguarda il supporto che daremo agli ospedali che dimostrino di avere situazioni di criticità nella gestione dei farmaci o della somministrazione di ausili. Le necessità possono variare in base al tipo di patologie trattate e, talvolta, richiedono farmaci ad altissimo costo. Valuteremo queste specificità, fornendo un contributo per la gestione di farmaci o ausili che possano rappresentare un problema di sostenibilità per l'ospedale, soprattutto se causano un "buco" nel budget dell'ospedale stesso.

Tutte queste azioni sono poche, ma concrete. Abbiamo deciso di partire non con obiettivi scritti sulla carta, ma con misure che verificheremo sul campo. Questo è un primo tentativo, che sicuramente è perfezionabile, e che ci permetterà di analizzare come sono stati rispettati gli obiettivi. Nella prossima fase, ci concentreremo su ulteriori obiettivi da implementare.



Rosa Bellomo

Rappresentante regionale
Liguria

Buongiorno a tutti e grazie dell'invito, che ci dà l'opportunità di presentare i progetti che abbiamo identificato per l'implementazione del Piano Nazionale Malattie Rare e di condividerli anche con i colleghi. Alcuni di noi si conoscono di persona, mentre altri ci siamo incontrati solo in video, quindi questa è davvero un'opportunità preziosa.

Vado a presentare velocemente l'organizzazione della Liguria. Il coordinamento è svolto da un comitato tecnico-scientifico, che si avvale dei rappresentanti delle istituzioni e dei centri di eccellenza, nonché delle associazioni dei pazienti. Il comitato ha promosso tre progetti, che sono stati inclusi in una delibera regionale. Vi elenco brevemente quali sono questi progetti, che sono stati identificati in base alle esigenze e ai bisogni del territorio, con particolare attenzione al coordinamento e alla gestione delle informazioni. Un progetto a cui tengo molto riguarda l'emergenza-urgenza.

Allora, il primo progetto che riguarda la parte del territorio è l'introduzione della figura del Case Manager dedicato alle malattie rare per favorire l'integrazione ospedale-territorio. Questo per noi è molto importante anche per l'organizzazione e l'impostazione regionale che, ovviamente, è lunga. A livello centrale, a Genova, abbiamo i due IRCCS che fanno un po' da padrone, quindi abbiamo difficoltà nella gestione dei pazienti che viaggiano verso Imperia e verso Spezia. Il progetto si propone di strutturare la figura del Case Manager dedicato alle malattie rare, che ha il compito di seguire e coordinare il percorso di cura delle persone affette da malattie rare, soprattutto nel delicato passaggio dell'assistenza ospedaliera a quella territoriale, ma non solo. Aggiungo anche il discorso della transizione, dal bambino all'adulto, che, anche se i due IRCCS sono vicini, presenta difficoltà, come accade un po' ovunque.

Inoltre, il Case Manager identificato ora ci sta, e si avvale di un discorso anche di sperimentazione. È una figura socio-assistenziale, quindi ha anche una visione legata alla parte sociale, che è molto importante.

Il secondo progetto, che ha un coordinamento dell'Istituto Giannina Gaslini, riguarda il rafforzamento dello sportello che è nato nel 2008. Questo ha avuto un'evoluzione importante a seconda delle necessità. Ora abbiamo implementato più un sistema di tipo informativo, con sistemi innovativi anche di informazione, e l'ottimizzazione del progetto dell'Istituto Superiore di Sanità del telefono verde delle malattie rare, che fornisce indicazioni e linee guida importanti sull'uniformità delle informazioni a livello nazionale. L'approccio del Gaslini, quindi, prevede anche un mandato di revisione degli Hub & Spoke a livello territoriale, con nuovi indicatori e nuove misure sui vari centri. C'è la necessità di rivedere anche la rete sulla base di quello che richiede il Piano Nazionale Malattie Rare. In effetti, l'abbiamo già impostata, ma c'è la necessità di rivederla sulla base di indicatori specifici su cui stiamo lavorando.

Ecco, questo è il progetto a cui tengo molto. È nato prima del Covid, nel 2019, quando avevamo già identificato alcune schede di patologia utili ai vari pronto soccorso a livello regionale. Queste schede sono state già predisposte, alcune ovviamente non tantissime, ma già pubblicate sul sito regionale e diffuse a livello del pronto soccorso. Poi è arrivato il Covid, che non ci ha permesso di fare la condivisione con tutti i pronto soccorso e la formazione adeguata per i professionisti. Quindi, si è ripreso quel progetto, e a livello dell'IRCCS San Martino è stato organizzato un evento che si terrà l'8 e il 9 aprile di quest'anno, presso il San Martino. Ci sarà l'introduzione di elementi di innovazione sulla predisposizione di nuove schede di patologia per dare l'opportunità agli operatori del pronto soccorso di avere degli strumenti per poter gestire alcune malattie rare. Queste schede serviranno come supporto e riconoscimento dei sintomi nei malati rari, e sarà una scheda elettronica.

Adesso le schede non sono più in formato cartaceo, ma sono informatiche, in formato PDF. In futuro, ci sarà anche un'applicazione informatizzata per condividerle a livello di pronto soccorso. Attualmente, siamo in fase di sperimentazione, ma la seconda fase prevede di coinvolgere tutti i pronto soccorso a livello regionale, per ottimizzare il processo su tutti i pronto soccorso. Le schede di patologia che saranno presentate includono le nove revisionate, più altre patologie scelte dagli specialisti del comitato tecnico scientifico. Le sessioni del convegno riguarderanno diverse aree:ematologica, allergologica, immunologica, neurologica, endocrinologica, metabolica, cardiovascolare e nefrologica.

Queste sessioni coprono diverse aree delle malattie rare. Inoltre, all'interno delle schede, è previsto il coinvolgimento delle associazioni, che fanno parte del comitato scientifico e che contribuiranno alla condivisione all'interno di tutta la rete.

Volevo anche aggiungere che la delibera regionale prevede la mappatura delle attività svolte dall'Università di Genova, per tutte le professioni sanitarie e mediche. Sebbene vengano realizzate molte attività, come master e corsi di formazione continua (A.D.E.), non c'è una strutturazione precisa né una misura di ciò che viene fatto. Se non misuriamo i risultati, è difficile dimostrare l'impatto delle attività. Per questo motivo, stiamo lavorando alla mappatura per evidenziare e monitorare tutte le attività in corso.



Liliana Rizzo

Rappresentante regionale
Calabria

Grazie a tutti, ringrazio in maniera particolare Uniamo, e quindi Annalisa Scopinaro, per l'invito e per avermi dato l'opportunità di essere qui oggi per la prima volta, insieme a voi, e quindi aver conosciuto i colleghi delle altre regioni. La mia regione è un po' indietro rispetto alle altre, quindi sicuramente ha iniziato più tardi questo percorso di riorganizzazione e riordino della rete delle malattie rare. Un anno fa, purtroppo, abbiamo iniziato a lavorare per cercare di recuperare un po' il tempo perso.

Abbiamo, in coerenza con quello che è il Piano Nazionale delle Malattie Rare, rifatto un piano regionale. Anche la regione Calabria ha avviato un coordinamento regionale più forte che si è messo al lavoro per individuare i centri di riferimento delle malattie rare all'interno della nostra regione, e per delineare anche un percorso assistenziale che, in qualche modo, possa soddisfare le esigenze dei cittadini. Ma la Calabria è anche una regione che ha una forte emigrazione sanitaria, e questo è stato veramente il punto dal quale siamo partiti. Abbiamo pensato di utilizzare i fondi del Ministero proprio per implementare nella regione dei modelli assistenziali che possano dare delle risposte all'interno della stessa regione, cioè per determinati gruppi di patologie.

Abbiamo intenzione di creare un modello assistenziale nella nostra regione, anche attraverso la collaborazione dei centri di eccellenza che ci sono nel nostro paese, a livello nazionale, e delle expertise che abbiamo a disposizione a livello nazionale. Come abbiamo sentito oggi, ci sono molte competenze disponibili, e attraverso questa collaborazione vogliamo creare un modello assistenziale regionale, con una formazione proprio in loco nella nostra regione, da parte dei nostri professionisti.

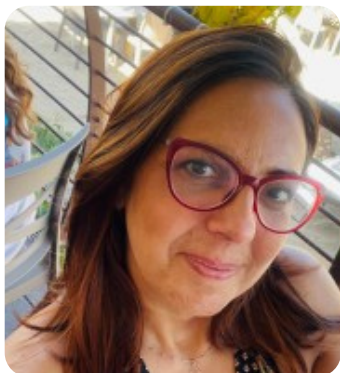
L'obiettivo è avviare un percorso di formazione che ci consenta non solo di affrontare il ritardo diagnostico delle patologie rare, già menzionato stamattina, ma soprattutto di permettere ai pazienti di essere curati nella propria regione, evitando quella migrazione continua verso altre regioni. Vogliamo cercare di creare un modello che possa rispondere a queste esigenze. Abbiamo già iniziato a lavorare in questa direzione. Ad esempio, qualche mese fa abbiamo avviato una collaborazione per un paziente che era in cura presso l'ospedale Gaslini di Genova. Abbiamo lavorato per evitare che ogni 15 giorni il paziente dovesse recarsi a Genova, organizzando la sua cura in loco. Naturalmente, è previsto che magari una volta al mese il paziente possa andare a Genova, ma l'idea principale è di ridurre questi spostamenti, creando un percorso che permetta ai pazienti di ricevere cure nella propria regione.

Il progetto che stiamo già portando avanti riguarda in particolare le patologie neuromuscolari. Quindi, questo è il primo modello assistenziale che la Calabria intende sviluppare come gruppo di patologie. Inoltre, ci colleghiamo al fatto che di recente abbiamo anche introdotto la SMA (Sindrome di Atrofia Muscolare Spinale) fra gli screening neonatali, una cosa che ancora non era stata implementata, ma che è stata una buona realizzazione. Un altro progetto che il coordinamento regionale ha già messo in cantiere riguarda la disabilità con genetica complessa.

Fra le varie criticità emerse, quella che più risalta è la mancanza di una rete di servizi territoriali. Quello che ci manca, soprattutto, è proprio il supporto sul territorio. Stiamo lavorando per sviluppare una rete di servizi territoriali che possano affrontare le problematiche relative a tutte le sfere, in particolare a quella nutrizionale e riabilitativa. Oggi, come abbiamo sentito, il tema della riabilitazione è molto importante, e stiamo cercando di creare una rete di strutture di riabilitazione che si occupino specificamente dei pazienti con malattie rare. Abbiamo già individuato dei referenti in ciascun distretto, che stanno già lavorando in questa direzione. Quindi, stiamo facendo formazione tra di loro e cercando di metterli in rete, in modo che possano collaborare in maniera più efficace. Abbiamo anche formalizzato questi referenti con un decreto e presto inizieremo una serie di incontri per favorire la collaborazione e creare una rete omogenea su tutto il territorio regionale.

E poi, un'ultima cosa, mi riallaccio a quanto diceva Elisa Rozzi prima. Anche noi avevamo pensato a un altro progetto che riguarda proprio la transizione dall'età pediatrica all'età adulta. Quindi, lì vorremmo creare dei gruppi di expertise multidisciplinari che possano facilitare questo passaggio.

È una necessità, ed è una delle problematiche emerse, che vogliamo affrontare. Per il momento, queste sono le tre principali aree su cui stiamo concentrando i nostri sforzi. Abbiamo anche cercato di riorganizzare il registro delle malattie rare, ma non voglio dilungarmi troppo su tutto quello che abbiamo avviato, altrimenti rischierei di prendere troppo tempo.



Silvia Di Michele

Rappresentante regionale
Abruzzo

Mi unisco ai ringraziamenti e alla gioia di vedere le colleghe in presenza. La mia regione ha una peculiarità: tutti gli emendamenti e le procedure sono stati delegati nel 2017 all'agenzia sanitaria regionale. Quindi, come coordinamento, collaboriamo strettamente con l'agenzia sanitaria, che emana anche le nostre direttive e ci aiuta a definire le azioni.

Penso che la cosa più bella da condividere sia che nel gruppo tecnico regionale, che propone e guida queste azioni, abbiamo numerose associazioni dei pazienti, sia nazionali (Annalisa Scopinaro è una delle componenti del nostro gruppo tecnico regionale), sia più di dieci associazioni regionali che rappresentano i pazienti. Alcune di queste associazioni più piccole si sono riunite in un forum.

Abbiamo cercato di lavorare insieme agli altri per definire gli obiettivi. Non so se questa sia una scelta che si rivelerà vantaggiosa o penalizzante nel tempo, ma abbiamo deciso che le quattro ASL abruzzesi, attraverso l'identificazione di tre referenti aziendali dedicati specificamente a questo impegno, avrebbero presentato ciascuna il proprio progetto per l'utilizzo dei fondi. Questi fondi sono stati ripartiti tra le ASL in base al numero di pazienti affetti da malattie rare. I tre referenti, secondo le delibere dell'agenzia sanitaria, hanno il compito di non decidere autonomamente, ma di consultare tutti i centri di riferimento e le associazioni dei pazienti presenti nella specifica ASL.

Alla fine, quindi, avremo quattro progetti da verificare, ma tutti sono stati concordati con i centri e le associazioni, in modo da rispondere alle peculiarità di ciascuna zona. Due di questi progetti, per esempio, sono fortemente incentrati sulla ricerca e sulla diagnostica, in particolare nelle ASL di Chieti e dell'Aquila, dove sono presenti due laboratori di genetica.

È fondamentale che ci sia una verifica costante su quanto previsto dal Piano Nazionale per le Malattie Rare, ed è proprio questo l'aspetto che abbiamo voluto enfatizzare. Abbiamo chiesto che ogni progetto indichi chiaramente, fin dall'inizio, quale sia l'obiettivo in relazione a tale piano, così da poter effettuare delle verifiche periodiche insieme. Questa è la base da cui partiamo.

In secondo luogo, la regione sta lavorando anche sugli audit dei centri. Il nostro obiettivo è evitare di avere centri che esistono solo sulla carta, ma che non siano effettivamente operativi. Per questo, vogliamo intensificare il controllo sui certificati, sulle diagnosi e, addirittura, sulle schede di follow-up dei pazienti, oltre ai piani terapeutici e agli altri adempimenti normativi. L'intento è ottenere una fotografia chiara e reale della situazione, grazie alla collaborazione tra istituzioni, coordinamento e rappresentanti dei pazienti. Ad esempio, nella nostra regione abbiamo introdotto uno screening esteso che copre diverse malattie rare, non solo quelle previste inizialmente. Questo screening è stato realizzato grazie a un progetto specifico dell'Università di Rieti, che ha permesso ai nostri neonati di beneficiare di un pannello diagnostico per oltre 52 malattie, comprese le immunodeficienze congenite e le malattie lisosomiali. Si tratta di un progetto che, inizialmente, era pensato per un anno, ma che grazie alla collaborazione continua ha avuto una durata più lunga. Fortunatamente, questo progetto è stato prolungato ed è attivo da oltre due anni. È un grande sforzo che dobbiamo molto all'Università, visto che non si tratta di un finanziamento regionale. Va detto che, pur consapevoli delle difficoltà e dei problemi che ancora persistono, la regione sta facendo il possibile. Nonostante ci troviamo in un piano di rientro con un debito significativo, siamo comunque in grado di garantire l'erogazione delle prestazioni extra LEA attraverso un percorso specifico per i pazienti. Questo percorso prevede una propria modulistica, come l'Allegato 4, attraverso il quale ci interfacciamo anche con i centri extraregionali, richiedendo tutta la documentazione necessaria. Siamo tutti consapevoli che non si può più garantire tutto a tutti, ma quando l'extra LEA è necessario, indispensabile e insostituibile, anche in un contesto di piano di rientro, cerchiamo di garantirlo al meglio. Questo è l'impegno che ci siamo presi, ma naturalmente ci aspettiamo anche il supporto e la collaborazione dei pazienti.



Paolo Prontera

Rappresentante regionale
Umbria

Sono responsabile del servizio di genetica medica e del coordinamento delle malattie rare dell'Umbria da circa un anno, anche se come genetista mi occupo da molto tempo di malattie rare. Lo scorso anno, insieme alla direzione regionale salute e welfare, abbiamo redatto una delibera che ha incluso prima un'analisi epidemiologica per capire quali malattie rare sono presenti in Umbria. È vero che ci sono 8.000 malattie rare, ma in Umbria contiamo circa 9.000 pazienti rari, molti dei quali appartengono a gruppi di pazienti. Abbiamo analizzato quali pazienti sono già seguiti all'interno della rete e abbiamo deciso di dare priorità a quelli che ancora non hanno percorsi definiti, come i PDTA (Piani Diagnostico-Terapeutici e Assistenziali).

Abbiamo identificato delle strutture di coordinamento, che sono già state incluse nella delibera. Questa delibera è stata approvata a settembre 2024, e prima ancora di definire formalmente queste strutture, abbiamo consultato i primari sia dell'area pediatrica che di quella adulta, per garantire continuità assistenziale nei pazienti cronici, caratteristica delle malattie rare e genetiche. I prossimi passi saranno quelli di convocare i coordinatori al tavolo regionale, i quali dovranno concretizzare i PDTA. Nella delibera, abbiamo già previsto che in questa fase saranno coinvolte le associazioni, soprattutto per la coprogettazione e coprogrammazione di questi percorsi assistenziali.

Voglio anche dare una buona notizia: non vorrei essere l'unica regione a dirlo, ma circa un mese fa l'Umbria ha ricevuto il finanziamento per la prima tranche, un passo importante per continuare su questa strada.

Forti di questa notizia, insieme alla direzione regionale, abbiamo presentato due progetti iniziali per definire come vogliamo utilizzare questi fondi, seguendo i criteri del Piano Nazionale che ci chiede di potenziare innanzitutto la rete della diagnosi. In particolare, l'attenzione va alla prevenzione e alla diagnosi precoce.

Il nostro obiettivo è potenziare la rete di accesso alla consulenza genetica, sia pre concepimento che in relazione ai centri di malattie rare, affinché ci sia un collegamento diretto e rapido in caso di sospetto clinico. Inoltre, vogliamo rafforzare anche la rete della diagnosi di laboratorio, per esempio, attraverso l'introduzione di tecniche che, ad oggi, non sono ancora disponibili in Umbria, come l'analisi dell'esoma o dell'esoma clinico. Questo tipo di analisi accelererà notevolmente le diagnosi, e quindi potremo intervenire tempestivamente, migliorando la gestione dei pazienti.

In Umbria, attualmente, abbiamo la possibilità di fare molte indagini genetiche, ma l'analisi dell'esoma o dell'esoma clinico, purtroppo, ancora non è disponibile. Con questi fondi, vogliamo proprio colmare questo importante gap, consapevoli di quanto questa tecnologia possa accelerare le diagnosi e migliorare l'assistenza.

Inoltre, i prossimi fondi saranno destinati al potenziamento del registro regionale, poiché vogliamo dare la possibilità ai nostri medici di inserire i piani terapeutici, una funzionalità che al momento non è ancora attiva, ma che è cruciale per monitorare l'erogazione delle prestazioni. Successivamente, i fondi verranno destinati alle strutture di coordinamento, che dovranno presentarci i PDTA (Piani Diagnostico-Terapeutici e Assistenziali). Analizzeremo dove ci sono eventuali criticità e interverremo per migliorare l'implementazione e rendere i percorsi assistenziali più efficaci e sostenibili. L'ultima cosa che vorrei condividere riguarda la formazione: abbiamo organizzato diversi incontri, sia con gli studenti delle scuole superiori che con gli universitari. L'ultimo incontro si è tenuto il 21 febbraio, e domani, in occasione della Giornata delle Malattie Rare a Perugia, ci sarà un convegno dal titolo "Assistenza e ricerca sulle malattie rare", che organizziamo ormai da 11 anni. Quest'anno, parleremo di terapia genica, un'opportunità per informare e formare i nostri medici. Grazie.



Maria Piccione

Rappresentante regionale
Sicilia

Partendo da una riflessione sulla situazione locale, abbiamo fatto un'analisi approfondita e ci siamo resi conto che uno dei problemi principali è l'accesso alla consulenza genetica. E lo dico da genetista: riceviamo un numero enorme di richieste, e come centro di riferimento, purtroppo, non riusciamo a dare risposte in tempi adeguati, con il risultato di ritardi diagnostici significativi. Per questo, uno dei primi obiettivi che ci siamo prefissi è potenziare il servizio di genetica per abbattere le liste d'attesa, che rappresentano un problema enorme. Ci sono due principali problematiche nel campo della genetica: la prima riguarda l'accesso alla consulenza genetica, e la seconda, legata ai nuovi LEA, è che le consulenze post-test devono essere redatte dal genetista. Questo implica che dobbiamo scrivere consulenze post-test per tutti gli specialisti che richiedono test genetici, un carico di lavoro che, vi assicuro, diventa davvero insostenibile. Per questo motivo, stiamo lavorando per potenziare i servizi genetici. In Sicilia, per normativa, la consulenza genetica fa parte del percorso della PMA (Procreazione Medicalmente Assistita), e quindi ci occupiamo sia delle consulenze preconcezionali che prenatali, oncogenetiche, delle sindromi rare e delle consulenze per tutti gli specialisti di branca. Questo comporta, chiaramente, un carico di lavoro enorme.

Una delle sfide principali è potenziare anche i laboratori, ma questo lo faremo con la seconda tranche di fondi, poiché i laboratori necessitano di strumentazione costosa. In Sicilia, facciamo sia l'analisi del genoma che l'esoma, oltre ad altre indagini genetiche, nel laboratorio che dirigo all'interno dell'unità operativa. Tuttavia, anche questo laboratorio ha bisogno di essere potenziato, poiché i tempi di risposta, che sono già un problema ovunque, rischiano di allungarsi ulteriormente senza un adeguato supporto tecnologico.

Anche quando lavoravamo con centri nazionali come il Bambino Gesù o il Gaslini, i tempi di risposta erano purtroppo lunghi, e questo è un problema condiviso da tutti. Questo ci porta a una riflessione importante: è necessario cambiare mentalità nella programmazione e nella pianificazione. Viviamo in un'epidemiologia cambiata, dove ci sono due capitoli cruciali: le patologie croniche e, al loro interno, le malattie rare, che sono malattie croniche. Se non rivediamo completamente il nostro approccio alla programmazione, continuando a seguire modelli obsoleti, rischiamo di restare indietro. Questi sono servizi fondamentali che devono essere potenziati assolutamente.

E lo dico anche alle associazioni, così come al coordinamento, dove, come sapete, è presente un rappresentante di UNIAMO. Lavoriamo a stretto contatto, ci troviamo insieme per prendere decisioni e programmare in modo strategico, ma dobbiamo affrontare questa sfida con una visione rinnovata. Il Piano Nazionale per le Malattie Rare pone la prevenzione come primo punto, ma dobbiamo essere in grado di dare risposte concrete. Un altro obiettivo che ci siamo posti è la creazione di un helpline presso il dipartimento di pianificazione ospedaliera dell'assessorato regionale. Questo affiancherà il portale regionale delle malattie rare, e prevediamo la presenza di uno psicologo e di un assistente sociale. La figura dell'assistente sociale, che oggi è emersa poco, a mio avviso è fondamentale.

Nel centro che dirigo, ho sempre strutturato sia uno psicologo che un assistente sociale. Quest'ultimo ha svolto un ruolo cruciale come ponte con il territorio, permettendo di conoscere la realtà di ogni paziente, anche quelli che venivano da centinaia di chilometri di distanza da Palermo. Questo approccio ci ha messo in una posizione di grande vantaggio, perché ci ha permesso di connetterci con le risorse del territorio, che sono fondamentali per una presa in carico adeguata. Inoltre, alcuni centri di riferimento riceveranno finanziamenti, non tutti, perché i fondi disponibili sono limitati e li abbiamo già quasi esauriti. I finanziamenti saranno assegnati in base al numero di pazienti e alla qualità della presa in carico. L'obiettivo principale sarà quello di istituzionalizzare i team multidisciplinari, che sono essenziali per una gestione integrata delle malattie rare.

I team multidisciplinari esistono già, ma ci siamo resi conto che molto frequentemente non sono ancora istituzionalizzati come dovrebbero. È fondamentale, invece, che vengano formalmente istituzionalizzati. Un altro aspetto cruciale è la transizione, che abbiamo cercato di affrontare utilizzando un modello basato sulla condivisione e gestione del paziente durante il passaggio dall'età pediatrica all'età adulta.

Questo approccio facilita il processo, perché permette al paziente di essere seguito da un'équipe che lo ha accompagnato fin dal principio, e che conosce la sua storia. Inoltre, la transizione avviene in modo più fluido, poiché il paziente viene preso in carico da un team che già conosce il caso e la sua evoluzione. Abbiamo applicato questo modello in particolare nei due centri di malattie metaboliche: uno pediatrico e uno per adulti. Siamo tra i pochi a disporre di un centro per le malattie metaboliche genetiche dell'adulto, poiché in gran parte del resto d'Europa non esistono centri simili. La difficoltà nella transizione riguarda anche le sindromi rare, poiché mancano centri adulti che possano gestire queste patologie. Per questo, abbiamo cercato di superare il problema facendo in modo che il responsabile del centro agisca come una sorta di direttore d'orchestra, coordinando i diversi team multispecialistici, uno pediatrico e uno adulto, per ogni paziente. In questo modo, anche se il paziente passa dall'età pediatrica a quella adulta, la gestione rimane coerente e continuativa, grazie alla presenza di un esperto della sindrome specifica.

Vogliamo consolidare questo modello di assistenza, soprattutto in vista di un altro obiettivo: dare un ruolo fondamentale alle Reti di Riferimento Europee (ERN) che sono presenti sul territorio. I fondi disponibili devono essere utilizzati affinché le ERN possano essere il motore per elevare il livello delle cure, portando sul territorio le esperienze e i modelli assistenziali sviluppati in Europa. In questo modo, potremo adottare i migliori protocolli di ricerca e di cura, e creare una rete di supporto che faccia davvero la differenza. Questo è quanto prevede il Piano Nazionale e, sebbene la strada sia impegnativa, siamo determinati a perseguirlo.



Giuseppina Annicchiario

Rappresentante regionale
Puglia

Buon pomeriggio, grazie per l'invito e per questo impegno annuale. Purtroppo non sono riuscita ad essere lì a Roma e devo dire che gli abbracci nella fase post-Covid fanno sempre bene, visto che lavoriamo moltissimo online, quindi vabbè, sarà per il prossimo anno. Vorrei ringraziare Annalisa, ma anche tutta la squadra di UNIAMO che la supporta, perché devo dire che dopo tutti questi anni dimostrate ancora di essere non solo allenati, ma di insistere per raggiungere insieme gli obiettivi. Sono sempre orgogliosa di far parte del tavolo interregionale per le malattie rare, perché anche noi abbiamo costituito una squadra, una squadra importante che si è alleata in maniera univoca per dare risposte univoche su tutto il territorio nazionale.

Ricordo brevemente, ma lo dirà immagino la professoressa Facchin, che noi abbiamo condiviso delle scelte e orientato le scelte nei vari territori. Mi rifarei a quanto ha detto Tommasina Iorno, rispetto alla necessità per i malati di avere dei percorsi, di avere dei percorsi chiari. Deve essere stabilito, ci deve essere la segnaletica. La gente, migliaia di persone in ogni territorio, decine di migliaia in Puglia (31.000 circa le persone con malattie rare), deve poter sapere dove andare, come fare e come proseguire le cure all'interno della prossimità, così come indicato dai centri di riferimento.

Poi vorrei riallacciarmi a quanto ha detto Maurizio Scarpa. Noi siamo pronti, beh sì, noi siamo pronti, parlo della Puglia, ma insomma, da quello che si sente dai racconti di ognuno, sembra che appunto il sistema si è allineato. Siamo oramai a circa 20 anni dall'avvio di questi lavori e, come aver tessuto un tappeto, abbiamo costruito la trama e l'ordito. Abbiamo definito quali sono i nodi ospedalieri, gli ospedali delle reti regionali che fanno parte del sistema pubblico regionale e che quindi hanno dei profili di eccellenza che si consolidano nell'ambito delle malattie rare.

Per quanto ci riguarda, almeno noi siamo molto avanti sulla identificazione degli snodi della rete regionale delle malattie rare nei territori, perché appunto il piano terapeutico indicato dagli ospedali possa tradursi in assistenza reale presso il domicilio. Perché molte malattie rare non hanno una terapia specifica, ma sono pazienti che vanno curati con terapie sintomatiche, riabilitative, ausili, eccetera. Bene, che cosa ha fatto la Puglia e come intende utilizzare questi soldi che stanno per arrivare nelle casse regionali? Ho appena controllato, insomma non sono ancora arrivati, ma ci stiamo già lavorando da tempo e la gente sta già lavorando come se fossero arrivati. Cioè, stiamo lavorando per facilitare il Front Office negli ospedali, nei sei ospedali che hanno i centri di riferimento.

A breve sarà deliberata l'organizzazione del Front Office al Policlinico di Bari, che vedrà coinvolti professionisti di natura mista: medici, infermieri, assistenti sociali e anche psicologi, che accoglieranno il paziente. Finalmente ci sarà un posto fisico a cui le persone potranno rivolgersi, e che gestiranno le agende dedicate all'interno di questo ospedale. Le agende dedicate ai malati rari, che quindi non dovranno utilizzare il percorso generale, ma avranno delle agende specifiche. Questo consentirà anche al medico del centro di riferimento di coordinare l'interdisciplinarietà. Quando il paziente uscirà dall'ambulatorio capofila, potrà vedersi tradurre la sua visita in prenotazioni per specialisti secondo quanto indicato dal capofila. Con quei fondi rinforzeremo ciò che è stato avviato nel 2017 nelle ASL. A quel tempo forse eravamo troppo avanti, ma oggi finalmente, e d'altro canto, abbiamo fatto non poca fatica. Erica Daina e la professoressa Facchin, con me, hanno condiviso il forte obiettivo di determinare questo. Devo dire che il decisore politico ha evidentemente recepito nel Piano Nazionale delle malattie rare la necessità che il percorso non si esaurisca nell'ospedale, ma trovi continuità nei territori. Con questi fondi, andremo a rinforzare quegli snodi che abbiamo costruito sin dal 2017 nelle ASL. Anche lì, il sistema sarà arricchito di professionisti.

Poi siamo all'opera con la definizione di schede organizzative dedicate alle malattie rare. Ormai è questione di ore, verranno pubblicate 131 schede organizzative che consentiranno di individuare i percorsi per i malati. È un volume che conta oltre 1000 pagine, frutto della collaborazione di tutti i centri malattie rare, dei quali 44, di cui 40 hanno aderito al progetto. Le 131 schede elencheranno le prestazioni che ogni paziente deve ricevere per la specifica malattia, coprendo il 23% della popolazione con malattie rare. Continueremo a lavorare su questo, concentrandoci anche sulla formazione. Abbiamo già stabilito tre format itineranti in tutta la Puglia, per un totale di 18 eventi formativi.

Già quest'anno, dopo la pubblicazione del Piano Nazionale, abbiamo realizzato metà di questo lavoro, incluso un master sulla transizione che ci permetterà, al termine ad aprile, di proporre un modello condiviso con tutti i clinici. Questo modello, una volta finalizzato, sarà proposto ai decisori politici. Grazie.



Lucia Ziccardi

Rappresentante regionale
Molise

La rete regionale del Molise che si è ricostituita sta lavorando su temi fondamentali. Il primo è quello di aprire proprio un canale di dialogo forte con i rappresentanti degli enti regionali, i quali non sono granché formati e non hanno, diciamo, una programmazione sanitaria molto lungimirante. Si è cominciato a parlare di malattie rare dal momento in cui è stata fatta appunto una prima delibera il 31 gennaio del 2024, non che prima non ci fosse nulla, ma nulla di strutturato sicuramente.

Quindi il mio ruolo, io sono un professore associato di oftalmologia, esperta di malattie rare, è sicuramente un elemento importante, cioè quello di aver puntato già sulla formazione, formazione medica, allo scopo di partire dalla base, formare dei medici accuratamente che possano prendersi cura dei malati. Malati rari nel Molise ci sono sicuramente, sono molto pochi rispetto a quelli di altre regioni, noi siamo una regione d'altro canto del Centro Sud Italia, quindi con tante altre regioni adiacenti che hanno organizzazioni meglio strutturate e abbiamo preso il coordinamento noi proprio oculisti, perché siamo le persone che vediamo sicuramente una maggior quota di malati. Abbiamo, tuttavia, un centro IRCCS che è anche un centro ERN, il centro Neuromed, che ci permette anche di accedere abbastanza facilmente a una certa quota di test genetici. I nostri programmi sono quelli di implementare i PDTA, cioè di scrivere i PDTA per le malattie rare. Se voi andate sul sito della ASREM, che è l'azienda regionale del Molise, non esistono PDTA delle malattie rare, quindi i quattro centri di riferimento (malattie emorragiche, malattie neurologiche, malattie oftalmologiche e malattie pediatriche dell'età evolutiva) stanno scrivendo i PDTA delle malattie rare che vorremmo poi pubblicare e rendere note sul sito della regione, perché il paziente sia ben veicolato.

Abbiamo attestato che non esiste la figura di transizione, cioè non esiste il medico di medicina interna che possa prendersi carico dei bambini che non sono più bambini. Abbiamo chiesto quindi alla regione di ricercare, oltre che ad un epidemiologo che faccia parte del gruppo di coordinamento, anche un internista che pian piano veicoli i pazienti e faccia la transizione dei pazienti. Indubbiamente non abbiamo grossi punti C, abbiamo solamente quattro prevalenti patologie che noi possiamo accompagnare, ma intendiamo farlo al massimo delle nostre competenze. Manca una, anche se la professoressa Facchin ci disse in una delle riunioni che molti dei fondi non si possono spendere in segreteria, noi tuttavia abbiamo bisogno anche di questo, perché siamo medici, altrimenti perdiamo tempo a fare grande attività di coordinamento.

La regione non ci dà personale di supporto, anzi chiediamo ad UNIAMO se sia possibile avere anche un minimo di rappresentanza e di supporto, però abbiamo bisogno proprio di una persona che ci aiuti nei lavori proprio di semplice segreteria. Questo ha lo scopo poi anche di portare avanti probabilmente con una seconda tranche, oltre che l'informazione capillare territoriale e la formazione anche capillare territoriale, un helpline, un helpdesk e diciamo da prima cominceremo con il sito internet e questi sono più o meno i nostri programmi a ventaglio. Vi ringrazio della parola, grazie tantissime.



Erica Daina

Rappresentante regionale
Lombardia

Grazie per questa bella occasione che ogni anno si rinnova. Cercherò di essere molto breve perché alcune cose sono già state dette. Devo però fare una piccola premessa su come abbiamo dovuto organizzare la destinazione di questi fondi, perché non per merito, ma insomma è un dato di fatto che si lavora in una regione abbastanza complessa, anche solo in quanto molto popolosa, 10 milioni di abitanti, e una storia di rete che dura da tanto tempo. Ricordiamo che questi fondi sono fondi vincolati che vengono trasmessi alle regioni per la realizzazione degli obiettivi del Piano Nazionale Malattie Rare e del documento di riordino. Nella nostra regione il documento di riordino non ha comportato delle revisioni significative, perché dipinge un'organizzazione che era stata attuata fin dall'inizio, e va dato atto anche alla Regione Lombardia che da sempre ha istituito un centro di coordinamento e lo ha finanziato con fondi propri. Quando quindi si è trattato di comprendere come destinare questi fondi, chiamiamoli aggiuntivi, la scelta del gruppo di lavoro è stata quella di destinarlo ai centri di riferimento.

Centri di riferimento che non sono pochi, sono 61 nella nostra regione, e naturalmente non svolgono tutti lo stesso tipo di attività. Si va da centri molto piccoli che hanno delle competenze di nicchia a grossi centri come i policlinici e gli IRCCS che vedono centinaia di malattie rare. Quindi, il primo punto che come gruppo di lavoro ci siamo posti è quello di come evitare un finanziamento a pioggia, ma pesare in qualche modo le attività.

Sono stati considerati quattro indicatori per questo primo anno, poi credo che i risultati dell'impiego di quest'anno serviranno per modulare l'assegnazione dell'anno prossimo, questa perlomeno è l'idea.

Naturalmente, per pesare le quote da distribuire ai centri, si è tenuto conto del numero di malattie che ogni centro valuta, per le quali ha competenze riconosciute, della partecipazione agli ERN. Ricordiamo che ci sono ben 19 ospedali centri di riferimento che partecipano alle 24 ERN, per un totale di 82 partecipazioni, quindi una rete molto articolata. E questi numeri però si sono cercati anche di pesarli, perché pur essendo una rete che viene monitorata in senso di nuove aggiunte e revoche, c'è il pericolo, diciamo così, di centri che mantengono un riferimento avendo perso le caratteristiche. Quindi, sono stati pesati due indicatori freddi, diciamo: codice e numero di ERN, con i dati inseriti nel registro e con i dati dei flussi regionali della specialistica ambulatoriale, per cercare di vedere anche effettivamente dove vanno a farsi curare i pazienti.

Tutta questa premessa per dire che ogni centro riceverà una somma diversa che va da una piccola somma non trascurabile, però per chi si occupa di poche patologie, si passa da un minimo di €30.000 fino a oltre €200.000 per i centri più grandi. Quindi, non piccole cifre. Quello che il gruppo di lavoro ha voluto sottolineare è che questi fondi vanno usati per fare qualcosa in più rispetto a quello che si è tenuti a fare, perché dovrebbe essere, diciamo, l'ispirazione, anche se poi mi rendo conto che in molte regioni, purtroppo, si parte da situazioni più difficili. Quindi, la delibera è a disposizione di tutti. Vi dico solo che gli indicatori sono stati identificati in cinque punti per i centri di coordinamento e quattro punti che invece valgono per quei centri che sono anche ERN. Chiaramente, tutti gli ERN sono anche centri di riferimento, sono un sottogruppo dei centri di riferimento.

Quali sono i cinque punti? I cinque punti identificati dalla Regione Lombardia per l'uso dei fondi destinati alle malattie rare si concentrano su aspetti cruciali per migliorare la gestione del paziente e la rete sanitaria. Il primo obiettivo è la definizione del PDTA personalizzato. Sappiamo che è una regione che ha molto puntato sui PDTA, ma non vuol dire avere dei percorsi personalizzati. I PDTA sono semmai dei documenti che ci aiutano ad arrivare al PDTA personalizzato.

Il secondo è l'organizzazione di percorsi di transizione. Noi abbiamo fatto una verifica interna nei nostri dati e abbiamo visto che sono migliaia i pazienti, circa 10.000, se non ricordo male, dei pazienti prevalenti oggi in regione che hanno transitato, cioè che hanno avuto la diagnosi nell'infanzia e che oggi sono adulti, e più del 50% dei percorsi non si può compiere all'interno dello stesso centro; cioè il passaggio pediatrico-adulto comporta una migrazione da un centro all'altro fisica.

Quindi PDTA personalizzato, transizione, e terzo punto, continuità assistenziale, quindi rapporto tra centri e territorio, che è giudicato molto carente da Survey che abbiamo fatto anche in passato grazie al supporto delle associazioni dei malati.

Il quarto punto, che è stato fortemente voluto dagli specialisti, è la figura del Case Manager, dell'infermiere Case Manager all'interno dei centri di riferimento, se possibile anche con la creazione di sportelli per malattie rare o comunque di servizi di accompagnamento.

Il quinto punto è sostanzialmente un rafforzamento di quello che già i nostri centri sono tenuti a fare, cioè collaborare alle attività di registro, alla redazione di PDTA. Non è così scontato perché i PDTA vanno poi anche rinnovati, quindi non è che il lavoro si esaurisca nel tempo. I centri di eccellenza hanno altri obiettivi aggiuntivi che sono attivare degli spazi di consulto a disposizione della rete, quindi dovrebbero agire nei confronti dei centri di riferimento che non partecipano ad ERN come una sorta di livello Hub. Il secondo è quello di organizzare delle attività di formazione, quindi rivolte agli specialisti. Il terzo punto è quello di condividere i documenti elaborati all'interno delle ERN, cioè non nel senso di metterli sul sito, ma di condividerli con eventi di formazione. E il quarto punto ha come indicatore il numero di accesso a quelle strutture di consulenza di cui parlava il professor Scarpa. Queste attività di consulenza nell'ambito dell'ERN sono indicatori misurabili, sulla base di questi si deciderà di assegnare la seconda tranche dei finanziamenti.



Cecilia Berni

Rappresentante regionale
Toscana

Ovviamente dobbiamo tutti darci delle priorità, e a volte le priorità variano da regione a regione, ma direi di più, variano all'interno della Regione, anche nell'ambito del nostro territorio, dove abbiamo visto, dai nostri monitoraggi, dei territori e dei centri dove siamo più avanti nella costituzione di determinati percorsi e altri che magari sono un pochino più indietro. Quindi, noi abbiamo fatto tutto un monitoraggio in ordine ai dati di attività dei nostri centri, come anche altre regioni hanno fatto, e per il riparto del finanziamento abbiamo tenuto conto di una media di fattori in ordine alle attività portate avanti, anche in termini di assistenza terapeutica, oltre che di diagnosi e certificazione. Ma una parte delle risorse le abbiamo volute anche ripartire, seppur solo una parte, in base ai pazienti residenti delle ASL, dato che le ASL poi, di fatto, si trovano a essere chiamate a investire su quelli che sono i percorsi sul territorio di accoglienza dei pazienti. E sappiamo che su questo c'è molto da lavorare in termini di assistenza domiciliare, riabilitazione, eccetera.

Abbiamo chiesto a tutte le aziende di sviluppare progettualità dedicate all'attuazione del Piano, identificando tre macro temi. Il primo riguarda la strutturazione dei meccanismi di raccordo per i percorsi, comprese le procedure di accesso ai percorsi per le malattie rare, i sospetti diagnostici per indirizzare direttamente i pazienti alle strutture e alle équipe dedicate, nonché le procedure di raccordo per la transizione. Alcuni accordi quadro tra le aziende sono già stati attivati e vorremmo che diventassero best practice anche per le altre aziende e per ulteriori processi necessari. Inoltre, sono state richieste procedure di raccordo tra i centri di riferimento e quelli periferici per il monitoraggio e follow-up, oltre alle procedure di teleconsulto per ambiti clinici e malattie rare. Le procedure vengono approvate con atti aziendali che le rendono attuabili.

Ogni azienda aveva l'obiettivo di identificare le procedure su cui investire prioritariamente nel progetto, definendole e fornendo una relazione sulle attività svolte.

Il secondo ambito riguarda la strutturazione di organismi ufficiali aziendali e uffici di supporto. Le aziende dovevano verificare se fosse opportuno strutturare un team o investire in una nuova struttura aziendale dedicata al supporto delle azioni finora gestite dai referenti per le malattie rare. Questi team o strutture dovevano occuparsi della programmazione, attuazione e monitoraggio degli interventi aziendali e interaziendali, delle procedure di raccordo e della presa in carico delle criticità dei percorsi. Inoltre, avrebbero fornito supporto per i raccordi a livello regionale, nazionale ed europeo, facilitando la partecipazione alle ERN.

Un altro aspetto fondamentale nei raccordi riguarda gli audit e tutte quelle che sono le strutturazioni di azioni in termini di monitoraggio o di teleconsulto, che devono essere in qualche maniera implementati. Inoltre, la strutturazione e l'aggiornamento dei ruoli rappresentano il terzo ambito. Per quanto riguarda i PDTA, cioè le strutture di coordinamento e cliniche che abbiamo come Regione Toscana per ogni ambito clinico, le strutture di rete sono tenute a rivedere in maniera organizzata i percorsi, attraverso una serie di passaggi.

Non ultimo, l'inoltro, per il tramite delle direzioni aziendali, di tutti i ruoli di percorso con l'esplicitazione e la pubblicazione del percorso aziendale nelle more della definizione del PDTA regionale.

Abbiamo chiesto alle aziende di rimettere in discussione i ruoli che finora avevano assegnati all'interno dei percorsi delle malattie rare e di verificare quanti di questi fossero ancora attuali e quanti invece, sulla base della casistica, di una serie di dati, ma anche di eventuali riorganizzazioni aziendali – come accorpamenti di strutture, pensionamenti di professionisti, trasferimenti – dovessero essere riaggiornati. Credo che questo sia tutt'ora in corso e che il merito vada molto all'input che questo Piano Nazionale ha dato, ma soprattutto al fatto di aver stanziato delle risorse che a questo punto diventano in qualche maniera collegate all'impegno che stiamo chiedendo. Un impegno veramente oneroso, in termini di tempo ma anche di progettazione, che abbiamo richiesto a tutte le aziende.

Siamo contenti perché le ASL hanno risposto attivamente e si stanno già raccordando in progetti con le stesse rappresentanze delle associazioni. Di questo siamo molto soddisfatti e vediamo dove ci porterà.



Roberta Fenoglio

Rappresentante regionale
Piemonte e Valle D'Aosta

Anche in Piemonte c'è stato l'adeguamento della rete delle malattie rare ai sensi del Piano Nazionale delle Malattie Rare, con l'identificazione dei centri di riferimento e dei centri di eccellenza. Un'identificazione che non è stata autoreferenziale, ma che si è basata su un dato effettivo di segnalazioni e di competenze specifiche, soprattutto perché, per quel che riguarda le patologie più di nicchia, il riassetto ha imposto immediatamente quello che è stato uno dei primi macro obiettivi che ci siamo posti per il piano di spesa: la formazione.

È stato previsto un budget per un potenziamento dei corsi di formazione che sono rivolti a tutti i livelli dei professionisti, dal laboratorio ai clinici, per quel che riguarda l'ottimizzazione dell'impatto formativo finalizzato a una diagnosi precoce. Ma ci siamo posti anche l'obiettivo dell'urgenza-emergenza. Partirà la prossima settimana il primo incontro con il personale di triage del DEA dedicato a patologie specifiche, per creare delle sorte di Red Flag, in modo che, quando il paziente arriva in pronto soccorso, una cefalea che magari seguirebbe un percorso tradizionale, in presenza di determinate patologie possa seguire un percorso dedicato.

E poi dei corsi di formazione a caregiver nell'ambito di quello che è un altro macro obiettivo che è stato posto, quello della domiciliarità. Il secondo obiettivo riguarda sicuramente una criticità importante: il potenziamento dei percorsi di transizione personalizzati, in cui è prevista una valutazione multidimensionale, quindi non solo clinica ma anche sociale, in cui è stato coinvolto anche l'assessorato alla parte del Welfare. Sono già stati individuati, in tutte le aziende sanitarie regionali, dei referenti e quindi, anche qui, la formazione per queste figure.

Una delle sfide che ci siamo posti è quella che riguarda la sfida dell'invecchiamento dei genitori, con la proposta di piani di supporto individualizzati, di nuova formazione per caregiver ma anche la creazione di servizi di sollievo, quindi l'attivazione di servizi per le famiglie che si prendono cura dei pazienti. Dicevo prima che è stato predisposto uno studio di fattibilità della presa in carico domiciliare ed è in corso una ricognizione che riguarda un'identificazione, non solo in termini quantitativi ma anche di tipologia e complessità, delle procedure che sono previste a domicilio. Contemporaneamente, è in corso una valutazione delle risorse economiche e umane che potrebbero essere dedicate a questa attività. Ancora, un'ulteriore individuazione dei ruoli e delle responsabilità dei diversi attori che prendono parte a questo tipo di supporto. Questo vuol dire stabilire rapporti di collaborazione con tutta la rete ASL e con tutti i distretti, per garantire una gestione completa. Vado rapidamente agli ultimi tre obiettivi.

È stato stabilito un finanziamento per supportare le attività ERN. Il centro di coordinamento sta affiancando i centri di riferimento che non fanno ancora parte delle ERN, affinché possano candidarsi alla prima possibilità utile. È previsto un programma di PDTA condivisi per diverse patologie, con la condivisione di linee guida e altri possibili strumenti di supporto per il percorso del paziente.

Ci sono poi due attività collaterali, ma non meno importanti. La prima è l'implementazione del registro: è previsto un incremento delle attività del registro con l'introduzione di nuove schede dedicate a patologie specifiche, che consentano anche l'inquadramento secondo le classificazioni internazionali. Inoltre, nelle schede di follow-up sarà introdotta una scheda di registrazione della transizione, che permetterà di valutare i bisogni assistenziali di questi pazienti.

L'obiettivo è anche quello della ricerca, favorendo attraverso i dati del registro lo sviluppo di studi non solo epidemiologici. Infine, si prevede l'implementazione del sito, che in Piemonte negli ultimi tempi è stato in secondo piano. L'idea è di rendere più accessibili i dati e migliorare la navigazione, anche per pazienti con disabilità.

Ovviamente, la suddivisione del budget rappresenta un equilibrio tra le diverse esigenze e priorità. Ci siamo dati scadenze precise in termini di mesi, riservando gli ultimi mesi di questa prima tranche alla valutazione della programmazione e, se necessario, all'introduzione di correzioni per la seconda tranche.



Andrea Bartuli

Rappresentante regionale
Lazio

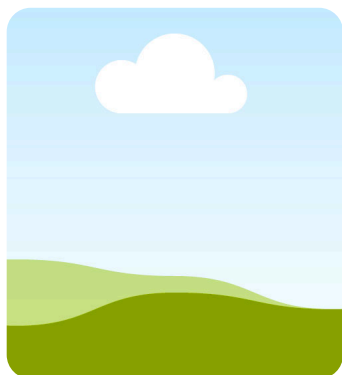
Allora, rapidissimamente. Tavolo tecnico regionale malattie rare del Lazio, per farvi capire come siamo intervenuti. Seguo il principio dei polizieschi: seguo il denaro e si capisce cosa è stato fatto. Noi, come Regione Lazio, abbiamo ricevuto 2.698.000 euro. Di questi, 650.000 euro li abbiamo destinati ad incrementare il numero delle patologie esaminate con lo screening neonatale, aggiungendo altre quattro malattie.

Ben 1.300.000 euro li abbiamo investiti per migliorare l'omogeneità, l'appropriatezza e la tempistica delle consulenze genetiche. L'intento è quello di garantire al paziente certezza sui tempi di refertazione e, nel momento in cui si effettua un prelievo, fornire contestualmente anche l'appuntamento per la restituzione del referto.

Infine, 67.000 euro sono stati destinati a migliorare, anzi, a modificare il registro regionale delle malattie rare, che risultava incapace di dialogare con altri sistemi. L'obiettivo è rendere questo registro utile anche per altri registri, come le ERN e altri sistemi di raccolta dati.

Identificare un case manager per le malattie rare sul territorio, cioè fornire alle ASL delle figure di riferimento per i malati, ci è parso un altro punto importante, che abbiamo finanziato con 500.000 euro. Il sito web è stato migliorato con 10.000 euro per renderlo più leggibile e accessibile anche a chi ha disabilità. Inoltre, sono stati destinati 11.000 euro per una helpline, con la formazione del personale affidata all'Istituto Spallanzani.

Altri 50.000 euro sono stati destinati a vari interventi, 10.000 euro per istituire un'anagrafe dell'attività di ricerca e la facilitazione dei pazienti nel reperire farmaci direttamente sul territorio di residenza all'interno delle ASL. Infine, è stato richiesto un ulteriore investimento di 110.000 euro.



Sonia Tonucci

Rappresentante regionale
Marche

Io sono Sonia Tonucci e sono il dirigente del settore territorio e integrazione sociosanitaria della Regione Marche, in ARS, l'Agenzia Regionale Sanitaria, dove è stato istituito il centro di coordinamento regionale per le malattie rare. Quindi, abbiamo un centro di coordinamento regionale, coordinato dalla sottoscritta con delle colleghe che collaborano con me nel coordinamento. Questo coordinamento è abbastanza giovane, perché è stato istituito il 18 ottobre del 2024 e, proprio due giorni fa, la giunta ha deliberato la DGR che definisce la rete delle malattie rare a livello regionale per la Regione Marche e i centri di riferimento regionali per le malattie rare.

Per noi è un momento importante, perché ha visto un percorso intrapreso anche in fretta, in quanto eravamo una delle regioni che non avevano ancora adempiuto a quelli che erano i mandati a livello centrale. Per questo motivo, ci siamo dedicate molto a questa attività. Il punto di forza di questo centro è rappresentato dal fatto che al suo interno sono presenti i clinici, ovvero i rappresentanti dei centri di riferimento regionali, che sono il cuore del nostro centro. L'Agenzia Regionale, attraverso il coordinamento istituito a livello centrale, funge da supporto ai professionisti, ma il vero lavoro viene fatto con i veri attori della rete, quindi con i centri, i direttori e tutte le varie professionalità coinvolte.

Sono presenti chiaramente i clinici, insieme a tutte le altre professioni sanitarie. Abbiamo definito il coordinamento dei centri di riferimento partendo dagli ospedali, ma coinvolgendo anche il territorio fino al ruolo dei distretti. Questo perché il percorso del malato raro nasce da una possibile visita effettuata presso un medico e deve poi proseguire con un riconoscimento veloce della sua malattia.

Ci deve essere una presa in carico e, successivamente, un percorso di assistenza che noi garantiamo attraverso la nostra rete. Abbiamo previsto la transizione, abbiamo previsto il coinvolgimento delle associazioni ed è un lavoro fatto insieme.

Nella nostra DGR definiamo i centri della rete regionale delle malattie rare, i centri ERN, i centri di riferimento e il ruolo del coordinamento. Viene definito il percorso di presa in carico, dal sospetto diagnostico all'accertamento, alla conferma diagnostica, fino alla presa in carico, all'esenzione e a tutte le attività conseguenti. Abbiamo definito i PAC, quindi i pacchetti che identificano la presa in carico, e stabilito che il paziente con malattia rara non debba più rivolgersi personalmente al CUP o preoccuparsi del proprio percorso, ma che questo venga gestito direttamente dal centro di riferimento per le malattie rare.

Abbiamo molti progetti da mettere in campo, tra cui tutta la parte relativa alla transizione e ai PDTA. Abbiamo definito le quote del fondo, che speriamo di ricevere, e abbiamo quindi due decreti effettuati a livello di Agenzia Regionale Sanitaria, dove abbiamo stabilito le modalità di erogazione del fondo sia per il 2023 che per il 2024.

Noi siamo una di quelle regioni che riuscirà ad accedere ora al percorso. Le attività che abbiamo chiesto di rendicontare e i relativi criteri li abbiamo definiti con i centri, perché il coordinamento è strettamente legato ai centri, che sono presenti e con i quali abbiamo definito i criteri di riferimento. Insieme, abbiamo stabilito il numero dei pazienti che hanno ricevuto una diagnosi di malattia rara, il numero delle prese in carico, il numero dei piani terapeutici assistenziali personalizzati e la corretta alimentazione del registro delle malattie rare.

Un'altra quota fondamentale è destinata alla creazione di cultura e alla formazione, per dare la possibilità a tutti gli attori coinvolti di crescere in questo percorso. Questo riguarda le attività formative rivolte ai centri di riferimento regionali e l'organizzazione della futura giornata dedicata alle malattie rare, di cui vogliamo prenderci carico. Inoltre, sono previste campagne informative rivolte alla popolazione, con l'obiettivo di divulgare la conoscenza sulle malattie rare. Un altro aspetto fondamentale riguarda l'inserimento della SMA tra le malattie rare, con uno screening effettuato grazie a fondi regionali. La Regione ha stanziato fondi specifici per il 2024, 2025 e 2026, destinati al centro di screening.

Inoltre, abbiamo istituito un helpdesk e una help mail presso il coordinamento regionale, perché riteniamo che la Regione debba assumere un ruolo centrale e fondamentale nel percorso di presa in carico. Abbiamo attivato numeri telefonici dedicati proprio per creare un canale di comunicazione diretto con tutti i portatori di interesse.

I fondi sono legati a una rendicontazione che abbiamo stabilito insieme ai centri di riferimento. Le quote sono destinate ai centri anche in base al numero di pazienti presi in carico, quindi i centri più grandi ricevono un'assegnazione proporzionata rispetto a quelli con un numero inferiore di pazienti. Il criterio di distribuzione tiene conto del numero delle prese in carico, del numero dei piani terapeutici formulati e della corretta alimentazione del registro delle malattie rare da parte dei centri di riferimento.



Giuseppe Limongelli

Rappresentante regionale
Campania

Mi scuso per non essere qui, ma oggi siamo stati allo Stadio Maradona per un'iniziativa bellissima della Regione Campania e della Società Calcio Napoli. Ci saranno dei bambini che accompagneremo sabato pomeriggio alla partita, che io definisco già la partita dell'anno: Napoli-Inter. Sarà una bellissima iniziativa.

Detto questo, la Regione Campania ha varato il secondo Piano Regionale per la riorganizzazione della rete e il Centro di Coordinamento è stato strutturato presso l'Azienda dei Colli. Finalmente, grazie al lavoro congiunto della Regione Campania e dell'Azienda dei Colli, siamo riusciti a strutturare il personale. Io dico sempre che il personale è l'anima di tutto ciò che facciamo, perché è assolutamente fondamentale avere persone che ci supportano. Un ringraziamento particolare va anche alla direzione regionale e alla Dottoressa Morgillo. La nostra rete è composta da un Centro di Coordinamento, 150 unità operative, 400 medici certificatori, 6 ospedali riconosciuti nella rete europea ERN e 22 unità in 14 delle 24 reti europee ERN.

I fondi non sono ancora arrivati, ma li abbiamo già destinati a quattro obiettivi principali. Una parte sarà impiegata per il supporto agli ERN, un'altra per il supporto al territorio, dove grazie al nuovo Piano Regionale abbiamo strutturato dei nuclei territoriali che saranno fondamentali per garantire il collegamento tra ospedale e territorio e assicurare che il piano personalizzato del paziente venga effettivamente applicato. Una parte delle risorse sarà destinata alla telemedicina e al teleconsulto. Abbiamo avviato un progetto pilota chiamato "Teleconsulto e Malattie Rare", che prevede l'utilizzo degli esperti regionali per consulti a distanza su casi senza diagnosi, seguendo il modello ERN.

Finora sono state effettuate quattro discussioni e a breve ce ne sarà una quinta. Infine, un'altra parte dei fondi sarà destinata a potenziare il lavoro del Centro di Coordinamento.



Paola Facchin

Rappresentante regionale
Veneto

Noi siamo partiti dalla situazione che già avevamo, quindi una rete consolidata da molto tempo, sia ospedaliera che con dei terminali territoriali, un sistema dei centri fatto da più unità operative, come adesso nel piano, ma da sempre in parte pediatriche e in parte per l'adulto all'interno dello stesso centro funzionale. Un sistema informativo collega tutti questi nodi della rete e attiva i processi assistenziali in tempo reale, per cui anche i piani di presa in carico e i piani terapeutici assistenziali, redatti dai centri, vengono visti dai distretti o dall'ospedale attivato di prossimità, che attivano la quota parte del piano di loro competenza. Questo, assieme al fatto che per noi il percorso è un percorso organizzativo in cui è definito cosa fa chi, dove e quando, nell'ambito di tutti i servizi, sia quelli dedicati alle malattie rare sia agli altri, permette di garantire continuità assistenziale. Il piano individuale stabilisce, di volta in volta, per quell'anno e per quella finestra temporale, cosa farà il paziente, se seguirà l'intero percorso o solo una parte, in base ai suoi bisogni assistenziali.

Detto questo, siamo partiti da questa struttura per decidere cosa fare, quali azioni intraprendere e come utilizzare i fondi. Prima si è proceduto per obiettivo comune, prendendo in considerazione soprattutto il capitolo dei percorsi e il piano di riordino della rete. In base a questi obiettivi, è stata stabilita la quota destinata al centro di riferimento, quella per il centro di eccellenza, per il distretto, per gli altri ospedali e per il coordinamento.

L'idea è stata quella di inserire, all'interno dello stesso obiettivo, un'azione congiunta, perché ciò che si è cercato di fare è potenziare la collaborazione e la continuità assistenziale.

Per questo motivo, si è deciso di utilizzare tutti gli strumenti a disposizione, dalla formazione all'informazione, dal sistema informativo all'organizzazione, per raggiungere insieme il risultato prefissato.

Naturalmente, in base agli obiettivi, ci sono alcuni ambiti in cui c'è un maggior protagonismo all'interno degli ospedali, sedi dei centri, e altri in cui il ruolo principale è svolto dal territorio, a seconda del tema di cui si parla.

Quello che volevo sottolineare sono alcuni punti.

Uno: la transizione. Tutti parlano della transizione dall'età pediatrica a quella adulta, ma dobbiamo ricordarci che diventa sempre più pressante e numericamente rilevante anche la transizione dall'età adulta a quella anziana. Questo rappresenta un problema ancora più grande, perché nell'ambito geriatrico, tranne poche eccezioni, non esiste un sistema strutturato. Quindi, non si tratta solo di organizzare gruppi di lavoro congiunti per il passaggio del paziente, ma di creare un'organizzazione strutturale che implichi anche una revisione della struttura budgetaria interna agli ospedali coinvolti.

Secondo punto: questi centri devono essere sempre più orientati a occuparsi della variazione dei problemi e dei danni evolutivi del paziente, con una rivisitazione della diagnostica del danno piuttosto che della malattia, aspetto che non sempre viene considerato o ripetuto nel tempo. La lunga sopravvivenza implica un cambiamento significativo in questo profilo, ed è proprio su questo che si dovrebbe basare il piano di presa in carico. Sono stati quindi individuati una serie di indicatori e modelli organizzativi interni ai centri e ai pochi ospedali che ospitano molti di questi centri, al fine di supportare, ad esempio, la neuroradiologia e la nuova diagnostica funzionale, con strumenti innovativi e dettagliati che consentano di affrontare queste sfide in modo efficace.

Un altro aspetto fondamentale è l'assegnazione di un incentivo non solo per il raggiungimento di questi obiettivi, ma anche per la partecipazione alle unità valutative multidimensionali distrettuali. Noi abbiamo sempre puntato molto sulla presa in carico territoriale e domiciliare, soprattutto nei casi di grande complessità. Tuttavia, affinché questo sia realmente efficace, è indispensabile che le conoscenze dei centri vengano trasferite alle équipe territoriali che si occuperanno della gestione del paziente a domicilio.

Per rendere possibile questo processo, almeno nei casi più complessi, il nostro sistema informativo consente la partecipazione a distanza dei clinici del centro alle unità in cui si discute la presa in carico, stabilendo cosa deve essere fatto a livello territoriale e domiciliare.

Questo avviene sia attraverso il sistema informativo, che permette al centro di richiedere l'attivazione dell'unità valutativa, sia attraverso la partecipazione diretta via web nei casi in cui risulti necessaria. Non sempre, naturalmente, ma nei casi in cui è opportuno farlo. Questa attività sarà misurata e valutata, perché il sistema informativo permette di tracciare chi la svolge, quando e in che modo.

Un altro elemento importante è la revisione e il completamento di quelli che chiamiamo protocolli, ovvero gli ambiti in cui i centri possono prescrivere, a carico della Regione, una serie di trattamenti farmacologici e non farmacologici. Si tratta di quelli che definiamo extra-LEA. Questi protocolli sono già fondamentali nella nostra organizzazione: più della metà dei trattamenti erogati ai pazienti rientra in questa categoria. L'intenzione è quella di proseguire su questa strada, rafforzando ulteriormente il sistema in modo che l'accesso del paziente a questi trattamenti sia il più immediato e semplice possibile, garantendo al contempo un controllo rigoroso della spesa. Per ottimizzare i costi, si sta lavorando anche su strategie di approvvigionamento al prezzo più basso possibile, sfruttando le preparazioni galeniche realizzate dalla rete delle farmacie ospedaliere, che possono fornire i trattamenti anche per gli altri centri.

È fondamentale l'interazione con le altre reti, come quella dell'urgenza-emergenza e, in particolare, quella dei trapianti. Con queste reti esistono legami molto forti, e le azioni messe in atto si basano sempre sul sistema informativo. Alcuni interventi per le aree di urgenza-emergenza sono già stati avviati e verranno ulteriormente sviluppati. Questo è possibile perché il sistema informativo è interoperabile con l'anagrafe regionale, permettendo al paziente con malattia rara, ovunque si trovi, di essere immediatamente riconosciuto nel sistema, attivando automaticamente i percorsi dedicati alle malattie rare. È davvero un passo avanti importante. Vi ringrazio tantissimo!

UNIAMO

Share your colours, share your story



RARE DISEASE DAY®

SEDE

UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare

Via Nomentana, 133

00161 Roma

www.uniamo.org

CONTATTI

segreteria@uniamo.org

comunicazione@uniamo.org

06 4404773 - 06 45555179

SOSTIENICI

Dona il 5x1000 C.F. 92067090495

IT53M0306909606100000010339



@uniamomalattierare



@uniamofimronlus

