

Convention **MonitoRare**

**10-11
LUGLIO
2025**

ROMA
Hotel NH Collection Roma Centro
Via dei Gracchi 324

ATTI DEL CONVEGNO

INDICE

Introduzione e apertura dei lavori

Annalisa Scopinaro	4
Sen. Alessandra Locatelli	6
On. Marcello Gemmato	7

La presentazione dell'XI Rapporto MonitoRare

Paola Bragagnolo	8
Romano Astolfo	11

I focus per i rappresentanti dei pazienti

Annalisa Scopinaro	14
Simona Bellagambi	16
Fabrizio Farnetani	17
Elisabetta Iannelli	18
Patrizia Ceccarani	20
Verena Caetano Da Silveira	21
Barbara D'Alessio	23
Marco Sessa	25

Intergruppo parlamentare malattie rare e oncoematologiche

On. Maria Elena Boschi	26
Sen. Elena Murelli	28
On. Valentina Grippo	30
Sen. Orfeo Mazzella	31

Conclusioni

Annalisa Scopinaro	34
--------------------	----

Speciale Regioni: Finanziamento e progettualità del Piano Nazionale Malattie Rare

Cecilia Berni	37
Giuseppina Annicchiarico	39
Lucia Ziccardi	41
Erica Daina	43
Rosa Bellomo	45
Elisa Rozzi	46
Francesco Benedicenti	47
Gianluca Moroncini	49

Roberto Poscia	51
Silvia Di Michele	53
Monica Mazzucato	55
Giuseppe Limongelli	57
Paolo Prontera	59

Saluti istituzionali

Rocco Bellantone	60
Robert Nisticò	61

Tavola rotonda: Non si può gestire ciò che non si è in grado di misurare

Francesco Saverio Mennini	63
Giovanni Leonardi	65
Pierluigi Russo	66
Armando Magrelli	68
Manuela Tamburo De Bella	70

Le Associazioni pazienti: restituzione dei Gruppi di Lavoro

Vanessa Cerrone	72
Giovanna Campioni	74
Raffaella Cungi	76
Gabriele Bona	78

L'importanza di MonitoRare nel quadro europeo

Simona Bellagambi	80
Stefano Vettorazzi	82

MonitoRare: un rapporto multistakeholder

Paola Facchin	85
Arcangelo Moro	87
Anna Moles	88
Sandra Petraglia	89
Marco Silano	91
Americo Cicchetti	93
Maria Simona Massari	95
Luca Sangiorgi	97

Conclusioni

Annalisa Scopinaro	99
--------------------	----



ANNALISA SCOPINARO

Presidente UNIAMO

Introduzione e apertura dei lavori

Buongiorno a tutti e benvenuti alla presentazione dell'undicesimo rapporto MonitoRare.

Undicesima edizione: un bel traguardo. L'anno scorso abbiamo festeggiato i dieci anni del rapporto insieme ai venticinque anni di Uniamo. Quest'anno abbiamo deciso un piccolo cambiamento: siccome il tomo che vi davamo da portare a casa era leggermente troppo pesante, abbiamo pensato di realizzare degli highlights, anche per facilitare la lettura e soprattutto per sintetizzare, attraverso delle infografiche, tutti i tantissimi dati che il rapporto contiene. Anche quest'anno, nella versione integrale, il rapporto ha raggiunto le 436 pagine. Un ringraziamento doveroso a tutti coloro che hanno collaborato fornendoci i dati per questo rapporto: i coordinamenti regionali per le malattie rare di Abruzzo, Basilicata, Calabria, Campania, Emilia-Romagna, Friuli Venezia Giulia, Lazio, Liguria, Lombardia, Marche, Molise, Bolzano, Trento, Piemonte, Puglia, Sardegna, Sicilia, Toscana, Umbria, Valle d'Aosta e Veneto; la Direzione Generale della Salute e della Sicurezza Alimentare della Commissione Europea; l'Istituto Superiore di Sanità – Centro Nazionale Malattie Rare e non solo; AIFA – Agenzia Italiana del Farmaco; il Ministero dell'Istruzione e del Merito – Ufficio IV, Disabilità, Scuola in Ospedale, Istruzione domiciliare; il Ministero della Salute – Ufficio II, Riconoscimento e Conferma IRCCS, Direzione Generale della Ricerca e dell'Innovazione in Sanità; BBMRI – Biobanking and Biomolecular Resources Research Infrastructure Italy; CNR – Consiglio Nazionale delle Ricerche; Fondazione Telethon; Orphanet Italia; Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare – Unità Produttiva Agenzia Industria e Difesa; SIMMESN – Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale; Centro Nazionale Sangue e SIFO – Società Italiana di Farmacia Ospedaliera.

Ringrazio anche le istituzioni che ci hanno voluto dare il patrocinio per questa undicesima edizione: l'Istituto Superiore di Sanità, il Consiglio Nazionale delle Ricerche, Agenas, AIFA, Agenzia Industrie Difesa, Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali e Regione Lazio.

Ringrazio inoltre la media partnership di RAI Accessibilità, che ci consente di avere qui accanto a me le interpreti LIS, che ringrazio sempre per il loro lavoro prezioso e difficile, soprattutto nel tradurre in linguaggio dei segni un rapporto che contiene anche elementi molto tecnici. Grazie davvero, perché rendete il nostro rapporto sempre più accessibile a tutti. Siamo in diretta sui canali social di Uniamo e di RAI Accessibilità e ringrazio il Ministero della Salute e l'Istituto Superiore di Sanità per supportare tutta la giornata di oggi anche attraverso i loro canali social.

Fatti questi doverosi ringraziamenti, che comprendono inoltre tutto il Consiglio Direttivo di Uniamo, che ha supportato questo rapporto, e la società Sinodè, con Romano Astolfo e Paola Bragagnolo, che hanno lavorato indefessamente insieme a tutta una squadra per riuscire a compilare il rapporto in tempi accettabili — cioè, vale a dire, entro oggi e, anzi, già dieci giorni fa, per consentirne la stampa degli highlights — ringrazio anche Vivenko, che ha curato tutta la parte grafica e l'impaginazione, e tutte le persone che hanno partecipato al contest fotografico, le cui foto troverete all'interno del rapporto. Perché, come ho sempre detto, il Rapporto non lo facciamo solo per avere dati e fare un quadro della situazione, ma soprattutto per riportare l'attenzione sulle persone, sulla nostra comunità di persone con malattia rara, per le quali lavoriamo ogni giorno e per le quali dovremmo cercare di risolvere quei nodi che il rapporto, come vedremo, ha evidenziato. Ora possiamo iniziare con i saluti istituzionali. La ministra Locatelli e il Sottosegretario Gemmato hanno inviato due contributi video.



ALESSANDRA LOCATELLI

Ministro per le disabilità

Saluti istituzionali

Buongiorno a tutti e grazie per l'opportunità che mi date di portare un saluto in questo importante momento di confronto e di presentazione del rapporto MonitoRare. Grazie naturalmente alla Presidente Annalisa Scopinaro di Uniamo, ma anche a tutti voi, che rappresentate tanti ambiti di intervento che riguardano le malattie rare: le categorie dei pazienti, di chi assiste le persone con una malattia rara e delle famiglie stesse. Voglio naturalmente salutare tutti gli esponenti del mondo istituzionale che sono lì con voi oggi e che sono sempre al vostro fianco in tutto il territorio. E voglio ringraziare anche il mondo privato, perché spesso sostiene iniziative importanti per confrontarsi, approfondire le tematiche e trovare nuove soluzioni e percorsi.

Quest'anno ci siamo visti anche in occasione della Giornata Nazionale delle Malattie Rare, con la presidente Annalisa Scopinaro, che ha organizzato un bellissimo evento con la presenza di tante associazioni, famiglie, bambini e bambine con una malattia rara. Credo che questo lavoro di Uniamo, di saper fare rete e mettere a sistema l'ambito della ricerca con quello della cura e della presa in carico sociale, sociosanitaria, socioassistenziale e territoriale della persona, sia veramente fondamentale. In quell'occasione abbiamo parlato di quanto sia importante, per la persona e per la sua famiglia, comprendere quale sia la malattia che si trovano ad affrontare nella propria vita, una malattia che pone davanti delle sfide, sfide che oggi possono e devono essere superate con l'aiuto di tutti: delle istituzioni, del terzo settore, del mondo privato e anche di ogni singolo cittadino, che giorno dopo giorno può imparare a guardare oltre, a vedere le potenzialità, le capacità, le competenze e non i limiti delle persone.

Proprio per questa ragione vorrei annunciare che nel prossimo Expo AID 2026, che si svolgerà a Rimini il 25, 26 e 27 giugno 2026, dove naturalmente Uniamo sarà uno dei protagonisti— ma siete tutti invitati — ci sarà un focus particolare sulle malattie rare. Sarà anche quello un momento di confronto tra persone che arrivano da tutto il Paese e di tutte le età, per approfondire come portare avanti la rete delle malattie rare, questi tavoli di confronto e, naturalmente, per comprendere insieme l'importanza del monitoraggio, che è anche lo scopo della vostra riunione odierna.

Grazie davvero a tutti voi per quello che fate ogni giorno e spero di incontrarvi prestissimo anche di persona. Buon lavoro a tutti.



MARCELLO GEMMATO

Sottosegretario alla Salute con delega alle malattie rare

Saluti istituzionali

Buongiorno a tutte e a tutti. Rivolgo innanzitutto un saluto cordiale e sentito alla presidente di Uniamo, Annalisa Scopinaro, alle autorità presenti, ai relatori e a tutte le persone che partecipano a questo importante appuntamento annuale per la presentazione del rapporto MonitoRare. Purtroppo, impegni istituzionali concomitanti non mi permettono di essere presente di persona. Ci tenevo però a farvi arrivare il mio saluto ed esprimere la piena vicinanza a un tema tanto rilevante quanto delicato: quello delle malattie rare. È un tema che seguo da anni, con attenzione e convinzione, ben prima dell'incarico che oggi ricopro. Lo ribadisco ogni volta che ne ho l'occasione, perché è un messaggio che va rafforzato e rilanciato. L'Italia è un riferimento internazionale nell'ambito delle malattie rare: seconda al mondo e prima in Europa per la qualità nella presa in carico e nella cura. È un risultato che testimonia l'impegno condiviso di un sistema sanitario che punta a garantire equità, qualità e risposte concrete ai bisogni delle persone, con responsabilità e visione.

In questo quadro, accogliamo con soddisfazione quanto emerge dall'undicesimo rapporto MonitoRare. È incoraggiante vedere che i punti di criticità si stanno superando, che le misure si implementano e che stiamo andando nella giusta direzione, anche grazie a un forte richiamo alla responsabilità. La strada, però, non è ancora conclusa: c'è ancora molto da fare. Ma ogni passo avanti può davvero fare la differenza nella vita delle persone e delle famiglie coinvolte. In quest'ottica si inserisce anche il nuovo bando AIFA per la ricerca indipendente sulle malattie rare, uno strumento essenziale per rilanciare la ricerca no profit in un ambito ancora troppo poco esplorato. Il bando, previsto dal Testo Unico, destina il 2% del fondo AIFA esclusivamente a progetti mirati sulle malattie rare. È un'opportunità concreta per sviluppare farmaci orfani, strumenti diagnostici e studi clinici: un segnale chiaro di attenzione e impegno. Un altro passo fondamentale è il rafforzamento del fondo per i farmaci innovativi. Solo attraverso scelte strategiche e sostenibili possiamo garantire l'accesso tempestivo a terapie ad alto valore clinico, assicurando equità ed efficacia su tutto il territorio nazionale. Restano, tuttavia, sfide importanti da affrontare, prima fra tutte la disuguaglianza territoriale. Su questo stiamo lavorando con le Regioni, per costruire percorsi condivisi che uniformino l'accesso alle innovazioni terapeutiche e rendano l'assistenza realmente omogenea, con tempi certi e qualità costante ovunque.

Ringrazio ancora per l'invito a partecipare e rinnovo il mio apprezzamento per il lavoro straordinario che le associazioni di pazienti svolgono ogni giorno. Grazie al vostro impegno, alla vostra competenza e alla vostra passione possiamo continuare a fare progressi significativi, concreti e misurabili. Vi auguro buon lavoro e un proficuo proseguimento della giornata. Un caloroso saluto a tutte e a tutti.



PAOLA BRAGAGNOLO

Sinodè

**La presentazione dell'XI Rapporto
MonitoRare**

Grazie. Buongiorno a tutte e a tutti.

Sono molto felice di aprire questo momento di presentazione del rapporto MonitoRare insieme al collega Romano Astolfo. Siamo giunti all'undicesima edizione di MonitoRare: abbiamo inaugurato, in qualche modo, la nuova decade, dopo i festeggiamenti dell'anno scorso per i dieci anni del rapporto e per il ventiseiesimo compleanno di Uniamo. Siamo di nuovo qui, con molte novità. Come diceva la Presidente Scopinaro, quest'anno abbiamo voluto, da un certo punto di vista, "alleggerirvi", nel senso che, oltre alla classica modalità di presentazione del rapporto — il tomo consistente di quasi 500 pagine di cui parlava la presidente — in cui trovate tutti i dettagli, gli approfondimenti e le analisi consuete con tutti gli aggiornamenti, disponibili sia inquadrando il QR code che vi mostro qui, sia sul sito di Uniamo dove è già pubblicato, abbiamo integrato anche la parte degli highlights.

Quello che trovate nella vostra borsa, e anche online, è una sintesi in formato grafico, al fine di rendere il rapporto sempre più fruibile, divulgabile e comprensibile: un documento in modalità infografica, che ci aiuta, a colpo d'occhio, a cogliere i dati fondamentali e gli aggiornamenti principali. Ovviamente, non posso che ripetere e sottolineare, come ha già detto la presidente, un ringraziamento particolare a tutti coloro che supportano il rapporto con dati e approfondimenti. Abbiamo delle collaborazioni storiche che ci accompagnano ormai da undici anni — penso all'Istituto Superiore di Sanità, ai coordinamenti regionali, a molti altri — ma la ricchezza di MonitoRare sta proprio nella sua capacità di aggiornarsi, grazie anche a nuove collaborazioni, che ci permettono di avere una lettura sempre più completa e multidisciplinare del fenomeno delle malattie rare. Un ringraziamento altrettanto doveroso va alle associazioni, che sono sempre, e da sempre, il motore che ci spinge e ci pungola a rappresentare non solo le eccellenze, ma anche i vuoti e le criticità del sistema delle malattie rare in Italia. Permettetemi di fare anche una piccola sintesi dell'indice del rapporto, che è in continuità con gli anni precedenti. All'interno del documento trovate tre sezioni fondamentali:

La prima fa una disamina delle risorse a disposizione del mondo delle malattie rare, dal punto di vista sanitario, sociosanitario e sociale, e offre una sintesi del quadro normativo, sia nazionale che internazionale, perché sappiamo quanto le spinte provenienti dall'Europa influenzino anche la nostra normativa e le nostre attività.

La seconda sezione approfondisce i contenuti del Piano Nazionale Malattie Rare 2023–2026, con un'analisi dello stato di implementazione del piano stesso. Come sapete, MonitoRare nasce proprio per monitorare l'andamento del primo piano nazionale e, in continuità, racconta cosa sta succedendo e come si sta realizzando concretamente.

La terza sezione raccoglie le novità: quest'anno molte sono le innovazioni e gli approfondimenti che arricchiscono il rapporto e che vi invito a esplorare nella versione estesa e digitale.

Tra queste novità voglio citare alcune particolarmente interessanti:

- la valutazione delle reti europee ERN, avviata nel 2022, di cui diamo conto anche negli highlights;
- un aggiornamento del quadro delle patologie oggetto di screening neonatale, in continuità con il dossier SNA presentato a marzo;
- un'analisi dei provvedimenti regionali che impegnano i fondi assegnati per il primo anno di Piano Nazionale, che offre uno spaccato interessante su come ci si sta muovendo nel territorio;
- il barometro MonitoRare, ormai una tradizione, che vi illustrerò più avanti.

Iniziamo quindi la presentazione dei contenuti del rapporto con uno dei temi fondamentali: il dimensionamento del fenomeno. Dimensionare il fenomeno è una sfida importante per qualsiasi programmazione sanitaria, sociosanitaria e sociale: servono informazioni solide per costruire strategie, sviluppare diagnosi e accompagnare le famiglie e le persone con malattia rara nella loro traiettoria di vita possibile. Cosa ci dicono i dati? La copertura dei registri regionali per le malattie rare continua ad aumentare: dal 2014, quando la copertura era poco superiore a 112.000 persone, siamo arrivati, a fine 2023, a quasi 500.000 persone registrate nei registri regionali, con una prevalenza dello 0,84%. Se guardiamo ai minori, la prevalenza è leggermente più alta, allo 0,94%. Sappiamo, però, che questi dati sono ancora sottostimati: gli studi internazionali più recenti stimano una prevalenza tra il 3% e il 5,9%. Applicando queste stime alla popolazione italiana, avremmo tra i 2,1 e i 3,5 milioni di persone. Secondo le nostre stime, mancano all'appello tra le 90.000 e le 240.000 persone rispetto a quanto rilevano i registri.

I registri forniscono anche informazioni interessanti sulle caratteristiche della popolazione: poco meno di una persona su sei registrata ha meno di 18 anni. Di questi minori, circa il 40% rientra nel gruppo delle malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche. Due persone su sei hanno invece più di 60 anni. Queste due fasce — minori e anziani — sono particolarmente rilevanti e meritano attenzione. Un altro dato interessante riguarda la mobilità sanitaria regionale: stimiamo che sia intorno al 18% per la popolazione generale e al 24% per i minori. Passiamo a un tema fondamentale: la prevenzione e la diagnosi, due dei sei ambiti verticali di intervento previsti dal Piano Nazionale. A fine 2023 possiamo finalmente dire che il programma di screening neonatale esteso è attivo a pieno regime in tutte le regioni e province autonome, con una sostanziale omogeneizzazione delle malattie metaboliche ereditarie previste dalla legge 167/2016. Non solo: più della metà delle regioni ha ampliato, spesso con progetti pilota e sperimentazioni, il panel delle malattie includendo patologie previste dalla legge 145/2018 e altre non incluse né nella legge 167 né nella 145. Invito a leggere i dettagli nella versione estesa del rapporto, perché mostrano un fermento significativo. Anche gli screening audiologico e oftalmologico neonatale sono ormai attivi in tutte le regioni, con differenze nella copertura, ma un buon risultato complessivo.

Ad aprile 2025 il Ministero della Salute ha presentato una bozza di aggiornamento dei LEA, che prevede l'estensione dello screening a otto nuove patologie più la SMA, senza oneri aggiuntivi per la finanza pubblica. È solo una bozza, ma rappresenta un segnale importante. È confermato, inoltre, per il 2025, un finanziamento di un milione di euro per i test diagnostici.

Altro tema importante: la presa in carico. A fine 2024 contiamo 262 centri di riferimento, con una copertura media di 4,4 centri per milione di abitanti, ma con forti disomogeneità regionali, da 1,5 a 9,6 centri per milione. Di questi, 78 centri fanno parte di almeno una ERN, con una concentrazione di due terzi al Nord. La mobilità sanitaria transfrontaliera conferma un saldo positivo per l'Italia: nel 2023 abbiamo accolto 1.250 pazienti da altri Paesi, contro 236 italiani curati all'estero. I PDTA sono un altro elemento chiave: nel 2024 ne sono stati realizzati 19 nuovi, per un totale di 346, con più della metà delle regioni che coinvolge i rappresentanti dei pazienti nella loro definizione. Circa il 70% delle persone con malattia rara riceve trattamenti farmacologici e circa il 40% anche trattamenti non farmacologici. Ricordo che a dicembre 2024 è finalmente entrato in vigore il nuovo tariffario delle prestazioni ambulatoriali e di assistenza protesica, previsto già dall'aggiornamento LEA del 2017.

Chiudo con un focus sul barometro MonitoRare di quest'anno, dedicato alla percezione dei medici sulle malattie rare. Sono stati coinvolti circa 200 medici. Alla domanda su quale parola associno a "malattia rara", la più citata è stata "difficoltà", seguita da "sconosciute", "diagnosi" e "solitudine". L'86% ha ritenuto, almeno una volta, necessario approfondire un sospetto diagnostico per malattia rara, dato in crescita rispetto a quattro anni fa. Quasi il 90% ha almeno un assistito con malattia rara, con una media di cinque pazienti ciascuno. Solo quattro su dieci conoscono le ERN, metà ha sentito parlare del Testo Unico, e poco più della metà conosce il Piano Nazionale, ma solo uno su dieci lo ha letto. La rete è ancora frammentata: un terzo dei medici non è in contatto con il centro di coordinamento, uno su cinque non è in contatto con il distretto, e uno su dieci non è in contatto con il centro di riferimento. Chiudo con la slide sulle principali difficoltà percepite: la diagnosi tardiva, la scarsa integrazione tra assistenza primaria e specialistica e la mancanza di continuità tra ospedale e territorio.

Vi ringrazio per l'attenzione e lascio ora la parola al collega Romano Astolfo.



ROMANO ASTOLFO

Sinodè

**La presentazione dell'XI Rapporto
MonitoRare**

Buongiorno a tutte e a tutti.

Grazie a Paola per averci introdotto in maniera così dettagliata nella ricchezza di spunti e riflessioni che MonitoRare e il barometro di MonitoRare, che abbiamo appena presentato, offrono. Come vedete, permangono alcuni segnali di criticità. Occasioni come queste corrono sempre il rischio, a volte, di essere solo celebrative di ciò che funziona, ma il rapporto, proprio perché svolge una funzione di monitoraggio del sistema delle malattie rare in Italia, non si esime anche dall'evidenziare quelli che possono essere fattori di criticità su cui lavorare. Rimango un po' sul tema per poi proseguire nella presentazione delle sezioni del rapporto, collegandomi al contributo sui medici di medicina generale e pediatri di libera scelta, e anche al tema dello screening, accennato in precedenza: il tema dei tempi della diagnosi.

Ricordo che una quindicina d'anni fa — forse anche qualcosa in più — quando iniziammo a collaborare con Uniamo, e ancora una decina d'anni fa, quando iniziavamo il rapporto, si stimava, secondo Eurordis, un tempo medio di diagnosi intorno ai 7 anni. Le indagini più recenti di Eurordis portano questa media a circa 4–5 anni per avere la conferma. Sono ancora tanti, ma ci danno l'idea del percorso fatto e che continua a migliorare, come avete visto anche dai dati dei registri. Il traguardo non è ancora stato raggiunto, ma passi in avanti ci sono stati. Lo ricordava anche il sottosegretario Gemmato nel suo intervento: il sistema delle malattie rare nel nostro Paese è, anche a livello internazionale, all'avanguardia. Uno degli elementi caratteristici, che da sempre contraddistingue il nostro Paese insieme al tema più recente dello screening, è l'accessibilità al farmaco: uno dei punti di forza del nostro sistema, come si vede in questa prima diapositiva, dove vediamo la percentuale di farmaci orfani autorizzati dall'EMA e disponibili in Italia, secondo i diversi canali di accesso. È un trend in aumento, sia in termini assoluti sia in percentuale sulla spesa farmaceutica complessiva, pur rappresentando, per i numeri della popolazione di riferimento, ancora una nicchia.

Quest'anno segnalo un elemento di novità: la legge di bilancio 2025 è intervenuta sul tema del fondo per i farmaci innovativi, ridisegnandolo e introducendo nuovi tetti all'interno di una dotazione più ampia. Il tetto complessivo è stato portato a 900 milioni di euro e, per i farmaci con innovatività condizionata, a 300 milioni. È interessante notare che, rispetto alla spesa per farmaci orfani — che supera i 2 miliardi — quasi la metà è rappresentata da farmaci orfani con requisito di innovatività. Questo lascia immaginare che, pur ampliando la capienza del fondo, l'aumento dei consumi possa rappresentare un problema di sostenibilità in futuro, che dovremo attenzionare per garantire l'accesso alle cure.

L'accessibilità ai farmaci nel nostro Paese è ulteriormente rafforzata dai percorsi che precedono il canale ordinario, favorendo un accesso più tempestivo: mi riferisco all'elenco della legge 648/96, all'uso compassionevole e al fondo AIFA del 5%, richiamato anche in precedenza. Quest'ultimo, per esempio, ha visto un aumento importante negli anni, soprattutto tra il 2019 e il 2021, con un picco durante il Covid. Poi AIFA ha sospeso e ridisciplinato le modalità di accesso. Oggi la spesa torna a circa 13–15 milioni di euro l'anno. Tra gli altri percorsi, segnalo anche i programmi di uso compassionevole, che nel 2024 hanno coinvolto circa 3.500 persone, con un aumento di circa 1.200 persone rispetto all'anno precedente. Interessante è anche il numero dei farmaci inseriti nella legge 648: una decina d'anni fa erano una trentina, oggi superano le 70 unità, segnale di ulteriore attenzione. Innovatività fa rima anche con terapie avanzate: sono 12 su 20 quelle disponibili in Italia (pari al 60% di quelle approvate in Europa). Nel 2023 hanno generato una spesa di circa 121 milioni di euro, con un aumento di oltre il 40% rispetto agli anni precedenti, segno che la dinamica esponenziale della spesa sta iniziando. Lo sviluppo dei farmaci parte ovviamente da processi di ricerca e sperimentazione. Qui segnalo una nota dolente: una riduzione degli studi clinici, in generale e sulle malattie rare in particolare, pur rimanendo a livelli molto più alti rispetto a 25 anni fa, quando erano solo due. Prevalgono comunque studi nelle fasi 1 e 2. È uscito da poco il bando AIFA per la ricerca indipendente sulle malattie rare, previsto dalla legge 175/2021, che ha introdotto anche un ulteriore 2% sul fondo per la ricerca no profit. Tuttavia, molti altri punti della 175 restano ancora inapplicati. Speriamo di poter dare notizie positive già dalla prossima edizione, ad esempio sull'introduzione del credito d'imposta. Un ruolo importante lo rivestono le biobanche: aumenta fortemente il numero di campioni disponibili nel network BBMRI, che nel 2023 ha superato i 22.500 campioni. Tuttavia, il numero di campioni distribuiti per la ricerca resta contenuto: un capitale ancora da valorizzare.

Passando alla formazione: qui il dato è sottostimato, perché ci basiamo su quelli censiti nella banca dati Agenas con le parole chiave “malattia rara”. Però il trend è in ripresa post-Covid, con un ritorno alla formazione in presenza. Segnalo anche la ripartenza del format “Conoscere per assistere 2.0” di Uniamo. Altro punto di forza è l'informazione: quasi tutte le regioni e province autonome hanno un servizio dedicato, cui si aggiungono il Telefono Verde Malattie Rare dell'ISS (con oltre 2.000–2.500 richieste l'anno), il servizio di ascolto e orientamento di Uniamo e il portale istituzionale, in crescita come numero di accessi. Tutto questo è possibile grazie all'impegno delle istituzioni e al ruolo delle associazioni, che oggi sono presenza stabile in comitati, osservatori, tavoli e processi decisionali. Da luglio 2023, Uniamo è anche membro permanente dell'Osservatorio nazionale sulla condizione della persona con disabilità. La legge di bilancio ha istituito il RUAS, che prevede la presenza di un rappresentante delle associazioni nei comitati ministeriali e AIFA. Un risultato importante, che permette di portare il punto di vista delle persone con malattie rare nei luoghi decisionali.

Entro nell'ultima sezione del rapporto: lo stato di attuazione del Piano Nazionale Malattie Rare 2023–2026. Il piano è uno strumento ricco: prevede 77 obiettivi e 115 azioni, che danno un'idea della complessità e della ricchezza dei temi da affrontare. Ma a due anni dall'approvazione, e a un anno e mezzo dalla sua conclusione naturale, circa il 70% delle azioni non risulta ancora ufficialmente avviato. Qualcosa si muove in termini di ricognizione e fasi preliminari, ma questo è un tasto dolente. Le condizioni per partire ci sono: tutte le regioni, tranne Trento e Bolzano, hanno recepito il piano e definito i centri di coordinamento, di riferimento e di eccellenza, accedendo ai fondi nazionali (25 milioni di euro per il 2024 e altri 25 stanziati con l'ultima legge di bilancio). Trovate nel rapporto una sintesi dettagliata, regione per regione, su come siano state allocate queste risorse. Due regioni hanno definito obiettivi e indicatori specifici, che auspichiamo diventino la norma. Concludendo: il rapporto, anche quest'anno, mostra piccoli passi avanti del sistema, ma anche aree critiche che richiedono attenzione.

Alcuni punti chiave su cui concentrare il lavoro:

- aggiornamento del pannello SNE e approvazione dei nuovi LEA;
- dare gambe operative al RUAS;
- rafforzare l'integrazione tra territorio e centri di riferimento;
- valorizzare la componente sociale accanto a quella sanitaria;
- accelerare l'attuazione della legge 175/2021 e del Piano Nazionale.

Abbiamo costruito la rete ferroviaria: ora dobbiamo farci correre sopra il treno. Per riuscirci, dobbiamo definire con chiarezza: chi fa cosa, tempi di realizzazione, risorse necessarie e risultati attesi.



ANNALISA SCOPINARO

Presidente UNIAMO

I focus per i rappresentanti dei pazienti

Grazie a Paola Bragagnolo e Romano Astolfo per questa presentazione, a cui quest'anno, avendo due giornate a disposizione, abbiamo voluto dare più spazio. Perché, a volte, leggerci tutto il rapporto può diventare faticoso, mentre con questa esposizione per punti chiave si riesce a stimolare meglio l'attenzione su alcune tematiche e anche a sistematizzarle all'interno del rapporto più ampio, che vi suggerisco comunque di andare a leggere per confrontare poi i dati che abbiamo raccolto e sistematizzato.

Ci sono molte cose da scoprire, anche qualche dato che non sorprende, ma che continua a preoccupare. Io quest'anno, mentre lo leggevo, al di là dei dati sanitari, sono rimasta colpita soprattutto dai dati sulla scuola, che sono veramente sconcertanti: abbiamo solo il 50% degli insegnanti di sostegno di cui ci sarebbe bisogno. Abbiamo poi dati sul lavoro che... in realtà non abbiamo, perché non esistono dati precisi su quale sia l'occupazione delle persone con malattia rara, né tantomeno quella delle persone con disabilità. Sono temi che, negli anni prossimi, andranno sicuramente approfonditi. Non riguardano strettamente solo la parte sanitaria — come dicevo all'inizio, il nostro è un mondo a 360°, e tutto ciò che ci riguarda non è solo sanità. Abbiamo 450 patologie per le quali esistono trattamenti, ma per tutte le altre servono comunque trattamenti riabilitativi, che spesso sono a carico delle famiglie, forme di assistenza che non sono garantite dallo Stato, ausili — di cui parleremo poi nel gruppo di lavoro del pomeriggio — che spesso non sono alla portata delle tasche di tutti e che, con l'ultimo nomenclatore tariffario, hanno visto anche qualche difficoltà in più emergere per la nostra comunità.

A questo punto chiamerei sul palco Simona Bellagambi, Verena Caetano da Silveira, Patrizia Ceccarani, Barbara D'Alessio, Fabrizio Farnetani, Marco Sessa, membri del Consiglio Direttivo di Uniamo, ed Elisabetta Iannelli in qualità di Segretario generale di FAVO, che ho nominato per ultima per una ragione,. Come di consueto, in Federazione, per arrivare a MonitoRare non facciamo solo la raccolta dati dalle Istituzioni, ma organizziamo anche incontri specifici su tematiche che ci stanno particolarmente a cuore e che abbiamo deciso insieme, in Assemblea, durante l'approvazione della pianificazione strategica della Federazione. Facciamo incontri con i rappresentanti delle associazioni per raccogliere i bisogni e cercare di capire come possiamo migliorare il sistema, focalizzando l'attenzione su quelli che sono i bisogni emergenti: in parte segnalati dalla comunità, in parte percepiti anche a livello di Direttivo.

Perché ci sono temi più “alti” — come la diminuzione delle sperimentazioni cliniche — che magari a una persona con malattia rara, che vive il problema nella quotidianità, possono sembrare meno rilevanti, ma per noi, che abbiamo il compito di monitorare l’intero sistema, è fondamentale osservarli per capire come muoverci e come stimolare il sistema a migliorare.

Abbiamo quindi pensato questo focus, in cui ciascuno dei consiglieri — ed Elisabetta Iannelli per la parte di FAVO, con la quale sapete che abbiamo un protocollo di intesa di collaborazione, proprio sulla legge 175 che riguarda malattie rare e tumori rari — focalizzerà l’attenzione, e la vostra attenzione, su alcuni aspetti per noi particolarmente importanti. Vi ricordo che oggi pomeriggio, nei quattro tavoli di lavoro interistituzionali e interstakeholder, ci sarà modo di approfondire ulteriormente alcuni dei temi che saranno trattati adesso dai rappresentanti dei pazienti. Vi ricordo inoltre che quanto diranno è frutto degli “Aperitivi di MonitoRare” che abbiamo organizzato nei mesi scorsi, con il coinvolgimento e la partecipazione di tantissime associazioni, sia federate sia non federate.



SIMONA BELLAGAMBI

Vicepresidente EURORDIS

I focus per i rappresentanti dei pazienti

Buongiorno a tutte e a tutti. Per iniziare, vorrei dire che, in effetti, ogni anno aggiungiamo qualcosa a questo lavoro. Però, quando parliamo di qualità della vita, non stiamo semplicemente aggiungendo un tema: stiamo portando alla luce un tassello di cui ogni persona che vive con una malattia rara e la sua famiglia era già pienamente cosciente, forse finora declinato in modo diverso e soprattutto mai così evidenziato né nelle nostre attività né a livello istituzionale, come invece meriterebbe. È importante sottolineare quanto sia forte l'impatto delle malattie rare sulla salute mentale e, di conseguenza, sulla qualità della vita. Prima, quando Romano o Paola hanno presentato il barometro dei medici, è emersa anche da parte loro la parola "solitudine". Le malattie rare portano stigma e isolamento. Quindi, quando parliamo di salute mentale, dobbiamo distinguere su due livelli:

- un livello individuale, perché ci sono malattie rare che comportano comorbidità psichiche o psichiatriche che, se non individuate per tempo, possono portare a un ulteriore peggioramento della qualità di vita della persona e della sua famiglia;
- un livello collettivo, che a sua volta si articola in due parti: l'impatto sulla famiglia, che è evidente — ogni persona, con o senza malattia rara o con un tumore, vive all'interno di una famiglia, e quindi tutto il percorso diagnostico, che ancora oggi chiamiamo "odissea", ha un forte impatto psicologico.

Dal barometro di Eurordis emerge che le persone e le famiglie con malattia rara sono soggette a depressione in misura tre volte maggiore rispetto alla popolazione generale. Ma le malattie rare hanno anche un impatto sociale: isolamento, peso economico, migrazione sanitaria, acquisto di ciò che non è previsto dal sistema sanitario. Tutto questo porta a un impoverimento delle famiglie e ha una ricaduta pesante sulla salute mentale delle persone con malattie rare. Tutto ciò non è stato ancora reso sufficientemente visibile all'interno del Piano Nazionale Malattie Rare. Si sta lavorando perché lo sia, anche a livello europeo, e c'è un piano europeo per la salute mentale, così come ci sono state la risoluzione ONU e la più recente risoluzione dell'OMS che evidenziano questi aspetti. Il Covid ci ha insegnato quanto una patologia o una condizione sociale legata alla patologia incida sulla salute mentale.

Insieme alle associazioni sono emersi dei punti specifici che riguardano sia la formazione reciproca tra clinici e personale dedicato alla salute mentale, soprattutto sul territorio, sia l'accompagnamento alla famiglia e alla persona in ogni fase del percorso della malattia rara. Mi fermo qui perché voglio lasciare la parola ai colleghi. Vi invito a partecipare oggi pomeriggio ai gruppi di lavoro, dove questi punti saranno approfonditi, per poterli poi portare ai tavoli istituzionali e fare in modo che nessuno resti indietro. Grazie.



FABRIZIO FARNETANI

Consigliere UNIAMO

I focus per i rappresentanti dei pazienti

Buongiorno a tutti. Vorrei riprendere un dato che è emerso dall'ultimo Rare Barometer di Eurordis, già citato da Simona: la correlazione tra malattia rara e disabilità. Da questo sondaggio, che ha coinvolto quasi 10.000 persone in tutta Europa, risulta che circa l'87-88% delle persone con malattie rare dichiara di avere disabilità, di varia natura ovviamente.

È un dato altissimo. È chiaro che non possiamo dire che “disabilità” equivalga a “malattia rara”, ma è vero che la malattia rara porta spesso con sé livelli di disabilità, di diversa gravità in funzione della patologia. Vedo qui Orfeo Mazzella, che ha condiviso con noi tre giorni insieme a persone con patologie mitocondriali, e sa bene che tipo di disabilità queste persone affrontano. La legge 175 del 2021, richiamata più volte stamattina, prende atto del fatto che per la stragrande maggioranza delle persone con malattia rara ancora non esistono trattamenti in grado di modificare significativamente il decorso della patologia. Ma afferma il diritto delle persone con malattia rara a una vita dignitosa, attraverso tutti i trattamenti che possono lenire i sintomi e migliorare la qualità della vita.

La legge cita le cure palliative, i farmaci anche off-label se ci sono evidenze, trattamenti come fisioterapia, chinesioterapia, logopedia, ausili e dispositivi tecnologici. Non solo si parla di ausili, ma si afferma anche il diritto alla loro personalizzazione. Si prevede inoltre un PDTA individuale o personalizzato: un traguardo ambizioso, ma almeno la personalizzazione degli ausili è un obiettivo più accessibile. Tuttavia, come diceva bene Romano, la distanza tra ciò che è scritto sulla carta e la realtà resta grande anche in questo segmento.

Per questo oggi pomeriggio il gruppo di lavoro 4 approfondirà queste tematiche, cercando di capire come processi come l'HTA (Health Technology Assessment) possano aiutare a ottenere risultati migliori. Speriamo che da questo approfondimento nascano idee utili da condividere e portare avanti, perché la qualità della vita delle persone con malattia rara possa migliorare anche grazie a strumenti che esistono già, ma che non sempre sono facilmente disponibili se non a pagamento, come ricordava Annalisa. Grazie.



ELISABETTA IANNELLI

Segretario FAVO

I focus per i rappresentanti dei pazienti

Ringrazio dell'invito. Mi sento un po'... "cerca l'intruso" perché, come sapete, io sono qui in rappresentanza della Federazione delle Associazioni di Volontariato in Oncologia, che è un po' la gemella di Uniamo: nel senso che siamo le due reti associative formalmente riconosciute, che raggruppano centinaia di associazioni e che quindi, in un certo senso, operano a un livello di responsabilità — in termini di partecipazione e rappresentatività — superiore rispetto alla singola associazione. Portiamo in questo modo la voce di tante realtà associative. E questo è un valore aggiunto molto prezioso per le singole associazioni che afferiscono, in questo caso, a Uniamo, perché dà la possibilità di portare, in seno alle istituzioni — che siano il Governo, il Parlamento o le agenzie — la voce dei pazienti con malattia rara o con malattia oncologica.

Questo processo di riconoscimento e accreditamento delle reti associative e delle associazioni dei pazienti in seno alle istituzioni è ancora in itinere, e si sta affinando sempre di più. Nell'ambito oncologico, per alcuni aspetti, siamo stati un po' pionieri: facciamo da ariete e poi questo diventa patrimonio comune per tutto il terzo settore. Negli anni, c'è stato un progressivo riconoscimento del ruolo e del valore delle associazioni di pazienti, per esempio all'interno delle reti oncologiche regionali: un processo partito tra il 2018 e il 2019, in cui le associazioni hanno oggi un ruolo riconosciuto e strategico, anche nella coprogettazione, nella verifica dei parametri di efficacia dei servizi, nella creazione, costruzione e validazione dei PDTA (percorsi diagnostico-terapeutico-assistenziali) e nei tavoli istituzionali. Voi sapete che, in realtà, le associazioni di pazienti già da molti anni sono state chiamate a partecipare con pari dignità ai lavori delle cabine di regia del Ministero della Salute, così come ad altri tavoli istituzionali, anche al Ministero del Lavoro, in Agenas — meno in AIFA, ma sempre più.

Il nostro è un ruolo che va valorizzato, perché portiamo un contributo che non è sostituibile: l'esperienza diretta della malattia, o indiretta in quanto caregiver, è qualcosa che non si studia neanche sui libri universitari. A livello parlamentare, ormai ci sono diverse leggi — e arrivo all'ultima, già citata stamattina — che riconoscono formalmente il ruolo delle associazioni di pazienti, distinguendolo dall'attivismo civico e, ancora, dal ruolo delle reti associative, proprio per la loro capacità di rappresentanza allargata e trasversale. Vi parlo, ad esempio, della legge sull'oblio oncologico: qui, in sala, c'è una delle relatrici che ci ha aiutato a portare questa norma all'approvazione, con un consenso trasversale e unanime. È un testo di legge fortemente innovativo, che — a mio modo di vedere — potrà essere progressivamente ampliato anche ad altre patologie, non solo quelle oncologiche. Questo è un auspicio, perché significherebbe riconoscere la possibilità di guarigione anche in altre malattie.

Da ultimo, segnalo che la legge di bilancio ha previsto — ai commi 293 e seguenti — la partecipazione delle rappresentanze delle associazioni di pazienti nei processi decisionali in sanità, sia al Ministero della Salute che in AIFA. Inoltre, è entrato in vigore, per i farmaci oncologici, il nuovo regolamento europeo, lo scorso 12 gennaio, che indica specificamente la necessità di coinvolgere in maniera strutturale le associazioni di pazienti anche in ambito regolatorio. C'è ancora il RUAS — il Registro Unico delle Associazioni in Sanità — che però non è stato ancora istituito dal Ministero della Salute, e in parte AIFA ha giustificato così la mancata attuazione del regolamento europeo: da un lato, dicendo che il regolamento europeo non è cogente, dall'altro che il RUAS non esiste ancora, e quindi non si può dare attuazione.

Riporto queste motivazioni, relata refero, senza aggiungere commenti. Concludendo: Uniamo ha un onere e una responsabilità notevoli sulle spalle, ma che può portare avanti solo grazie a una base forte e coesa, che porta le istanze dei pazienti, dei caregiver e delle famiglie e le trasforma in richieste che le istituzioni, la politica e la burocrazia devono ascoltare. Perché, senza un ascolto reale e attivo, non possiamo raggiungere alcun risultato; ma, soprattutto, è necessario che a questo ascolto seguano risposte concrete, che richiedono magari interventi normativi o regolatori, che possano poi ritornare a beneficio delle persone con bisogni particolari. Grazie.



PATRIZIA CECCARANI

Consigliera UNIAMO

I focus per i rappresentanti dei pazienti

Salve. Vorrei aggiungere qualche spunto per quanto riguarda la malattia e la salute mentale, e in particolare la salute mentale quando è presente anche una disabilità. In questi casi il problema si amplifica: aumenta sia per la persona con malattia rara sia per tutto il contesto in cui vive. Si è parlato di screening neonatale, di intervenire con una diagnosi il prima possibile; ma, oltre alla diagnosi, dovremmo il più possibile intervenire anche con un intervento precoce a livello educativo e riabilitativo. Bisogna prendere in carico la persona e la sua famiglia e aiutarli a costruire insieme un progetto di vita, lavorando su tutta la rete: non solo sanitaria, ma anche educativa, riabilitativa, e sulla sensibilizzazione del territorio. Solo così si possono prevenire gli effetti secondari di una disabilità — che può essere organica, sensoriale, motoria, cognitiva — e anche prevenire una possibile malattia mentale come conseguenza della disabilità. È importante, in questa rete, includere anche fratelli e sorelle, perché anche loro spesso soffrono molto: può capitare che la persona con disabilità riesca a mantenere un certo equilibrio mentale, ma non è detto che sia così per i fratelli e le sorelle. E non possiamo dimenticare nemmeno i nonni e la rete familiare più ampia, perché tutti contribuiscono alla qualità di vita della persona.

Ma per fare tutto questo, oltre a lavorare in rete, serve anche una formazione adeguata per tutti: non solo per i medici o i professionisti della scuola, ma anche per tutte quelle figure che incontrano la persona nelle varie tappe della sua vita. Nel tempo si stanno sviluppando anche figure professionali nuove, perché la complessità delle disabilità spesso richiede ulteriori competenze e conoscenze. Si è parlato anche di tecnologia assistiva, che è un grande supporto, soprattutto quando c'è una disabilità grave. Questa tecnologia deve diventare un patrimonio accessibile a tutti, con il massimo livello possibile di personalizzazione. E la ricerca deve procedere non solo sul versante farmacologico, ma anche su altri fronti: su tecnologie sempre più mirate, e anche su quelle che chiamiamo, tra virgolette, “bioniche”, cioè in grado di sostituire un organo mancante. Tutto questo aiuterebbe molto la persona, anche a livello psicologico e della personalità.

Quindi gli aspetti su cui lavorare sono davvero tanti: non solo curare la malattia rara, ma, quando possibile, prevenirla e soprattutto sostenere le persone e le famiglie nel loro percorso. Grazie.



VERENA CAETANO DA SILVEIRA

Consigliera UNIAMO

I focus per i rappresentanti dei pazienti

Buongiorno. Vorrei aggiungere un ulteriore aspetto a tutte queste considerazioni e a tutti i dati che sono emersi con forza questa mattina. MonitoRare è uno strumento con molteplici risvolti: monitora, appunto, tiene sott'occhio ciò che è stato pianificato, ciò che è stato fatto, ciò che manca ancora da fare. Fa emergere lacune, fa emergere gap, ma fa emergere anche possibilità. Noi abbiamo — come si diceva prima — una grande responsabilità e anche una grande sfida davanti a noi: non solo colmare ciò che ancora persiste, le questioni ancora irrisolte, ma anche sfruttare quella che è la nostra forza di rappresentazione, di rappresentatività, come collettori di fabbisogni che poi diventano comuni e come portavoce, affinché nessuna persona resti con la propria voce isolata o solitaria, come ricordava prima Simona. Questo significa anche saper anticipare alcuni aspetti evolutivi — normativi, legislativi e culturali.

Recentemente, tutti noi stiamo affrontando e discutendo la nuova legge sulla disabilità. Ci chiediamo: per quelle persone con malattie rare per cui esiste una terapia disponibile, e che quindi possono essere stabilizzate, sarà ancora possibile associare la loro condizione a una disabilità? Sarà ancora possibile, per loro, accedere a tutta una serie di strumenti, condizioni, supporti e diritti per preservare e migliorare la loro qualità di vita? Dal nostro punto di vista, dobbiamo metterci anche nella prospettiva di anticipare questi cambiamenti, non solo culturali ma anche normativi, e proporre alternative.

Si può pensare che ciò che oggi conosciamo come la legge 104 sia ancora sufficiente e accessibile per queste persone? Sarà necessario immaginare altre possibilità, nuovi strumenti. Perché, se stiamo davvero cambiando dal punto di vista culturale, passando da un sistema basato su una valutazione medico-legale a uno basato sulla valutazione funzionale, con la persona al centro — non la sua disabilità — allora dobbiamo chiederci: qual è il punto di svolta? Dove possiamo creare nuovi strumenti e come?

Uno degli aspetti che vogliamo discutere nel pomeriggio è proprio questo: come attrezzarci, non solo con ciò che oggi c'è, ma anche pensando a ciò che sta cambiando. Non dobbiamo dimenticare che ciò che sta cambiando porta con sé qualcosa di nuovo, e questo nuovo potrebbe rischiare di escludere le persone con malattia rara, potrebbe non garantire più ciò che ancora oggi stiamo cercando di assicurare. Quindi dobbiamo tenere sempre viva la possibilità di riscrivere le regole, di ripensare i meccanismi. È vero che non abbiamo ancora completato alcuni percorsi, ma nel frattempo il contesto sta cambiando.

Dobbiamo essere non solo reattivi, ma anche predittivi — più che semplicemente proattivi — per metterci nell'ottica di creare qualcosa di nuovo, tenendo presente la transizione, la presa in carico corretta e personalizzata, gli ausili, i farmaci. Tutto questo deve inserirsi in una prospettiva più ampia: avrò un lavoro? Potrò prendermi un permesso per curarmi, considerando che la cura non è solo farmaceutica o sanitaria, ma anche assistenziale? E come caregiver, come famiglia, potrò mantenere il mio lavoro per poter assistere e seguire la persona cara? Tutti questi aspetti vanno ripensati insieme. Grazie.



BARBARA D'ALESSIO

Segretario UNIAMO

I focus per i rappresentanti dei pazienti

Buongiorno a tutti. Io oggi pomeriggio coordinerò il tavolo di lavoro su ricerca, sperimentazione ed etica, quindi vi do qualche flash molto breve sui focus emersi su questa tematica dalle nostre discussioni. Faccio una premessa: siccome, con il rapporto MonitoRare, ogni anno monitoriamo quello che fanno gli altri, ho provato a fare un piccolo “automonitoraggio”, nel senso che mi sono chiesto: cosa avevo detto l'anno scorso a MonitoRare? quali erano i focus? E la cosa interessante è che alcuni focus sono rimasti uguali, mentre altri sono diversi: si sono aggiunti alcuni elementi legati all'attualità, perché il contesto generale è in buona parte cambiato, e questo ha attivato dei campanelli d'allarme anche nel mondo delle malattie rare.

È emerso molto chiaramente, già nella presentazione del rapporto, che c'è un problema generale di competitività nel campo delle sperimentazioni: l'Europa ha perso mordente, è meno competitiva delle aree asiatiche e degli Stati Uniti. E questa perdita di competitività si riflette naturalmente anche sull'Italia. Come avete sentito dai dati del rapporto, c'è una riduzione delle sperimentazioni complessive e, in particolare, in ambito malattie rare. Questo scenario ha fatto emergere con urgenza la necessità di ridare slancio alla ricerca e alle sperimentazioni terapeutiche, sia da un punto di vista generale — ossia, le industrie farmaceutiche sono sufficientemente incentivate? lo Stato fa abbastanza? il sistema di sostegno alla ricerca è adeguato rispetto al contesto internazionale? — sia da un punto di vista operativo: i centri di sperimentazione sono abbastanza numerosi? lavorano bene, in termini di qualità? È emersa anche la necessità di valorizzare i centri di sperimentazione più esperti e strutturati, costruendo attorno a loro una rete, magari con una logica di hub & spoke, per potenziare il sistema complessivo. Dal mio punto di vista, è interessante notare come queste riflessioni, emerse durante i nostri confronti, trovino riscontro anche nella risoluzione dell'Organizzazione Mondiale della Sanità, citata poco fa da Simona, e in quattro delle otto raccomandazioni “Rare 2030” di Eurordis: è tutto collegato, alla fine. Un altro tema emerso fortemente è la necessità di rafforzare la cultura della ricerca nel sistema sanitario italiano nel suo complesso. Perché da noi la ricerca clinica e terapeutica si svolge dentro gli ospedali, convivendo con l'attività clinica quotidiana; e spesso i due “linguaggi” — quello della ricerca e quello dell'assistenza — non si parlano, o non si capiscono abbastanza.

Un focus nuovo rispetto all'anno scorso è sicuramente quello dell'etica: un tema che emerge anche perché oggi si parla di digitalizzazione dei dati sanitari, di intelligenza artificiale, di genetica applicata alla ricerca. Tutti questi sviluppi ci pongono davanti a nuove sfide etiche. È emerso anche un problema di competenza e qualità sia dei comitati etici sia dei progetti presentati. Mi avvio alla conclusione, perché posso darvi qui solo qualche spunto; nel pomeriggio ne parleremo in modo più approfondito. Due aspetti che sono emersi anche lo scorso anno e che restano centrali sono:

- la necessità che le organizzazioni dei pazienti partecipino attivamente al processo della ricerca, valorizzando i Patient Reported Outcomes (PROs) sia nella definizione dei protocolli di studio sia nei dossier valutati dalle autorità regolatorie;
- l'importanza di seguire e monitorare l'implementazione dell'European Health Data Space, cioè dell'ecosistema europeo dei dati sanitari, che prevede la condivisione dei dati anche a fini di ricerca.

Ricordo che, benché sia una normativa europea, l'implementazione concreta è nazionale, quindi la responsabilità è dei singoli Stati membri. E qui c'è un'ulteriore riflessione: andiamo verso la digitalizzazione, ma la popolazione — anche in Italia — sta invecchiando. Come possiamo digitalizzare i dati quando una parte significativa della popolazione non ha dimestichezza con la tecnologia? E non solo i cittadini: spesso nemmeno gli operatori sanitari sono adeguatamente preparati su questo fronte.

Concludo dicendo che, volendo sintetizzare in una battuta il senso di quanto è emerso, le associazioni delle persone con malattia rara chiedono un Servizio sanitario nazionale orientato non solo — com'è giusto — alla prevenzione e alla cura, ma anche alla ricerca. La ricerca deve diventare parte integrante del Servizio sanitario nazionale. Grazie.



MARCO SESSA

Vicepresidente UNIAMO

I focus per i rappresentanti dei pazienti

Buongiorno a tutti. Io, più che parlare di numeri e leggi, vorrei portare uno stato d'animo, che credo sintetizzi anche questa prima parte della mattinata: fatica. Molta fatica. C'è molta fatica, da parte del sistema, a stare dietro ai nostri bisogni. E iniziamo anche noi, come pazienti, a perdere la pazienza, a essere un po' affaticati. Credo che ci sia un elemento, una variabile, che per noi è estremamente importante, che determina e sintetizza tutto questo: il tempo. Il tempo. Noi non abbiamo più tempo. Ci sono persone che non hanno più tempo per aspettare, e viceversa le istituzioni, la politica, hanno sempre bisogno di tempo per implementare normative, sistemi, soluzioni.

È una variabile che non combacia, che non "matcha" tra i nostri bisogni e i tempi delle loro implementazioni e risoluzioni. Su questa variabile, e su questo stato d'animo, viviamo la nostra quotidianità di pazienti: un tempo che non basta, e un peso sulle spalle che è un extra peso, oltre a quello della nostra condizione. Ecco, se il sistema ci venisse davvero incontro — perché non abbiamo più tempo — sarebbe una cosa buona e giusta, per tutti noi. Grazie.



MARIA ELENA BOSCHI

I Commissione Camera dei
Deputati

Intergruppo parlamentare malattie rare e
oncoematologiche

Buongiorno. Riparto dall'ultimo intervento che mi ha preceduto: il tempo, il fattore tempo. È vero ciò che è stato detto: è una variabile che purtroppo ha un impatto molto diverso tra i pazienti, le loro famiglie e i caregiver, da un lato, e il mondo delle istituzioni, dall'altro, a tutti i livelli territoriali. In più, noi partiamo dalla consapevolezza che ci sono persone che, appena nate, devono iniziare una corsa contro il tempo. Alcune patologie possono essere intercettate — e curate o almeno attenuate nei loro effetti — solo se lo screening neonatale esteso le individua subito.

Partiamo da qui, perché questa è una delle battaglie storiche di Uniamo, portata avanti da tanti anni, ed è purtroppo l'esempio di come, nonostante una trasversalità politica (perché in teoria nessuna forza politica è contraria o non la condivide), nei fatti la sua piena attuazione avviene con tempi lunghissimi, incompatibili con quelli dei progressi scientifici, che per fortuna corrono più veloci. Lo dico perché insistiamo tanto su questo tema. Oggi qui, con il senatore Mazzella, rappresentiamo due partiti diversi, che in altre epoche si sono anche duramente contrapposti. Eppure, insieme — noi allora al governo, loro all'opposizione — siamo riusciti nel 2016 a varare la legge sullo screening neonatale esteso, e poi a implementarla nel 2019 e in altre fasi. Quasi dieci anni dopo, nonostante quella legge nazionale preveda quasi 50 patologie nello screening, siamo ancora in attesa dell'aggiornamento dei LEA che consenta di attuarla pienamente. E nonostante le risorse economiche ci siano — perché in questo caso non è nemmeno un problema di coperture — i tempi restano lunghissimi.

Noi — parlo al plurale perché, con Orfeo Mazzella e con tutto il gruppo parlamentare interpartitico sulle malattie rare, che riunisce maggioranza e opposizione — stiamo facendo tutto quello che possiamo: interrogazioni, mozioni, sollecitazioni, per accelerare i tempi. Ma sappiamo bene che ancora oggi non esiste una data certa per l'entrata in vigore dell'aggiornamento dei LEA. E allora, per una volta, cerco di trasformare in positivo quello che per me è un grande limite del nostro sistema costituzionale: la sanità è competenza regionale, e questo crea ingiustizie. So che qui questa opinione è condivisa, ma oggi cerco di vedere il bicchiere mezzo pieno e dico: se questa è la situazione, almeno sfruttiamola per far sì che le regioni più avanti possano progredire sullo screening neonatale esteso.

Alcune regioni sono già più avanti, altre corrono meno. Io cerco sempre di essere pragmatica. Due mesi fa, in un incontro sul tema, mi ha colpito molto l'intervento del Dottor De Barros, dell'associazione Amici di Sofia. Con grande sensibilità e sulla base della sua dolorosa esperienza personale — ha perso una figlia per una malattia rara — ha raccontato quanto sia difficile inserire la MLD (leucodistrofia metacromatica) nello screening neonatale esteso. La MLD non ha una cura risolutiva, ma una diagnosi precoce consente, con la terapia genica, di rallentare o evitare un'evoluzione drammatica. In attesa dell'aggiornamento nazionale, io — nel mio piccolo, con la forza politica che rappresento, Italia Viva — ho preso l'impegno di promuovere, in ogni consiglio regionale dove siamo presenti, una mozione per chiedere l'inserimento della MLD nello screening neonatale esteso, prendendo a modello la Toscana, unica regione che la riconosce strutturalmente, e incoraggiando la Lombardia, che è già partita con progetti pilota. A due mesi da quell'impegno, posso dire che lo abbiamo mantenuto: in tutte le regioni in cui siamo presenti abbiamo presentato le mozioni. Ora le regioni stanno approvando i bilanci, quindi finché non chiudono questa fase non discuteranno nuovi impegni di spesa, ma speriamo che a breve possano discutere le mozioni. Sono costi contenuti, ma possono fare la differenza tra la vita e la morte.

È una piccola cosa, una goccia nel mare, lo so. Ma credo che dobbiamo cominciare da ciò che è concretamente possibile, perché per alcune persone può essere decisiva. In termini più generali — e chiudo — l'altro impegno che ci siamo presi, come intergruppo parlamentare per le malattie rare, insieme a Uniamo e anche a FAVO (perché ormai la collaborazione è piena, reciproca e a 360°), riguarda la prossima legge di bilancio: cambiare il meccanismo dello screening neonatale esteso. Se la scienza ormai corre più delle leggi e della burocrazia, anziché ancorare l'ampliamento delle patologie all'aggiornamento dei LEA, creiamo un fondo dedicato, che consenta maggiore flessibilità e rapidità, pur mantenendo un rigoroso processo scientifico di valutazione.

Perché, se non lo facciamo, restano solo tre opzioni: cambiare la Costituzione (complicato, ci ho provato...), aspettare l'aggiornamento dei LEA (che aspettiamo dal 2017...), oppure inventare un nuovo meccanismo. Lo dico anche con un sorriso, ma quando ti trovi davanti una famiglia che ha perso un figlio o che vive una situazione di enorme difficoltà, è difficile spiegare che ci sono la conferenza Stato-Regioni, il Ministero, la Ragioneria Generale... tutte cose che per quella famiglia non contano niente. Dobbiamo trovare soluzioni possibili, concrete, e spero che questa possa esserlo. Grazie.



ELENA MURELLI

10^a Commissione Senato della Repubblica

Intergruppo parlamentare malattie rare e oncoematologiche

Buongiorno a tutti. Scusate se non posso essere presente, ma siamo in aula per il provvedimento sulla separazione delle carriere. Vedo il collega senatore Mazzella: lui, all'opposizione, se lo può permettere; noi, invece, ogni tanto l'opposizione ci chiede il numero legale, quindi devo garantire la presenza e non posso assentarmi.

Però ci tenevo a collegarmi proprio perché il fil rouge delle iniziative di oggi, guarda caso, riguarda sempre le malattie rare. Stamattina alle 9:00 ho aperto una conferenza stampa dedicata alla cardiomiopatia da transtiretina, una malattia rara spesso sottostimata. Il tema principale era il PDTA, facendo riferimento alla legge del 10 novembre 2021, n. 175 — il Testo Unico sulle Malattie Rare — dove l'articolo 4 stabilisce che i centri di riferimento delle reti nazionali sulle malattie rare definiscano il Piano Diagnostico Terapeutico Assistenziale personalizzato (PDTA), comprensivo di trattamenti e monitoraggi a cui la persona affetta deve sottoporsi. Purtroppo, però, nonostante questa previsione normativa, l'implementazione concreta dei PDTA per le diverse malattie rare risulta disomogenea tra le regioni, determinando disparità di accesso e percorsi differenti per i pazienti. Questo non riguarda solo la cardiomiopatia da transtiretina, che colpisce soprattutto persone anziane, ma in generale tutte le malattie rare. Oggi abbiamo presentato i vari casi e i diversi PDTA adottati a livello regionale. Poi abbiamo depositato un'interrogazione parlamentare per chiedere al Ministero della Salute, a fronte di questi modelli virtuosi ma disomogenei tra le regioni, a che punto sia l'attuazione della legge 175/2021, in particolare per quanto riguarda i PDTA personalizzati, e quali azioni intenda intraprendere, in collaborazione con le regioni, per uniformare l'adozione dei PDTA nazionali, evitando le disparità territoriali nell'accesso a diagnosi e terapie per le malattie rare, inclusa la transtiretina. Questa è stata la prima questione affrontata oggi: i PDTA, perché, appunto, nonostante la legge, non c'è un'applicazione uniforme e linee guida nazionali chiare per tutte le regioni.

Il secondo tema di cui mi sono occupata riguarda i dati sintetici, altro tema importante che abbiamo affrontato all'interno del decreto legislativo sull'intelligenza artificiale. Qui abbiamo ribadito l'importanza del patrimonio nazionale del dato sanitario per fare ricerca, e con un mio emendamento — l'8.12 a mia prima firma — abbiamo sottolineato ulteriormente l'importanza del dato sintetico. Il dato sintetico è uno strumento che serve per innovare, fare ricerca e intervenire in casi particolari dove non esistono sufficienti dati, come accade nelle malattie rare. Nelle malattie rare, infatti, non ci sono sempre evidenze scientifiche adeguate perché il numero dei pazienti è troppo basso per costituire un campione interessante per la ricerca o per le aziende farmaceutiche.

Il dato sintetico aiuta a produrre evidenze scientifiche laddove mancano, ed è per questo che ne abbiamo chiesto la valorizzazione nel decreto sull'intelligenza artificiale, per richiamare attenzione sulla ricerca e sull'innovazione anche per le malattie rare. Altro intervento importante — e immagino che il senatore Mazzella ne parlerà a sua volta — riguarda il decreto prestazioni sanitarie, a sua prima firma.

Io sono molto contenta di averlo sottoscritto, perché è una battaglia che ho portato avanti in vari provvedimenti e finora non era mai stata approvata. Lì abbiamo trovato unanimità e approvazione da parte del Ministero della Salute su un emendamento sui farmaci orfani, che riconosce in modo chiaro e strutturale il diritto di accesso alle cure per le persone con malattia rara, garantendo che i farmaci orfani siano considerati tra le prestazioni garantite dal Servizio Sanitario Nazionale. Non è solo una misura tecnica: è il frutto di un impegno collettivo di tutti i partiti politici e del governo, che mette al centro la dignità delle persone.

Chi è affetto da una malattia rara non può essere considerato un malato di serie B o di serie C, né una “persona rara”, ma una persona reale, con una vita quotidiana, sociale, affettiva, lavorativa, che deve avere accesso ai farmaci come tutti gli altri. Non possiamo accettare che l'accesso alla terapia sia condizionato dal numero di pazienti o dai costi elevati per la ricerca e la produzione del farmaco. La rarità non deve significare marginalità. Lavorare sulle malattie rare significa affrontare una sfida complessa, che va dalla ricerca scientifica alla diagnosi precoce, dalla presa in carico multidisciplinare — come emerso anche questa mattina — all'assistenza integrata e al supporto psicologico, che deve essere fornito non solo al paziente ma anche al caregiver. Sono molto contenta che la ministra Locatelli abbia annunciato l'esistenza di una bozza della riforma dei caregiver, a seguito del tavolo aperto con la ministra Calderone. È un tema importante, lasciato sul tavolo nella scorsa legislatura, e sono contenta che finalmente possiamo affrontarlo, affinché anche i caregiver di un malato raro o oncologico possano avere riconosciuta una dignità sociale e lavorativa.

Significa costruire una società che riconosce la fragilità e risponde con responsabilità ai bisogni dei pazienti. Scusatemi se ho divagato un po', ma ho voluto raccogliere le esperienze e le testimonianze della giornata, a cui ho partecipato in parte in presenza e in parte in collegamento, su temi su cui stiamo lavorando e che penso possano essere non solo di discussione ma anche di ispirazione in questo importante evento. Vi ringrazio, perché il confronto con le associazioni — con tutte le realtà che fanno parte di Uniamo — è fondamentale per capire le criticità del nostro sistema sanitario, i problemi che i pazienti affrontano quotidianamente. Come sapete, io tengo particolarmente al dialogo con le associazioni dei pazienti: lo ritengo fondamentale, per ascoltare e cercare di risolvere i problemi insieme, anche dal punto di vista del paziente. Perché, non dimentichiamolo mai, potremmo essere noi dall'altra parte. Questo senso di responsabilità e di umanità mi accompagna sempre, ed è il principale motore delle mie attività quotidiane. Grazie della collaborazione e buon lavoro a tutti.



VALENTINA GRIPPO

VII Commissione Camera dei Deputati

Intergruppo parlamentare malattie rare e oncoematologiche

Buongiorno a tutti. Anche da remoto ci tenevo a portare una testimonianza di vicinanza. In questi anni abbiamo avuto occasione, più volte, di incontrarci e confrontarci. Penso che il lavoro che presentate oggi, come nelle precedenti edizioni del rapporto, evidenzia un aspetto particolare, e per questo ringrazio Uniamo, Annalisa, e anche Maria Elena Boschi che, con l'intergruppo parlamentare, riescono entrambi a svolgere una delle funzioni che fin dall'inizio ci siamo detti essere tra le più complesse. Lo è per i numeri che caratterizzano le malattie rare, ma anche per la complessità insita nella loro genesi e nelle caratteristiche stesse di queste patologie. Vedere coinvolti fin dall'inizio tanti soggetti diversi è una delle sfide principali, e Uniamo si sforza costantemente di metterli intorno a un tavolo, come ricordava anche Maria Elena Boschi. Fondamentale è il ruolo svolto dalle Regioni, così come quello dei soggetti di prossimità.

Un elemento che ho ritrovato anche quest'anno nell'ossatura del rapporto è l'importanza di non limitarsi ad affrontare soltanto gli aspetti clinici e sanitari delle malattie rare, che pure restano centrali e prioritari, ma di prendersi cura dell'intero quadro complessivo: raccogliere i dati, mettere in rete i soggetti, coordinare le competenze e dare voce alle persone. Dal mio punto di vista, quello che posso aggiungere alla riflessione già espressa da molti, è che, da vicepresidente della Commissione Scuola e Cultura, ritengo particolarmente rilevante l'aspetto legato alla cultura, alla diffusione dell'informazione, e alla condivisione delle buone pratiche e delle competenze.

Vi rinnovo quindi la mia vicinanza. In questo momento sto seguendo anche, in Consiglio d'Europa, il tema dell'intelligenza artificiale e dell'utilizzo delle nuove tecnologie per costruire una cornice comune a livello europeo. L'obiettivo è ottimizzare risorse che, come ricordava bene Maria Elena Boschi, sono spesso scarse, ma che devono essere implementate congiuntamente, trasversalmente rispetto alle forze politiche, in ogni manovra di bilancio e in ogni occasione in ambito regionale. Cerchiamo sempre di inserire qualcosa, ma è fondamentale farlo in un'ottica di sistema. Anche a livello del Consiglio d'Europa stiamo lavorando in questa direzione. Grazie per l'ennesimo rilascio del Rapporto, che leggeremo con grande attenzione. E grazie a tutti voi per il lavoro che fate.



ORFEO MAZZELLA

10^a Commissione Senato della Repubblica

Intergruppo parlamentare malattie rare e oncoematologiche

Grazie Uniamo. Grazie Annalisa. Allora, parto dall'aggiornamento dei LEA. Condivido quello che ha detto la collega Maria Elena Boschi, copresidente insieme all'onorevole Gardini dell'intergruppo malattie rare e oncoematologiche, che eredita comunque una grande mole di lavoro fatta nel passato. Anche noi cercheremo di essere all'altezza, perché la legge sull'aggiornamento dei LEA è ancora sostanzialmente quella della legge 502 del 1992, articolo 1, commi 1, 2 e soprattutto 3. Dobbiamo ricordare quello che dice il comma 1, che tutela la salute come diritto fondamentale dell'individuo e interesse della collettività, garantita dal Servizio Sanitario Nazionale. Il servizio sanitario nazionale assicura, attraverso risorse finanziarie pubbliche, i livelli essenziali di assistenza, i LEA.

Il comma 3 dice che l'individuazione dei livelli essenziali uniformi di assistenza assicurati dal Servizio Sanitario Nazionale è effettuata contestualmente all'individuazione delle risorse finanziarie destinate al servizio sanitario nazionale. Quindi il problema sta tutto in questa parola "contestualmente": se non vengono individuate le risorse finanziarie per poter realizzare i livelli essenziali uniformi di assistenza, tutto resta fermo. Non solo quelli per le malattie rare, ma anche quelli per le malattie croniche, quindi tutto il mondo che ruota attorno a questo maxi-mega-galattico sistema che ogni 7-10 anni esce. L'aggiornamento dei LEA, che tutti attendiamo, parte dal 2001, dalla legge 409. Noi qualcosa dobbiamo fare: o facciamo un fondo dedicato per lo screening, come suggeriva Maria Elena, oppure in qualche modo creiamo un meccanismo di aggiornamento con un fondo che esiste già dedicato alle malattie rare, ma destinato all'aggiornamento delle malattie rare. Qualcosa dobbiamo inventarci per uscire da questo aggiornamento decennale, perché alla fine blocca tutto il sistema di aggiornamento che permette l'introduzione nell'elenco dell'allegato 7 di nuove malattie rare oppure anche la rimozione da quell'elenco di altre malattie rare che magari sono diventate croniche, quindi anche una spesa non appropriata. Quindi secondo me il meccanismo di aggiornamento va modificato.

Poi, ripartendo un attimo dal concetto di "monitorare", che significa effettivamente "avvisare", mi avete stuzzicato e sono andato a vedere: monitorare significa proprio avvisare. Quindi quello che state facendo voi da tanti anni è proprio avvisarci su quello che dobbiamo fare noi legislatori o le altre parti coinvolte, e questo ci sta. Però, se apprendiamo che il Piano Nazionale Malattie Rare, pur finanziato in qualche modo – e ricordo quando andavamo dai ministri e c'era Annalisa che può testimoniare – io da stakeholder alzavo sempre la mano, portavo sempre questo fascicolo e chiedevamo ai vari ministri che il Piano Nazionale Malattie Rare dovesse essere almeno finanziato. Voglio dire, un piano nazionale senza finanziamento che significato aveva?

Ora abbiamo il finanziamento, ma le Regioni non lo hanno utilizzato per gran parte, cioè non hanno utilizzato il Piano Nazionale come strumento, pur avendo le risorse per raggiungere quegli obiettivi che dovrebbero essere realizzati entro il 2026. Quindi quando verranno realizzati? Entro il 2026? Non lo so. E allora come facciamo? Siamo chiamati in causa, ci sono altre interrogazioni regionali, interrogazioni parlamentari... Cos'è che è così cogente per una Regione da spingere l'aderenza, visto che ci sono gli obiettivi e le risorse? Perché questo meccanismo scivola su due binari: abbiamo gli obiettivi segnati e le risorse disponibili, ma il treno non cammina. Allora cosa manca? Voi, le associazioni, ce lo dovete dire e noi lo inseriamo nei testi.

Passo poi a un capitolo che è il mio cavallo di battaglia da quando sono entrato qui: i decreti attuativi. Per me, e penso per tutti voi, MonitoRare è una bibbia. C'è una pagina fantastica, la pagina 31 di Monitorare, che invito tutti ad aprire e leggere, dove si parla dell'attuazione della legge 175. Dobbiamo fare una riflessione. Il regolamento di attuazione del fondo di solidarietà per le persone con malattie rare: il fondo c'è, ha 5 milioni di euro. Voi l'avete chiesto alla Camera, noi al Senato, lo richiederemo anche quest'anno, magari cerchiamo un ampliamento, 1 o 2 milioni in più, ma il fondo non può essere utilizzato. Le Regioni non possono usarlo perché manca il regolamento attuativo. Nella mozione firmata il 28 febbraio 2023, e in un'altra mozione di febbraio 2024, firmate da tutti i partiti di Camera e Senato – e vi assicuro che ottenere le firme di tutti è difficile perché bisogna rincorrerli fisicamente nei palazzi – abbiamo chiesto l'attuazione del regolamento.

Un altro punto molto importante a cui tengo è l'emendamento a prima firma mia sui farmaci orfani, che introduce un credito d'imposta per lo sviluppo di protocolli terapeutici sulle malattie rare. Questo regolamento lo aspettano le industrie farmaceutiche, che sono circa 400 in Italia. Il settore farmaceutico in Italia è molto forte, fa un grande export ed è forse una delle poche industrie che rimane qui, mentre il manifatturiero si trasforma in altro. Dobbiamo sostenere questo settore, perché i farmaci orfani chi ce li fa se non le industrie? È sorprendente che lo facciano. Per quanto riguarda questo, osserviamo che le sperimentazioni cliniche sono in calo. Forse anche perché l'attrattività degli investimenti per le industrie è bassa, mancano sgravi fiscali adeguati. Questo sarà oggetto di altre interrogazioni, io ne ho fatte più di cento, quindi sono uno stalker del Ministero. Ci sono altri regolamenti importanti che non sono stati adottati, ma questi due sono fondamentali: il fondo di solidarietà e il regolamento per i farmaci orfani.

Mi ricollego poi all'emendamento approvato all'unanimità, come ha detto la senatrice Murelli. È una rarità questa unanimità in questa legislatura. Tra gli emendamenti approvati all'unanimità in questa legislatura sanitaria, ce ne sono due sul decreto prestazioni, e uno solo su questo tema delle malattie rare. Non si può sbagliare. L'emendamento riguarda il percorso del farmaco orfano: quando viene approvato e ottenuta l'autorizzazione all'immissione in commercio (AIC) da parte di AIFA, poi le Regioni lo devono inserire nei propri prontuari farmaceutici. Attualmente ogni Regione fa una gara d'appalto per il prezzo. L'emendamento prevede che possano approvvigionarsi tramite una gara unica nazionale. All'inizio la parola era "devono", ma per trovare l'unanimità è stata tolta e sostituita con "possono". Qui sta tutto il marchingegno della maggioranza.

Io sono paziente anch'io, ho due malattie rare, quindi mi metto nei panni di chi attende. La differenza tra "devono" e "possono" è sostanziale, ma così abbiamo ottenuto l'unanimità. Per fare una gara unica nazionale bisogna individuare la Regione capofila, serve un decreto ministeriale e il passaggio in Stato-Regioni. Non è semplice, ma va nella direzione giusta. Prendo spunto da quello che avete scritto voi in MonitoRare e faccio una provocazione a tutti i presenti, anche ai rappresentanti regionali dei registri.

Nel report MonitoRare è scritto che i malati rari in Italia sono almeno 2 milioni dai dati di prevalenza, ma i registri ne collocano solo circa 500.000, quelli con codice di esenzione. Allora qui c'è un'altra questione: ai fini di una programmazione sanitaria – anche se non di presa in carico – che senso ha non monitorare tutti i malati rari che esistono? Questa è una battaglia che porto avanti da 15 anni e che non si riesce a realizzare. L'Italia ha un primato in questo campo, e se ci confrontiamo con altri Paesi europei, non è che stiano messi meglio, anzi. Allora perché non usciamo da questo angolo? Nella mozione abbiamo chiesto di far riferimento al codice Orphanet, come scritto nel Piano Nazionale Malattie Rare, ma ad oggi non è stato fatto. Dobbiamo farlo; possiamo farlo, o lo dobbiamo fare? Dobbiamo farlo. Assolutamente.

Un'altra osservazione: sulla prevenzione in Italia si spende meno del 3,54% della spesa sanitaria. Da dove vogliamo prendere le risorse per la prevenzione? Serve un atto di indirizzo politico e governativo, e noi spingiamo in questa direzione. Per quanto riguarda la ricerca, siamo su un dato triste: solo l'1,4% del PIL va alla ricerca sanitaria, di cui lo 0,9% sono fondi privati. Quindi la quota pubblica è quasi zero. Dobbiamo avere coraggio e uscire da questa sala dicendo: "Ci sono le malattie rare e tante altre malattie, ma se vogliamo salvare il servizio sanitario nazionale, come previsto dalla legge 833 del 1978, dobbiamo ridefinire il finanziamento".

Serve almeno il 7% del PIL per la sanità, altrimenti si rischia di trasformare il servizio sanitario nazionale in un sistema assicurativo tipo Bismarck, come in Germania, che però a differenza nostra spende 400 miliardi di euro e non 134. Dobbiamo decidere dove vogliamo andare. Come legislatori siamo arrivati a un livello di tutela delle persone con malattie rare molto alto negli ultimi 10 anni, soprattutto dal 2016 in poi. Ora dobbiamo fare il passo successivo che riguarda non solo le malattie rare, ma tutto il servizio sanitario nazionale. Se no rischiamo che anche le persone con malattie rare non siano più tutelate. Dobbiamo ascoltare il grido di dolore di tutti i pazienti, rari, cronici, acuti, persone che aspettano cure domiciliari. Ora dobbiamo allargare lo sguardo al complesso e complicato mondo del servizio sanitario nazionale. Grazie a tutti.



ANNALISA SCOPINARO

Presidente UNIAMO

Conclusioni

Un minimo di conclusione rispetto a questa mattinata densa e intensa. Chiaramente le sfide che ci aspettano nel futuro sono sfide che troverete riassunte in parte anche nelle conclusioni che ho scritto nel rapporto. Abbiamo un'Europa che ha tolto la sanità dalle priorità e ci ha messo il riarmo. Giusto, sbagliato, è una decisione politica, però di fatto l'attenzione rischia di venir meno. Quindi è ancora più importante l'azione di Eurordis per continuare a perorare la causa per un piano di azioni sulle malattie rare anche a seguito sia della risoluzione ONU che della risoluzione dell'OMS, ma di fatto comunque c'è uno spostamento dell'attenzione rispetto alla salute e alla sanità. Nel nostro Paese non è ancora arrivata questa ondata, ma ci arriverà. E ci arriverà e dovremo capire che cosa rimane del nostro servizio sanitario nazionale.

Di sicuro io parto da una base di partenza: abbiamo un fondo dedicato e spero che la politica riesca a implementarlo, ma do per assodato che per adesso la coperta è quella e non è altra. Quindi tutto il sistema va ottimizzato, va efficientato in qualche modo e va capito come a parità di risorse sfruttiamo meglio quello che abbiamo anche attraverso una riforma organizzativa di alcuni processi, alcune procedure che possono sicuramente in qualche modo essere riorganizzate e ottimizzate. Non aiuta il fatto che, e io l'ho scritto in cinque anni che sono presidente, ormai forse quasi sei, ho visto cambiare almeno quattro direttori della programmazione sanitaria, cioè proprio quella programmazione che deve mettere in atto i decreti attuativi per quelle leggi che facciamo e che sono egregie.

Quindi tutta quella parte di decreti attuativi: noi abbiamo le leggi, sono fatte bene, se leggete il piano c'è già tutto. Non dobbiamo inventare niente. All'interno del piano c'è il codice Orphanet, c'è il ruolo dell'Istituto Farmaceutico Militare, c'è cosa si deve fare per la ricerca, c'è cosa si deve fare per la diagnosi precoce, c'è tutto, va solo messo in pratica. Come si fa a metterlo in pratica? Qui dobbiamo tutti darci una mano, ciascuno per la propria competenza, a spingere il sistema e cercare di capire dov'è che ci sono i nodi. Parlavamo dei fondi del Piano Nazionale Malattie Rare che, peraltro, sono arrivati in queste ultime settimane, quelli del 2023, utilizzati più o meno, abbiamo visto anche come le regioni si sono date un'organizzazione diversa su come spenderli a progettualità indistinte. Poi si scopre che a livello regionale ciascuno ha un'organizzazione diversa, per cui ci sono regioni che hanno un'unità sulla quale si può avere un budget e quindi avere direttamente i fondi da spendere e altri che invece devono necessariamente passare da una centralità regionale e quindi sono subordinati ad ulteriori atti interni e non è detto che quei soldi, come succede per lo SNE, arrivino laddove devono arrivare e non vengano un pochino dirottati o persi prima.

Questa disomogeneità organizzativa non aiuta nelle malattie rare perché si fa una pensata a livello nazionale con la Mariniello, ne abbiamo parlato un miliardo di volte, facciamo in modo che i soldi arrivino ai centri di coordinamento e poi si scopre che non ci arrivano lo stesso perché c'è questa organizzazione del tutto diversa. Allora, se non ci mettiamo anche d'accordo su come — e qui l'organizzazione di nuovo, vedete com'è fondamentale anche per essere sicuri di non impattare su quel percorso che si ferma lì sull'organizzazione — perché i soldi per lo SNE sono già stati stanziati, ci sono. C'è stato anche l'emendamento Noia che ha implementato di 4 milioni l'anno. Ma voi lo sapete quanto costa l'analisi di un cartoncino per lo SNE? L'analisi di un cartoncino per lo SNE sono pochissimi euro e il costo marginale aggiuntivo di fare uno screening in più è poche decine di migliaia di euro per regione, pochissimo, perché il costo aggiuntivo è solo quello. Poi è chiaro che ci dovremmo mettere il personale che però già c'è, perché abbiamo 49 patologie in screening. Quindi il valore marginale aggiunto dovrebbe essere l'eventuale personale aggiuntivo se quelle screening diventano 100. Ma su 1, 2, 3 non mi possono raccontare che c'è un costo aggiuntivo. Il costo dello SNE c'è, perché lo SNE è un processo, non è solo l'analisi del cartoncino, è il prima, durante e dopo, ma il costo di un'analisi è veramente un costo che fa ridere i polli, ecco, diciamo così, nel senso che se si parla di dire che lo screening per la leucodistrofia metacromatica deve diventare progetto pilota, non mi possono fare una questione di costi perché non è quello che costa. Quindi dovremmo fare un'analisi sui costi, farglieli capire, metterglieli davanti e dire: guardate che con 30.000 euro riuscite a farlo senza nessun tipo di problema. Inoltre, dobbiamo fare Horizon scanning perché tante terapie arriveranno, l'abbiamo visto, 84, 100, quelle che saranno, costeranno tanto. Sì, costeranno tanto e se non siamo attrezzati non solo a livello di AIFA, ma a livello di singolo ospedale, perché i centri di eccellenza sono attrattivi per le patologie rare, il che significa che ci sono tanti pazienti concentrati e che la spesa in quel centro diventa insostenibile se non agiamo prima cercando di capire come distribuire quei costi in maniera più equa. E la distribuzione dei LEA a testa non aiuta le malattie rare. Perché la distribuzione dovrebbe essere quella in base al fabbisogno sanitario che quella malattia comporta, compreso tutta la filiera di assistenza che la malattia rara porta in sé.

E non è un caso che per tanto tempo abbiamo chiesto un finanziamento a funzione specifica sulle malattie rare che comprenda questo complesso di cose: ricerca e sperimentazioni cliniche, ne abbiamo parlato e non poco, rafforzamento della rete. Abbiamo una rete eccellente, abbiamo una rete regionale che si è rete nazionale, abbiamo una necessità e il progetto Jardin che verrà illustrato domani lo dirà bene di capire il ruolo delle ERN, come le ERN possono essere anche motore di una riorganizzazione, di un passaggio di competenze che aiuti sempre di più a non far spostare le persone dal loro luogo di residenza. Ma ne parleremo oggi pomeriggio e anche domani.



CECILIA BERNI

Regione Toscana

Speciale Regioni: Finanziamento e progettualità del Piano Nazionale Malattie Rare

Grazie a tutti, grazie di avermi fatto parlare per prima. Gli upgrade sono sempre graditi. Innanzitutto, devo dire che quando abbiamo un'occasione di monitoraggio, qualunque sia la sua forma, è un'opportunità per confrontarci su quello che stiamo facendo e su come monitoriamo normalmente. Non sarà mai perfetto e si può sempre migliorare, ma il rapporto di monitoraggio migliora ogni anno. Anche noi miglioriamo, perché a volte ci accorgiamo di errori negli anni precedenti e riusciamo a correggerli. Quest'anno ne abbiamo inviati tre, quindi è una bella mole di lavoro! Volevo sottolineare che questo è un momento per riflettere sul modo in cui monitoriamo e per confrontarci. In futuro si troveranno modalità migliori, soprattutto riguardo alla gestione dei dati, tema cruciale che emerge anche nella ricerca. Le modalità di raccolta, trasferimento e trattamento dei dati cambiano continuamente con nuove indicazioni. So delle difficoltà che le associazioni e i pazienti incontrano, in termini di percorso, tempistica e sburocratizzazione, ma queste sono esigenze anche nostre come amministrazioni. Spesso rincorriamo tempistiche diverse tra uffici, ministero, associazioni e professionisti; è necessario collaborare in modo più funzionale e produttivo. Ci accorgiamo di essere spesso le stesse persone coinvolte in più tavoli di lavoro all'interno della stessa amministrazione. Io, ad esempio, sono coinvolta sia nel percorso nascita che nelle malattie rare. Questo porta vantaggi nell'organizzazione, come nel caso dello screening neonatale, anche se crea qualche difficoltà nella gestione del tempo.

Dal punto di vista regionale, uno dei problemi principali è la mancanza di indicazioni chiare a livello nazionale, soprattutto applicative, che ci aiutino a capire come muoverci, ad esempio sull'uso dei consensi informati. Prendiamo il caso dello screening neonatale per la SMA, che è un test genetico. In Toscana chiediamo ancora il consenso informato, ma questo complica il percorso, soprattutto perché va spiegato a molte gestanti straniere; abbiamo tradotto il consenso in sette lingue. Essendo uno screening genetico, potrebbe essere utile una semplificazione. Questa richiesta è stata più volte avanzata a livello nazionale e sarebbe importante avere una direttiva che faciliti il percorso. Spesso abbiamo necessità di incrociare dati provenienti da flussi amministrativi, come le dimissioni ospedaliere o la specialistica ambulatoriale, che però sono rilevati per finalità amministrative e non possono essere utilizzati per la ricerca, a meno che non ci sia una base normativa specifica. Questo blocca progetti importanti, anche finanziati dal PNRR, perché non è chiaro il percorso normativo per la gestione dei dati necessari.

Questa è una delle grandi sfide per noi come amministrazione, perché gestire e integrare i dati dei malati rari e delle ricerche è fondamentale anche per la valutazione dei percorsi di cura, che a sua volta ha bisogno di indicatori efficaci. Il piano nazionale malattie rare e i suoi indicatori meritano un grande riconoscimento, ma dobbiamo fare un salto di qualità, soprattutto sugli indicatori di impatto sociale, ancora carenti sia a livello regionale che nazionale. Per quanto riguarda il piano personalizzato previsto dall'articolo 4 della legge 175, è praticamente impossibile applicarlo in modo integrale in Regione Toscana, perché non è fattibile contabilizzare per ogni paziente tutti i costi previsti. Facciamo piani personalizzati per il paziente assistenziale, definendo ciò che serve, ma con le difficoltà legate all'integrazione ospedale-territorio e al passaggio tra i due. Alcuni aspetti della legge sono difficili da applicare, quindi sarebbe utile confrontarsi con il livello ministeriale per definire modalità operative che possano diventare un minimo comune denominatore da applicare ovunque, piuttosto che non fare nulla. Mancano quindi indicazioni operative più definite, anche in un contesto di regionalizzazione.

Passando a cosa abbiamo fatto in Regione Toscana con i fondi per le malattie rare: c'è una criticità chiara, legata ai tempi di arrivo dei fondi, che crea problemi di gestione contabile e amministrativa, come capita a chiunque, anche alle famiglie, se ti arriva uno stipendio in ritardo di due anni. Noi abbiamo dato indicazioni su tre punti principali. Primo, la costituzione di uffici dedicati alle malattie rare in ogni azienda sanitaria, perché abbiamo rilevato la mancanza di un supporto forte per i professionisti. Anche nella ricerca si vede che le strutture che presentano progetti hanno un sostegno amministrativo e giuridico solido, mentre altre faticano per la carenza di risorse. Questi uffici, che possono essere definiti trial office o uffici malattie rare, devono supportare tutte le strutture specialistiche, perché gli specialisti da soli non possono farcela.

Secondo, abbiamo puntato sui percorsi interaziendali e interistituzionali, non solo quelli di transizione, ma anche quelli tra centri diversi (ad esempio dal centro Hub al centro Spoke), che spesso sono ben descritti sulla carta ma applicati in modo disomogeneo. Su questi stiamo lavorando e monitorando con indicatori precisi. Abbiamo richiesto a tutte le aziende una relazione di attività e un aggiornamento annuale, non solo in termini economici, ma soprattutto per verificare che i percorsi esistano e funzionino. Ad esempio, abbiamo creato slot tra l'azienda Toscana Nord-Ovest e l'azienda ospedaliera pisana per permettere ai pazienti di essere seguiti in modo integrato, e i primi risultati sono positivi. Un percorso coordinato, in cui i professionisti si parlano, è fondamentale per evitare che i pazienti vengano sballottati da una parte all'altra.

Terzo, abbiamo bisogno di infrastrutture comuni. Attualmente esiste l'infrastruttura italiana nazionale di telemedicina, finanziata con fondi PNRR, basata sull'esperienza della Regione Lombardia, e ora a disposizione di tutte le regioni. Sono state date priorità come diabete e alcune patologie neurologiche, ma sarebbe importante includere anche le malattie rare tra gli ambiti clinici prioritari. Chiedo quindi a chi lavora nel CONAMAR di far sì che le malattie rare vengano incluse tra le priorità di questa infrastruttura, in modo che le prestazioni di telemedicina per le malattie rare siano monitorate e classificate. Agenas già ci misura su questi dati, quindi possiamo portare avanti questa proposta operativa a livello nazionale. Con questo concludo. Grazie e buon lavoro a tutti.



GIUSEPPINA ANNICCHIARICO

Regione Puglia

**Speciale Regioni: Finanziamento e
progettualità del Piano Nazionale Malattie
Rare**

Parlare di malattie rare per me è affrontare un percorso di oltre 30 anni, quindi la sintesi deve essere estrema. Vorrei ricordare che tutto è iniziato con Eurordis, quando a dirigerla era proprio Debra International, Debra UK, e le associazioni in Europa hanno determinato delle raccomandazioni affinché nei vari stati si realizzasse un vero cambiamento.

Noi siamo stati, posso dire senza modestia, molto bravi in questo ambito delle malattie rare, perché il sistema sanitario pubblico è nato alla fine degli anni '70 e per le malattie rare abbiamo avuto quasi vent'anni in più per lavorare, visto che solo nel 2001 è uscito il decreto ministeriale che sancisce il diritto di queste persone. Quindi siamo stati molto veloci, abbiamo guadagnato tempo e permettetemi di dire che qui si tratta di buone prassi. Spesso si parla di differenza regionale, ma proviamo a ragionare diversamente: in questo ambito di salute pubblica abbiamo replicato le buone prassi. Il tavolo interregionale malattie rare rappresenta la volontà dei tecnici, perché a guidare i coordinamenti malattie rare sono colleghi che lavorano ormai dal 2007 in modo costante, anche volontaristico, dato che abbiamo lavorato senza personale. Solo oggi arriva una norma, un accordo Stato-Regioni, che stabilisce che in ogni regione ci debba essere un coordinamento malattie rare. Prima c'era, ma cos'era? Era fatto di professionisti appassionati che hanno dato il proprio contributo affinché l'Italia potesse andare avanti in questo ambito sanitario. Oggi, come ha detto Annalisa, le leggi ci sono tutte, anche se non è stato facile. Sono 20 anni della nostra vita in cui abbiamo costruito, come in un puzzle, pezzo per pezzo. Ora dobbiamo guardare al futuro.

Solo oggi nascono definitivamente i coordinamenti malattie rare, perché il finanziamento prevede tra gli adempimenti cui le regioni devono rispondere, rispetto al finanziamento che arriva o meno, se le delibere hanno sancito ciò che è previsto dall'accordo Stato-Regioni di maggio 2023. Finalmente c'è un fondo, anche se minimo, ma per fortuna oggi c'è. Questo significa che i coordinamenti non devono più basarsi sull'attività volontaristica di chi ci crede, di professionisti e medici che non sono politici. Noi non abbiamo mai fatto politica, abbiamo sempre voluto garantire salute.

Per essere breve e sintetica, ricordo che ho rappresentato il Sud nel tavolo che ha scritto il piano nazionale malattie rare. In quegli anni ero negli Stati Uniti e mi collegavo di notte per adempiere al mio ruolo come Puglia, per garantire salute a queste persone, che non sono poche, perché i numeri stanno crescendo. Grazie ai registri malattie rare, nati in un sistema orientato alle malattie frequenti e alla complessità, abbiamo iniziato nel 2012. Era difficile far capire agli amministratori che cosa fosse un registro di popolazione.

Oggi possiamo dire che in Puglia i malati rari sono circa 31.000, affetti da circa 2.000 malattie rare diverse. Solo grazie al registro conosciamo bene i bisogni delle persone, che sono anticipati dal registro di popolazione, perché questo ci consente di vedere dove sono i cluster. I malati rari non sono tutti uguali: ci sono cluster diversi al sud e al nord della Puglia, con malattie che si concentrano in alcune zone più che in altre. Questo significa fare la differenza per le famiglie, conoscere la distribuzione permette di predire i rischi e individuare i professionisti che devono seguire i pazienti, una volta fatto il piano terapeutico personalizzato presso l'ospedale di riferimento.

Noi, essendo regioni del Sud con una minore capacità ospedaliera, abbiamo una maggiore migrazione verso strutture fuori regione. È quindi fondamentale facilitare il contatto tra ospedale e territorio, tradurre il piano terapeutico in assistenza reale, che questa volta il legislatore ha previsto con uno strumento nuovo di monitoraggio: il piano terapeutico personalizzato, che si traduce nel distretto sociosanitario, presso il medico o il pediatra di famiglia, in assistenza reale. Essendo pediatra di famiglia, posso dire che il territorio è stato sempre un interesse grande, perché oggi, in emergenza, il bambino non è solo al Bambin Gesù o al Gaslini, ma si trova a casa propria, e non è pensabile che il 118 non conosca bene la malattia rara quando si presenta una crisi. Per queste ragioni abbiamo orientato insieme al tavolo le nostre scelte di investimento verso il rafforzamento degli snodi della rete che collegano ospedale e territorio. Ricordo che dal 2017 in Puglia sono nati i centri territoriali malattie rare, uno per ogni ASL. Non tutto funziona ancora bene, ma speriamo che il finanziamento li possa rafforzare.

Era un'idea della Puglia, che ora è scritta nel Piano Nazionale Malattie Rare, dove il percorso è al centro dell'attenzione del legislatore, non solo il malato. Il malato non è un burattino, ma percorre un percorso che coinvolge molte persone. I fondi sono arrivati da noi circa 40 giorni fa, ma già un anno fa abbiamo definito, come coordinamento, le aree di investimento, obiettivi, azioni e indicatori, perché è fondamentale misurare l'efficacia delle azioni. I risultati ci sono già: l'11 giugno abbiamo presentato 174 schede di percorsi organizzativi. Realizzare i PDTA richiede tempo, e questa è una nuova strategia che ci dirà se funziona. Saranno anche le associazioni a dircelo, e ho già visto che le schede vengono utilizzate: le associazioni ora tirano fuori la scheda quando hanno un paziente di una certa malattia rara. Abbiamo così coperto i percorsi di 20.000 persone su 31.000 in Puglia. Inoltre, abbiamo attivato una piastra organizzativa all'interno dell'ospedale Policlinico di Bari e avviato un progetto chiamato Netcare for Rare, che ha uno sfondo sociale, di cui parlerò la prossima volta. Grazie.



LUCIA ZICCARDI

Regione Molise

Speciale Regioni: Finanziamento e progettualità del Piano Nazionale Malattie Rare

Buongiorno, faccio un recap sulla Regione Molise, una piccola regione di circa 300.000 abitanti, quindi come un piccolo quartiere di Roma. Purtroppo la sanità è in commissariamento e ci sono pochissimi programmi di sviluppo sanitario a lungo termine. Tuttavia, abbiamo medici estremamente competenti, quasi eroici, che lavorano in distretti sanitari con risorse e apparecchiature molto limitate, assumendosi grandi responsabilità. C'è anche un centro universitario, l'Università del Molise, l'unico centro culturale strutturato, dove è possibile fare ricerca accademica, e un centro di eccellenza per patologie neurologiche, in particolare la Corea di Huntington, che è l'IRCCS Neuromed. La nostra struttura sanitaria è dunque un'azienda sanitaria regionale integrata con la medicina territoriale e l'IRCCS, che sostiene attivamente le attività della rete regionale delle malattie rare. Nel 2024 abbiamo avuto il cambio del coordinamento: il precedente coordinatore, un pediatra che con grande sacrificio ha gestito rendicontazioni, certificazioni e attività praticamente da solo, sostenuto da pochi altri pediatri regionali, è andato in pensione. Il coordinamento è passato quindi alla UOC di oculistica, che si occupa anche di distrofie corneali e retiniche ereditarie, malattie rare importanti. Io sono arrivata come supporto nel gennaio 2025, grazie al mio titolo di professore associato di oftalmologia all'Università del Molise e alla collaborazione con l'IRCCS Fondazione Bietti, un ente di eccellenza per le malattie rare oftalmologiche nel Lazio.

Abbiamo iniziato con una rendicontazione attiva e precisa, mappando il territorio e i malati rari, stimati intorno a 4.000-4.200 nel 2022, ma abbiamo certificato solo 1.501 casi. C'è quindi una discrepanza notevole tra malati stimati e certificati, anche perché non esistono registri regionali, solo quello nazionale. Ora abbiamo numeri più coerenti, basati su dati e incidenze realistiche. Abbiamo ricostituito la rete con quattro centri di riferimento: malattie oftalmologiche, del sangue, nervose, pediatriche e dello sviluppo. Abbiamo evidenziato un'importante carenza: la mancanza di specialisti internisti, necessari per assistere pazienti con patologie che non rientrano nei quattro ambiti principali. L'obiettivo è ampliare la rete includendo uno specialista internista e attivare più PDTA per le patologie di riferimento. Tra questi, un progetto chiave riguarda la transizione dall'età pediatrica a quella adulta, in particolare per la fibrosi cistica. Esiste già un ambulatorio di fibrosi cistica, supportato in parte dall'Università La Sapienza di Roma, che vogliamo potenziare. Per alcune specializzazioni dobbiamo rivolgerci a regioni vicine con centri di eccellenza, come la Campania. Abbiamo ricevuto grande disponibilità da parte di altri direttori e ci saranno riunioni per attivare convenzioni sanitarie ad hoc.

I fondi sono arrivati: circa 141.000 euro, proporzionati alle dimensioni della regione, con 30.000 euro destinati ai quattro centri e il resto al coordinamento. I progetti pratici includono la transizione pediatria-adulto per fibrosi cistica e malattie congenite del metabolismo, l'implementazione di una struttura elettrofisiologica oculare con l'acquisto di attrezzature per elettroretinogrammi, che attualmente non sono disponibili in Molise e richiedono spostamenti in regioni limitrofe come Campania, Abruzzo e Puglia. Vogliamo inoltre attivare PDTA e percorsi ambulatoriali integrati con il territorio. Infine, stiamo lavorando alla creazione di una pagina web regionale che integri l'Azienda ospedaliera regionale con l'IRCCS Neuromed, per fornire un accesso diretto e trasparente alle informazioni per i pazienti. Una criticità importante è la impossibilità, almeno per ora, di utilizzare i fondi per la formazione di operatori specialisti nelle malattie rare, ovvero per attivare borse di studio per medici specialisti. Specialistici ci sono, ma non possiamo formarli direttamente con i fondi pubblici a meno che non si tratti di master di primo o secondo livello. Vorremmo poter far formare medici da zero con fondi pubblici, ma è un problema che va risolto. Anche l'attivazione di una segreteria di coordinamento è difficile perché ci è stato detto che non è possibile spendere fondi per questo. Chiedevo a Cecilia Berni come sono stati creati i gruppi di lavoro che supportano i coordinatori, e ci informeremo meglio.

Infine, un'unica critica al coordinamento interregionale: aver lasciato la scelta dei coordinatori alle singole regioni, affidandola ai medici. In realtà il coordinamento dovrebbe avere un'integrazione tecnico-amministrativa, perché in Molise manca una parte amministrativa. Nessun rappresentante regionale ci contatta per chiedere di cosa abbiamo bisogno. Serve personale amministrativo che lavori con noi. La nostra forza è un gruppo unito di medici che fa richieste precise agli enti regionali. Grazie.



ERICA DAINA

Regione Lombardia

Speciale Regioni: Finanziamento e progettualità del Piano Nazionale Malattie Rare

Buongiorno a tutti. I colleghi hanno già trattato molte delle premesse, quindi cercherò di andare direttamente al punto e di risparmiare tempo. Come ho spiegato in occasione della Giornata per le Malattie Rare, il destino di questi fondi è chiaramente identificato nell'atto che li assegna: sono destinati alla realizzazione del Piano Nazionale Malattie Rare. È all'interno di quel documento che abbiamo individuato gli obiettivi da perseguire. La nostra è una rete articolata, anche solo per la numerosità della popolazione e dei centri coinvolti. Già dal 2002 ci siamo dotati di un centro di coordinamento, individuato dalla Regione in un istituto di ricerca che da allora riceve un finanziamento dedicato. Questo significa che i fondi ricevuti per l'attuazione del Piano Nazionale non vengono utilizzati per le attività di coordinamento – già finanziate – ma sono interamente destinati alle aziende sanitarie.

Il primo problema che ci siamo posti è stato come suddividere questa somma tra le diverse realtà operative. Abbiamo adottato due criteri principali, con alcuni meccanismi correttivi. Abbiamo valutato, innanzitutto, per quante malattie ciascun centro è riconosciuto come riferimento, e successivamente abbiamo considerato la partecipazione alle Reti Europee di riferimento, le cosiddette ERN, nelle quali vantiamo una copertura totale (100%) con 84 partecipazioni attive. Su questa base è stata elaborata una tabella di riparto per circa 4 milioni e 700 mila euro, riferiti agli anni 2023 e 2024, con assegnazione delle somme ai diversi presidi. Sono state poi applicate correzioni basate sull'attività effettiva svolta: ci siamo chiesti non solo quali codici di malattia venissero gestiti, ma anche quanti pazienti fossero effettivamente inseriti nel registro. Un ulteriore correttivo ha riguardato il numero di prestazioni sanitarie effettivamente erogate, in particolare il numero di visite specialistiche svolte per gli assistiti con i relativi codici di esenzione. Con questo algoritmo si è giunti alla formulazione di un decreto che ha formalizzato la ripartizione e dato le indicazioni operative.

Naturalmente abbiamo a che fare con presidi di dimensioni e capacità molto diverse. Alcuni sono centri di grandi volumi, che hanno ricevuto somme consistenti, altri si occupano di un numero più ridotto di patologie. Per questa ragione non è stato chiesto a tutti di realizzare le stesse attività. Sono state invece fornite indicazioni di indirizzo che ogni presidio ha declinato in base al proprio profilo. Tra gli obiettivi principali, vi è quello di incentivare la redazione del piano terapeutico individualizzato, distinto dal PDTA per patologia. Si tratta di uno strumento più personalizzato, e intendiamo verificarne l'attuazione rilevando quante patologie saranno coperte da questi piani. Un altro obiettivo riguarda l'organizzazione di percorsi di transizione, o più correttamente, di continuità di cura. Abbiamo infatti appreso, anche nei lavori odierni, che per transizione non si intende solo il passaggio dall'età pediatrica a quella adulta, ma anche quello tra diversi specialisti, tra differenti livelli assistenziali, tra ospedale e territorio.

Ai presidi è stato inoltre richiesto di sviluppare progetti che garantiscano concretamente la continuità assistenziale tra i centri di riferimento e le strutture territoriali. Questo è un tema che avevamo affrontato già molti anni fa con il dottor Astofo: avevamo condotto una rilevazione all'interno della rete regionale e avevamo riscontrato che, sebbene l'assistenza prestata nei centri fosse considerata generalmente ben organizzata, quella erogata sul territorio, dai medici di medicina generale e dai servizi sociali, risultava molto meno soddisfacente agli occhi delle famiglie. Il problema della continuità assistenziale è, dunque, ancora centrale. Un'altra richiesta, coerente con quanto previsto dal Piano Nazionale, riguarda la creazione, all'interno dei centri, di nuove figure professionali: coordinatori, case manager, infermieri di riferimento. L'idea è che questi professionisti possano supportare e facilitare il percorso del paziente, fungendo da punto di riferimento. Nei grandi ospedali, come il Policlinico o il Besta, che sono centri di riferimento per centinaia di patologie, è evidente la necessità di attivare anche sportelli dedicati o servizi di accompagnamento.

Un ulteriore stimolo è stato dato all'alimentazione del registro regionale. È vero che si tratta di un obbligo da tempo previsto, ma sappiamo anche che la copertura non è ancora completa. Per questo, il numero di casi inseriti nel registro rappresenterà un indicatore importante, così come la partecipazione ai gruppi di lavoro sui PDTA, che richiedono aggiornamento continuo.

Oltre a questi impegni comuni, ci sono obiettivi aggiuntivi per i centri di eccellenza, che sono anche centri di coordinamento e partecipano alle ERN. A questi centri si chiede di attivare spazi di consulto a disposizione sia degli altri centri della rete sia della medicina territoriale. Chi fa parte delle ERN ha tra i suoi compiti quello di offrire prestazioni di eccellenza, organizzare attività formative, incontri di aggiornamento, e utilizzare servizi di consulenza specializzati, che verranno ulteriormente approfonditi, anche nell'ambito di progetti come Giardin, di cui si parlerà nella giornata di domani. Gli indicatori, in questo caso, riguarderanno i documenti elaborati all'interno delle ERN e le patologie per le quali vengono richiesti questi servizi specialistici.

Per concludere, verificheremo tutto ciò attraverso una serie di report. Alcuni saranno redatti dal centro di coordinamento, sulla base dei dati a nostra disposizione – PDTA, registro, attività svolta – altri dovranno invece essere forniti direttamente dalle aziende. Se il CONAMAR vorrà supportarci in questo lavoro di monitoraggio e verifica, anche nell'attività di convincimento, sarà per noi estremamente utile. Grazie.



ROSA BELLOMO

Regione Liguria

Speciale Regioni: Finanziamento e progettualità del Piano Nazionale Malattie Rare

Ringrazio per l'invito che mi dà l'occasione di fare il punto sui progetti implementati nell'ambito del Piano Nazionale Malattie Rare. Un breve inciso sul coordinamento regionale, che interessa la Liguria fin dal 2008 e che è stato formalmente aggiornato nel 2017 con la revisione dei Livelli Essenziali di Assistenza, in particolare con l'allegato 7. In quella occasione è stata rivista l'intera rete e istituito un comitato tecnico-scientifico di coordinamento composto da tre gruppi di lavoro che coinvolgono tutti gli esperti nei diversi ambiti: clinico, diagnostico e biomedico. In questo contesto rientrano anche le biobanche, già menzionate nel corso della giornata. Nel comitato sono rappresentate anche le associazioni Malattie Rare e lo sportello dedicato, configurando così un ampio gruppo di lavoro che ha contribuito alla definizione degli obiettivi e delle proposte progettuali di carattere regionale, con particolare riferimento all'impiego dei fondi disponibili.

Le iniziative sono suddivise in tre macroaree, che interessano le tre principali aziende sanitarie della regione: la parte metropolitana di Genova, l'ASL 3, l'Istituto Giannina Gaslini e il Policlinico San Martino. Si tratta di progetti distinti, ma che coprono gran parte degli aspetti affrontati nel corso della giornata. Partendo dal progetto dell'ASL 3, è stata istituita la figura del Case Manager, già operativa a livello metropolitano, che collabora con lo sportello Malattie Rare ubicato al Gaslini ma operativo su tutta la regione. Questa figura ha il compito di favorire l'integrazione tra ospedale e territorio, con particolare attenzione alla transizione dall'età pediatrica a quella adulta. Il secondo progetto, riguardante l'Istituto Gaslini, è dedicato al coordinamento integrato per la gestione delle malattie rare e alla revisione della rete secondo le indicazioni del Piano Nazionale Malattie Rare. La rete è già strutturata secondo il modello "hub and spoke" con centri di eccellenza coinvolti nelle Reti Europee di riferimento (ERN), ma è necessaria una revisione della componente territoriale, soprattutto perché la Liguria sta apportando modifiche significative alle unità operative territoriali. Il Gaslini, infatti, si configura oggi come un "Gaslini diffuso" che opera su tutto il territorio regionale con unità operative in ciascuna azienda sanitaria, rendendo necessario un adeguamento della rete.

Infine, un progetto avviato nel 2017 e aggiornato nel 2019, ma purtroppo rallentato a causa della pandemia, riguarda la formazione dedicata al pronto soccorso sulle malattie rare. L'obiettivo è migliorare la gestione degli eventi critici e delle emergenze tempo-dipendenti in ambito di pronto soccorso. Sono già stati coinvolti esperti per definire schede cliniche specifiche per le diverse patologie rare. Questo progetto è aperto e in continuo sviluppo, con nuove schede che verranno condivise con il personale del pronto soccorso e applicate progressivamente in tutte le strutture della regione. All'iniziativa partecipano specialisti, università, infermieri e medici. Grazie.



ELISA ROZZI

Regione Emilia-Romagna

Speciale Regioni: Finanziamento e progettualità del Piano Nazionale Malattie Rare

Buon pomeriggio a tutti e grazie per l'opportunità di intervenire. Devo dire che, come si usava dire da bambini, "idem con patate" rispetto a quanto detto dalla collega della Regione Lombardia, perché in effetti le nostre organizzazioni sono molto simili. Sintetizzando, anche noi non abbiamo utilizzato i finanziamenti per il coordinamento, che esisteva già da tempo. Il nostro coordinamento è strutturato su due livelli: uno di governance, cioè la parte strategica regionale, e uno operativo, che coinvolge clinici, centri e rappresentanti dei centri ERN, in modo da coprire tutte le competenze necessarie.

La suddivisione dei finanziamenti, deliberata nel 2024, è stata fatta principalmente sulla base della presa in carico effettiva dei pazienti, analizzando i dati del registro regionale. Abbiamo così ripartito i fondi tra le aziende sanitarie in proporzione ai casi presi in carico, non semplicemente in base alle diagnosi. Successivamente, abbiamo individuato alcuni ambiti di intervento per le aziende, che sono attualmente in fase di elaborazione. Come ha sottolineato la collega Berni della Toscana, i fondi a disposizione sono limitati, quindi i compiti sono stati assegnati ma senza una piena dotazione economica. I temi su cui ci stiamo concentrando sono principalmente i percorsi diagnostici e assistenziali multispecialistici, con una possibile organizzazione a "service" e l'introduzione di case manager, quantomeno nei centri ERN e negli hub. Inoltre, stiamo promuovendo i percorsi di transizione. Abbiamo inoltre posto attenzione a due specifiche problematiche: da una parte, le aziende sanitarie con un elevato utilizzo di farmaci ad alto costo, dovuto alla presenza di cluster familiari con patologie rare; dall'altra, le aziende che organizzano la somministrazione domiciliare di farmaci ad alto costo. A questo proposito va precisato che la Regione Emilia-Romagna non aderisce ai progetti di somministrazione domiciliare gestiti direttamente dalle ditte farmaceutiche, per cui questi trattamenti vengono erogati da servizi propri, con un impatto sui costi aziendali che il finanziamento intende in parte compensare. Questi percorsi sono stati definiti attraverso una delibera e si stanno traducendo in Unità di Valutazione Multidisciplinare Personalizzata (UVMP), che stabiliscono i setting appropriati per i pazienti.

Colgo ora l'occasione per dire qualcosa che esula solo in parte dal tema tecnico, ma che ritengo importante: questa mattina ho ascoltato alcuni interventi che mi hanno colpito, e anche un po' dispiaciuto, soprattutto quando si è detto che, essendo disponibili finanziamenti e norme, le regioni non stiano facendo abbastanza, e quindi "c'è qualcosa che non va". Ritengo che questo ragionamento sia profondamente inesatto.

Certo, la normativa esiste, anche se mancano ancora alcuni decreti attuativi di cui si discute da tempo; è vero che il finanziamento è arrivato solo dopo due anni e che stiamo aspettando ancora la seconda tranche. Ma pensare che avere una norma e i soldi significhi automaticamente aver risolto il problema è un approccio molto semplicistico, soprattutto nel campo delle malattie rare. Per illustrare questo punto, vi racconto un esempio che mi è venuto in mente proprio durante il tavolo di lavoro di questa mattina. Si tratta di un paziente con Corea di Huntington, obeso e con un quadro psichiatrico complesso, che aveva diritto, come tutti i pazienti allettati, a una sedia a rotelle. Il problema è che vive in una casa con un ascensore molto piccolo, in cui la sedia a rotelle standard non entra. Il distretto sanitario, dunque, ha fornito la sedia a rotelle prevista, una sedia comoda e adatta all'uso domestico, ma non ha potuto fornire una sedia pieghevole per poter uscire di casa, né una terza sedia adatta all'uso esterno. Di fatto, pur essendo la normativa rispettata e il finanziamento disponibile, il diritto del paziente a muoversi autonomamente non era garantito. Questo esempio, seppur apparentemente semplice, rappresenta bene la complessità dei bisogni dei pazienti con malattie rare. Non basta la norma, non bastano i soldi: serve una valutazione personalizzata e attenta, che consideri le esigenze concrete e spesso particolari di ciascun caso. Spesso si dice che bisogna fare cose che valgano per tutti, ma non è vero, o almeno non sempre lo è nel campo delle malattie rare. Serve un approccio che preveda soluzioni “uguali fino a un certo punto” e poi misure aggiuntive e personalizzate per chi ne ha bisogno. Perciò mi sento di ribadire con forza che le regioni fanno molto e con grande impegno, anche se non è semplice. Criticare senza conoscere queste complessità è ingiusto. Grazie.



FRANCESCO BENEDICENTI

Provincia autonoma di Bolzano

Speciale Regioni: Finanziamento e progettualità del Piano Nazionale Malattie Rare

Ringrazio anch'io Annalisa Uniamo per l'invito e l'occasione di condividere le esperienze, sempre utile. Devo dire che rispetto alla visione che si ha della provincia di Bolzano, un po' teorica di efficienza, la delibera di recepimento del Piano Nazionale delle Malattie Rare e il documento di riordino delle reti sono arrivati da noi, nonostante vari solleciti, soltanto nel dicembre 2024. Insieme a questo anche un finanziamento momentaneo specifico, perché come è stato ricordato oggi, anche la provincia di Bolzano è esclusa dal finanziamento nazionale e deve attingere a fondi in base ad accordi risalenti alcuni anni fa. Per cui scontiamo un piccolo ritardo e questo spiega quanto riportato nel rapporto dove si dice che la provincia non ha provveduto all'individuazione del centro di coordinamento e dei centri di riferimento in base ai dettami stabiliti dal documento di riordino.

Ci tengo a precisare che questo non significa tabula rasa, perché da noi esiste una rete strutturata e consolidata nel tempo, con un coordinamento individuato già nel 2007 e operativo dal 2008. La nostra rete condivide un applicativo informatizzato sviluppato dalla Regione Veneto e creato nell'ambito di un'organizzazione sovraregionale che copriva il Triveneto; l'applicativo è utilizzato anche da altre regioni a livello nazionale. Quindi, non è corretto pensare che non esista nulla, o che non siano stati individuati coordinamento e centri di riferimento. Nel tempo sono state fatte molte cose: ci sono state cinque delibere di riorganizzazione della rete dal 2007, il registro ha censito oltre 5700 malati rari, un indicatore grezzo dell'attività locale, e sono diagnosticate oltre 800 malattie rare, molte ultra rare. La capacità di copertura dei malati rari supera il 90%. La provincia eroga prodotti extralea in esenzione e attualmente abbiamo oltre 600 piani terapeutici personalizzati (PTP) che riguardano prodotti extralea.

Il coordinamento gestisce un numero di contatti annuali superiore a 1000 e c'è una stretta interazione con il mondo dell'associazionismo, dei rappresentanti e delle famiglie. La nostra realtà è particolare per via del bilinguismo: la rete locale non fa capo a Uniamo, ma a una Federazione ombrello delle varie associazioni, alcune di madrelingua tedesca, chiamata Federazione per il Sociale e la Sanità, con cui abbiamo una stretta collaborazione. L'intento di spesa dei fondi, proporzionati alla popolazione, è quello di provvedere a una revisione, un aggiornamento e un rilancio di un sito web dedicato all'informazione sulle malattie rare, concepito e realizzato insieme ai rappresentanti dei malati e delle famiglie. C'è l'intento di redigere un libretto informativo specifico per orientare cittadini e pazienti, che sarà poi messo online. Si vogliono organizzare incontri formativi specifici per malattia rara e più in generale eventi rivolti soprattutto a medici di medicina generale e pediatri di libera scelta. È previsto un evento più grande il prossimo anno dedicato alla rete delle malattie rare.

È in corso un progetto di riorganizzazione del percorso per l'erogazione degli alimenti a fini medici speciali, superando alcune criticità locali. C'è un'attività congiunta con la provincia di Trento, il Veneto e l'Emilia-Romagna per la revisione dei protocolli relativi ai farmaci extralea erogati con prescrizione del centro di riferimento, anche senza seguire i normali percorsi di autorizzazione per ogni piano terapeutico personalizzato. C'era stato un progetto dedicato alle distrofie retiniche ereditarie, per le quali le regioni avevano ricevuto fondi. La provincia di Bolzano non aveva stanziato fondi dedicati, ma vogliamo utilizzare parte dei fondi ottenuti con la delibera di dicembre 2024 per realizzare un PDTA dedicato a questo gruppo di patologie, adattandolo alla nostra realtà territoriale, in collaborazione con Veneto ed Emilia-Romagna. Inoltre, è in corso la redazione di alcuni PPDTA specifici, dove la seconda P si riferisce alla prevenzione, oltre a diagnosi, terapia e assistenza, con l'attenzione anche alla prevenzione.

Abbiamo già formalizzato un percorso multispecialistico e multidisciplinare per la riabilitazione delle persone con malattia di Huntington, sfruttando competenze generate nel tempo a livello locale. Si è creato un team dedicato alla presa in carico di queste persone, con lo scopo di mantenere alcune abilità il più a lungo possibile. La malattia di Huntington è neurodegenerativa e progressiva, ma con azioni di riabilitazione mirate si punta a mantenere l'equilibrio e a coinvolgere il logopedista per la deglutizione, fondamentale per una corretta alimentazione. Sono coinvolte figure come l'esperto in nutrizione clinica, il logopedista, il fisioterapista e il fisiatra, tutte dedicate al supporto di questi pazienti. In passato si erano redatte schede per l'emergenza-urgenza di alcune patologie metaboliche, con il programma di integrazione di queste schede per altre patologie e l'allargamento degli screening metabolici. Nel 2023 in provincia di Bolzano è stato introdotto lo screening per la SMA e ora si intende ampliare questo tipo di screening. Grazie.



GIANLUCA MORONCINI

Regione Marche

Speciale Regioni: Finanziamento e progettualità del Piano Nazionale Malattie Rare

Devo dirvi innanzitutto grazie per avermi accolto. Io sono l'ultimo arrivato, anche perché la nostra Regione ha solo di recente concluso i lavori: la delibera della Giunta Regionale è di febbraio scorso, con la quale abbiamo concluso un lavoro — secondo me — ben fatto, di riordino di tutta la rete regionale delle Marche relativa alle malattie rare, che adesso vi descrivo in estrema sintesi. Prima era un po' affidato — come ho sentito anche in altre regioni — al lavoro di poche persone, in particolare la genetica e la pediatria. Adesso, invece, abbiamo fatto un lavoro complessivo, gestito dalla nostra Agenzia Regionale Sanitaria, dove si è creato un gruppo dedicato con la Prof.ssa Flavia Carle, la Dott.ssa Tonucci, la Dott.ssa De Benedictis e la Dott.ssa Maria Grazia Ambrosi, che insieme hanno di fatto dettato un'agenda alla quale noi clinici ci siamo sottoposti molto volentieri, perché è stato un lavoro metodologicamente molto ben fatto. Sono stati identificati dei criteri e ci siamo dati questa architettura: abbiamo individuato 15 gruppi di malattie rare, ciascuno con i propri DRG e codici di estensione, e per ognuno di questi gruppi è stato identificato un centro di riferimento e una serie di centri satellite, secondo un sistema hub & spoke, distribuito nelle cinque aziende sanitarie territoriali delle Marche — da nord a sud.

Nelle Marche ci sono cinque aziende sanitarie territoriali, poi c'è l'Azienda Ospedaliero-Universitaria delle Marche, nella quale lavoro, che è l'unica di secondo livello, e poi abbiamo anche un ospedale geriatrico, l'INRCA-IRCCS. Oltre a queste infrastrutture ospedaliere, abbiamo anche una biobanca, la Marche Biobank, dedicata soprattutto alle malattie rare: a tutti gli effetti è un altro dei capisaldi del nostro coordinamento regionale. Questa biobanca è una società a responsabilità limitata, frutto di un progetto regionale, quindi un partenariato pubblico-privato in cui ci sono le tre università principali delle Marche — Politecnica delle Marche, Urbino e Camerino — e tre aziende private. Questo partenariato ha creato la biobanca, che ci permette di fare biobancaggio soprattutto per malattie rare e malattie oncoematologiche a elevato bisogno medico.

Inoltre abbiamo un'altra infrastruttura recentissima: un Centro di Medicina di Precisione dedicato alle malattie rare, che stiamo creando all'Università Politecnica delle Marche, nel dipartimento universitario che dirigo. In occasione della Giornata Mondiale delle Malattie Rare, tra il 28 febbraio e il 1° marzo, abbiamo fatto un evento di inaugurazione. Questo centro, pur essendo universitario, è già interconnesso con tutto il coordinamento regionale delle malattie rare. Insomma, l'infrastruttura adesso è pronta. Siamo arrivati tardi, ma con una lunga riorganizzazione alle spalle.

Anche per questo ritardo non abbiamo ancora ricevuto fondi: abbiamo solo abbozzato alcune idee su come utilizzare questi fondi quando arriveranno. Ho ascoltato con molta attenzione anche i vostri suggerimenti, e chiaramente questi fondi potranno essere declinati in vari ambiti.

Sicuramente, la biobanca ha bisogno di risorse per proseguire e accogliere i campioni. Sicuramente si potranno colmare le lacune di alcuni centri satellite, magari dotandoli di macchinari o dispositivi necessari alla cura dei malati rari. Abbiamo anche tre ERN nel nostro network — tutti e tre nell'ospedale dove lavoro: ERN ReCONNET, ERN LUNG ed ERN BLOOD — quindi rispettivamente per reumatologia, pneumologia ed ematologia. Anche qui, la presenza di data manager o study nurse potrebbe essere un possibile impiego per i fondi. Inoltre, corsi di formazione per il personale e corsi per la popolazione generale e i medici di famiglia, per migliorare l'invio dei pazienti rari ai centri di riferimento o ai centri spoke. Questo è un po', in estrema sintesi, il lavoro che è stato fatto. Nelle prossime settimane ci aspettano ulteriori definizioni e organizzazioni, ma abbiamo preso un buon via.

L'ultima cosa che vi dico: all'interno di questi 15 centri di riferimento, la mia figura è stata nominata come coordinatore clinico, con un processo fondamentalmente "dal basso", in maniera democratica. Abbiamo identificato la componente amministrativa — che sta in Regione, con l'Agenzia Regionale Sanitaria — e la componente clinica, che si occupa della presa in carico reale dei malati, della prescrizione dei farmaci, dei piani terapeutici, dei codici di esenzione e così via. La sinergia tra queste due componenti è buona e sono ottimista sul buon funzionamento del nostro coordinamento regionale Marche. Grazie.



ROBERTO POSCIA

Regione Lazio

Speciale Regioni: Finanziamento e progettualità del Piano Nazionale Malattie Rare

Grazie a tutti e un caro saluto. Cercherò effettivamente di stare nei tempi e di essere piuttosto sintetico. Che cosa ha fatto la Regione Lazio in questo senso? Innanzitutto, c'è il coordinamento regionale, in cui è presente qui il professor Zampino. Stiamo lavorando, stiamo ridefinendo tutti i centri di riferimento, gli ospedali, ma soprattutto stiamo lavorando — quest'anno e, comunque, il lavoro continuerà anche l'anno prossimo — per i pazienti, perché in realtà quello è il core business del coordinamento regionale in questo momento: la presa in carico del paziente, con piccole sfaccettature. Abbiamo innanzitutto potenziato e istituito dei punti territoriali che mettano in contatto i case manager dentro gli ospedali con i case manager sul territorio, in modo che possano prendersi in carico i pazienti e facilitare loro la vita: accesso ai presidi, ai farmaci. Sotto questo punto di vista, è stato anche individuato un farmacista per ogni presidio sanitario, per ogni ASL, che possa prendere in carico il paziente insieme ai case manager e gestirlo.

Credo che questa sia un'organizzazione molto semplice — perché non dobbiamo complicare le cose: già le malattie rare sono rare e complicate — però in realtà, se ottimizziamo questi percorsi, c'è un risparmio indiretto, perché tutte le strutture sanitarie, con una buona organizzazione, lavorano meno, possono dedicarsi di più all'ottimizzazione dei percorsi e, soprattutto, si facilita la vita ai pazienti. Abbiamo anche implementato le patologie da sottoporre a screening neonatale, e migliorato — ad esempio — l'omogeneità, l'appropriatezza e la tempistica della consulenza genetica, uniformando questo servizio in tutta la Regione.

Dobbiamo rifare il registro delle malattie rare. C'era il vecchio cosiddetto Simeral, e in questo momento si sta lavorando per fare un ulteriore registro, più ampio e anche più accessibile. Un punto per me fondamentale — un po' per la mia formazione e anche per il mio attuale ruolo di presidente del Comitato Nazionale sulle Terapie Avanzate in AIFA — è l'istituzione dell'anagrafe della ricerca in Regione Lazio. Perché è importante? Perché, sì, sul portale europeo delle sperimentazioni cliniche c'è una sezione pubblica dove si può vedere quali terapie sperimentali vengono fatte negli ospedali, ma è complesso, non è facilmente utilizzabile dal paziente. Inoltre, per le malattie rare è importantissimo comprendere i meccanismi fisiopatologici della patologia. È inutile creare singoli gruppi di ricerca che lavorano in maniera indipendente, magari sullo stesso argomento. Qui vale il principio che “tanto di poco è tanto”: quindi, se riusciamo a mettere insieme ricerche e dati dei pazienti — e ricordo che a livello nazionale c'è il tavolo del Garante per l'uso secondario dei dati — possiamo agevolare la ricerca.

Per un paziente con una malattia rara, sapere dove viene studiata la sua malattia — anche da un punto di vista non solo farmacologico, ma anche fisiopatologico — è importante, perché contribuisce ad aumentare la consapevolezza e, mettendo insieme i dati, può costituire la base per ricerche future. Stiamo inoltre lavorando sulla formazione, e dobbiamo istituire una helpline regionale dedicata alle malattie rare.

In sintesi: ci siamo davvero focalizzati sull'ottimizzazione di ciò che già c'è, per facilitare la vita dei pazienti — perché questo non lo dobbiamo mai perdere di vista — e anche delle strutture sanitarie, in modo da avere regole certe. Queste regole devono essere certe sia per gli operatori, sia per i pazienti. Grazie.



SILVIA DI MICHELE

Regione Abruzzo

Speciale Regioni: Finanziamento e progettualità del Piano Nazionale Malattie Rare

Intanto, grazie sempre Annalisa, è un piacere ed è anche un'occasione per vedere gli altri coordinatori: spesso ci riuniamo online ed è un piacere rivedere tutti voi di persona. Ovviamente, l'Abruzzo — devo dire — come altre regioni ha un forte legame con l'istituzione regionale, l'Agenzia Sanitaria Regionale, che fa capo al direttore Pierluigi Cosenza, ma anche a due valide collaboratrici, la dottoressa Giorgia Fragassi e Anita Saponari.

L'Agenzia Sanitaria Regionale coordina in maniera energica tutta la rete, supporta con tutte le delibere, e anche il Dipartimento Salute, con la dottoressa Barbara Morganti, è attivamente e veramente collaborativo al 100% con il centro di coordinamento. Nella nostra regione abbiamo rivisto i centri clinici nel 2024 con la delibera DGR 73 del 31 gennaio 2024, ma non ci siamo limitati, come altre regioni, solo a questo. Abbiamo fatto anche noi degli audit, per avere una maggiore quantificazione dell'attività che svolgono i nostri centri.

Gli audit si sono basati su tre parametri, in maniera simile alla Lombardia, e cioè:

- numero di certificazioni (anche in rapporto al numero dei pazienti);
- numero di piani terapeutici;
- numero di visite di follow-up per centro.

Questo ci è servito per capire se il paziente viene realmente preso in carico, rivisto e quante volte, e per cercare, poi nel prossimo anno, di suddividere i fondi in maniera un po' più accurata, in base alle attività. Fondamentalmente, per la prima annualità sono stati identificati tre referenti dei centri clinici per ognuna delle quattro ASL e i tre referenti hanno presentato dei progetti mirati al miglioramento dell'attività in quella specifica area.

Per esempio:

- i progetti di Chieti e L'Aquila sono stati molto centrati su genetica e programmi genetici, perché ovviamente collaborano con le due università di Chieti e L'Aquila, rispettivamente;
- Teramo ha fatto un progetto più impostato alla clinica, creando ambulatori specifici;
- Pescara... devo dire la verità: il nostro centro di coordinamento (come Annalisa sa, perché si è spesa molto negli anni per sostenerlo) non ha mai avuto un finanziamento dedicato dalla Regione.

Per cui, in questa occasione, abbiamo deciso che i fondi dell'ASL Pescara avrebbero contribuito a riorganizzare il centro di coordinamento, cercando finalmente di avere l'opportunità di fare dei progetti, di fare delle attività.

C'è qui in presenza Marta De Santis e lei sa che, per esempio, un nostro sogno è quello di avere un'helpline vera, abruzzese, che però non sia un'helpline nata a caso, ma che vorremmo nascesse come satellite dell'helpline nazionale, e che magari potessimo costruire anche qualcosa da condividere poi dal punto di vista scientifico: risultati, casistica... e quindi abbiamo tanti progetti.

Spero che l'anno prossimo potrò portare qualche risultato. Una criticità: il nostro punto critico è la transizione, perché effettivamente abbiamo seri problemi. Già ci sono problemi, a volte, in età pediatrica, ma quando si esce dall'età pediatrica la fase di transizione è davvero molto difficile nei reparti dell'adulto. Un dato positivo, però, mi piace darlo: l'Abruzzo è una delle regioni che ha anticipato lo screening neonatale esteso, come Annalisa sa bene. Noi ormai già da due anni e mezzo scriniamo quasi tutte le patologie del nuovo DM, ma non solo: abbiamo anche screening aggiuntivi, come la sindrome adrenogenitale e altre condizioni. Quindi, siamo una piccola regione, ma ci crediamo tanto e cerchiamo di crescere umilmente, ogni giorno, al fianco di chi è più grande e più esperto di noi. Grazie.



MONICA MAZZUCATO

Regione Veneto

Speciale Regioni: Finanziamento e progettualità del Piano Nazionale Malattie Rare

Buonasera, vi dirò brevemente cosa abbiamo pensato di fare per l'utilizzo dei fondi. Premesso che nella nostra regione è in via di finalizzazione l'atto deliberativo per l'utilizzo dei fondi — atto che è stato vincolato all'effettiva ricezione degli stessi — abbiamo comunque avuto tempo per fare una riflessione su questo. Importantissimo è il fatto, come è stato detto da altri colleghi regionali, che abbiamo un documento dove ci sono già moltissime azioni, ci sono già degli indicatori definiti e quindi abbiamo un quadro nel quale le regioni possono anche pescare quello che ritengono di avere meno sviluppato in questi anni. “Meno sviluppato” perché? Perché le regioni sono anche organizzate diversamente: abbiamo visto — per dimensioni, per presenza di centri che partecipano alle reti europee — ed è giusto che ogni regione faccia una riflessione su come utilizzare al meglio questi fondi partendo dalla realtà in cui si trova, per arrivare poi a un'omogeneità, auspicabilmente, di azioni e di percorsi nei quali i malati rari abbiano gli stessi diritti, anche in diverse aree.

Un altro punto su cui volevo soffermarmi è la ripartizione dei fondi. È stato accennato, però volevo evidenziare questo perché anche il rapporto MonitoRare parte dai dati e molti dei dati del rapporto vengono forniti dalle regioni. I coordinamenti svolgono un ruolo molto importante di raccolta dei dati e — dico anche — di diffusione di questi dati, perché noi riceviamo molte richieste. MonitoRare è una richiesta che conosciamo, ben strutturata, ma ne riceviamo molte altre: sia a livello di programmazione regionale, giustamente, ma anche da altri interlocutori. È un lavoro sempre più impegnativo che i coordinamenti fanno — e lo fanno volentieri — dedicando anche delle risorse a questo.

Quindi, la ripartizione dei fondi è avvenuta in molte regioni (e abbiamo questa possibilità) sulla base di criteri trasparenti: criteri di attività dei centri, criteri che si basano non solo sull'attività degli ospedali — e noi abbiamo puntato anche su questo — ma sul fatto che ci sono aziende sanitarie che hanno dei malati rari residenti ma non hanno magari delle strutture serie di centri. Questo è molto importante nell'ottica di passare dalla diagnosi alla presa in carico del paziente, e poi a tutto quello che il paziente deve trovare fuori dall'ospedale, e che molte volte si gioca in un'azienda sanitaria di residenza o di un'altra regione, o della stessa regione che non ha dei centri di riferimento. E questo, per me, è una declinazione — in primis — del Piano, se vogliamo dire che esiste veramente un rapporto tra l'ospedale (sede del centro di riferimento) e poi il territorio.

Abbiamo anche considerato l'elemento aggiuntivo, che è la nostra realtà importante: cioè la partecipazione alle reti europee di riferimento, che abbiamo visto lavorando come tavolo interregionale all'interno di JARDIN, di cui vi parlerà domani il dottor Sangiorgi. È un elemento che ha una diversa declinazione nelle varie realtà regionali, e di cui tenere conto per i famosi percorsi per la teleconsulenza.

Riguardo l'utilizzo del Piano, noi abbiamo diverse azioni:

- aggiornare e produrre nuovi protocolli diagnostico-terapeutici di trattamenti che sono per noi un'integrazione ai livelli essenziali di assistenza, perché sono erogati con fiscalità regionale rispetto a quella dei LEA;
- la telemedicina e i casi d'uso della piattaforma per le esigenze della rete malattie rare nella presa in carico dei pazienti.

Volevo fare anche un accenno a questo: noi, per esempio, siamo una regione che ha un sistema informativo molto sviluppato, che quindi cerca di limitare al massimo lo spostamento del paziente, dal momento in cui avviene la diagnosi, alla formulazione di un piano terapeutico, e poi all'erogazione dei trattamenti — anche lontano dal centro. Noi, per esempio, stiamo implementando una parte all'interno del sistema informativo per la prescrizione di protesi e ausili per i pazienti con malattie rare, perché è uno dei compiti dei centri di riferimento. Devo dire che questo necessita anche di una cornice prescrittiva particolare, perché è vero che il clinico del centro di riferimento non è sempre abituato a fare questo tipo di prescrizioni per i pazienti con malattia rara, e questo crea dei problemi nel percorso, perché poi quando il paziente si trova a chiedere l'erogazione nell'ASL di residenza può avere interpretazioni anche diverse.

Un punto importante del Piano, per me, è uscire dalla rete malattie rare, ma non per non occuparsene, bensì per interagire con altre reti nelle quali il paziente con malattia rara si trova — o in contemporanea, nel momento in cui è al centro, oppure in successione. Penso, per esempio: noi abbiamo attivato un gruppo di lavoro a livello regionale che si occupa anche di cure palliative pediatriche, dove c'è una rappresentanza del coordinamento; o penso ad altri gruppi di lavoro, perché il tema delle malattie rare è molto trasversale. Come tavolo interregionale, mi sento di dire questo: abbiamo riflettuto molto sul Piano Nazionale Malattie Rare, abbiamo lavorato molto sul Piano in maniera veramente coordinata, con chi rappresentava tutte le regioni all'interno del gruppo che ha redatto il Piano nazionale. Non è stato scontato: abbiamo un documento di riordino che impegna anche noi — i coordinamenti, come già ci impegnava prima — con delle azioni che dobbiamo svolgere come centri di coordinamento, ma altrettanto impegna i centri di riferimento, e altrettanto impegna i centri parte delle ERN. E concludo dicendo una cosa, perché è giusto che si sappia: per ricevere la prima tranche del finanziamento, le regioni hanno dovuto, entro una certa tempistica, recepire il Piano e il documento di riordino con un atto formale, e ridefinire la rete secondo i contenuti del Piano e del documento di riordino.

Questo è stato un grande lavoro, fatto prima di questo primo passaggio, ma ne abbiamo fatto anche un altro — che è vincolante rispetto alla ricezione della seconda tranche del Piano — e che ha una governance nazionale: abbiamo prodotto una relazione di attività e dei dati relativi all'attività dei centri di riferimento, non solo in termini di diagnosi, ma anche di presa in carico dei pazienti, cioè di piani terapeutici formulati.

Questo è un passaggio importante, perché c'è una sede in cui avviene questo confronto e anche le regioni sono monitorate in tal senso. E con questo vi ringrazio.



GIUSEPPE LIMONGELLI

Regione Campania

Speciale Regioni: Finanziamento e progettualità del Piano Nazionale Malattie Rare

Buonasera a tutti. In Regione Campania negli ultimi anni qualcosa abbiamo fatto: abbiamo fatto due piani regionali, il secondo piano regionale proprio in attuazione del Piano Nazionale Malattie Rare. Il Piano Nazionale è un documento fondamentale, un bene prezioso — se riusciamo a portarlo veramente a compimento. E oggi abbiamo dei fondi: sono arrivati due anni dopo, ma ce li abbiamo. Come li utilizzeremo?

Li utilizzeremo identificando quelle che sono le indicazioni che abbiamo avuto proprio dal tavolo interregionale e valutando anche quelle che sono le esigenze in Campania.

Quindi, fondamentalmente, i fondi saranno:

- per i centri ERN, che in qualche modo dobbiamo cercare di sostenere, perché sapete che c'è un progetto che alla lunga ci porterà a nazionalizzarli;
- per il territorio. In Campania dobbiamo assolutamente potenziare il territorio. L'abbiamo fatto in parte, costruendo dei nuclei territoriali nelle varie ASL;
- per il centro di coordinamento. Oggi abbiamo anche un'implementazione e un'unità dedicata.

Dopo otto anni siamo riusciti — grazie anche a Uniamo, che ha fatto la sua parte — ad avere una strutturazione: una strutturazione scientifica, oltre che una strutturazione amministrativa. E mi piace ricordare Barbaro Morgillo, che è un elemento fondamentale per il lavoro che facciamo, oltre che un elemento fondamentale al tavolo interregionale. L'ultimo punto è la tecnologia, che cercheremo di mettere a disposizione di tutti i centri.

Come saranno erogati i fondi? Saranno erogati per un 30–40%, e a compimento degli obiettivi daremo il consuntivo. E quali sono gli obiettivi? Per il primo anno, ogni azienda dovrà dimostrare di fare delle delibere aziendali, che saranno un po' la carta dei servizi — compresi i centri ERN. Le ASL dovranno strutturare i nuclei assistenziali territoriali. Il centro di coordinamento dovrà portare avanti tutti gli obiettivi del Piano insieme alla Direzione Generale Tutela Salute.

Dal punto di vista tecnologico, dovremmo cercare di agganciare tutte le aziende a quella che è la piattaforma regionale Sinfonia, che serve sia per la telemedicina che per il teleconsulto. Detto questo, un piccolo messaggio — e questo Annalisa già sapeva che sarebbe arrivato.

Tutto questo l'abbiamo deliberato, l'abbiamo definito, ma purtroppo nell'ultima riunione del tavolo tecnico malattie rare — che è il tavolo tecnico regionale in cui noi definiamo tutte le azioni — avremmo dovuto definire questi che sono gli indicatori che vi ho detto in maniera molto semplice. E qui faccio un appello all'impegno, un impegno di tutti noi che siamo qui alle 7 del pomeriggio. Abbiamo detto che i centri ERN hanno una responsabilità: quella di crescere, diventare centri di eccellenza, fare formazione, fare ricerca e portare, fare da traino agli altri. Allora, per me, Uniamo è l'ERN delle associazioni. Tutte le associazioni che vengono intorno a Uniamo hanno il compito di responsabilizzare le associazioni territoriali. È fondamentale, se vogliamo che il patient engagement realmente ci aiuti.

Io vengo da un'esperienza in cui il senatore Mazzella — che avete visto qui — era seduto al tavolo tecnico sulle malattie rare come paziente esperto, e il primo piano regionale malattie rare noi l'abbiamo scritto a quattro mani, e l'ha scritto anche lui. Allora, questo è fondamentale: se noi vogliamo fare la differenza, noi abbiamo bisogno di voi, ma di voi che prendiate le vostre responsabilità con noi nei tavoli tecnici. E questo ci farà fare la differenza. Grazie.



PAOLO PRONTERA

Regione Umbria

Speciale Regioni: Finanziamento e progettualità del Piano Nazionale Malattie Rare

Gentili colleghi, ero consapevole che oggi sarebbe stata una giornata complicata e anche per questo non sono venuto a Roma. Ho in effetti delle urgenze — capita anche ai genetisti — e non posso trattenermi con voi. Chiedo gentilmente però di leggere questa mia sintesi dell'attività finora svolta con i fondi del PNMR in Regione Umbria.

Come avevo annunciato nel nostro pregresso incontro, abbiamo poi utilizzato i fondi annualità 2023 per un bando destinato a due contratti per biologi della durata di un anno. Hanno vinto il concorso due biologhe, che dal 15 luglio prenderanno servizio e andranno a rafforzare l'attività del laboratorio di biologia molecolare del nostro centro di genetica medica e malattie rare, in particolare ampliando l'offerta interna di erogazione di test multigenici e dell'esoma clinico. Mi auguro che, con un buon filtro clinico e forze nuove, potremo raggiungere diagnosi utili e importanti più rapidamente. Una quota — non molto sostanziale — dei fondi è stata impiegata per aggiornare il parco tecnologico del laboratorio, ma fortunatamente non dovremmo utilizzare questi fondi per l'acquisto di sequenziatori costosi, che dovrebbero rendersi disponibili a breve presso l'Università e l'Azienda Ospedaliera di Perugia. Contestualmente stiamo portando avanti la richiesta per un posto da medico genetista a tempo determinato, per aumentare la capacità clinica in un momento in cui, in effetti, le richieste sovrastano le nostre attuali capacità.

Soprattutto, integrare e rendere interoperabile l'accesso alla consulenza genetica da parte dei centri di riferimento regionali è l'obiettivo che ci poniamo di raggiungere con questo specialista, il quale affiancherà il sottoscritto nell'organizzazione e nella stesura condivisa dei nuovi PDTA, già identificati nella delibera di settembre '24, condivisa con tutti i livelli della sanità regionale e territoriale. Una prima riunione per questo è stata fissata mercoledì prossimo, presso la Direzione Salute Welfare, organizzata insieme alla dottoressa Casucci e alla dottoressa Ricci. Parteciperanno i direttori sanitari e i referenti malattie rare delle quattro aziende sanitarie e — importante — i direttori dei distretti. La partenza dei nuovi PDTA indirizzerà verso la necessità di mantenere solida la costituzione del centro di coordinamento e centro di genetica medica e malattie rare, e di indirizzare i futuri finanziamenti a questo obiettivo e alle necessità che nasceranno naturalmente dalle esigenze dei numerosi colleghi coinvolti negli stessi. Mi riferisco in particolare alle strutture di coordinamento e alle esigenze che raccoglieremo dal dialogo con le associazioni di malattie rare, che — come previsto dalla delibera del 2024 — verranno invitate o potranno richiedere di prendere parte alle riunioni, soprattutto ma non solo, nelle fasi più operative. Vi ringrazio molto per l'attenzione, mi scuso per la mia assenza e spero di potervi incontrare presto in presenza. Buon lavoro a tutti.



ROCCO BELLANTONE

Presidente Istituto Superiore di Sanità

Saluti istituzionali

Grazie a tutti voi, veramente un onore e un piacere essere qui, anche perché è uno degli argomenti su cui l'Istituto Superiore di Sanità storicamente si è sempre molto impegnato. Sono tra l'altro qui anche per assicurarvi che, per qualche problema che abbiamo avuto per la sostituzione di una validissima professionista che dirigeva il centro — che è andata in quiescenza — stiamo, in questi giorni, pubblicando un nuovo bando, per cui contiamo di avere rapidamente un team operativo, anche se il team sta continuando a lavorare brillantemente e potrà collaborare con voi. Come sapete, l'Istituto Superiore di Sanità ha una grossa responsabilità: quella di tenere il registro delle malattie rare e, da un lato, fornisce a tutte le associazioni e a voi i dati che possono essere utili per tutte le proposte e i progetti; ma ha anche un compito ufficiale, che è quello di raccogliere i dati dai registri delle varie regioni per poterli poi consegnare ai policy maker, affinché possano prendere le decisioni giuste.

È importante l'utilizzo di questi dati; è importante che abbiano delle caratteristiche precise, altrimenti sono scarsamente utilizzabili. Devono essere:

- rintracciabili, cioè facili da trovare utilizzando degli identificatori univoci per la loro descrizione;
- accessibili, tramite dei protocolli standard e ovviamente con il massimo rispetto delle leggi sulla privacy, ma senza che queste intralcino un utilizzo che serve a tutti noi;
- compatibili e interconnessi, con altri dati e sistemi, utilizzando dei linguaggi condivisi;
- soprattutto riutilizzabili in vari contesti.

Noi ci sforziamo di lavorare in questo senso. Sapete meglio di me — perché l'avete sempre detto, e noi lo confermiamo — che ogni singola malattia rara, presa da sola, è rara, ma l'insieme delle malattie rare diventa un problema non solo qualitativamente, ma anche numericamente importante. Per tutti i particolari penso che il dottor Silano, che dirige in questo momento ad interim il nostro centro malattie rare, potrà essere più esaustivo. Io non posso che salutarvi e confermarvi ancora una volta il massimo impegno e la massima attenzione che l'Istituto avrà su questo fondamentale e delicatissimo argomento. Grazie e buon lavoro.



ROBERT NISTICÒ

Presidente AIFA

Saluti istituzionali

Buongiorno a tutti. Mi dispiace oggi non essere presente alla giornata con voi, sono impegnato per motivi istituzionali altrove, però ci tenevo particolarmente a dare un saluto e a ringraziare in particolare la presidente di Uniamo, Dott.ssa Annalisa Scopinaro. Annalisa, grazie, tu sei un motore incredibile per tutte le iniziative che riguardano le malattie rare: hai molta passione, molta dedizione e su questo sai che ti ammiro molto. Chiaramente rivolgo un saluto a tutti voi — autorità, colleghi, amici — e certamente questa di oggi è una convention importante, un momento prezioso di confronto per l'intera comunità delle persone con malattie rare, che poi tanto rare non sono.

Sappiamo che le malattie rare sono circa 7-8.000. Anche quando vediamo i dati di prevalenza, sappiamo che, secondo gli studi più recenti, queste malattie sono stimate tra il 3,5 e il 5,9% della popolazione mondiale, che in Italia corrisponde a circa 2-3,5 milioni di persone. E tra l'altro, come vedete, sono ampi questi margini — queste forchette — perché le malattie rare sono a volte difficilmente diagnosticate, non si hanno conoscenze scientifiche approfondite, molte sfuggono, e quindi chiaramente i numeri probabilmente sono anche più elevati. Ogni paziente ha diritto a una cura, a una speranza, a una dignità, e ovviamente ad accesso alle cure innovative.

Ed è per questo che noi, all'Agenzia Italiana del Farmaco, abbiamo rafforzato l'impegno a sostenere la ricerca indipendente e a promuovere l'accesso all'innovazione, soprattutto in un momento in cui la ricerca è sempre più profit. Noi vogliamo sempre più salvaguardare la ricerca no profit. Abbiamo recentemente messo sul piatto 17,8 milioni di euro per un bando — il bando 2% — che si occupa appunto di malattie rare. A settembre uscirà un nuovo bando, il bando 5%, che si occuperà di altre due tematiche: la medicina di precisione e l'antimicrobico resistenza. Ad esempio, all'interno della medicina di precisione, anche le malattie rare ovviamente possono essere considerate. Abbiamo incluso meccanismi rigorosi di valutazione e monitoraggio, proprio per favorire il trasferimento dei risultati dal laboratorio alla pratica clinica.

L'AIFA è stata — tra l'altro, voglio sottolinearlo — la prima agenzia regolatoria in Europa a includere la ricerca indipendente tra i propri obiettivi istituzionali. Questo modello pubblico e trasparente, oggi, è l'unico in Europa e può guidare l'innovazione in aree trascurate dal mercato, come quello appunto delle malattie rare. Nel frattempo sta aumentando anche il numero di farmaci orfani autorizzati. Se negli ultimi anni i farmaci orfani erano stati pochi, negli ultimi due anni — 2023-2024 — sono esplose le autorizzazioni: abbiamo 26 nuovi farmaci orfani che poi raggiungeranno anche il mercato italiano.

Certamente c'è un tema di accessibilità, e c'è anche un tema di sostenibilità. Ed è per questo che una delle priorità che abbiamo oggi in AIFA è proprio quella di bilanciare questi due aspetti: l'accessibilità, che viene sempre prima, ma sempre nel contesto anche della sostenibilità. Nel 2024 l'AIFA ha autorizzato sette farmaci orfani, portando a 153 il totale dei farmaci orfani disponibili in Italia sui 167 approvati a livello europeo.

È un segnale positivo. Dobbiamo comunque continuare a lavorare per ridurre i tempi di approvazione e pensare anche a nuovi meccanismi che possano garantire un accesso equo e tempestivo alle cure. Il contributo delle associazioni come Uniamo è fondamentale. La voce dei pazienti e delle famiglie deve orientare le priorità della ricerca e delle politiche di accesso. In agenzia stiamo attivando lo sportello Ascolta, un'iniziativa concreta di apertura e dialogo con le associazioni dei pazienti. In particolare, vogliamo rafforzare l'ascolto e il coinvolgimento attivo di chi vive con una malattia rara, riconoscendo il loro ruolo attivo nei processi decisionali che portano all'approvazione e all'accesso dei farmaci. Non si tratta solo di partecipazione formale: integrare l'esperienza dei pazienti nei percorsi regolatori è essenziale per garantire che le terapie approvate siano realmente efficaci, sicure e accessibili.

Grazie per il vostro prezioso impegno e per la dedizione quotidiana, che stimolano anche noi a fare di più e fare meglio. L'AIFA continuerà a lavorare con responsabilità e determinazione al vostro fianco. Con questo vi ringrazio e vi auguro buon lavoro e buona convention.



FRANCESCO SAVERIO MENNINI

Capo Dipartimento della programmazione, dei dispositivi medici, del farmaco e delle politiche in favore del Servizio sanitario nazionale, Ministero della Salute

Tavola rotonda: Non si può gestire ciò che non si è in grado di misurare

Buongiorno. Sono molto contento di essere riuscito a partecipare a questo nostro incontro. Come sa anche Annalisa, anche nella mia precedente esperienza come professore universitario, prima di andare in aspettativa per questo incarico, ho sempre seguito molto tutti gli aspetti legati alle malattie rare, dove abbiamo prodotto anche molti studi e ricerche per valutarne l'impatto.

Questo è un aspetto che spesso viene dimenticato: prima di procedere con strategie o nuovi modelli organizzativi, bisogna valutare l'impatto che hanno le malattie rare, non solo sul sistema sanitario — sulla spesa e sui costi — ma anche sul sistema sociale, sulle famiglie, sul sistema previdenziale e simili. Negli anni sono stati prodotti moltissimi studi che hanno fatto emergere, soprattutto negli ultimi 5-8 anni, la reale magnitudo delle malattie rare. Questo ha allertato anche i decisori pubblici, tanto a livello centrale quanto regionale e locale, sull'importanza di sviluppare misure per migliorare l'assistenza sanitaria e per contrastare la progressione delle patologie. Conseguentemente, si cercano nuovi strumenti per incrementare i finanziamenti destinati a queste patologie. Questo percorso è stato seguito anche a livello europeo. Sapete bene come, per esempio, con il progetto JARDIN, siano state poste in essere misure importanti. So che poi ne parlerete in un'altra sessione, quindi non voglio rubare spazio, ma come Ministero lo seguiamo con molta attenzione. Personalmente ho partecipato a un paio di riunioni in cui ho sottolineato l'importanza di JARDIN: aiuta a garantire accesso alle cure, a costruire modelli di reti integrate, tanto a livello nazionale quanto europeo.

Tuttavia, ho posto anche un problema: bisogna valutare reti integrate all'interno di ciascun paese, perché non possiamo pensare a una rete unica e uguale per tutta Europa. Bisogna tener conto delle differenze tra i singoli paesi. Non è semplice, ma ci si sta lavorando. È fondamentale ottimizzare i percorsi di cura, ma devono essere calibrati in base alle singole patologie. Ho seguito con grande interesse il lavoro sul tema della salute mentale, altro tema su cui mi sono molto impegnato in passato e che stiamo seguendo con attenzione. Sapete anche che il presidente del Consiglio Superiore di Sanità, il professor Siracusano, è un esperto di salute mentale, e questo conferma quanta attenzione il ministro della salute, professor Schillaci, dedica a questo tema.

Perché insisto sulla salute mentale? Perché richiede percorsi completamente diversi, e l'impatto è enorme: sui costi per le famiglie, sul sistema sociale e sulla produttività. Molte di queste patologie insorgono in giovane età: intercettarle precocemente e offrire terapie adeguate può permettere alle persone di iniziare o continuare a lavorare.

Dove questi interventi sono stati attuati — seppur a macchia di leopardo — hanno dimostrato vantaggi: minori costi sociali e sanitari, maggiore produttività e minore disagio sociale. Tanto il modello JARDIN quanto quello che stiamo sviluppando al Ministero tendono a costruire e potenziare reti per garantire accesso e cura migliori. Ma bisogna anche raccogliere informazioni, misurare e monitorare ciò che si fa. Questo è un punto su cui abbiamo messo grande impegno in questi due anni e mezzo: costruire percorsi che prevedano anche un approccio di HTA (Health Technology Assessment), per valutare l'efficacia delle soluzioni adottate.

Senza questo approccio non saremmo in grado di intercettare anomalie nei modelli organizzativi, né di individuare in tempo eventuali carenze tecnologiche. Con i sistemi che stiamo implementando possiamo invece intercettare e rispondere subito alle esigenze urgenti, sia a livello centrale sia regionale e locale. Vorrei anche sottolineare l'attenzione che stiamo dedicando alle terapie. Per anni si è discusso sull'innovazione “condizionata” dei farmaci: molti ci chiedevano cosa significasse “innovativo condizionato”, perché a livello internazionale o è innovativo o non lo è. Fortunatamente, nella legge di bilancio dell'anno scorso siamo riusciti a eliminare la figura dell'innovativo condizionato: da quest'anno tutti passano nel fondo dei farmaci innovativi. Perché è importante? Perché garantisce un accesso più rapido alle cure, incentiva le aziende a continuare a investire, anche su malattie rare o ultrarare, dove i numeri sono bassi e gli investimenti meno remunerativi. È uno strumento che stimola la ricerca e accelera gli investimenti.

Continueremo su questa strada, lavorando anche sull'aggiornamento dell'elenco delle malattie rare nei LEA. Abbiamo già fatto passi avanti importanti grazie a un aumento significativo dei finanziamenti negli ultimi anni. Continueremo, valutando sempre sostenibilità e priorità. Grazie ancora.



GIOVANNI LEONARDI

**Capo Dipartimento One Health e
dei rapporti internazionali,
Ministero della Salute**

**Tavola rotonda: Non si può gestire ciò che
non si è in grado di misurare**

Buongiorno a tutti. È sempre un piacere ogni anno rivedersi. Vedo tanti volti amici e quindi è sempre bello reincontrarsi e fare un po' il punto insieme. Come sapete noi quest'anno abbiamo avuto un grosso riordino nel Ministero, quindi tante competenze si sono andate da una parte all'altra e il nuovo Dipartimento One Health, che appunto ho l'onore di dirigere, ha preso molte delle materie che vi riguardano, in particolare appunto tutto il lavoro sulla disabilità di cui si parlava. Già da diversi mesi siamo impegnati nella realizzazione di quelli che sono i decreti su disabilità del decreto legislativo 62 del 2024, quindi tutto il nuovo sistema di classificazione e il nuovo sistema di intervento sociale a sostegno delle persone con disabilità. Su questo tema abbiamo iniziato con delle sperimentazioni: abbiamo iniziato prima con tre patologie l'anno scorso — che sono diabete, diabete 2, sclerosi multipla e autismo. Quest'anno invece stiamo chiudendo i lavori per le patologie oncologiche, le patologie cardiovascolari, l'artrite reumatoide e la pneumologia. Ecco, questo tipo di lavoro è un lavoro che va a guardare attraverso il sistema naturalmente di classificazione malattie (ICD-9 e poi passeremo al 10) e il sistema della classificazione internazionale delle funzioni (ICF), va a guardare sì la patologia, ma va a guardare soprattutto il grado di difficoltà che ha la persona. Perché quando parliamo appunto di monitoraggio dobbiamo guardare sicuramente ai grandi numeri, ma dobbiamo guardare poi all'individuo: quella è la vera misura dell'intervento.

Per cui questo lavoro che stiamo facendo e che stiamo cominciando a implementare in qualche provincia è un lavoro che vede come attore principale l'INPS, ma con l'INPS lavorano il Ministero della Salute, il Ministero del Lavoro e Politiche Sociali, il Dipartimento Disabilità — quindi sicuramente è un lavoro che conoscete perché già in altri momenti se n'è parlato — ma insomma ha l'ambizione di cambiare il modo in cui si approccia alla persona che ha bisogno di un sostegno. In questo, la parte che più mi interessa — e perché credo che può avere anche un grosso impatto per il Servizio Sanitario — è proprio la parte iniziale, cioè la valutazione di base innanzitutto e del certificato medico introduttivo, in cui andremo a introdurre queste scale di disabilità. Perché le scale di disabilità permettono già al Servizio Sanitario Nazionale di avere una vera presa di coscienza di quello che è il grado di difficoltà della persona e quindi anche di impostare in maniera più attenta un percorso di cura. Poi avrà anche risvolti ovviamente per la parte sociale, però è importante intanto che il Servizio Sanitario si prenda carico a tutto tondo.

Tutto questo è legato al Fascicolo Sanitario Elettronico, parlando di monitoraggio, ed è legato anche al Sistema dei Servizi Sociosanitari. Quindi questa circolarità del sistema dovrebbe, nella nostra idea, migliorare un po' la presa in carico e andare verso quell'integrazione sociosanitaria che è effettivamente il traguardo che dobbiamo perseguire.



PIERLUIGI RUSSO

Direttore Tecnico Scientifico AIFA

Tavola rotonda: Non si può gestire ciò che non si è in grado di misurare

Il contributo di AIFA ha diversi profili, diversi piani: sul piano chiaramente della ricerca, in particolar modo con il progetto di ricerca indipendente che abbiamo avviato quest'anno. Parlerà poi dopo il dottor Magrelli in modo tale da dare un pochino il quadro della situazione. È sicuramente un bando che ha una caratteristica un po' diversa rispetto alla ricerca indipendente tradizionale, perché chiaramente apre anche a quello che può essere un finanziamento che deriva dalla ricerca di base per certi versi, quindi è in qualche modo anche un po' un unicum.

Stiamo lavorando sulla promozione della ricerca e sviluppo con dei meccanismi che si svilupperanno in collaborazione con il Ministero delle Imprese e del Made in Italy, in modo tale da creare dei meccanismi di incentivo che possano incrementare il numero delle sperimentazioni — in generale il numero delle sperimentazioni in Italia — e su questo saranno inseriti anche provvedimenti all'interno della prossima legge finanziaria. L'aspetto sicuramente di grande attenzione, visto e considerato che siamo a Monitorare, sono gli aspetti legati al monitoraggio dei trattamenti per le malattie rare. Sapete che in questo senso noi abbiamo in Italia una piattaforma che è considerata un po' un'eccellenza in ambito europeo, ovvero i registri di monitoraggio AIFA. Questi consentono, soprattutto nelle malattie rare, di acquisire dei dati importanti: ha una copertura censuaria — cioè tutti i pazienti trattati sono registrati — perché per ricevere un trattamento rimborsato non basta la ricetta, ma occorre registrare questa prescrizione nella piattaforma dei registri. Credo che sarà di grande interesse il fatto che prossimamente andremo verso un'evoluzione di questa piattaforma, che consentirà di condividere un maggior numero di informazioni raccolte nella pratica clinica con l'azienda farmaceutica.

Sulla base di queste informazioni più dettagliate, che riguardano anche gli esiti dei trattamenti, le aziende potranno utilizzarle per motivazioni regolatorie — ad esempio per estensioni di indicazioni o altre valutazioni cliniche. Ma l'aspetto più interessante è che questi dati, vista l'evoluzione tecnologica anche nel settore dell'intelligenza artificiale, potranno essere utilizzati per produrre dati sintetici e quindi bracci sintetici per gli studi clinici. Questo significa non solo efficientare il processo di assessment a livello europeo e nazionale, ma anche risparmi sui costi di ricerca e sviluppo, migliorando la nostra capacità di programmazione e di valutazione delle tecnologie. Il tema dell'assessment e del monitoraggio però non è l'unico aspetto che cattura la mia attenzione e quella dell'Agenzia, soprattutto quando si tratta di valutare un medicinale da ammettere alla rimborsabilità: dobbiamo tener presente che parliamo di un ambito in cui c'è una competizione con una valenza anche commerciale.

Dobbiamo prestare molta attenzione a non perdere principi attivi che, pur avendo impieghi settoriali per malattie rare, non garantiscono una remuneratività sufficiente per mantenere il prodotto in commercio. Stiamo valutando collaborazioni anche con l'Istituto Farmaceutico Militare per mettere in sicurezza queste molecole. È iniziato l'iter legislativo del Critical Medicine Act a livello europeo, su cui stiamo lavorando: il nostro orientamento è innanzitutto quello di mettere in sicurezza la produzione di alcuni medicinali critici nell'area euro, per evitare carenze anche per pochi pazienti. È importante anche sfruttare, nell'ambito del Critical Medicine Act, la procedura di joint procurement per individuare fornitori affidabili a livello europeo, evitando una giungla regolatoria e produttiva che potrebbe essere pericolosa.

Chiudo con una nota dolente ma importante: è vero che aumentano i medicinali autorizzati per malattie rare, ma aumenta anche in maniera importante la spesa farmaceutica. L'Italia già ha un contesto di incentivi molto forte: i farmaci orfani sono sottratti dai meccanismi di ripiano della spesa, il che è un incentivo per le aziende, e laddove risultino innovativi possono accedere anche ai fondi per farmaci innovativi. Un'ultima considerazione riguarda la riforma dell'AIFA, che ha introdotto una Commissione scientifica economica con i compiti prima divisi tra Commissione tecnico-scientifica e Comitato prezzi e rimborso. Un primo elemento organizzativo che ho introdotto è la prioritizzazione delle procedure: i prodotti per malattie rare hanno una priorità superiore nella trattazione in Commissione rispetto ad altri medicinali meno prioritari. E infine, nel regolamento della Commissione abbiamo previsto la partecipazione delle associazioni di pazienti: la loro presenza è già avvenuta in diverse occasioni, specifica in funzione dell'area terapeutica e del farmaco in discussione. Il tipo di input che ci aspettiamo dalle associazioni è soprattutto di tipo organizzativo: contributi sulla percezione e le difficoltà che i pazienti possono avere rispetto all'organizzazione dell'assistenza farmaceutica e alle implicazioni assistenziali. Il sistema sanitario è complesso, e questi aspetti vanno fortemente a integrarsi.



ARMANDO MAGRELLI

Dirigente Ufficio Ricerca Indipendente, AIFA

Tavola rotonda: Non si può gestire ciò che non si è in grado di misurare

Innanzitutto permettetemi di salutare la platea e gli amici di Uniamo, che da tanti anni ho il piacere di incontrare. Nasco come ricercatore, vengo da un altro ambito. Recentemente mi sono unito all'Agenzia Italiana del Farmaco e permettetemi di ringraziare — non per piaggeria, ma semplicemente perché è giusto dirlo — il direttore tecnico scientifico, il professor Russo, e anche il presidente di AIFA, perché hanno dato un impulso incredibile a quello che concerne l'ufficio che io dirigo, cioè la ricerca indipendente. In meno di sei mesi — o giù di lì — siamo riusciti a mettere a terra ben due bandi di ricerca per la ricerca indipendente: il primo sulle malattie rare, l'altro — come diceva il presidente — riguarderà la medicina di precisione. Ma ciò non toglie che le malattie rare siano ugualmente eleggibili, e questo dà un segnale chiaro di come la nuova struttura di AIFA e la nuova dirigenza vogliano fortemente spingere queste aree, specialmente quelle neglette, aree che la ricerca no-profit cerca di colmare. Questo, semplicemente, come preambolo.

Riguardo all'horizon scanning, è sotto gli occhi di tutti il fatto che la tecnologia, la conoscenza scientifica e i nuovi prodotti viaggiano a una velocità esponenziale rispetto alla capacità di valutazione e alla capacità regolatoria che hanno tutte le agenzie, a livello mondiale. È fuori discussione che le nuove terapie personalizzate, geniche — chiamiamole come vogliamo, ognuno dà la sua definizione — abbiano superato abbondantemente quelli che sono gli schemi regolatori. C'è dunque la necessità — e su questo si sta riflettendo — di nuovi meccanismi, di nuovi approcci a queste terapie, perché il sistema, così come pensato, fonda le sue radici in 40 anni di storia e siamo stati superati dalla conoscenza.

Vi è quindi la necessità, per quanto possibile — e questo AIFA lo fa in continuazione — di condurre attività di horizon scanning, che consistono nel guardare il panorama scientifico da un punto di vista di nuove scoperte, nuove evidenze, sviluppo di nuovi farmaci, e capire cosa, nel breve, medio e lungo periodo, l'agenzia si troverà di fronte in termini di valutazione e di impatto sulla spesa. Perché, ovviamente, una delle caratteristiche dell'agenzia è anche quella di riuscire a controllare la spesa.

E sotto questo aspetto, il rapporto OSMED — così mi avvicino alla conclusione — altro non è che uno strumento fondamentale. AIFA da tanti anni lavora su questo: è uno strumento fondamentale per descrivere il quadro della spesa e dell'accesso per tutti i farmaci sul suolo nazionale ed è uno strumento potentissimo, per chi fa ricerca o per chi si occupa di strategie del farmaco, per pianificare e programmare gli sviluppi futuri.

Ovviamente, sono due attività tra loro complementari: una è molto più puntuale — in termini di quello che è successo, di quello che abbiamo dato e di quello che ci aspetta probabilmente l'anno successivo — e l'altra, invece, è uno scenario a più lungo termine, che richiede anch'esso attenzione, perché più riusciamo a ragionare in termini predittivi e più potremo essere pronti a rispondere al nuovo mercato. Vi ringrazio.



MANUELA TAMBURO DE BELLA

**UOS Reti cliniche ospedaliere e
monitoraggio DM 70/2015,
AGENAS**

**Tavola rotonda: Non si può gestire ciò che
non si è in grado di misurare**

Buongiorno a tutti. Ringrazio Annalisa Scopinaro, con la quale lavoriamo strettamente da anni. Io dirigo l'ufficio che si occupa appunto di reti clinico-ospedaliere, come da DM70, ma anche di reti di patologia. L'importanza di una rete qual è? È proprio quella di essere un framework organizzativo che ci permette di valutare quali siano i meccanismi operativi più opportuni per potenziare il patient flow, avere un'ottimizzazione della gestione sanitaria, perché in questo momento ottimizzare significa sostenere. E questo lo facciamo attraverso un monitoraggio.

Cos'è il monitoraggio? Il monitoraggio ci permette di individuare tutti quegli items, quelle caratteristiche e funzioni che consentono di seguire la presa in carico del paziente, ma anche l'accesso alle cure, l'ottimizzazione dell'accesso alla ricerca e soprattutto anche i percorsi stabiliti a livello regionale o nazionale — come nel caso delle reti di patologie rare — attraverso appunto il PDTA, cioè il percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale dei pazienti. Sappiamo bene come, nelle malattie rare così come nei tumori rari, la tempistica diagnostica sia un punto fondamentale: spesso non chiara, ritardata, con esiti diversi a seconda della rapidità di presa in carico. Questo noi lo possiamo traslare da quello che stiamo facendo nel mio ufficio come coordinamento nazionale funzionale della rete nazionale tumori rari.

In passato, la rete dei tumori rari e quella delle malattie rare erano unite anche a livello gestionale e regionale, ma poi giustamente abbiamo diviso i campi, perché sono patologie totalmente diverse, con necessità, tempistiche e professionisti diversi. Come coordinamento, noi abbiamo identificato innanzitutto centri, funzioni e ruoli. La rete nazionale dei tumori rari — come potete immaginare — è composta da centri d'eccellenza legati a centri che non hanno tutte le expertise al loro interno, ma che possono garantire una rapida presa in carico in rete. Oggi, anche attraverso la telemedicina e il teleconsulto tra professionisti, il paziente può avere lo stesso approccio alle cure senza spostarsi e senza dover autonomamente cercare dove andare. Questo ci ha permesso, attraverso il primo monitoraggio nazionale che stiamo conducendo sui tumori rari, di avere due definizioni: una relativa ai centri, cioè cosa fanno i centri attraverso indicatori e ruoli specifici — uno di questi sono gli indicatori temporali per la tempistica di presa in carico — indicatori economici e anche sociali, cioè la spesa e l'impatto sociosanitario che il paziente e il caregiver devono sostenere quando sono affetti da una patologia oncologica o rara. La stessa cosa potrebbe essere importante fare anche per le malattie rare.

Noi abbiamo partecipato alla stesura del piano triennale per le malattie rare e una parte di questo piano è dedicata all'implementazione della rete. Qual è il vulnus di tutto questo? L'accesso ai dati. Abbiamo il registro dell'Istituto Superiore di Sanità, ma abbiamo bisogno — a livello centrale, da organo tecnico del Ministero quale siamo — di avere dei dati, dei flussi nazionali strutturati, che permettano di non perdere dati e di seguire il paziente nei suoi percorsi. Abbiamo anche un decreto di interconnessione dei dati, che ci permetterà nel prossimo futuro di seguire il paziente in tutti i setting assistenziali — senza ledere la privacy — e di seguirlo anche nell'approccio farmacologico all'interno del suo patient flow.

Purtroppo, per le malattie rare non abbiamo una completezza di flussi. I flussi oggi sono quelli legati alle dimissioni ospedaliere — i cosiddetti flussi SDO, dalle cartelle cliniche — o i flussi ambulatoriali, che sono molto importanti nelle malattie a gestione farmacologica ambulatoriale, come spesso accade nelle malattie rare e anche in molti tumori. In sintesi, abbiamo bisogno di flussi strutturati per avere dati certi e solidi, così da poter sostenere un'organizzazione diversa e implementare un miglioramento della fruibilità per il paziente all'interno dei centri che si occupano di queste patologie. Grazie.



VANESSA CERRONE

Associazione Butterfly APS
GDL 1: Ricerca, sperimentazioni cliniche ed etica

Le Associazioni pazienti: restituzione dei Gruppi di Lavoro

Buongiorno a tutti. Sono Vanessa Cerrone, dell'Associazione Butterfly APS, e ieri ho avuto il grande piacere di partecipare a questo gruppo meraviglioso su Ricerca, sperimentazioni cliniche ed etica, coordinato da Barbara D'Alessio in modo davvero eccezionale. È stato un momento ricco, pieno di stimoli e di riflessioni.

Il gruppo ha lavorato a partire dai temi che già erano emersi nei cosiddetti Aperitivi di MonitoRare di preparazione a questa convention, incontri preliminari che ci hanno permesso di iniziare a riflettere insieme sui problemi e le priorità. I punti principali emersi riguardano l'infrastruttura della ricerca e delle sperimentazioni cliniche, la necessità di una maggiore razionalizzazione e monitoraggio, i finanziamenti, la cultura della ricerca clinica negli ospedali, il ruolo dei rappresentanti dei pazienti, l'utilizzo dei dati per la ricerca e, naturalmente, l'etica.

Per quanto riguarda l'infrastruttura della ricerca e delle sperimentazioni cliniche, abbiamo sottolineato come il Piano Nazionale Malattie Rare preveda la mappatura e la messa in rete delle infrastrutture esistenti, valorizzando la qualità e coordinando le risorse, in linea anche con le indicazioni dell'Organizzazione Mondiale della Sanità. Tuttavia, abbiamo rilevato che i centri di sperimentazione sono ancora troppo pochi, spesso senza risorse adeguate, e che la regolamentazione italiana resta complessa e poco fluida. Tra le possibili soluzioni che abbiamo discusso c'è la necessità di rafforzare le ERN per migliorare la collaborazione tra i centri e ottimizzare la ricerca, coinvolgere attivamente i pazienti nelle strutture che ospitano gli studi, riconoscendone il ruolo e il contributo, e ridurre i tempi di attivazione degli studi semplificando le procedure. Un altro punto molto sentito è la creazione di un portale unico nazionale della ricerca, accessibile e trasparente, per conoscere le sperimentazioni in atto e favorire l'informazione. Infine, abbiamo sottolineato la necessità di valorizzare e premiare i centri che promuovono ricerca di qualità, con un approccio meritocratico simile a quanto già avviene in altri Paesi europei.

Sul tema della razionalizzazione, del monitoraggio e dei finanziamenti, abbiamo notato che Italia ed Europa stanno perdendo competitività nella ricerca clinica rispetto ad altre aree come l'Asia e gli Stati Uniti. Il carico burocratico e la complessità di adattamento alle nuove normative europee sono ostacoli significativi. Per superare queste difficoltà, abbiamo pensato sia necessario incrementare gli incentivi alla ricerca e sviluppo, introdurre meccanismi premianti per le imprese che investono in innovazione, favorire partnership pubblico-privato per condividere risorse e competenze e, soprattutto, prevedere politiche europee a lungo termine per dare stabilità al settore.

Un dialogo strutturato tra tutti gli stakeholder è fondamentale per una governance condivisa e sostenibile della ricerca.

Un'altra area importante è quella della cultura della ricerca clinica negli ospedali, dove occorre ridurre la distanza tra ricerca di base e ricerca clinica, favorire la sinergia tra biologi e clinici e promuovere la ricerca traslazionale per trasferire le scoperte alla pratica clinica. È anche fondamentale formare e sensibilizzare figure professionali chiave, come infermieri e data manager, che giocano un ruolo essenziale nel processo.

Abbiamo discusso a lungo anche del ruolo dei rappresentanti dei pazienti, sottolineando quanto sia importante rendere la somministrazione dei questionari più accessibile e integrare davvero l'esperienza del paziente, andando oltre modelli standardizzati e riconoscendo un valore aggiunto ai progetti di ricerca che utilizzano strumenti come i PRO e i PRESS.

Un tema delicato è stato quello dell'utilizzo dei dati per la ricerca. Qui abbiamo evidenziato l'esigenza di investire nella cultura delle biobanche, definire una metodologia condivisa per standardizzare i dati e costruire infrastrutture digitali che garantiscano l'interoperabilità e la fruibilità delle informazioni.

Infine, abbiamo riflettuto sull'etica, mettendo in evidenza l'importanza di disseminare i risultati della ricerca, inclusi quelli fallimentari, per dare trasparenza e completezza al processo. È emersa la necessità di coinvolgere i pazienti già nella fase progettuale degli studi e di integrare l'etica nei programmi formativi di tutti gli operatori sanitari. Abbiamo anche sottolineato che la sperimentazione clinica non equivale a terapia e che questo deve essere chiarito per evitare malintesi. È fondamentale ricordare che l'etica riguarda le persone — con la P maiuscola — e non solo i protocolli. Infine, abbiamo osservato che sarebbe importante riflettere sull'uso del placebo nelle malattie rare e garantire che nei comitati etici ci sia sempre una figura professionale esperta in malattie rare.

In conclusione, abbiamo ribadito che servono strumenti per misurare la qualità della ricerca, razionalizzare e rafforzare gli investimenti, costruire un sistema competitivo e promuovere la collaborazione tra tutti gli attori. La comunicazione è essenziale, sia per divulgare le opportunità sia per raccontare i risultati.

Ringrazio tutto il gruppo per il lavoro prezioso e per il bellissimo pomeriggio che abbiamo trascorso insieme, pieno di scambi e di riflessioni importanti.



GIOVANNA CAMPIONI

Associazione AICCA ETS
GDL 2: Supporti sociali

Le Associazioni pazienti: restituzione dei
Gruppi di Lavoro

Buongiorno, sono Giovanna Campioni, parlo a nome dell'Associazione Italiana dei Cardiopatici Congeniti Bambini Adulti, le persone nate con malformazione cardiaca. Io sono una paziente. Intanto vi ringrazio per questa opportunità, e più che farvi un riassunto di quello che è stato detto, vi racconto un po' cosa è emerso anche come rappresentante di associazioni di pazienti e alcune mie considerazioni.

Io ero nel gruppo di lavoro sui Supporti sociali. Ringrazio tantissimo Verena Caetano Da Silveira e tutti i partecipanti, i tanti rappresentanti del mondo del lavoro. Abbiamo trattato l'argomento della nuova legge sulla disabilità, le tutele delle persone, la definizione dei LEPS... tutte queste cose. Ciò su cui ho riflettuto un po' è che la conoscenza, che grazie anche a questi incontri con Uniamo abbiamo l'opportunità di vivere, alimenta il nostro senso critico. Nel senso che la conoscenza non è che ti chiarisce definitivamente le idee: ti fa nascere dei dubbi. A me ieri sono nati dubbi e paure, e credo che ogni associazione — e questa parte critica, questa parte di dubbi e paure — sia molto funzionale. Perché grazie a queste paure, a queste criticità, noi ci diamo da fare per cercare non dico la soluzione ideale, ma sicuramente la soluzione migliore, per migliorare e dare alle persone che rappresentiamo e aiutiamo qualcosa di meglio.

Devo dire che la legge sulla disabilità è fantastica sulla carta, ma ha tantissime criticità, tantissime preoccupazioni. Una delle preoccupazioni, che ha messo in evidenza anche Annalisa — e grazie a lei anche a me sono venuti i dubbi — è: le persone con malattia rara stabilizzata da terapia non rischiano di non poter più fruire degli strumenti della 104? Quindi: come assicurare la tutela? Come cercare di integrare anche quelle persone che, nonostante la precarietà del loro stato di salute, hanno situazioni che non rientrano più in certi criteri?

Io, in particolare per le cardiopatie congenite, rappresento più o meno questa particolarità: molti di noi hanno dei farmaci, ma la vita... sì, abbiamo già un po' la strada costruita. Per esempio, io — non lo direste mai — sono in lista d'attesa. Vengo qui, faccio i viaggi, ma ci sono giorni — come voi ben sapete — giorni sì e giorni no. Giorni in cui ci alziamo e mente e corpo sono allineati, e giorni in cui la mente vorrebbe, ma il corpo non risponde. Quindi io credo che tutta la legge, tutti i servizi di cui abbiamo parlato — e di cui tutti noi siamo ben informati, quindi non sto a ripetere — debbano tener conto di questo.

Facciamoci venire i dubbi, lavoriamo su questi dubbi. Perché solo noi sappiamo davvero quello che ci accade ed è su questo che dobbiamo lavorare. La legge è già un passo avanti, perché dà la possibilità di usare criteri diversi da quelli che si sono usati finora, e si basa molto sulla centralità della persona, ascolta la persona. Ieri è stato detto molto spesso: il paziente al centro. Ricordiamoci che il paziente non è solo “al centro”, perché se è al centro è passivo. Il paziente è insieme, accanto: la strada va fatta insieme alle istituzioni, ai clinici, a tutti. Si è parlato anche molto di multidisciplinarietà: le associazioni e i pazienti fanno parte del team. E questo non bisogna dimenticarlo.

Le conclusioni per me sono: trovare strumenti alternativi, e soprattutto farci venire i dubbi. Perché con i dubbi miglioriamo le cose. Grazie.



RAFFAELLA CUNGI

Associazione Aidel22 APS
GDL 3: Salute mentale e benessere

Le Associazioni pazienti: restituzione dei Gruppi di Lavoro

Buongiorno a tutti, sono Raffaella Cungi, di Aidel 22, ma ovviamente oggi qui rappresentiamo Uniamo. Siamo tutti a portare la voce dei malati rari, indipendentemente dalle nostre associazioni di appartenenza. Questo lo dico perché per me è molto importante continuare a dirci che i nostri bisogni sono comuni, indipendentemente dalle singole situazioni.

Il nostro gruppo di lavoro si è occupato di salute mentale e siamo partiti, ovviamente, dagli aperitivi di Monitorare.

Ringrazio Simona Bellagambi e Patrizia Ceccarani che sono state le coordinatrici. È stato un lavoro molto interessante. Siamo partiti con tanti partecipanti, dai temi prioritari individuati durante gli Aperitivi di MonitoRare insieme alle associazioni dei pazienti, e abbiamo lavorato su due direttrici fondamentali:

- un livello individuale, in cui il problema di salute mentale è una comorbidità della patologia rara;
- e un livello collettivo, perché la salute mentale è importante per tutte le persone e le famiglie con malattia rara, indipendentemente dal fatto che ci sia una comorbidità psichiatrica.

Siamo felici che finalmente c'è un tavolo dedicato a questo, e anche i partecipanti hanno rilevato l'importanza di parlare finalmente di salute mentale.

Il primo argomento è stato quello relativo alla salute mentale nei bambini con disabilità. La criticità principale è l'assenza di una presa in carico integrata. Qui è emerso un punto fondamentale: la necessità di un modello di lavoro integrato, che sia l'unico capace di garantire una presa in carico olistica. Abbiamo capito che occuparsi della salute mentale vuol dire occuparsi non solo della persona con malattia rara, ma dell'intero contesto familiare in cui la malattia impatta. È emersa anche la necessità di formazione: il lavoro integrato non è solo "parlarsi" tra medici o esserci, ma è un percorso che permette di far circolare continuamente le informazioni tra i professionisti, rilevare precocemente i problemi di salute mentale e intervenire in modo efficace. È fondamentale una regia: qualcuno deve prendersi la responsabilità della regia di questo lavoro integrato, altrimenti non funziona. È stato anche sottolineato che gli stessi operatori hanno bisogno di supporto, per il carico che si portano.

Per quanto riguarda l'adolescenza, è emersa la necessità di lavorare sulla prevenzione. Anche qui: occuparsi del sistema, del benessere della famiglia per il benessere della persona, occuparsi della complessità, dare continuità dalla fase dell'infanzia. Il neuropsichiatra intervenuto ha sottolineato l'importanza di formare i neuropsichiatri sulle malattie rare: è fondamentale.

Interventi di tipo riabilitativo: si rileva una mancanza di formazione degli operatori e di progetti riabilitativi personalizzati. Serve multidisciplinarietà, protocolli condivisi e spostare l'attenzione dalla sola diagnosi alla personalizzazione dell'intervento.

Altro punto fondamentale: percorsi strutturati di transizione. Non esistono percorsi di transizione nemmeno per i problemi di salute mentale. La neuropsichiatria infantile "si interrompe" a 18 anni e un giorno, ma per molti pazienti adulti con disabilità grave e cognitiva questo è un problema enorme, perché l'ospedale dell'adulto non è pronto ad accogliere queste persone. È stata suggerita la figura del geriatra come possibile figura di riferimento per queste transizioni "atipiche", nei casi in cui la persona resta, di fatto, con caratteristiche pediatriche pur essendo adulta.

Supporto psicologico alle famiglie: oggi le famiglie si sentono sole. Serve trovare risorse e attivare percorsi, anche se la sostenibilità è una sfida. Formazione di psichiatri e psicologi: necessaria e urgente, inclusa la formazione sui problemi di salute mentale delle persone con malattie rare e delle loro famiglie.

Criticità organizzative: in alcune realtà, anche garantire la continuità di trattamento è difficile, perché il paziente non riesce a vedere sempre lo stesso professionista. Uscire dagli schemi rigidi di transizione legati all'età e pensare la transizione sulla persona.

Abbiamo notato che, purtroppo, ieri non era presente uno psichiatra dell'adulto al gruppo di lavoro: una criticità da evidenziare. È stato ribadito che il sostegno psicologico è fondamentale, ma anche l'intervento educativo e la riabilitazione, soprattutto laddove non ci siano farmaci adeguati.

Ringrazio il gruppo di lavoro: è stato importante esserci. Siamo volitivi, vogliamo andare avanti su questi temi, che riguardano tutta la comunità delle persone con malattie rare e le loro famiglie. Grazie.



GABRIELE BONA

Associazione AMRI APS

GDL 4: Le sfide delle valutazioni HTA su ausili e nuove terapie

Le Associazioni pazienti: restituzione dei Gruppi di Lavoro

Buongiorno a tutti. Io sono Gabriele Bona, presidente dell'Associazione per le Malattie Reumatiche Infantili. Il nostro gruppo di lavoro si è occupato delle sfide nella valutazione dell'Health Technology Assessment, degli ausili e delle nuove terapie. Questi sono i partecipanti, che ringrazio insieme a tutti i rappresentanti delle associazioni che hanno preso parte al gruppo, e a Fabrizio Farnetani che lo ha coordinato. I temi prioritari che abbiamo affrontato sono stati: la valutazione dell'HTA nelle malattie rare, l'esperienza del paziente e la necessità di personalizzazione.

Le malattie rare, come sappiamo, hanno poche evidenze a causa dei numeri piccoli su cui si basano, quindi è difficile applicare i processi standard di valutazione e quasi mai si considerano i costi indiretti, in quanto esulano dai costi sostenuti dal Servizio Sanitario Nazionale. Un'altra criticità è che il bilancio del SSN è gestito per cassa e non per competenze: i costi, ad esempio, vanno allocati tutti nell'anno di inizio di una terapia. Inoltre, non si fa HTA sugli ausili. Quali possibili soluzioni abbiamo individuato? La valutazione deve essere globale, partire dalle esigenze del paziente con malattia rara e includere anche il ritorno dell'investimento, considerando i costi indiretti, come i costi sociali, le prestazioni assistenziali erogate dall'INPS e la perdita di produttività dei pazienti. Fondamentali sono la formazione e la partecipazione dei pazienti, così come la creazione di una cabina di regia nazionale sull'HTA.

Per quanto riguarda il nuovo nomenclatore degli ausili, la criticità principale è che si tratta di uno strumento rigido e reinterpretato a livello locale, sia regionale che di singola ASL. Lo stesso ausilio può avere valutazioni diverse in ogni regione e il nomenclatore segue un approccio orientato al controllo della spesa pubblica, quindi si guarda più al costo che al valore. Le soluzioni individuate sono: cambiare paradigma, adottare un modello di valutazione orientato al valore e non all'oggetto; mettere davvero il paziente al centro; far circolare le informazioni tra tutti gli attori coinvolti; integrare i vari stakeholder; superare le rigidità delle organizzazioni territoriali; personalizzare gli ausili a livello territoriale.

Abbiamo riscontrato anche la mancanza di risorse e competenze per supportare adeguatamente le persone con malattia rara. Il nuovo nomenclatore ha introdotto alcune categorie innovative che però non vengono ancora prescritte. Inoltre, negli acquisti si usano gare di appalto troppo restrittive, che non permettono la personalizzazione degli ausili per il singolo paziente.

Le possibili soluzioni sono: maggiore diffusione di informazioni e training a tutti i livelli, coinvolgimento dei pazienti e delle loro associazioni, maggiore flessibilità delle organizzazioni territoriali del SSN per rispondere alle esigenze dei pazienti e, naturalmente, un maggior uso delle tecnologie innovative.

Per quanto riguarda il valore dell'innovazione tecnologica e la sua diffusione nel SSN, i costi sono estremamente elevati — sebbene in calo negli anni — e la mancanza di rimborsabilità completa frena sia la loro diffusione sia la ricerca. È necessaria una valutazione complessiva costi/benefici, considerando anche i costi indiretti. Le potenzialità della tecnologia sono straordinarie per la qualità della vita del paziente, sia in termini di autonomia personale che di relazione sociale e inserimento lavorativo: pensiamo a esoscheletri e robotica nella riabilitazione. È necessario aumentare la rimborsabilità e abbattere i costi per rendere questi ausili accessibili al maggior numero possibile di persone.

Per quanto riguarda il ruolo delle ERN, in Italia abbiamo eccellenze tecnologiche di altissimo livello, ma a questa capacità tecnologica corrisponde una scarsa possibilità di accesso tramite il SSN, perché c'è poca valutazione dei benefici per le persone e ci si concentra ancora troppo sui costi. Il dottor Pirola, rappresentante di ERN Bond, ci ha portato la sua esperienza: l'ERN Bond ha promosso un progetto di patient journey per raccogliere dai pazienti e dalle famiglie dati sui loro bisogni, e verranno proposti webinar a livello europeo sui progressi della tecnologia per favorire un linguaggio comune tra realtà diverse. Questa ci sembra una strada promettente per aumentare la conoscenza e l'uso di questi dispositivi.

Infine, per quanto riguarda il valore dei PRO e dei PRES nella produzione di una tecnologia o di un nuovo trattamento, la raccolta dei dati dai pazienti non è standardizzata. I numeri esigui rendono difficile ottenere dati disponibili e affidabili. È quindi fondamentale standardizzare i dati provenienti dai pazienti e renderli accessibili a tutti, per ampliare il volume dei dati e supportare l'analisi. In conclusione, abbiamo visto che dobbiamo puntare sulla semplificazione dei processi, creare una rete efficiente tra tutti gli stakeholder e identificare obiettivi comuni a lungo termine, cercando di modificare il concetto di nomenclatore e di LEA, che devono diventare strumenti dinamici e orientati ai bisogni reali, anziché statici e centrati sugli oggetti e sugli ausili. Ringrazio ancora il gruppo e tutti i partecipanti. Grazie.



SIMONA BELLAGAMBI

Vicepresidente EURORDIS

L'importanza di MonitoRare nel quadro europeo

Il monitoraggio è essenziale a qualsiasi livello. Se vogliamo andare avanti è essenziale sapere dove stiamo e cosa stiamo facendo, e quindi poter migliorare quelle che sono le criticità, ma anche individuare aree in cui possiamo ancora agire. Devo riconoscere, ed è stato detto più volte ieri, che l'Italia per quanto riguarda le malattie rare ha un ruolo importante a livello europeo, soprattutto grazie alle politiche messe in atto. Noi abbiamo lo screening neonatale che ci colloca in Europa al primo posto come numero di patologie, e questo è uno dei dati monitorati attentamente dall'Europa, perché lo screening neonatale — quindi una diagnosi precoce — è una delle azioni fondamentali. L'Europa, proprio perché siamo una comunità solidale, vorrebbe che tutti i bambini, tutti i neonati d'Europa, potessero beneficiare di una diagnosi preventiva e precoce, in modo da poter avere poi accesso ai farmaci.

L'accesso ai farmaci è un'altra delle nostre eccellenze: abbiamo visto, anche nelle presentazioni precedenti, quanto in Italia siamo fortunati. È una fortuna nascere in un Paese come l'Italia, non per un nostro merito personale, ma perché abbiamo raggiunto collettivamente questi livelli e questi obiettivi. È chiaro che, a livello europeo, un'altra eccellenza è Monitorare, va detto, perché siamo l'unico Paese in cui un'associazione di pazienti — Uniamo — è riuscita ad arrivare addirittura all'undicesima edizione di un monitoraggio della condizione delle persone con malattia rara e delle loro famiglie in Italia.

Partendo dal Piano Nazionale Malattie Rare, e ampliando ogni anno a capitoli e temi di interesse delle associazioni, MonitoRare fornisce un quadro attuale e costantemente aggiornato, includendo anche aree specifiche come, ad esempio, l'inclusione scolastica. Ogni anno viene aggiunto qualcosa, e tutto questo ci viene non solo riconosciuto, ma invidiato — nel senso buono — da altre associazioni europee, che fanno sforzi continui per avere uno strumento simile. Con MonitoRare l'Italia c'è riuscita. Vorrei quindi che, quando nominiamo le nostre eccellenze in Italia rispetto all'Europa, ricordassimo sempre anche Monitorare. Detto questo, è importante perché stiamo andando avanti in un momento in cui, in Europa, ci sono difficoltà che non aiutano a mantenere la sanità come priorità nell'agenda politica. Se non è nell'agenda politica — e qui associazioni come Eurordis, che rappresento oggi insieme a Uniamo, stanno spingendo — allora non lo sarà nemmeno nei finanziamenti. E noi abbiamo bisogno dei finanziamenti, perché in uno scenario basato su giustizia sociale e innovazione guidata dai bisogni dei pazienti abbiamo anche bisogno che la competitività europea sia rafforzata, che l'Europa diventi un mercato attrattivo per gli investimenti, necessari per far progredire la ricerca. Siamo in un momento di fine revisione della legislazione farmaceutica, ora alla valutazione del "trio" delle istituzioni europee.

C'è ancora margine: abbiamo sentito prima i rappresentanti AIFA parlare di joint procurement. Se parliamo di un'Europa basata sui fondamenti di equità sociale, dobbiamo permettere a tutti un accesso equo non solo alla diagnosi ma anche alle terapie.

Per fare tutto questo, servono meccanismi che siano monitorati: altrimenti continuiamo a parlarne senza mai concretizzare. Se non riusciremo a costruire un'Europa davvero unita sul piano sanitario, non è facile che questi principi di giustizia sociale — cui ogni cittadino europeo dovrebbe avere diritto — siano davvero raggiunti. Noi siamo qui per questo, e questi intenti devono essere monitorati. Grazie.



STEFANO VETTORAZZI

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

L'importanza di MonitoRare nel quadro europeo

Vorrei ringraziare la dottoressa Scopinaro per aver invitato la Commissione Europea anche quest'anno alla presentazione del rapporto annuale, che è un evento molto importante. Per rimanere nei tempi assegnati, questa volta mostrerò un'unica diapositiva, che farà da sfondo al mio breve intervento. Gentili rappresentanti delle istituzioni, delle associazioni dei pazienti, familiari e professionisti che operano nel settore delle malattie rare, a nome della Commissione Europea che rappresento ringrazio gli organizzatori per l'invito alla presentazione del rapporto annuale di Uniamo sulla condizione delle persone con malattia rara in Italia. Questo documento rappresenta molto più di una fotografia dello stato dell'arte: è infatti uno strumento vivo, capace di contribuire a orientare le politiche, supportare la scelta delle priorità e dare voce a chi troppo spesso resta invisibile. Come è stato ricordato da un altro illustre relatore, i dati rappresentano un elemento fondamentale nella decisione di sanità pubblica, perché forniscono le basi per comprendere lo stato di salute della popolazione, identificare i bisogni, valutare i rischi e, soprattutto, monitorare l'efficacia degli interventi, che è un aspetto chiave — come ricordato poc'anzi dalla dottoressa Bellagambi.

Il rapporto 2025 ha confermato quanto l'ascolto sistematico dei bisogni dei pazienti e delle famiglie sia fondamentale per costruire un sistema sanitario più equo, integrato e realmente vicino alle persone. I dati emersi hanno evidenziato ancora una volta l'urgenza di agire su diversi fronti: dalla diagnosi precoce all'accesso alle terapie, dal sostegno psicologico all'inclusione sociale, fino al pieno riconoscimento dei caregiver familiari. Ma oggi questo rapporto assume una valenza ancora più ampia, se lo leggiamo in chiave europea. L'Unione Europea ha intrapreso negli ultimi anni un percorso deciso verso il rafforzamento delle politiche per le malattie rare, e il contributo delle organizzazioni dei pazienti, come Uniamo, è cruciale per allineare le strategie locali a quelle sovranazionali.

Uniamo non è solo una voce rappresentativa a livello nazionale: è un ponte attivo tra il tessuto associativo italiano e le dinamiche politiche e istituzionali europee. Il suo impegno nel dialogo con le istituzioni, nella produzione di dati, nella promozione della partecipazione civica e nella diffusione delle buone pratiche contribuisce a costruire una visione condivisa dei diritti e dei bisogni delle persone con malattia rara. Questo ruolo di ponte si riflette anche nella capacità di trasmettere a livello europeo le esperienze maturate sul territorio e, al tempo stesso, di tradurre le iniziative comunitarie in strumenti concreti per le famiglie italiane. Fondamentale in questo contesto è anche il lavoro svolto dai gruppi europei di difesa dei pazienti, gli ePAGs, all'interno delle reti europee di riferimento, le ERN. La loro presenza garantisce che la prospettiva dei pazienti non sia solo ascoltata, ma integrata nei processi decisionali clinici, organizzativi e strategici delle ERN.

I rappresentanti dei pazienti contribuiscono attivamente alla definizione dei percorsi diagnostico-terapeutici, alla validazione di strumenti educativi e alla costruzione di modelli di presa in carico transfrontaliera. Il loro contributo è tanto più rilevante perché ancorato all'esperienza diretta di vita con la malattia, e quindi capace di orientare le scelte sanitarie verso una reale centralità della persona.

Insieme, le organizzazioni nazionali come Uniamo e i gruppi europei di advocacy rappresentano una comunità esperta, coesa e determinata, capace di influenzare positivamente lo sviluppo delle politiche europee per le malattie rare, favorendo un approccio coordinato, inclusivo e basato sull'evidenza. Senza il loro contributo costante e strutturato, il percorso verso una strategia europea pienamente attuabile non potrebbe avanzare con efficacia e legittimità. A livello europeo la Commissione è pienamente impegnata a sostenere e migliorare la vita dei pazienti affetti da una malattia rara e delle loro famiglie, attraverso diversi strumenti chiave. Per esempio, la Commissione sta finanziando il lavoro delle 24 reti di riferimento europee (ERN): con gli attuali finanziamenti, le ERN beneficiano di nuove sovvenzioni dirette fino al 2027, per un valore complessivo di 77 milioni di euro, pari a circa 3,2 milioni di euro per ciascuna ERN. Con oltre 1600 partecipanti ubicati nei 27 Stati membri e in Norvegia, le ERN favoriscono la consultazione virtuale tra esperti e il miglioramento della qualità delle cure. Oltre a questa iniziativa, vanno ricordati i finanziamenti erogati attraverso il programma EU4Health, che nel 2024 ha incluso bandi specifici per promuovere i registri europei delle malattie rare, il potenziamento della sanità digitale e lo sviluppo di linee guida condivise. Il programma Horizon Europe finanzia la ricerca traslazionale, le terapie avanzate e le tecnologie emergenti, con una sempre maggiore attenzione alla medicina personalizzata. ERDERA, una partnership europea cofinanziata dagli Stati membri e dalla Commissione per un importo previsto di oltre 380 milioni di euro in 10 anni, riunisce più di 180 partner del settore pubblico e privato. Non va poi dimenticato il ruolo delle azioni comuni come JARDIN, già ricordato anche dal dottor Francesco Saverio Mannini, e un passaggio fondamentale è rappresentato dall'attuazione della direttiva sullo Spazio Europeo dei Dati Sanitari, che offre una cornice legale chiara e interoperabile per la condivisione sicura dei dati sanitari in tutta Europa.

Questo strumento potrà rendere più efficiente la ricerca, facilitare la presa in carico transfrontaliera e migliorare l'accesso a cure di qualità, soprattutto per chi vive con patologie complesse e rare. Tutto ciò mostra chiaramente che esiste un orizzonte comune, ma per tradurre le ambizioni europee in risultati concreti serve un impegno corale di medici, pazienti e istituzioni. I dati del rapporto Uniamo ci indicano dove siamo e soprattutto dove dobbiamo andare: verso una strategia nazionale malattie rare realmente attuata, fondata sull'equità territoriale, sulla partecipazione attiva delle comunità e sulla valutazione costante dei risultati. In questo contesto, l'Italia ha una responsabilità particolare: con l'approvazione della legge 175 del 2021 e l'istituzione del Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026 sono state poste le basi per un cambiamento strutturale, ma i pazienti attendono che questi strumenti si traducano in servizi reali, in diagnosi più rapide, in percorsi personalizzati e in un supporto concreto alla vita quotidiana.

Vorrei concludere dicendo che questo è il motivo per cui il rapporto che viene presentato oggi, l'undicesimo in ordine di tempo, è fondamentale: perché porta evidenze, ma anche volti, storie e richieste; perché dialoga con l'Europa, ma resta profondamente radicato nella realtà dei territori; e soprattutto perché ci ricorda ogni anno che la cura delle malattie rare è una questione di diritti umani, non solo di politiche sanitarie. Concludo quindi rinnovando il mio ringraziamento a Uniamo per il suo lavoro instancabile e rivolgendo un appello a tutti gli attori qui presenti: trasformiamo insieme questo rapporto in uno strumento di azione, coordinamento e progresso, perché l'Europa delle malattie rare non è un sogno lontano, ma una responsabilità che ci riguarda tutti, oggi. Grazie per la vostra attenzione.



PAOLA FACCHIN

Coordinatrice Tavolo Tecnico Interregionale Malattie Rare

MonitoRare: un rapporto multistakeholder

Ringrazio per questo invito e per la partecipazione a quello che ormai è diventato un appuntamento annuale, alla presentazione del nuovo rapporto Monitorare. Le regioni hanno partecipato fin dal primo monitoraggio: anzi, il primo monitoraggio è nato proprio da questa alleanza tra Uniamo e il tavolo delle regioni, che hanno fornito e continuano a fornire di anno in anno la spina dorsale del rapporto con i dati dei malati, dei nuovi diagnosticati, di quelli presi in carico, che rappresentano una delle parti più interessanti e importanti del rapporto.

Vorrei lasciare oggi un messaggio chiaro: è stato ribadito più volte quanto sia importante il monitoraggio dei dati. Spesso si sente dire che non ci sono dati sulle malattie rare, che sono scarsi. In realtà, sia l'esperienza di Monitorare sia quella di vent'anni di lavoro dimostrano che nel nostro Paese ci sono moltissimi dati sulle malattie rare, ma questi dati non vengono usati come dovrebbero, né raccolti e trattati adeguatamente. È come avere una miniera preziosa ma non utilizzarla: i dati sono fondamentali per programmare, comprendere i fenomeni, orientare le decisioni dei politici, per mille ragioni. Sprecare dati che ci sono è qualcosa che non possiamo più permetterci.

E allora, cosa si dovrebbe fare? Quali opportunità abbiamo? C'è un'opportunità molto importante oggi: dopo quattro anni di lavoro tra regioni, Ministero, Garante della privacy, sta finalmente per uscire l'atteso regolamento sui sistemi informativi, i cosiddetti registri delle malattie rare. È un regolamento con un allegato tecnico molto dettagliato, che riguarda tutti gli aspetti — tecnologici, semantici, organizzativi — e definisce i confini, gli ambiti e le modalità a cui tutte le raccolte dati sulle malattie rare (e non solo, anche per i registri di patologia) dovranno adeguarsi. È uno strumento importantissimo per il futuro, e dobbiamo non solo tenerne conto, ma farne la base su cui costruire i prossimi passi. Questo regolamento è fondamentale per affrontare la realtà attuale, che è frammentata, ricchissima di dati, ma poco utilizzata. Ci dice in modo concreto cosa fare. E io spero che anche i decisori ne tengano conto.

Primo punto: i dati che già ci sono vanno usati nei processi formali. Non è accettabile che decisioni rilevanti vengano prese ignorando informazioni che già esistono, per esempio quelle raccolte da Monitorare o presenti nei sistemi territoriali in modo analitico. È uno spreco assurdo. Contemporaneamente, bisogna evitare di continuare ad attivare nuove raccolte informative che duplicano ciò che esiste già: capita troppo spesso che per lo stesso tema, con gli stessi attori, si creino tre, quattro, cinque raccolte di dati separate — una per una finalità, una per un'altra — parziali, di cattiva qualità, caricando di lavoro inutile i professionisti che già hanno poco tempo per seguire bene i pazienti.

Quindi: basta duplicazioni, usiamo prima di tutto ciò che abbiamo. Le nuove raccolte devono servire per integrare, non per ricominciare da capo.

Secondo punto: per utilizzare bene i dati serve omogeneità. Bisogna decidere cosa si raccoglie: è impensabile che, ad esempio, per seguire l'uso dei farmaci o degli ausili io abbia flussi che raccolgono in una parte la pastiglia, in un'altra la scatola, in una terza l'episodio di cura, in una quarta la persona. Così non si possono combinare i dati. Serve un'analisi — già avviata, e di cui si discute nel comitato nazionale — sulle unità statistiche, per poi decidere e raccogliere con la stessa unità per tutti i flussi. Questa disomogeneità è il risultato di decenni di flussi informativi avviati per ragioni diverse, spesso solo amministrative.

Terzo punto: bisogna parlare la stessa lingua — la cosiddetta interoperabilità semantica — e usare le stesse classificazioni e modalità in tutte le raccolte. Altrimenti si genera una babele di dati incompatibili, impossibili da integrare. Anche questo è fattibile, se c'è la volontà politica.

Quarto punto: bisogna riconoscere i diversi livelli di informazione necessari. È diverso il dato utile per decidere sul singolo paziente o per attivare un percorso di assistenza, rispetto al dato aggregato necessario per programmare o fare ricerca. Il nuovo regolamento indica chiaramente questi livelli, sia dal punto di vista logistico (locale, regionale, nazionale) sia per finalità, e permette di aggregarli e farli funzionare insieme.

Infine, un punto fondamentale è basare le decisioni su evidenze concrete. Una cosa è decidere sull'evidenza scientifica prodotta da sperimentazioni cliniche, che si svolgono in un mondo controllato, lontano dalla realtà quotidiana. Un'altra cosa è basarsi sui dati del mondo reale, della nostra popolazione, con tutte le sue variabilità. Dobbiamo usare anche questi dati di monitoraggio del mondo reale, e sempre di più integrarli nei processi decisionali, anche per le nuove terapie. Grazie.



ARCANGELO MORO

Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare di Firenze

MonitoRare: un rapporto multistakeholder

Buongiorno, intanto grazie ad Annalisa per l'invito. Siamo all'undicesima edizione di MonitoRare. Per me, chiaramente, questo è il primo, e a differenza di quanto forse è successo altri anni ho preferito essere presente a entrambe le sessioni, semplicemente per avere contezza di chi siete e di come lavorate. Abbiamo già iniziato un rapporto all'inizio del mio percorso, da quando sono arrivato allo stabilimento a settembre, e mi era chiaro che siete un'associazione — e una serie di associazioni — che fanno una cosa molto difficile, ma soprattutto che quello che fate lo fate con il cuore, con passione. E questa è la differenza, perché un monitoraggio fatto dai pazienti è un'altra cosa, e di questo ve ne do atto.

Veniamo a qualcosa di molto concreto, pragmatico: quello che fa lo Stabilimento Chimico Farmaceutico. Ho dato un nuovo indirizzo di politica industriale allo stabilimento. Abbiamo iniziato, da ottobre, la produzione della tiopronina e della mexiletina, che sono due farmaci che non venivano più prodotti da anni, e che sono assolutamente fondamentali. A questi si aggiungono l'importazione del Megamilbedoce e anche del Trolovol, altri due farmaci che stiamo riportando. Oltre a questi quattro farmaci, abbiamo anche il Ritalmex, che è molto vicino, ovviamente, alla mexiletina. Il mio obiettivo è il raddoppio della produzione dei solidi orali: grazie a un investimento dell'Agenzia Industrie Difesa, entro l'anno prossimo avremo la possibilità di produrre ancora più farmaci rari. C'è poi un discorso correlato, di cui si parla meno, che è la questione della cannabis a uso terapeutico. Attenzione, perché alcune delle vostre patologie possono trovare beneficio dalla cannabis. Questo è un altro settore sul quale sto investendo: entro la fine dell'anno inizieremo a produrre l'oliolita, così da poterlo distribuire in tutta Italia.

Per quanto riguarda la ricerca e sviluppo, parteciperemo insieme all'Università di Firenze alla produzione del PTH1-84, un paratormone con 84 amminoacidi: questo rientra nel bando AIFA che scade il 23, di cui ha parlato prima Armando Magrelli, al quale presenteremo la domanda. L'obiettivo è arrivare anche a sequenziare questo ormone. Per la parte di informazione e formazione, annuncio già qui che a ottobre 2026 organizzerò il primo evento ECM sulle malattie rare all'interno del Chimico Farmaceutico. E un altro passaggio, importantissimo per voi, è la comunicazione: farò il possibile per portare le vostre esigenze. Vengo dal mondo della comunicazione e dell'informazione, che considero fondamentale, quindi mi farò carico anche io di essere il vostro megafono, per amplificare le vostre richieste e necessità a livello istituzionale. Concludo dicendo: noi ci siamo, ci siamo sempre. E ciò che è davvero vincente è il lavoro di squadra. Grazie.



ANNA MOLES

**Direttrice Istituto di Biochimica
e Biologia Cellulare, Consiglio
Nazionale delle Ricerche**

MonitoRare: un rapporto multistakeholder

Buongiorno, io qui rappresento il Consiglio Nazionale delle Ricerche, in particolare il Dipartimento di Scienze Biomediche. La partecipazione, in maniera ancora molto così... rozza, se volete, a questo rapporto è stata stimolata dalla presidente Scopinaro ed è stata anche in qualche modo favorita dalla presidente del CNR, la professoressa Carrozza, che aveva una sensibilità particolare proprio per le tematiche che le vostre associazioni portano all'attenzione del mondo della ricerca.

Abbiamo fornito una serie di dati che riguardano i progetti presenti all'interno del nostro Dipartimento. Sono progetti per la maggior parte di ricerca di base, con ambizioni di scoperta sui meccanismi, ma anche sviluppo di eventuali prodotti, farmaci o terapie innovative, per modelli di malattie rare o anche, in alcuni casi, lavori direttamente su materiale umano. Il nostro intento è approfondire queste ricerche, e questa occasione è stata utile anche per noi per capire quanta attività viene svolta all'interno del Consiglio Nazionale delle Ricerche su queste malattie, e quanto sia necessaria una sistematizzazione. Una sistematizzazione che favorisca la massa critica, quindi lavorare in maniera più efficace su tutte le patologie di interesse, ma anche cercare di fare in modo che i risultati ottenuti siano trasferibili, perché noi abbiamo una grandissima vocazione come ente alla ricerca di base, ma abbiamo anche bisogno di trasferire questi risultati e avviare, facilitare il passaggio alla clinica.

Da questo punto di vista crediamo che il contributo del nostro ente possa essere anche quello di mettere a disposizione infrastrutture di ricerca. Io stessa sono responsabile del nodo italiano di un'infrastruttura europea che si chiama Infrafrontier, che genera modelli animali mutanti, li fenotipizza e, in prospettiva — speriamo di riuscirci, perché qui serve ovviamente un finanziamento importante anche da parte dei nostri stakeholder — vorremmo costituire una infrastruttura in GLP, che possa facilitare l'avvio, sempre in ambito preclinico e quindi nella sperimentazione sugli animali, ma che possa facilitare anche i successivi passaggi verso la clinica. In questo, con l'aiuto delle competenze che il Dipartimento di Scienze Biomediche sta mettendo a disposizione — ieri, per chi c'era, ha parlato il nostro rappresentante, il dottor Gianluca Sferrazza — cercheremo di coinvolgere anche gli organismi e gli enti regolatori fin dall'inizio delle attività di ricerca, in modo che questi processi siano più facilmente spendibili sul piano del trasferimento alla clinica. Crediamo che questo sia un punto molto importante, perché guardate: fare investimenti, arrivare a produrre risultati che poi però sono stati ottenuti utilizzando processi non compatibili con i dossier richiesti da AIFA o dagli altri organismi regolatori è un grosso spreco di risorse. Quindi noi cercheremo di fare uno sforzo anche per portare i ricercatori verso questo tipo di mentalità. Grazie.



SANDRA PETRAGLIA

Dirigente Area Pre-Autorizzazione, AIFA

MonitoRare: un rapporto multistakeholder

Buongiorno, ringrazio anch'io Uniamo per l'invito. Ci fa molto piacere contribuire ogni anno a questo rapporto. Non so se fin dall'inizio, ma sicuramente da dieci anni l'area pre-autorizzazione si fa carico di raccogliere ed elaborare i dati su tutto quanto viene svolto in AIFA e in Europa riguardo i farmaci per le malattie rare. Grazie anche per quell'input precedente: è stato menzionato prima, ne ha parlato anche Armando Magrelli. AIFA è molto attenta a questo raccordo fra il dato preclinico e il dato clinico e, quindi, con un bando che sta in chiusura abbiamo cercato di avvicinare molto l'identificazione di farmaci per le malattie rare con quello che poi sarà lo sviluppo clinico.

Vorrei però iniziare — e non voglio rubare troppo tempo — ringraziando Uniamo perché questo rapporto di collaborazione negli anni ci ha portato a crescere. Ogni anno, lavorando ai dati che forniamo per il rapporto, impariamo e miglioriamo noi stessi nella raccolta dei dati e nella nostra organizzazione. Quindi vogliamo ringraziare la comunità dei pazienti e delle associazioni, perché ha contribuito molto anche a migliorare i processi in AIFA, a renderci conto delle nostre attività e di come supportare meglio i cittadini e i pazienti. I dati che noi forniamo riguardano le attività core business della pre-autorizzazione, quindi l'accesso ai farmaci per malattie rare anche con meccanismi non tradizionali. Non solo i farmaci autorizzati, ma anche quelli forniti tramite il fondo 5%, o inseriti nelle liste 648, i farmaci per uso compassionevole, fino ai farmaci estremamente innovativi di terapia avanzata a cui si dà accesso con le hospital exemption, gli usi non ripetitivi di terapie avanzate. Seguiamo anche in maniera specifica e forniamo i dati sulle sperimentazioni cliniche, quindi tutte le sperimentazioni cliniche in Italia per malattia rara, suddividendole — come vedete nel rapporto — per tipologia di farmaco, profit e no-profit.

Quest'anno, nel rapporto, non abbiamo potuto fornire i dati sul finanziamento di AIFA agli studi perché il bando è appena partito. Speriamo, quindi, l'anno prossimo di dare anche dati molto interessanti su un finanziamento che vuole diventare sempre più strategico. E quando dico che il rapporto ci ha aiutato a migliorare le nostre attività, intendo dire che ci ha permesso di fornire un servizio migliore alla collettività e di migliorare i rapporti interni. Perché ci sono una serie di informazioni sul rapporto con l'utenza — le informazioni date ai cittadini col servizio Farmaci Line, piuttosto che tutte le informazioni relative alle autorizzazioni centralizzate e alla designazione di farmaci orfani — che facciamo in collaborazione con altri uffici, con cui teniamo il filo. Devo dire che, se posso dare un indicatore di performance, se i primi anni era un po' faticoso per noi mettere insieme le schede, oggi in alcuni casi riceviamo risposte in tempo reale: non appena ci arriva l'input per il rapporto, alcuni colleghi rispondono nel giro di meno di 24 ore.

Questo significa che tanti uffici in AIFA hanno imparato, dall'interazione con il mondo delle malattie rare, a migliorare anche il modo in cui seguiamo le nostre attività e possiamo interagire.

L'unico dato che non riusciamo a fornire è quello della spesa, perché non siamo allineati con i tempi: ogni anno, purtroppo, la spesa per le malattie rare si elabora intorno a luglio, e quindi nel rapporto manca sempre l'informazione della spesa nazionale o regionale aggiornata, perché il rapporto OSMED è ancora in fase di finalizzazione. In ottica futura, quindi, questo era il messaggio che volevo dare: tutte le attività che svolgiamo sono orientate ai pazienti e ai cittadini, ma quest'anno volevo ringraziare in particolare la comunità delle malattie rare, perché ci rendiamo conto ogni anno di più di quanto l'interazione porti a una crescita reciproca e a un miglioramento dei processi che, in ultima analisi, è di servizio per la collettività.

Vorrei anche ringraziare i colleghi, perché spesso sono io a parlare, ma dietro di me c'è uno staff eccellente: Pagano, Pasquazzi, Nicolini, Decorato, tutta l'area pre-autorizzazione e i colleghi di AIFA con cui collaboriamo e interagiamo. Siamo tutti una squadra, non è una sola persona a lavorare con voi. Grazie.



MARCO SILANO

Direttore Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità

MonitoRare: un rapporto multistakeholder

Buongiorno a tutti. Un ringraziamento non dovuto, ma sentito, alla presidente Annalisa Scopinaro per l'invito e congratulazioni per questo ennesimo risultato. Monitorare è un momento estremamente importante nell'anno per l'assistenza alle malattie rare, perché ci permette di fare il punto della situazione riunendo qui tutti coloro che sono coinvolti, a diverso titolo, nella presa in carico e nell'assistenza alle persone con malattie rare, e soprattutto fornendo poi la lente di lettura che è quella più importante: quella dei bisogni, dei fabbisogni e delle necessità delle persone con malattia rara e dei loro caregiver. Infatti, non dobbiamo mai dimenticare che poi il destinatario finale di tutti i nostri sforzi è comunque la persona con malattia rara e chi se ne prende cura, quindi anche i caregiver.

L'Istituto Superiore di Sanità è impegnato nelle attività a sostegno della presa in carico delle persone con malattia rara non solo con il Centro, che è sicuramente la struttura che contribuisce al 100% con le proprie attività, ma in realtà ci sono una serie di attività trasversali e intersettoriali che se ne occupano. Nel Centro, insieme a tutti i colleghi che io qui rappresento — molti sono in sala — le attività di monitoraggio più importanti che facciamo sono: una è sicuramente, già citata più volte, il Registro Nazionale Malattie Rare, che è previsto anche dalla legge ed è lo strumento più importante per il monitoraggio dell'assistenza e della presa in carico, ma anche della situazione epidemiologica delle malattie rare in Italia. È lo strumento che, a livello centrale, raccoglie i dati dai registri regionali e delle province autonome e fa un po' la sintesi.

Sintesi è un termine giusto, dal momento che diamo un quadro nazionale della situazione: i dati sono in realtà molti di più, perché servono anche ad un'attività clinica a livello regionale e provinciale, ma poi vengono sintetizzati a livello centrale, una parte di questi, per poter redigere un quadro, per poter assicurare alle Regioni il rimborso per l'erogazione delle prestazioni LEA e per dare un quadro epidemiologico. Insieme al Registro Nazionale Malattie Rare ci sono poi più di una decina di registri di patologia specifica, finanziati e sostenuti anche dalle associazioni dei pazienti. Stiamo organizzando anche l'archivio sullo screening neonatale, come previsto dalla legge 167 del 2016. La grandissima criticità di tutto questo sistema e dei flussi dati sulle malattie rare è l'interconnessione. Non tutti i registri hanno la possibilità di inserire i dati con un codice di pseudo-anonimizzazione, previsto dalla legge e univoco. Quindi noi abbiamo dati, anche molto completi e interessanti, ma poi non possono essere interconnessi tra di loro, proprio perché non è possibile ricondurli alla storia del singolo paziente, sempre nel rispetto della privacy. Su questo stiamo lavorando e speriamo di poter dare presto buone notizie.

Un'altra attività a sostegno delle persone con malattia rara, dei loro caregiver e anche dei colleghi che si occupano della loro assistenza, è tutta l'attività di informazione e formazione. Non a caso il Centro è il coordinatore del sottogruppo del Comitato Nazionale Malattie Rare che si occupa proprio dell'implementazione di questi due temi. Il telefono verde riceve numerosissime telefonate ogni anno, sia dalle persone con malattia rara sia dai caregiver, e anche dall'estero, perché il modello italiano di assistenza è ormai un modello internazionalmente riconosciuto nella sua eccellenza. Anche i colleghi delle reti territoriali e internazionali chiedono spesso chiarimenti.

Il portale è un altro punto fermo. Inoltre, stiamo cercando di riorganizzare — anche con i colleghi e con iniziative parallele — la rete di formazione del personale sanitario che si deve occupare della presa in carico delle malattie rare, perché poi è inutile avere modelli e reti particolarmente organizzate se la prima assistenza, quella sul territorio, resta l'anello debole. Vi ringrazio.



AMERICO CICCHETTI

**Professore Ordinario di
Organizzazione Aziendale,
Facoltà di Economia, Università
Cattolica del Sacro Cuore**

MonitoRare: un rapporto multistakeholder

Buongiorno. Grazie per questa occasione. Vi ringrazio perché intanto ho visto una cosa e ve lo riconosco subito: un bellissimo rapporto, un rapporto che ha una dote — anzi, due — che sono quella della sintesi, bravi, e quella della chiarezza. Contiene i dati giusti, non è pletorico, non è un mattone. Quindi è molto, molto ben fatto e, secondo me, utile.

Il monitoraggio evidentemente è un'attività utile con tantissime implicazioni. Io ne prendo una, che è quella del supporto alla valutazione. Di valutazione me ne sono un po' occupato, perché mi è capitato nel passato e nel presente di valutare farmaci nella commissione CPR dell'AIFA, vaccini nel NITAG, ho coordinato la commissione nazionale per l'aggiornamento dei LEA, sono nella cabina di regia del programma nazionale di HTA per i dispositivi medici. Allora, già questa esperienza — e mi ricollego a quello che ho sentito prima dal gruppo di lavoro che si è occupato proprio di HTA — mi porta a fare con voi una call to action, perché loro hanno colto un punto fondamentale: la frammentazione nella fase di valutazione. Perché ciò di cui i pazienti hanno bisogno non è la singola tecnologia, non è il singolo farmaco, non è il singolo dispositivo, non è la protesi, non è l'ausilio; ma l'integrazione di queste cose.

Il nostro modello di valutazione — a cui anch'io ho contribuito a costruire — pecca di una cosa: l'integrazione. Loro propongono una cabina di regia. Ecco, la cabina di regia non basta, ve lo dico. Non basta, perché quando arriva l'innovazione tecnologica, che è sempre più trasversale, questa implica processi organizzativi e assistenziali, farmaci, dispositivi... e noi abbiamo quattro porte di accesso diverse, che spezzettano questa innovazione. Però, per arrivare al letto del paziente, spesso queste quattro porte devono essere superate in parallelo e questo rallenta i processi. Vi faccio un esempio: secondo voi è ragionevole approvare un farmaco a target molecolare attraverso l'Agenzia Italiana del Farmaco e poi pretendere che il test diagnostico venga approvato da un'altra commissione, la Commissione nazionale per l'aggiornamento dei LEA? Con l'effetto che, molto spesso, il farmaco è approvato e rimborsato, ma il test non è nei LEA. Magari lo fornisce l'azienda, o magari la regione — se non è in piano di rientro — te lo può pagare. Allora, risolviamo la questione: approviamo le due cose insieme. Decidiamo chi lo fa, perché questo risolverebbe uno dei tanti problemi che abbiamo.

Ho sentito prima una cosa bellissima — la ripeto — sul nomenclatore. Permettetemi una breve parentesi autobiografica: tra le cose che ho fatto all'interno della direzione programmazione del Ministero della Salute, una che mi sta particolarmente a cuore è essere riuscito, dopo vent'anni, a dare le tariffe che hanno permesso la fruibilità di una serie di prestazioni, anche per persone con malattie rare. Credo che questo sia fondamentale. Ma come facciamo ad accelerare questi processi?

Li dobbiamo mettere insieme. Citavo l'esempio del nomenclatore: oggi permette di dare a una persona una carrozzina, di pagarne la manutenzione, eccetera... però, se quella carrozzina non è pieghevole, magari non entra nell'ascensore. Quindi ho pagato dei soldi, ma non ho risolto il problema della persona. Questo vuol dire che avremmo bisogno di una capacità di valutazione molto più ampia. Fermiamoci a quello che possiamo fare, e qui la call to action: non so se Marco Marchetti sia intervenuto, forse no, ma c'è una cosa che lui ha fatto davvero importante: ha chiesto alla Commissione Europea delle risorse per un technical support. Che cos'è? Sono risorse e competenze che aiutano a sviluppare le politiche di un Paese. Lui le ha chieste per migliorare il nuovo sistema di HTA. Questo TSI (Technical Support Instrument) ha prodotto un programma il cui obiettivo è proprio migliorare la capacità del nostro sistema di integrare le funzioni di HTA. Perciò dico che non basta una cabina di regia: perché questa attività è complicata. Credo sia fondamentale trovare meccanismi di integrazione più forti.

Non voglio togliere lavoro all'Agenzia del Farmaco — vedo che è entrato Pierluigi Russo — però dobbiamo costituire, o attraverso strumenti molto forti, o assegnando a qualcuno la responsabilità dei risultati, della produzione di quei rapporti e di quelle valutazioni che servono per decidere a 360°, per farmaci, dispositivi medici, piani di immunizzazione, LEA, protesi, ausili. Credo che sia un obiettivo raggiungibile, ma abbiamo bisogno della convinzione che questo sia realmente utile. Perché è uno sforzo culturale: quando cerchi di abbattere dei muri è sempre difficile, ma qui dobbiamo abbattere dei muri per costruire un ponte che porti l'evidenza scientifica verso la decisione. Ed è proprio questo ciò di cui abbiamo bisogno. Grazie.



MARIA SIMONA MASSARI

Centro Nazionale Sangue

MonitoRare: un rapporto multistakeholder

del rapporto anche una panoramica sui medicinali plasmaderivati, medicinali che derivano dal plasma donato dai donatori e che sono essenziali nella cura di molte patologie, come ad esempio le emofilie o, nel caso delle immunoglobuline, per le immunodeficienze. Questi medicinali derivati dal plasma sono importanti nella cura di molte patologie, come dicevo, e il sistema italiano di plasmaderivazione è un sistema fortemente regolato sia da una normativa nazionale sia da una normativa europea che assicura il rispetto di tutte le norme di qualità e sicurezza sui medicinali plasmaderivati prodotti.

Come funziona il sistema di plasmaderivazione in Italia? Funziona con quattro accordi interregionali: le regioni si consorziano tra loro e ogni consorzio stipula una convenzione con un'azienda di frazionamento in un sistema chiamato conto lavoro. Le regioni forniscono il plasma alle aziende di frazionamento, che lavorano il plasma e restituiscono alle regioni i medicinali plasmaderivati, che rimangono di proprietà delle stesse regioni. Il fatto di avere quattro diversi accordi con quattro diverse aziende consente la restituzione non solo dei prodotti obbligatori per legge — albumina e immunoglobuline — ma anche di tutta una serie di prodotti accessori che costituiscono un valore aggiunto, in quanto consentono alle regioni e ai vari accordi di effettuare scambi di prodotti, compensando eccedenze e carenze.

Questi scambi hanno generato, nel solo anno 2024, un valore economico di circa 7 milioni di euro e, considerando il periodo 2016–2024, l'importo arriva a 74 milioni di euro: la cifra che il Servizio Sanitario Nazionale avrebbe dovuto impiegare sul mercato per acquistare la stessa quantità di prodotto. Il sistema di plasmaderivazione è cresciuto enormemente negli ultimi 25 anni, aumentando del 96% la percentuale di plasma conferito al frazionamento per la produzione di medicinali plasmaderivati, e del 16% negli ultimi 10 anni. È importante notare che a crescere è stata soprattutto la percentuale di plasma da aferesi: quel tipo di donazione che consente di raccogliere volumi di plasma superiori di due-tre volte rispetto alla donazione di sangue intero e che può essere ripetuta con un intervallo di circa 14 giorni, rispetto ai tre mesi della donazione tradizionale. Questo è un fatto molto importante perché assicura di avere sempre una buona disponibilità di plasma come materia prima, in un periodo in cui assistiamo a un impoverimento della popolazione dei donatori e a un mancato ricambio generazionale.

Naturalmente ci sono differenze a livello regionale: in Italia si va da un minimo di circa 6 kg di plasma conferito ogni 1.000 abitanti nella regione Campania fino a un massimo di quasi 25 kg ogni 1.000 abitanti nella regione Friuli Venezia Giulia, con una media nazionale di 15,4 kg per 1.000 abitanti.

Nel 2024 i prodotti restituiti in conto lavoro hanno avuto una valorizzazione economica pari a circa 376 milioni di euro: la cifra che il Servizio Sanitario Nazionale avrebbe dovuto spendere sul mercato per acquisire gli stessi prodotti. Come dicevo prima, la possibilità di scambiare prodotti tra accordi ha generato un valore di circa 7 milioni di euro nel 2024 e circa 74 milioni nel complesso dal 2016. Il lavoro del Centro Nazionale Sangue, che è l'organo tecnico del Ministero della Salute e coordina tutto il sistema trasfusionale, consiste nell'analizzare i consumi storici dei medicinali plasmaderivati per individuare i fabbisogni e raggiungere l'autosufficienza, ovvero dare la possibilità a tutti i pazienti di curarsi in maniera equa. Per questo motivo il CNS elabora ogni anno la domanda di medicinali plasmaderivati, stima le percentuali di autosufficienza derivanti dalla restituzione dei prodotti in conto lavoro e può stimare la spesa farmaceutica per quella parte di medicinali non coperta dal sistema di conto lavoro e per cui il Paese resta deficitario.

Oggi il sistema consente un'autosufficienza del 62% per le immunoglobuline, sia endovenose che sottocutanee: nello specifico, il 76% per le endovenose e il 17% per le sottocutanee. L'autosufficienza dell'albumina nel 2023 è stata del 73%. Per i fattori della coagulazione, che interessano la cura dell'emofilia A e B, il Paese può considerarsi sostanzialmente autosufficiente sia per il fattore VIII che per il fattore IX. Queste percentuali di autosufficienza sono i risultati prodotti nel 2023 dal sistema di *conto lavoro*. Una quota di medicinali plasmaderivati viene comunque acquistata sul mercato per un importo pari a circa 322 milioni di euro, e la metà di questa spesa — circa 150 milioni — riguarda i prodotti *driver*, cioè immunoglobuline e albumina. Aumentare la raccolta di plasma e la quantità di materia prima permetterebbe di raggiungere l'autosufficienza per questi prodotti *driver* e di azzerare quasi completamente questa spesa. Per quanto riguarda i fattori della coagulazione, come visto, il Paese è autosufficiente, e questo ha permesso al CNS di avviare progetti di cooperazione internazionale, cedendo eccedenze di fattore VIII, fattore IX e complessi protrombinici a tre fattori a Paesi che ne sono carenti.

Per qualsiasi approfondimento, sul sito del Centro Nazionale Sangue c'è un'area dedicata dove è possibile trovare tutti i rapporti scritti negli anni per approfondire l'analisi dei medicinali plasmaderivati. Grazie.



LUCA SANGIORGI

Coordinatore JARDIN-ERN

MonitoRare: un rapporto multistakeholder

da Marco Silano, dal Professor Cicchetti. JARDIN è una Joint Action per l'integrazione degli ERN (European Reference Networks) all'interno dei sistemi sanitari nazionali. Qualcuno potrebbe dire: "Ma è inutile, gli ERN sono già integrati nei sistemi sanitari nazionali, perché vengono selezionati proprio tra quei centri che offrono livelli di eccellenza e sono designati dagli Stati membri o, nel nostro caso, dalle Regioni." Tuttavia, il nostro Work Package 5, di cui l'Italia ha il coordinamento, lavora proprio per rafforzare questo collegamento e integrare in modo strutturato gli ERN nei sistemi nazionali. Anche l'Istituto Superiore di Sanità, con il Centro Malattie Rare, fornisce un contributo importante anche nel Work Package 2, che riguarda la governance nazionale.

Siamo partiti da una riflessione: come si definisce un centro di eccellenza? Abbiamo quindi costruito una serie di indicatori grazie a un progetto pilota, per il quale devo ringraziare pubblicamente il Tavolo Interregionale — e in particolare Maria — che ha svolto un grande lavoro. Da questi indicatori, nove Paesi europei hanno avviato dei piloti per verificarne l'utilità nei loro contesti. Alcuni Paesi, che avevano già degli indicatori propri, stanno valutando quanto siano allineati con i nostri; altri, che non li avevano, stanno adottando quelli italiani. Questo per noi è già un grande risultato. Parlando invece con la "giacca" di coordinatore ERN: all'interno degli ERN troviamo centri molto eterogenei. Alcuni sono eccellenti, altri — purtroppo — non sono in grado di svolgere adeguatamente le attività previste. Quindi, una maggiore omogeneità nella selezione dei centri è fondamentale, non solo per noi coordinatori, ma soprattutto per i pazienti, che così avranno la certezza di ricevere assistenza adeguata ovunque. Come ogni anno, l'Unione Europea ci chiede di fornire dati sulle attività degli ERN. Questa volta, però, siamo stati noi a chiedere loro degli indicatori precisi. Ce ne hanno forniti solo due: il numero di nuovi pazienti riferiti ai centri e l'utilizzo degli ORPHA Code.

In Italia abbiamo fatto un esercizio interessante su questi due indicatori. Abbiamo riscontrato un buon numero di nuovi pazienti seguiti dai centri ERN, ma un utilizzo ancora migliorabile degli ORPHA Code. È importante usare correttamente questi codici perché, ad esempio, se io, Luca Sangiorgi, visito un paziente raro che ha bisogno di essere visto da quattro specialisti — cosa molto frequente — e non si usa l'ORPHA Code, quel paziente risulterà registrato quattro volte. Invece, con l'ORPHA Code corretto, possiamo aggregare tutte le prestazioni su un'unica persona. Questo è cruciale per produrre dati affidabili, utili ai policy maker, come ricordavano Paola Facchin e il professor Cicchetti.

Abbiamo valutato anche la qualità dei dati ricevuti. Ad esempio, ieri a cena raccontavo di un centro ERN che ha dichiarato 850 nuove diagnosi all'anno. Questo significherebbe lavorare anche a Natale, Pasqua e Ferragosto... chiaramente c'è stato un fraintendimento: quei numeri probabilmente si riferivano ai pazienti in carico, non alle nuove diagnosi. Abbiamo anche analizzato l'utilizzo degli ORPHA Code a livello regionale. Ci sono regioni virtuose, come Veneto e Liguria, e regioni con più difficoltà. Proprio su questi aspetti si incentrerà una riunione del 23 ottobre presso il Ministero della Salute, a cui siete tutti invitati. Discuteremo del progetto National Data Hub, che punta ad avere dati certificati e validati — soprattutto per specialistica ambulatoriale e SLA — con l'utilizzo degli ORPHA Code, così da monitorare davvero le attività dei centri.

L'idea di fondo che stiamo sviluppando con JARDIN è questa:

- Definire criteri condivisi per i centri malattie rare;
- Verificare i numeri di attività tramite il Data Hub.
- Valutare la qualità delle prestazioni erogate.
- In prospettiva, analizzare anche i costi economici delle attività.

Ma prima di parlare di costi, è necessario avere certezza su numeri e qualità. Vorrei concludere sottolineando che l'Italia non è solo protagonista sugli indicatori, ma anche nella disseminazione del Blueprint per costruire piani nazionali efficaci. Stiamo cercando di rendere sempre più evidente non solo l'esistenza degli ERN, ma anche il loro ruolo concreto e il valore che possono portare al sistema sanitario. Uniamo è direttamente coinvolta in questo percorso. Abbiamo già degli accenni di strategia in campo e stiamo costruendo il resto. Vi ringrazio per l'attenzione e spero di non essere stato troppo prolisso.



ANNALISA SCOPINARO

Presidente UNIAMO

MonitoRare: un rapporto multistakeholder

Sono state due giornate veramente intense, in cui abbiamo esplorato, come volevamo, tutti gli aspetti relativi al Rapporto, ma anche la grande collaborazione che abbiamo con tutte le istituzioni. Ringrazio tutti per le parole di lode, come quelle che ho sentito prima da Sandra Petraglia — una fra le tante — spese nei confronti della Federazione. Una Federazione che, in questi anni, ha lavorato tanto proprio per arrivare a questi obiettivi: essere presente ai tavoli di lavoro in maniera propositiva, cercando di cambiare il sistema passo dopo passo, cercando di capire dove sono i nodi e come far dialogare anche le istituzioni fra di loro. Perché, spesso, manca proprio uno spazio di confronto in cui alcuni dubbi — anche interpretativi, su leggi e decreti — possano essere chiariti.

Il Comitato Nazionale Malattie Rare (CONAMAR) sta cercando di lavorare in questa direzione, ma è ancora in fase di rodaggio. Ci sono delle difficoltà — forse siamo anche un po' troppi rispetto a quello che era il vecchio gruppo del Piano Nazionale Malattie Rare, dove magari si litigava un po', però ci si diceva le cose come stavano, andando molto sul concreto. Il CONAMAR, dunque, è diventato un organismo più complesso e gestire la complessità non è mai semplice, anche perché gli obiettivi del Piano — come abbiamo visto anche dai numeri — sono tantissimi, ed è difficile individuare quali siano davvero le priorità. Ce ne sono tante, sono tutte priorità. Però, scegliere la priorità delle priorità... non è facile.

Io posso solo dire: leggete il Rapporto. I dati sono ricchissimi, e il Bignamino che vi abbiamo consegnato serve solo a stimolare la vostra attenzione su quanto c'è dentro. Io ho la fortuna — insieme a tutta Sinodè — di poter leggere il Rapporto nelle sue fasi di composizione, e ogni volta ne traggio un insegnamento. Un arricchimento rispetto al tanto che si fa. Perché davvero si fa tanto sulle malattie rare, checché se ne dica. Certo, per noi — come rappresentanti dei pazienti, come persone con malattia rara — non basta mai. Ma esistono squadre di persone che lavorano per noi: nelle Regioni, in AIFA, nel Ministero, in Agenas e in tutte le istituzioni che rappresentano pezzi di un puzzle che si va via via completando. Sì, ci vorrebbe più integrazione, e una maggiore comprensione delle interconnessioni e dei punti di frizione. Ma credo che, in questi due giorni, sia stato detto tutto.

Vi ringrazio davvero per essere stati con noi così a lungo: due giorni di convention sono impegnativi, lo so. Però è anche vero che, negli anni passati, ci ritrovavamo a fare tutto di corsa e non riuscivamo a dare il giusto spazio alla ricchezza del Rapporto, né a quella dell'apporto delle associazioni e del loro punto di vista.

La restituzione dei tavoli di questa mattina ci ha fatto capire bene le modalità di lavoro che le associazioni stanno mettendo a punto per portare richieste strutturate alle istituzioni — e per chiedere risposte altrettanto strutturate e circostanziate. Grazie, davvero. Non ho altro da dire. Continuiamo a lavorare insieme: sono emersi molti spunti, e ognuno di noi porterà a casa quelli che sente più vicini alla propria sfera di interesse, alla propria “comfort zone”, come la chiamo io.

Per il prossimo Rapporto abbiamo già colto — anche grazie al Bignamino — alcune aree che ci sembrano più carenti di altre. E fare un riassunto aiuta a focalizzare meglio ciò che c'è e ciò che manca. Quindi chiederemo di nuovo la vostra collaborazione. Il Rapporto non è solo di Uniamo, è il Rapporto di una comunità, che comprende tutte le istituzioni. Se ci sono aspetti che pensate vadano approfonditi o valorizzati all'interno dei vostri enti, se ci sono dati che non sono ancora stati adeguatamente raccolti o rappresentati, sappiate che il Rapporto è aperto a tutte le contaminazioni che riguardano il nostro mondo. È un Rapporto vivo. Dopo undici anni, non è mai uguale a se stesso. L'anno scorso abbiamo avuto l'onore di presentarlo all'European Conference on Rare Diseases come una buona prassi da esportare in tutti i Paesi europei. E questo significa che, in Italia, siamo all'avanguardia anche su questo.

Abbiamo una rappresentanza dei pazienti che è propositiva, attiva e parte integrante del quadro dell'assistenza — anzi, del prendersi cura delle nostre persone. Abbiamo riflettuto anche sul linguaggio, come Consiglio Direttivo, e all'interno del Rapporto lo abbiamo curato in modo particolare. Non troverete più, o quasi, la parola “paziente”, ma “persona con malattia rara”. Ci piacerebbe che “arruolamento” diventasse “coinvolgimento”. E che “presa in carico”, per quanto corretta tecnicamente, diventasse “prendersi cura”. Cambiare il linguaggio, come insegna anche la Dichiarazione ONU sui diritti delle persone con disabilità, cambia la mentalità e il modo in cui ci si approccia alle persone.

Oggi era presente anche FNOMCeO. Abbiamo parlato brevemente con Silvestro Scotti di come anche la medicina territoriale debba farsi carico della diagnosi precoce e dell'ascolto delle persone. Dobbiamo costruire, attraverso la medicina narrativa, un ascolto attivo della storia familiare. I dati ci dicono che, in media, ogni medico di medicina generale ha almeno 15 persone con malattia rara nel proprio bacino di utenza. Eppure, come emerge dal Barometro di Monitorare, molti dichiarano di averne cinque. Allora diciamolo: ve ne mancano almeno dieci. Cominciate a cercarli. Perché significa che vi sono sfuggiti. Lo stesso vale per i pediatri di libera scelta. Anche se i dati dei registri e le soglie anagrafiche non combaciano sempre (noi contiamo dai 18 anni in su, i pediatri lavorano fino ai 14-16), i numeri parlano chiaro: anche tra 12 e 35 persone con malattia rara per pediatra.

Quindi è fondamentale un coinvolgimento sempre maggiore del territorio. Il Piano Nazionale ha già indicato questa direzione, e le Regioni, con l'allegato, hanno iniziato una riorganizzazione orientata proprio al territorio. Ma non possiamo dimenticare che ci sono patologie ultra-rare che non potranno mai avere un centro in ogni regione. Dovremo capire come far arrivare la competenza degli ERN al territorio, ma allo stesso tempo mantenere quella specificità che ci fa sentire sicuri nel rivolgerci al miglior centro possibile per la propria patologia. Io la chiamo “visione strabica”: dobbiamo guardare in due direzioni contemporaneamente, senza perdere nulla di vista.

Ci manca ancora un programma per le persone non diagnosticate. Dobbiamo pensare a come strutturare qualcosa per loro. Perché la maggior parte delle richieste che arrivano al nostro servizio di ascolto, orientamento e informazione proviene proprio da persone che non hanno ancora un nome per la propria condizione.

E il fatto che il CPMS delle ERN sia settoriale e non trasversale è un altro limite. Abbiamo 24 silos che non si parlano tra loro. Come possiamo trasversalizzare anche il CPMS? Trasversalizzare è la mia parola preferita, lo confesso. Non so nemmeno se esista sul vocabolario, ma è la mia parola preferita.

Un grazie enorme. A tutti. Non farò l'elenco, perché dimenticherei sicuramente qualcuno. Grazie anche alla moderatrice di oggi, che ci ha accompagnati in questa mattinata.

E... alla prossima edizione di MonitoRare.

Grazie.

L'Instant book **“Atti del convegno - Convention MonitoRare”** è stato realizzato nell'ambito del progetto SMART 2.0 con il finanziamento ministeriale concesso per l'anno 2024 ai sensi dell'art. 72, primo comma, del D.Lgs n. 117 del 2017 s.m.i.

