

# ÜNIAMO

Rari, mai soli



**BILANCIO SOCIALE  
2022**

# BILANCIO SOCIALE 2022



Alleanza Nazionale di:



Coordinatore Nazionale di:



2 milioni di persone con malattia rara.  
UNIAMO, la loro voce



---

# INDICE

## INTRODUZIONE

Premessa.....	6
Lo Scenario.....	10
Nota Metodologica.....	21

## IDENTITÀ E MISSIONE

Identità: Informazioni Generali.....	25
La Missione, Valori e Strategie.....	32

## STRUTTURA, GOVERNO E AMMINISTRAZIONE

Struttura.....	39
Gli Organi Sociali.....	41
Personale e Collaborazioni.....	49

## STAKEHOLDERS E RETI

Stakeholders .....	55
Il Sistema di Reti di Uniamo.....	56

## OBIETTIVI E ATTIVITÀ

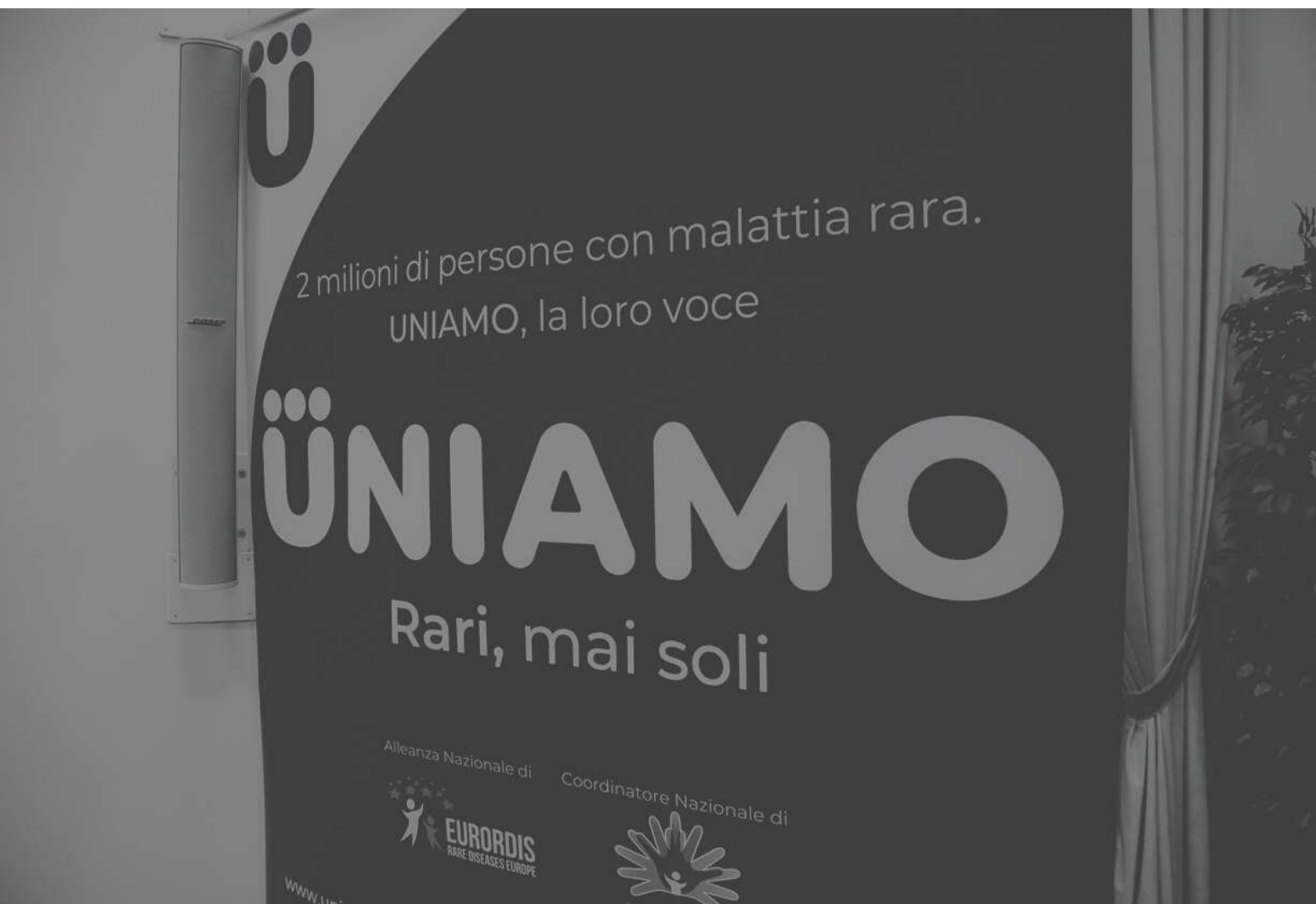
Le attività di UNIAMO.....	63
Advocacy.....	67
Rapporto MonitoRare.....	78
La sensibilizzazione.....	84
Altre attività.....	93
La comunicazione.....	101

## DIMENSIONE ECONOMICA E SOCIALE

Le Raccolte Fondi.....	107
Prospetti Economico Finanziari.....	111



# INTRODUZIONE



---

# PREMESSA

Il 2022 è stato un anno denso di attività e ha dato molte soddisfazioni.

La **campagna per la Giornata delle Malattie Rare** è arrivata a coprire tutto il mese di febbraio, con 3 eventi cardine distribuiti lungo il mese e molti eventi satellite.

Sono proseguiti fino a giugno gli **Webinar co-organizzati da Istituto Superiore di Sanità e UNIAMO**, che hanno accompagnato il percorso di approfondimento della cultura sulle malattie rare.

Sempre in collaborazione con l'ISS, la **newsletter RaraMente** ha proseguito le uscite quindicinali dedicate al mondo delle malattie rare e alle iniziative delle Associazioni.

La presentazione del **Rapporto MonitoRare** è stato un momento di intensa partecipazione da parte di tutti gli stakeholders e in maniera massiccia anche da parte delle Associazioni. La mattina è stata dedicata al Rapporto e agli incontri politici; nel pomeriggio la divisione in gruppi di lavoro tematici ha permesso una serie di approfondimenti. Grande l'attenzione suscitata, testimoniata dalla presenza del Dr Leonardi del Segretariato Generale del Ministero della Salute, di Nicola Magrini di AIFA, di moltissimi coordinatori regionali malattie rare (Paola Facchin, Giuseppina Annicchiarico, Simone Baldovino, Elisa Rozzi, Maurizio Scarpa, Erica Daina, Silvia Di Michele, Giuseppe Limongelli, Matteo Volta, Giulia Motola, Rosalia Da Rioli, Paola Grammatico, Dario Roccatello, Antonella Putzo, Cecilia Berni, Monica Mazzucato)

Gli **Stati Generali delle Malattie Rare**, hanno approfondito le tematiche del Percorso diagnostico, della presa in carico, della ricerca e delle terapie. I risultati delle discussioni sono stati sintetizzati nelle "Effemeridi", presentate alla politica durante le celebrazioni della Giornata malattie rare 2023.

Sono stati approfonditi, attraverso survey dedicate, alcuni aspetti specifici: la conoscenza delle patologie rare da parte dei medici di medicina generale e pediatri di libera scelta; i bisogni sociali delle famiglie con un membro con una patologia ultrarara. **ChiacchieRare** ha continuato il suo percorso di miglior visibilità di patologie rare e ultrarare, attraverso un format leggero e di grande diffusione sui social.

Il percorso di **supporto alle Associazioni** è proseguito durante tutto l'anno, anche con lo sviluppo di progettualità legate al supporto psicologico specifiche.

Accanto a queste attività di sensibilizzazione e approfondimento, è proseguita l'attività istituzionale della Federazione, con la partecipazione ai Tavoli, gruppi e coordinamento nei quali è presente un rappresentante nominato e con audizioni, invio di lettere e richieste di sostegno ed adesione ai rappresentanti politici.

Il Tavolo per l'aggiornamento del Piano Nazionale Malattie Rare ha proseguito i lavori consegnando al Ministro la bozza completa del Piano a maggio 2022.

Il Gruppo di Lavoro SNE, dopo aver consegnato il dossier SMA, a tutt'oggi patologia ancora non inserita nel panel, ha proseguito la sua attività per la disamina di altre patologie.

**Il Centro di coordinamento dei comitati etici**, con incontri mensili, ha prodotto le **linee di indirizzo per la raccolta del consenso informato alla partecipazione a sperimentazioni cliniche** e il documento di indirizzo sulla **Valutazione delle indagini cliniche sui dispositivi medici da parte dei Comitati Etici secondo il Regolamento UE 2017/745**. Il centro di coordinamento SNE ha prodotto i consueti rapporti Istisan.





## PREMESSA

---

La presenza dei Consiglieri a oltre **537** eventi (di persona e on line), con un totale di **1074** ore impegnate, ha permesso di continuare ad aumentare la sensibilità sulle malattie rare.

Gli appuntamenti con i rappresentanti delle Istituzioni hanno occupato buona parte del tempo dei Consiglieri e dei delegati, con **150** incontri e un totale di oltre **376** ore dedicate.

L'attività dei gruppi di lavoro e tavoli ha riguardato **75** appuntamenti, per un totale di **221** ore dedicate.



Il Piano strategico, incentrato su 4 grandi aree di attenzione (percorso diagnostico, presa in carico olistica, terapie accessibili e disponibili, sviluppo della ricerca e del ruolo dei pazienti), senza perdere di vista l'attività di supporto alle Associazioni e la sensibilizzazione/informazione, ha dato le direttrici sulle quali impostare le progettualità federative.

Nel 2022 l'attività federativa è ulteriormente cresciuta, permettendo un consolidamento della posizione leader nel mondo delle malattie rare ma guadagnando un posizionamento anche su altre aree tradizionalmente meno curate: il terzo settore, l'area disabilità, l'area scuola/lavoro.

L'ingresso nel Consiglio Nazionale del Terzo Settore, nel Forum Terzo Settore e in Terzjus hanno permesso di garantire una visibilità delle esigenze della nostra comunità anche in quest'area di sviluppo.

Siamo certi che la lettura delle prossime pagine farà capire il grande impegno che la Federazione profonde per la tutela delle persone con malattia rara.

## **Il Consiglio Direttivo di UNIAMO al 31 dicembre 2022**

**Annalisa Scopinaro** - Presidente (dal 13 aprile 2019, rinnovato 5 ottobre 2019)

**Eva Pesaro** - Vice Presidente (dal 16 ottobre 2021)

**Marcello Bettuzzi** - Tesoriere (dal 16 ottobre 2021)

**Fabrizio Farnetani** - consigliere (dal 5 ottobre 2019)

**Rita Treglia** - Segretario (dal 16 ottobre 2021)

**Barbara D'Alessio** - consigliere (dal 26 novembre 2022)

**Marco Sessa** - consigliere (dal 26 novembre 2022)

---

# LO SCENARIO

da MonitoRare - VIII Rapporto (2022) - UNIAMO

## IL RUOLO DI ADVOCACY DI UNIAMO

Gli ultimi 2 anni e mezzo sono stati caratterizzati dalla grave emergenza epidemiologica da Covid-19 che, specie nei momenti di picco nelle diverse ondate, ma non solo, ha fortemente condizionato la vita quotidiana di tutta la popolazione e l'operatività del sistema sanitario chiaramente orientato al dare risposte tempestive alla pandemia. Anche il settore delle malattie rare ha quindi fisiologicamente risentito di alcuni rallentamenti, ma non sono mancati, anche in questo complesso periodo, alcuni passi in avanti: la fotografia della rete nazionale malattie rare secondo gli indicatori EURCERD segnala un deciso progresso, legato, principalmente, all'intervenuta approvazione della **Legge 10 novembre 2021, n. 175 "Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani"** - che prevede:

10 |

- 1) l'istituzione del Comitato Nazionale per le malattie rare con il coinvolgimento delle associazioni di settore maggiormente rappresentative delle persone con malattia rara a livello nazionale;
- 2) l'approvazione di un **Piano Nazionale Malattie Rare** con periodicità triennale;
- 3) alcune **misure specifiche di sostegno alla ricerca sulle malattie rare e allo sviluppo dei farmaci orfani**
- 4) un **fondo di solidarietà per il sostegno del lavoro di cura e assistenza delle persone affette da malattie rare**. La norma è finalizzata alla tutela del diritto alla salute delle persone con malattie rare mediante misure dirette a garantire:

- l'uniformità della erogazione sul territorio nazionale delle prestazioni e dei medicinali, inclusi quelli orfani;
- il coordinamento, l'aggiornamento periodico dei livelli di assistenza e dell'elenco delle malattie rare;
- il coordinamento, il riordino ed il potenziamento della rete nazionale per le malattie rare istituita con il regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279 comprensiva dei centri che fanno parte delle Reti di riferimento europee (ERN), per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare;
- il sostegno alla ricerca.

Un'ulteriore spinta ad un'azione politica a livello internazionale sulle malattie rare è venuto da un altro importante provvedimento

di fine 2021: la **prima risoluzione a favore delle persone con malattia rara emanata il 16 dicembre 2021 dall'ONU**, nel corso della 76<sup>a</sup> sessione dell'Assemblea Generale. Una risoluzione storica che pone le malattie rare nell'agenda e, dunque, tra le azioni e le priorità delle Nazioni Unite.

La risoluzione impegna tutti i 193 Stati Membri ad adottare misure per garantire una maggiore integrazione e inclusione sociale alle persone con malattia rara. In Europa questo si tradurrà nell'auspicato sviluppo di un piano d'azione europeo per le malattie rare, già all'attenzione della Commissione europea.

Sul piano nazionale un segnale di attenzione al mondo delle malattie rare è venuto anche dal **Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza**, che prevede, per il periodo 2023-2026, specifiche misure di **sostegno alla ricerca sulle malattie rare** (50 milioni di euro, il cui relativo bando è stato pubblicato in primavera) e sui tumori rari (50 milioni di euro) nonché importanti investimenti per i progetti sul cd. "dopo di noi" e per la vita indipendente delle persone con disabilità (500,5 milioni di euro).

Ad oggi, purtroppo, si deve sottolineare il fatto che **non è ancora stato definito nessuno dei provvedimenti attuativi la cui implementazione era stata prevista nei primi 6 mesi di entrata in vigore della Legge n. 175/2021** (avvenuta in data 12 dicembre 2021). **A tutt'oggi, inoltre, non è stato effettuato neppure l'aggiornamento del "panel SNE" (Screening Neonatale Esteso)**, nonostante che il parere positivo in merito all'introduzione della SMA (atrofia muscolare spinale) sia stato consegnato dal Gruppo di Lavoro al Ministero ormai oltre un anno fa.

Senza dimenticare che le previsioni di allargamento dello screening neonatale esteso alle malattie neuromuscolari di origine genetica, alle immunodeficienze congenite severe e alle malattie da accumulo lisosomiale datano fine 2018 (Legge 30 dicembre 2018, n. 145). Un segnale di speranza su questo fronte viene dalle numerose Regioni che stanno oggi implementando e/o sperimentando lo screening neonatale anche per altre patologie non comprese nell'attuale panel.

Nonostante questi limiti il programma nazionale di SNE rimane un fiore all'occhiello della rete italiana malattie rare nel panorama dell'Unione Europea: a livello internazionale il nostro Paese è secondo solo agli Stati Uniti per il numero di malattie rare oggetto di screening neonatale.

Altri punti di forza della rete nazionale malattie rare nel confronto internazionale sono rappresentati

- a) dal modello organizzativo delle reti regionali delle malattie rare, in accordo con la policy nazionale, e all'eccellenza di diversi centri di competenza confermata anche dalla risultanze della seconda call per la partecipazione agli European Reference Networks i cui esiti sono stati resi ufficiali a novembre 2021;
- b) dall'accessibilità del farmaco anche attraverso i diversi percorsi definiti nel tempo;
- c) dal sistema di sorveglianza e monitoraggio implementato su base regionale/interregionale e nazionale;
- d) dall'esistenza di più help-line istituzionali di riferimento per le malattie rare.

Permane, invece, l'aspetto di criticità rilevato ovvero l'assenza di finanziamenti specificatamente dedicati all'implementazione del PNMR (ID 18): il comma 4 dell'art. 9 della Legge n. 175/2021 afferma che dall'attuazione del predetto articolo - che contiene la previsione sia del PNMR su base triennale sia del riordino della rete nazionale per le malattie rare articolata nelle reti regionali e interregionali - non devono derivare nuovi o maggiori oneri a carico della finanza pubblica.

12

Per gli aspetti più puntuali sono anche quest'anno numerosi gli spunti di riflessione che emergono dalla lettura del rapporto "MonitoRare" e che ben si prestano a successivi approfondimenti. In queste prime pagine ci cimentiamo con l'arduo compito di provare a fare efficacemente sintesi della fotografia di questa ottava edizione del rapporto con l'unico intento di offrire alla riflessione alcuni elementi che, più di altri, assumono un ruolo strategico per il futuro dell'assistenza alle persone con malattia rara (PcMR) e alle loro famiglie a livello internazionale, nazionale e locale.

## PUNTI DI FORZA DEL SISTEMA MALATTIE RARE IN ITALIA

### • L'ACCESSIBILITÀ DEL FARMACO

- **Nel 2020 sono state erogate 8 milioni di dosi di farmaci orfani, vale a dire appena lo 0,03% del consumo farmaceutico totale;**
- **la spesa per i farmaci orfani nel 2020 è stata pari a 1.393 milioni di € con un'incidenza del 6,0% sul totale della spesa farmaceutica;**
- **il numero di farmaci per le malattie rare compresi nell'elenco della Legge n. 648/1996 è cresciuto dai 27 del 2012 ai 38 del 2021 (erano appena 13 nel 2012);**

- **il numero di persone con malattia rara che hanno usufruito del fondo AIFA** (di cui alla Legge 326/2003, Art. 48) scende nel **2021 a 1.010**, dopo aver assistito ad un aumento esponenziale negli anni precedenti, **passando dalle 20 persone del 2016 alle 1.361 del 2020**;
- ben 8 delle 14 Advanced Therapy Medicinal Product (ATMP) con approvazione europea (dato aggiornato a fine 2021), sono attualmente rimborsate in Italia, mentre 3 AMTP sono in corso di valutazione - una ha concluso la fase di valutazione del Comitato dei Prezzi e Rimborsi e in attesa di pubblicazione nella GU, due in valutazione da parte del Comitato Prezzi e Rimborso (in Europa siamo secondi solo a Germania e Inghilterra che ne rimborsano 10).

## • L'ACCESSO ALLE INFORMAZIONI

- **16 Regioni/PPAA** hanno un **sistema istituzionale di informazione specificatamente dedicato alle malattie rare**: oltre 11.200 le PcMR con le quali sono entrate in contatto nel 2021, alle quali si devono aggiungere le oltre 3.700 PcMR entrate in contatto con il Telefono Verde Malattie Rare del Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità (CNMR-ISS).



## • LA FORMAZIONE

il numero di corsi ECM dedicati alle malattie rare si assesta a 49 nel 2021 (erano 45 del 2020); si registra positivamente un **significativo aumento di eventi formativi ECM realizzati in modalità a distanza (in totale 32 rispetto ai 6 del 2019)** che ha parzialmente compensato l'impossibilità di realizzare attività formative in presenza a causa della pandemia da Covid-19;



## • SCREENING NEONATALE E LABORATORI CLINICI

- A fine 2021 il **programma di screening neonatale esteso è attivo in tutte le Regioni/ Province Autonome**. Si registra anche una crescente omogeneizzazione del numero di patologie inserite nei pannelli di screening a livello regionale;
- il DPCM 12 gennaio 2017 “Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza” all’art. 38 garantisce a tutti i neonati le prestazioni necessarie alla diagnosi precoce della sordità congenita e della cataratta congenita. **A fine 2021 lo screening audiologico neonatale è attivo in tutto il territorio nazionale**. Analogamente **lo screening oftalmologico neonatale è attivo in tutto il Paese con la sola eccezione di una Regione dove è in via di attuazione**;
- **costante crescita nell’ultimo quinquennio del numero di malattie rare testate nei laboratori clinici italiani** considerati nel database di Orphanet che, a fronte della sostanziale stabilità del numero di laboratori, **umentano di 1.200 unità nel giro di 5 anni**: da 1.503 nel 2017 a 2.779 nel 2021;





## • LA QUALITÀ E LA COPERTURA DEI SISTEMI DI SORVEGLIANZA

- **aumenta la copertura dei registri regionali delle malattie rare (RRMR): la prevalenza stimata sulla popolazione** delle persone inserite nei RRMR al 31.12.2021 sale a **0,75% (0,89% nei minori di 18 anni)** dallo 0,30% della prima edizione del Rapporto MonitoRare nel 2015;
- **i dati contenuti nei RRMR sono relativi a tutte le malattie rare di cui all'Allegato 7 del DPCM 12.01.2017:** sulla base delle oltre 414.000 PcMR registrate nei RRMR a fine 2021 (+ 37.000 unità rispetto all'anno precedente) il gruppo più presente è quello delle **malattie del sistema nervoso centrale e periferico (15,7%)**, a seguire il **gruppo delle malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche (14,2%)**, quindi le **malattie del sangue e degli organi ematopoietici (12,7%)**; tutti gli altri gruppi di patologie fanno registrare un peso percentuale sul totale minore del 10%.
- **molto significative le differenze per età: nei bambini/ragazzi oltre il 38% delle malattie rare sono ascrivibili al gruppo delle "Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche"**, il cui peso percentuale si riduce a meno del 9% **negli adulti** per i quali la classe modale risulta, invece, essere il gruppo delle **"Malattie del sistema nervoso centrale e periferico" (di poco inferiore al 18%)**;
- **1 persona con malattia rara su 5 di quelle inserite nei RRMR ha meno di 18 anni**;
- rilevante il fenomeno della **mobilità sanitaria**: la stima della mobilità sui dati dei RRM è pari al 17% nella popolazione complessiva e arriva a superare il 25% nei minori;
- sulla base dei dati **attualmente** inseriti nei RRMR il **numero di persone con malattia rara esenti** nel nostro Paese dovrebbe arrivare a superare le **600.000** unità con una prevalenza stimata dell'1,08% sulla popolazione;
- secondo gli studi più recenti, la prevalenza delle malattie rare sarebbe compresa tra il 3,5% e il 5,9% della popolazione a livello mondiale: **il numero complessivo di persone con malattia rara in Italia sarebbe di conseguenza compreso fra i 2,1 e i 3,5 milioni di persone, un dato di gran lunga superiore a quello delle sole PcMR esenti.**

## • LA RICERCA

- **in crescita il peso degli studi clinici autorizzati sulle malattie rare sul totale delle sperimentazioni cliniche: dal 25,5% del 2017 al 31,8% del 2021** (passando per il picco del 32,1% del 2019). In aumento il numero degli studi clinici autorizzati sulle malattie rare che sale a 260 nel 2021 (erano 195 nel 2020);
- nel 2021 le **sperimentazioni cliniche sulle malattie rare in Fase I e II sfiorano la soglia del 50%** del totale (49,2%);
- in lieve aumento il **peso dei principi attivi di natura biologica/bio-tecnologica** che rappresentano il 31,1% **del totale delle sperimentazioni cliniche sulle malattie rare** rispetto all'anno precedente (28,7 % nel 2020). Più diffusi, nelle sperimentazioni cliniche sulle malattie rare, gli ATMP (1,9% vs. 1,1%), anche se in calo rispetto agli anni precedenti;
- prosegue il trend di riduzione della presenza dei **gruppi di ricerca italiani nei progetti relativi alle malattie rare inseriti nella piattaforma Orphanet: 7,6% nel 2021** (a fronte del 19,9% del 2016);
- **492 i progetti di ricerca corrente sulle malattie rare condotti dagli Istituti di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico (IRCCS, che secondo le previsioni del PNRR dovrebbero essere oggetto di una riorganizzazione) nel 2021 (13,6% del totale, in crescita rispetto all'anno precedente) per un valore di quasi 16,8 milioni di euro;**
- **11 milioni di euro (19,2% del totale)** le risorse della **ricerca sanitaria finalizzata** investite dagli IRCCS su progetti per le malattie rare (dato stabile rispetto all'anno precedente ma in netto aumento rispetto al 2019); - aumentano il numero di centri partecipanti, il numero di persone coinvolte e il numero di diagnosi perfezionate dai vari programmi implementati per le malattie senza diagnosi;



## • LA QUALITÀ DEI CENTRI DI COMPETENZA

sono **223 i centri di riferimento per le malattie rare** identificati da Regioni/PPAA (3,7 per 1 milione di abitanti); 83 di questi sono parte almeno una ERN (erano 66 fino a fine 2021);

- **l'Italia rimane al primo posto per numero di health care providers (HCPs) membri delle ERNs anche dopo la call di allargamento** i cui esiti sono stati resi noti a fine 2021: 333 su circa 1.500 (più 1 su 5 come già in precedenza) e gli HCPs italiani sono presenti in tutte le ERNs eccetto una (solo Francia, Olanda e Belgio sono presenti in tutte e 24 le ERNs). Il dato mediano sulla presenza degli HCP italiani negli ERNs è pari a 12 (era 6 a fine 2020);
- per quanto attiene all'**assistenza sanitaria transfrontaliera**, l'Italia si **caratterizza per un livello decisamente più elevato di mobilità attiva** (pazienti in entrata, circa 8.290 all'anno nel periodo 2016-2020) **rispetto alla mobilità passiva** (pazienti in uscita, circa 180 all'anno nel periodo considerato);
- nel corso del 2021 sono stati approvati altri 17 **Percorsi Diagnostico Terapeutico Assistenziali (PDTA)** da parte di Regioni/PA portando il numero complessivo a oltre **320 PDTA** definiti a fine 2021;
- **l'attiva partecipazione delle persone con malattie rare e dei loro rappresentanti associativi**



## • L'ATTIVA PARTECIPAZIONE DELLE PERSONE CON MALATTIE RARE E DEI LORO RAPPRESENTANTI ASSOCIATIVI

- sale a **670** il numero di **associazioni italiane di persone con malattia rara** (1,4 ogni 100.000 abitanti);
- **14** le **Regioni/PPAA** che prevedono la **presenza dei rappresentanti delle associazioni delle persone con malattia rara negli organismi di partecipazione a livello regionale sulle malattie rare**;
- **3** **rappresentanti delle persone con malattia rara sono componenti del "Centro di coordinamento sugli screening neonatali"** previsto dall'art. 3 della Legge n. 167 del 19 agosto 2016 "Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie";
- **un rappresentante delle persone con malattia rara è componente del centro di coordinamento nazionale dei comitati etici territoriali** previsto dalla Legge 11 gennaio 2018, n. 3 "Delega al Governo in materia di sperimentazione clinica di medicinali nonché disposizioni per il riordino delle professioni sanitarie e per la dirigenza sanitaria del Ministero della salute";
- **un rappresentante delle persone con malattia rara è stato individuato fra i componenti del Gruppo di Lavoro SNE.**



### • DA REGISTRARE POSITIVAMENTE

Da registrare positivamente anche il fatto che, a fine 2021, sono **16 le Regioni/PPAA che hanno inserito il tema delle malattie rare nell'ambito degli strumenti generali di programmazione sanitaria** (vigenti o in via di approvazione nel 2021) o che hanno definito un Piano Regionale Malattie Rare.

### • CRITICITÀ

L'altra faccia della medaglia è rappresentata dalle criticità, alcune delle quali accennate anche sopra, che persistono, come **le disomogeneità territoriali nell'accesso ai servizi sanitari, socio-sanitari e sociali** di cui sono esemplificazione:

- la disomogeneità nella distribuzione geografica degli ospedali italiani che partecipano alle ERNs: 7 Regioni/PPAA non hanno alcun centro partecipante alle ERNs e 2/3 degli ospedali che partecipano ad almeno una ERN si trova nelle regioni settentrionali. Si tratta di un aspetto non irrilevante anche in considerazione della prospettiva di 'integrazione dei centri che partecipano alle ERNs (centri di "eccellenza" secondo la L. 175/2021) nella rete nazionale malattie rare; 11 EXECUTIVE SUMMARY
- la difficoltà di accesso alle cure come testimoniano i dati sulla migrazione sanitaria dei minori con malattia rara esente evidenziati dai RRMR e di cui è esemplificazione anche il fatto che dei 159 pazienti trattati con l'ATMP CAR-T nel 2020, oltre la metà (n=83; 52,2%) lo sono stati in Regione Lombardia;
- l'ancora incompleta attivazione dello screening neonatale esteso di cui alla Legge n. 167/2016 e il mancato aggiornamento del pannello delle patologie da includere;
- la mancata definizione dei Percorsi Diagnostico Terapeutico Assistenziali delle persone con malattia rara in alcuni territori e la diversità dei modelli adottati per la definizione;
- l'ancora parziale copertura dell'intera popolazione delle persone con malattia rara esenti di alcuni dei Registri Regionali delle Malattie Rare.

Dopo tre anni dalla costituzione del **gruppo di lavoro per l'elaborazione del secondo Piano Nazionale delle Malattie Rare** - nel quale è stata prevista anche la rappresentanza della comunità delle persone con malattia rara riconoscendo ad UNIAMO questo fondamentale ruolo di advocacy - il testo tecnico è stato consegnato a maggio al Ministero della Salute. A tutt'oggi però, - **prescindendo da quanto UNIAMO ha fatto in questi anni attraverso il rapporto Monitorare** - manca **una valutazione del PNMR 2013-2016 che avrebbe dovuto costituire la base di partenza del nuovo Piano.**

# NOTA METODOLOGICA

## Motivazioni - obiettivi della realizzazione del Bilancio Sociale

Gli obiettivi della Federazione per la stesura del bilancio sociale sono molteplici, ma tutti accumulati dall'esigenza di rendere conto, in maniera trasparente e diffusa, a quanti ne hanno interesse e diritto del grado di perseguimento della propria missione sociale.

Speriamo, con questo strumento, di offrire ai lettori gli strumenti per valutare:

- l'efficacia dei risultati sociali ottenuti
- l'efficienza dell'attività, non sempre misurabile in termini di costi-benefici di tipo economico soprattutto per un'organizzazione senza scopo di lucro
- l'effettivo perseguimento della missione
- le relazioni e i rapporti con tutti i portatori di interesse e la capacità di comunicare con essi, ponendo particolare attenzione alla qualità dello scambio

## Percorso di rendicontazione sociale

Data la mole delle attività della Federazione, non è sempre facile esplicitare la rendicontazione sociale. Questo è il nostro quarto bilancio sociale: il primo è stato realizzato per l'anno 2010/2011, gli altri nel 2021 e 2022.

Sempre di più la Federazione rende esplicita la sua azione e misura i risultati degli sforzi quotidiani.

21

## Relazione tra bilancio sociale e altri strumenti

Il bilancio sociale si integra in maniera organica con gli strumenti di programmazione e di amministrazione che la Federazione utilizza nel suo lavoro.

Mission, strategia, obiettivi e rendicontazione (il bilancio finanziario corredato dalla nota esplicitiva) ne fanno parte integrante.

## Principi utilizzati per la redazione

Per la redazione del presente bilancio sociale sono stati seguiti i principi enunciati nelle linee Guida del Ministero del Lavoro e delle Politiche sociali approvate con il Decreto del 4 luglio 2019, pubblicato in Gazzetta ufficiale n. 186 del 09/08/2019 (Adozione delle Linee Guida per la redazione del bilancio sociale degli enti del Terzo Settore).

### **Periodo di riferimento della rendicontazione**

Il periodo di riferimento è l'anno fiscale, dal 1° gennaio al 31 dicembre. In alcuni casi sono state aggiunte, per completezza di informazione, anche alcune note sull'anno precedente o successivo.

### **Ampiezza della rendicontazione**

Nell'ambito del periodo considerato sono state prese in considerazione le attività / iniziative sviluppate su tutto il territorio nazionale e le collaborazioni europee.

### **Processo di elaborazione del bilancio sociale e coinvolgimento degli stakeholder interni ed esterni**

Abbiamo coinvolto la struttura operativa, i volontari e i membri del Consiglio Direttivo per la raccolta dei dati e delle informazioni; la Presidente Annalisa Scopinaro ha coordinato la raccolta, collazionato le informazioni, e elaborato la strutturazione metodologica.

I consulenti esterni, collaboratori sui progetti realizzati nell'anno, sono stati chiamati ad esprimere un parere sulla congruità e la completezza delle informazioni presentate.

### **Piano di comunicazione del Bilancio sociale**

Il bilancio sociale verrà pubblicato in formato sfogliabile sul sito della Federazione, oltre che inviato ai nostri stakeholders istituzionali.

Ne verrà inoltre data notizia sui social.

Le copie cartacee saranno inviate ai Soci come lo scorso anno

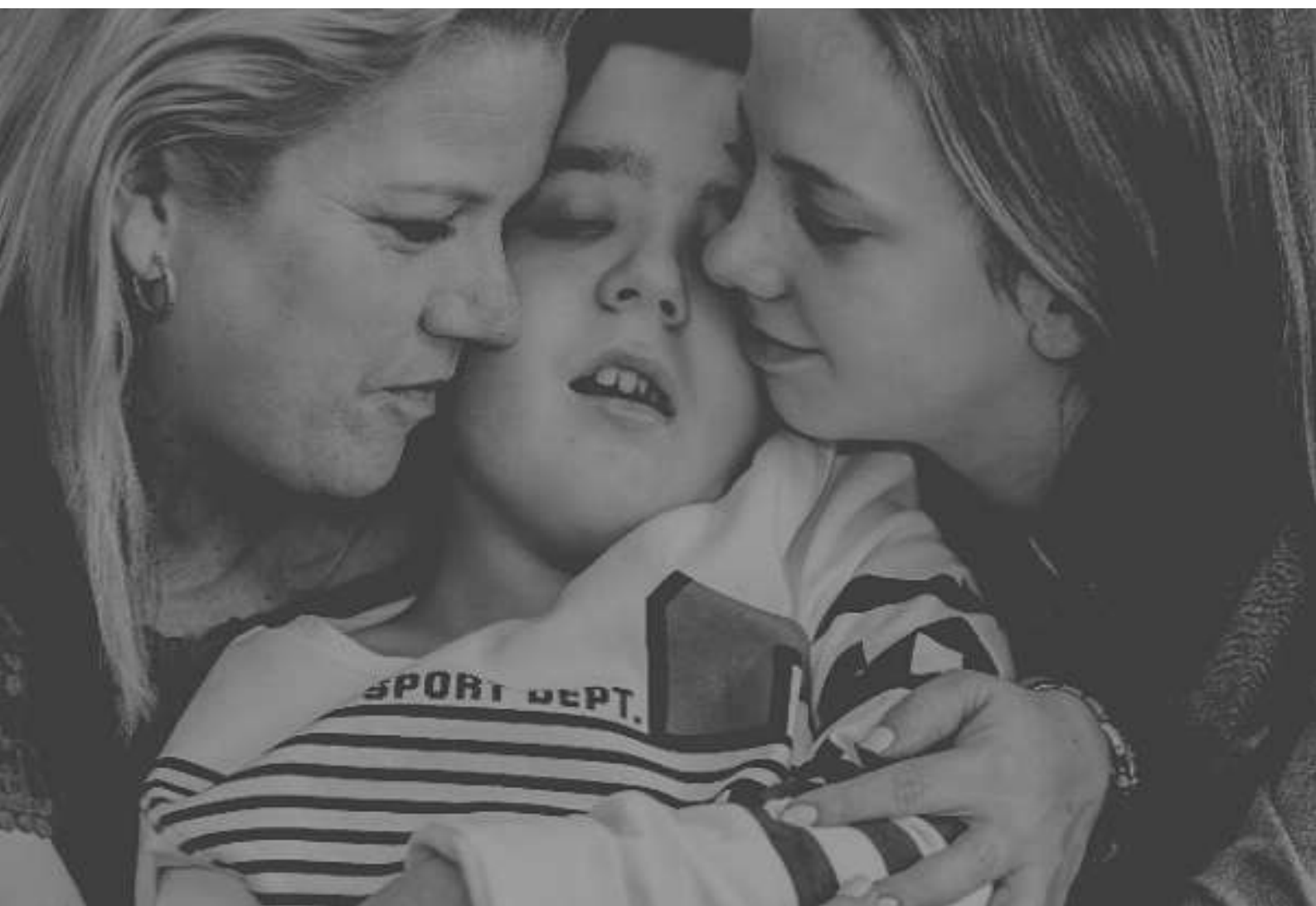
### **Obiettivi di miglioramento per le prossime edizioni**

Il bilancio sociale richiede una raccolta sistematica dei dati, che è stata messa a punto in questi tre anni.

La grafica è stata riportata al brand book sviluppato a fine 2021, con il rinnovo del logo.

Siamo consapevoli che sia un lavoro molto impegnativo; lo sforzo dei prossimi anni sarà di rendere sempre più fruibili le informazioni anche attraverso un sunto e infografiche.

# IDENTITÀ E MISSIONE







# IDENTITÀ: INFORMAZIONI GENERALI

**UNIAMO F.I.M.R.** è un'Associazione di Promozione Sociale (APS) iscritta al Registro Nazionale del Terzo Settore (RUNTS).

**Fondata nel luglio 1999** grazie alla volontà di 20 associazioni di pazienti con l'obiettivo primario di **migliorare la qualità di vita delle persone colpite da malattia rara**, attraverso l'attivazione, la promozione e la tutela dei diritti vitali dei malati rari, nella ricerca, nella bioetica, nella salute, nelle politiche sanitarie e socio-sanitarie.

Opera non solo nell'interesse dei pazienti ma anche dei medici, dei ricercatori e delle istituzioni attraverso un'attività critica che per questo diventa indispensabile.

La sede è a Roma; il Consiglio Direttivo conta 7 consiglieri, le associazioni affiliate sono oltre 180. L'organo di controllo è composto da 3 persone scelte dalle Associazioni. Le fonti di finanziamento sono le quote, contributi, donazioni, progetti finanziati da enti pubblici e aziende private.

A fine 2022 le persone assunte, erano quattro: due contratti indeterminati e due determinati. Quattro professionisti hanno collaborato al Servizio SAIO. Una volontaria segue alcune specifiche attività amministrative in maniera continuativa. Un'altra volontaria si occupa dei rapporti con Eurordis e in generale dell'attività estera. Tre volontari seguono altrettanti Tavoli di lavoro a nome di Uniamo.

**È registrata al RUNTS dal 2022.** Precedentemente era iscritta al **Registro Nazionale delle APS** (n. 102) e **Onlus di diritto** (ai sensi dell'art.4, comma 2 del DM 18 luglio 2003, n. 266).

In Italia rappresenta la comunità delle **persone con malattia rara, oltre due milioni di persone**, per un totale di oltre **8000 patologie rare**, con i seguenti riconoscimenti:

- dal 2010 - Personalità Giuridica registrata presso la Prefettura di Roma (n. 726/2010) ai sensi del DPR 361/2000
- dal 2012 - Evidente funzione sociale ai sensi delle leggi n.476 del 1897 e n. 438 del 1998 dal Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali
- dal 2007 - Legittimazione ad agire per la tutela giudiziaria delle persone con disabilità, vittime di discriminazioni ai sensi del Decreto 21 giugno 2007, art. 4 c.2. della Presidenza del Consiglio dei Ministri

UNIAMO è **Alleanza Nazionale di EURORDIS-Rare Diseases Europe** (l'organizzazione europea che raggruppa oltre 1000 organizzazioni di malati in 70 paesi in rappresentanza di oltre 30 milioni di pazienti).

Dal 2005 è componente in EURORDIS sia del Consiglio Direttivo che del Consiglio delle Alleanze (CNA), per il tramite di Simona Bellagambi.

Partecipa a progetti europei: Rapsody, Polka, Europlan, Burql, Rare Impact, Rare 2030 per Eurordis, Eurogentest ed Euorphan.

Entra nel 2008 a far parte del CNAMC di Cittadinanzattiva.

**Dal 2008 coordina per l'Italia la giornata delle malattie rare promossa da EURORDIS che viene celebrata ogni anno l'ultimo giorno di Febbraio.**

Incontra regolarmente membri del Parlamento, stende emendamenti, partecipa alle consultazioni pubbliche europee sulle malattie rare, redige proposte ed opinioni.

Ha collaborato alla stesura del Libro Verde del Ministro Sacconi, del Piano Nazionale Malattie Rare, del Testo Unico di Legge sulle Malattie Rare approvato a novembre 2021.

**È parte attiva nei tavoli istituzionali dedicati alle Malattie Rare nelle Regioni Lombardia, Abruzzo, Lazio, Campania e Sicilia.**

Nel luglio 2009 firma un patto d'intesa, rinnovato nel 2014, finalizzato alla realizzazione di un progetto triennale per la formazione sulle Malattie Rare dei MMG e dei PdLS in collaborazione con le società scientifiche SIM, SIP, SIMGePeD e SIGU, e le federazioni FIMMG e FIMP e realizzato grazie al sostegno economico di FARMINDUSTRIA: **Conoscere per Assistere** ha proseguito la sua formazione per quasi 7 anni, toccando tutte le Regioni italiane.

Nel luglio 2010, fino al 2015, viene nominata membro dell'Osservatorio sulla condizione delle persone con disabilità, ai sensi della Legge 3 marzo 2009, n. 18.

Nel novembre 2010 organizza la conferenza italiana del Progetto Europeo **EUROPLAN "The European Project for Rare Diseases National Plans Development"**, che ha riunito tutti i principali attori del settore per un momento di approfondimento sullo stato dell'arte delle Malattie Rare in Italia e di valutazione sulla trasferibilità della Raccomandazione del Consiglio Europeo e delle Raccomandazioni di Europlan. Il documento finale della Conferenza è stato conglobato quasi interamente nel Piano Nazionale per le Malattie Rare approvato per il triennio 2013 - 2016.

Con lo stesso format e sempre supportata da EURORDIS, si è tenuta la terza Conferenza (Febbraio 2018) all'interno della Joint Action Europea RD-ACTION (2015-2018), in cui i partecipanti si sono confrontati su tre priorità individuate come le più pressanti da affrontare: le ERN - Reti Europee di Riferimento e i Centri di competenza, i PDTA - Percorsi Diagnostico Terapeutico Assistenziali e l'integrazione delle malattie rare nelle Politiche e nei Servizi Sociali (il [report finale](http://www.rd-action.eu/europlan-rd-national-plans-conferences-reports/) è consultabile su <http://www.rd-action.eu/europlan-rd-national-plans-conferences-reports/>).

Nel dicembre 2010 ha definito alla fine di un percorso formativo con i rappresentanti delle Associazioni federate il **"Modello Assistenziale ideale dei pazienti affetti da patologia rara"**.

Nel febbraio 2011 sigla un Patto d'Intesa con l'Ospedale Bambino Gesù per il progetto "Costruzione di percorsi diagnostico-assistenziali per le malattie oggetto di screening neonatale allargato".

Dal 2015 pubblica **MonitoRare**, il rapporto sulla condizione di vita delle persone con malattia rara, arrivato nel 2022 alla VIII edizione. Il Rapporto può contare ogni anno sul contributo di dati da parte di: Ministero della Salute, Centri di coordinamento regionale per le Malattie Rare, AIFA, Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità, Ministero dell'Istruzione, Presidenza del Consiglio dei Ministri, Orphanet, Fondazione Telethon, Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare, Società Scientifiche e tanti enti altri che ogni anno si aggiungono.

Sempre dal 2015, comincia a diffondere in Italia il **Play to Decide**, un gioco-dibattito certificato dalla Commissione Europea realizzato per conoscere, discutere e decidere sui temi caldi del biotech, della scienza e della medicina, dal forte impatto individuale e sociale per le loro implicazioni etiche, scientifiche ed economiche. Nel 2018 il gioco sullo Screening Neonatale Esteso è stato completamente rinnovato e aggiornato da UNIAMO, grazie al supporto scientifico di Sara Casati, bioeticista.

Il 20 febbraio 2015 firma il "**Patto di intesa a favore della cura e della ricerca dei bambini e delle persone con malattia rara**", di concerto con Regione Puglia, l'Università e il Politecnico di Bari, l'Università di Foggia e quella del Salento, la libera Università del Mediterraneo Jean Monnet, la FIMMG (Federazione Italiana Medici di Medicina Generale), la SMI (Sindacato Medici Italiani), ARTI Puglia, H Bio, l'Azienda Università Policlinico di Bari, l'A.Re.S Puglia.

A giugno 2016 stipula un Protocollo di Intesa per la realizzazione di attività di comunicazione e di promozione in tema di salute e prevenzione con **Eiphas, European Institute Prevention Health Analysis Security**.

A settembre 2016 stipula un **accordo di collaborazione con UMANA**, agenzia interinale, per promuovere l'integrazione delle persone disabili affette da malattia rara e realizzare percorsi di accompagnamento al lavoro individualizzati.

A dicembre 2019 stipula un **Protocollo di Intesa con la Rivista Diagnosi & Terapia (D&T)**, per un'opera di divulgazione mirata alla diffusione delle tematiche sanitarie e psicologico-sociali che riguardano le persone con malattie rare e i loro familiari e per la realizzazione di progetti di informazione e formazione degli operatori.

A febbraio 2020 stipula un accordo con l'**Agenzia DIRE**, per la pubblicazione sulla rivista on line di articoli sulla sezione "La voce del terzo settore".

A ottobre 2020 stipula un accordo di collaborazione scientifica con l'**Istituto Superiore di Sanità**, per la realizzazione di iniziative comuni verso la comunità delle persone con malattia rara e tutti gli altri attori di sistema.

A giugno 2021 entra nel Consiglio Nazionale del Terzo Settore, in qualità di rappresentante delle reti associative.

Nel 2021 ha collaborato con **StartMag**, con la pubblicazione di alcuni articoli e la copertura in qualità di media partner di diversi eventi.

A luglio 2021 stipula un accordo di collaborazione triennale con **Rai Com S.p.A** per la promozione delle iniziative UNIAMO e delle Associazioni federate sui canali di Rai Pubblica Utilità.

Il 7 aprile 2021 stipula un protocollo di intesa con la **SIPPED - Società Italiana di Psicologia Pediatrica**.

L'11 febbraio 2022 stipula un protocollo d'intesa con **FAVO - Federazione Italiana delle Associazioni di Volontariato in Oncologia**, realtà con la quale UNIAMO ha realizzato iniziative istituzionali concordate.

Il 30 settembre dello stesso anno stipula l'ultimo protocollo d'intesa del 2022 con **Special Olympics Italia Onlus**.

L'attività di **advocacy** della Federazione è condotta attraverso il continuo confronto con le istituzioni politiche, la stipula di patti e protocolli di intesa, le relazioni con tutti gli stakeholder del settore e la partecipazione istituzionalizzata a: Tavoli e gruppi di lavoro, Comitati tecnici e scientifici, Coordinamenti Regionali per le malattie rare e conferenze ed eventi periodici.

A sostegno di ciò, UNIAMO svolge un ruolo attivo di rappresentanza dei pazienti in moltissimi tavoli istituzionali:

- Comitato Nazionale Malattie Rare, istituito in ottemperanza alla Legge 175/2021
- Gruppo di lavoro SNE, istituito in ottemperanza alla Legge 167/2106 e successivi emendamenti
- Coordinamento nazionale Screening Neonatali Estesi
- Coordinamento nazionale dei comitati etici territoriali per la sperimentazione clinica
- Coordinamenti regionali malattie rare delle regioni: Sicilia, Abruzzo, Lombardia, Puglia, Lazio, Campania.
- Osservatorio Sperimentazioni Cliniche Regione Lombardia
- Rete interaziendale Malattie Rare Bologna

Numerosi sono anche i Comitati e Gruppi di lavoro nei quali la Federazione porta il suo contributo:

- Comitato di Redazione della Newsletter RaraMente (Ministero Salute, ISS, Uniamo)
- Comitato Scientifico Osservatorio Health Insight
- Forum di Medicina Narrativa
- Comitato Scientifico ATMP Forum

Nel 2020 ha anche partecipato al Gruppo di Lavoro per l'implementazione delle tecniche omiche nella pratica clinica istituito presso il Consiglio Superiore di Sanità.

# I PRINCIPALI PROGETTI IN 20 ANNI



YOUTH  
COURAGE

**2022 Youth with Courage / The value of facing school:** progetti Erasmus+ cofinanziati dall'Unione Europea dedicati rispettivamente alla diffusione di testimonianze di persone con malattia rara e alla realizzazione di strumenti per insegnanti di studenti con malattia rara.



**Servizio di Ascolto, Informazione e Orientamento per le malattie rare** (dal 2017): supporto psicologico, informativo e di orientamento legale gratuito, rivolto a persone affette, familiari, caregiver e Associazioni, svolto da personale qualificato che opera anche in sinergia con le helpline istituzionali ed europee per le malattie rare e che si avvale - per l'area legale - anche del supporto di Pro Bono Italia.

**2022 Tavoli Percorso diagnostico, Presa in carico olistica, Terapie e Ricerca.**

2021 Tavolo di lavoro sulle **terapie avanzate e innovative**

2021 Tavolo di lavoro sul **Regolamento Europeo Farmaci Orfani**

2021 Premio **Rare Disease Award** nell'ambito del Forum Sistema Salute

2021 La **Compliance fra Associazioni e Aziende farmaceutiche**: sviluppo di un consensus paper



**2020 Rari&Smart** una piattaforma digitale dedicata alle Associazioni. All'interno si possono trovare servizi di consulenza, condividere notizie su propri progetti e iniziative, letteratura scientifica e documenti di posizione, per promuovere una azione sempre più trasversale e di rete.



**2020 Chiacchierare**, un format innovativo di presentazione delle Associazioni e delle patologie tutelate, con il supporto di clinici di riferimento. Le puntate sono trasmesse in diretta Facebook e rese disponibili sul canale YouTube della Federazione.



**2020 Rare2030**: progetto Europeo che ha individuato gli scenari auspicabili per le politiche sulle malattie rare nel decennio 2020-2030 (dal 2019 al 2021)



**2019 IntegRare** l'assistenza sanitaria e sociale: progetto finanziato dal Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali.



**2019 RareImpact**: progetto Europeo di analisi sulle terapie avanzate e innovative: punti di criticità, possibili soluzioni.



**2018 NS2 Nuove Sfide per Nuovi Servizi**: Il progetto ha sviluppato sul territorio nazionale incontri sui diritti esigibili e sulla presa in carico della persona con malattia rara; formazione sugli operatori delle help line; open day nei centri screening, incontri di supporto fra persone con malattia rara. Nell'ambito del progetto sono state sviluppate la consensus paper sulle Help Line Istituzionali e la position paper sullo screening neonatale esteso.



**2018 Vociferare**: finanziato da Fondazione con il Sud, il progetto ha promosso interventi di sensibilizzazione, formazione, accompagnamento e comunicazione per favorire l'azione delle organizzazioni dei pazienti e migliorare la situazione dei malati rari nelle regioni del Sud attraverso un processo di empowerment individuale, organizzativo e di comunità.



2017 **Social Rare**: finanziato dal Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali, anno 2016, ha migliorato le conoscenze sul tema delle tutele sociali e dell'abitare sociale per le persone con malattia rara e gravi disabilità, favorendo la conoscenza delle opportunità offerte dalla approvazione della L. 112/2016 "Disposizioni in materia di assistenza in favore delle persone con disabilità grave prive del sostegno familiare". A fine percorso è stato pubblicato un volume con le istanze per il miglioramento della legge, compilato anche grazie alla collaborazione con il Consiglio Nazionale del Notariato.



2016 **RINGS - Rare Information Network Generating Solutions**.

Lo sviluppo di una piattaforma di videoconsulto per la comunità delle persone con malattia rara.



2009/2017 **Conoscere per Assistere**: segni e sintomi per le malattie rare.

2014 **Determinazione Rara**: finanziato dal Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali. Il progetto ha sviluppato un importante percorso formativo di grande respiro che ha previsto 3 sessioni principali (ciascuna di un giorno e mezzo), articolate in 6 tappe, in calendario dall'8 novembre 2013 fino ad aprile 2014 sulle nuove frontiere della ricerca.

30



2014 **Carosello**: finanziato dal Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali, anno 2013, finalizzato a sviluppare un percorso di empowerment delle persone con malattia rara e dei loro rappresentanti associativi che, muovendo da una preliminare analisi degli assetti istituzionali e organizzativi dei servizi per persone con malattia rara nelle diverse regioni, favorisca la formulazione di proposte per il miglioramento delle reti

regionali di assistenza per promuovere l'equità di accesso ai servizi sanitari, socio-sanitari e sociali e favorire, di conseguenza, la piena inclusione sociale delle persone con malattia rara.



2013 **Attivamente insieme per la ricerca**: è un'iniziativa che nasce per rispondere al forte bisogno di conoscenza sulla sperimentazione e ricerca scientifica rilevato da precedenti progetti federativi ma soprattutto per costruire degli spazi di empowerment reciproco e di confronto diretto tra associazioni e professionisti della ricerca e della sua governance, nei luoghi stessi della ricerca (biobanche, fondazioni, laboratori...).



2011 **Diaspro Rosso**: la creazione di un modello di rilevazione dei costi sociali conseguenti ad una malattia rara. Ha esitato in una valutazione dei costi medi per le famiglie con una persona con malattia rara.



2010/2011 **Il Codice di Atlantide**, progetto cofinanziato dal MLPS (anno 2008), in partnership con Fondazione Telethon, per la promozione di una cultura di ricerca sulle malattie rare e la costruzione di una rete tra ricercatori e pazienti, ascoltando priorità di ricerca emergenti da bisogni di questi ultimi.



2010 **Momo - L'empowerment che fa la differenza**, progetto cofinanziato dal Ministero del lavoro e delle politiche sociali (anno 2009), finalizzato alla progressiva regionalizzazione della Federazione per consentire ad ogni territorio di riunione in una voce unica le istanze dei diversi gruppi di malattie rare.



2010 **Dumbo, il valore di essere Raro**, progetto cofinanziato dal Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali (anno 2010): una serie di incontri, organizzati su tutto il territorio nazionale per aumentare la possibilità di partecipazione, che hanno portato alla creazione di un indice condiviso di Bilancio Sociale, che tiene conto delle peculiarità delle Associazioni.



2010 **Una Community per le Malattie Rare**: un linguaggio comune, la definizione dei centri di competenza, i criteri di qualità per i centri. Un progetto biennale con una verifica pilota.



2009 **Mercurio, l'indispensabile conoscenza per i professionisti e i Malati Rari**.

L'iniziativa Mercurio, realizzata in collaborazione con le Società Scientifiche già partner di Uniamo (FIMP, FIMMG, SIMG, SIGU, SiMGePed), e con Orphanet e Farindustria, intende consolidare l'indispensabile conoscenza per i professionisti e i malati rari, attraverso una sempre più stretta collaborazione e il contributo diretto di tutti gli attori in gioco.

2007 **UNIAMOci e clicchiamo**, iniziativa finalizzata alla realizzazione del sito internet dell'associazione UNIAMO

2006: **Fantasia** - organizzati due incontri seminariali nelle città di Pavia e Roma. Le tematiche fondamentali dei due seminari compresi nel progetto sono state: "Dal sospetto clinico all'accertamento diagnostico" e "Dalla diagnosi alla terapia".



2006 **Dado Magico** - il progetto prevedeva l'organizzazione di quattro eventi di formazione legislativa sanitaria, socio - sanitaria e sociale, in quattro regioni diverse (Sardegna, Calabria, Lazio e la provincia autonoma di Trento).



2006 **Pollicino**, progetto cofinanziato dal Ministero del lavoro e delle politiche sociali (L.383/2000, art. 12 comma 3 lett. d - anno 2005) per la creazione di una piattaforma (malatirari.it) nella quale far confluire dati e informazioni navigabili relativi a tutti gli aspetti delle malattie rare, da paziente a paziente e con il contributo e la verifica delle istituzioni e della comunità scientifica.

### **Progetti di EURORDIS sostenuti da UNIAMO:**

2007 **Rapsody - Rare Disease Patients Solidarity**.

2006/2008 **Capoira- Capacity Building for Patient Organizations in Research Activities**

2005/2007 **EuOrpha - Service for the support of the European Orphan Medicine Market**



# LA MISSIONE, VALORI E STRATEGIE

**MIGLIORARE LA QUALITÀ DI VITA DELLE PERSONE COLPITE DA MALATTIA RARA, ATTRAVERSO L'ATTIVAZIONE, LA PROMOZIONE E LA TUTELA DEI DIRITTI VITALI DEI MALATI RARI NELLA RICERCA, NELLA BIOETICA, NELLA SALUTE, NELLE POLITICHE SANITARIE E SOCIO-SANITARIE.**

Scopo, finalità ed attività (art. 3 dello Statuto)

La Federazione è apartitica, non ha scopo di lucro e persegue il fine esclusivo della solidarietà ed utilità sociale.

Ferma restando l'autonomia delle singole Associazioni federate, sia nell'organizzarsi sia nel raggiungere le rispettive finalità, la Federazione si propone di perseguire i comuni interessi delle Associazioni federate nella tutela dei diritti delle persone affette da Malattie Rare:

- applicando protocolli diagnostici, terapeutici ed assistenziali;
- diffondendo e usando delle conoscenze acquisite;
- sensibilizzando l'opinione pubblica e le istituzioni nazionali, europee e internazionali;
- promuovendo ed applicando iniziative legislative a favore dei malati rari, delle loro famiglie e di chi le assiste;
- promuovendo ed organizzando corsi di formazione ed informazione a favore dei malati rari;
- promuovendo lo sviluppo di una cultura di presa in carico - individuale e globale, multidisciplinare e multidimensionale - del paziente;
- incentivando lo sviluppo di prodotti medicinali orfani;
- promuovendo l'Empowerment.

La Federazione opera nei seguenti ambiti di attività di interesse generale:

- interventi e servizi sociali ai sensi dell'articolo 1, commi 1 e 2, della legge 8 novembre 2000, n. 328, e successive modificazioni, e interventi, servizi e prestazioni di cui alla legge 5 febbraio 1992, n. 104, e alla legge 22 giugno 2016, n.112, e successive modificazioni (lett. a), co. 1, art. 5 del Codice del Terzo settore); in particolare, la Federazione organizza convegni e incontri specifici sui diritti esigibili, struttura linee telefoniche di supporto (help line) per l'indirizzo dei pazienti alla miglior presa in carico; collabora con enti pro bono per l'assistenza legale; struttura un sito on line dove poter richiedere supporto psicologico personalizzato;
- interventi e prestazioni sanitarie (lett. b), co. 1, art. 5 del Codice del Terzo settore); in particolare, la Federazione costruisce modelli di presa in carico sanitaria; supporta le istituzioni nella costruzione di PDTA; incentiva l'utilizzo dell'HTA per la valutazione delle prestazioni e l'efficientamento del sistema;

- prestazioni socio-sanitarie di cui al decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri 14 febbraio 2001, pubblicato nella Gazzetta Ufficiale n. 129 del 6 giugno 2001, e successive modificazioni (lett. c), co. 1, art. 5 del Codice del Terzo settore); in particolare, la Federazione supporta la presa in carico a distanza per l'indirizzo e il sostegno delle persone con la malattia rara;
- educazione, istruzione e formazione professionale, ai sensi della legge 28 marzo 2003, n. 53, e successive modificazioni, nonché le attività culturali di interesse sociale con finalità educativa (lett. d), co. 1, art. 5 del Codice del Terzo settore); in particolare, la Federazione organizza corsi di formazione per i rappresentanti dei pazienti, specifici sia sulle attività associative che finalizzati alla migliore comprensione del Sistema Sanitario e Sociale italiano; interventi di sensibilizzazione nelle scuole, all'interno delle istituzioni, nei territori; partecipa a tavoli di lavoro tematici; formazione universitaria e post-universitaria (lett. g), co. 1, art. 5 del Codice del Terzo settore); in particolare, la Federazione promuove azioni anche in ambito universitario per quanto riguarda la formazione di persone specializzate nell'ambito delle patologie rare; sostiene l'inserimento di corsi specifici sulle malattie rare in tutti i corsi di laurea in qualche modo attinenti alla tematica (Medicina, professioni sanitarie, psicologia, ecc.);
- ricerca scientifica di particolare interesse sociale (lett. h), co. 1, art. 5 del Codice del Terzo settore); in particolare, la Federazione potrà finanziare ricerche sulle malattie rare, sostenere ricercatori, supportare le Associazioni che, anche in forma associata, raccolgono fondi per ricerche sulle malattie rare; stipulare accordi con industrie farmaceutiche che possano favorire la ricerca su farmaci o altri tipi di terapie o supporti per le malattie rare;
- organizzazione e gestione di attività culturali, artistiche o ricreative di particolare interesse sociale, incluse attività, anche editoriali, di promozione e diffusione della cultura e della pratica del volontariato e delle attività di interesse generale di cui al presente articolo (lett. i), co. 1, art. 5 del Codice del Terzo settore); in particolare, la Federazione potrà promuovere mostre fotografiche o con altra tecnica artistica sui malati rari; promuovere attività culturali legate alle malattie rare quali rappresentazioni teatrali, filmati, racconti, fumetti, cartoon, libri e quant'altro;
- servizi strumentali ad enti del Terzo settore (lett. m), co. 1, art. 5 del Codice del Terzo settore); in particolare, la Federazione potrà fornire servizi ai propri associati, in forma gratuita o con rimborso spese, a titolo esemplificativo proponendo convenzioni e accordi per la gestione della contabilità, degli archivi informatici, della strutturazione di registri di patologia, anche cercando di coinvolgere Enti pubblici; offrendo servizi di consulenza psicologica e di supporto; consulenze legali e fiscali ecc.;
- beneficenza o erogazione di denaro, beni o servizi a sostegno di persone svantaggiate o di attività di interesse generale a norma del presente articolo (lett. u), co. 1, art. 5 del Codice del Terzo settore); in particolare, la Federazione potrà sostenere attività di supporto a singoli pazienti per l'indirizzo verso una presa in carico corretta nel luogo di residenza o a livello europeo nel caso in cui non esistano nella sua Regione e in Italia competenze specifiche; potrà in casi eccezionali contribuire anche finanziariamente a particolari casi meritevoli di tutela, sostenendo anche raccolte fondi specifiche;

promozione e tutela dei diritti umani, civili, sociali e politici (lett. w), co. 1, art. 5 del Codice del Terzo settore); in particolare, la Federazione potrà supportare azioni legali collettive o singole per tutelare i diritti delle persone con malattia rara; sostenere azioni di governo tese a emanare leggi specifiche sulle MR (vedi ad esempio il Piano Sanitario Nazionale per le Malattie Rare); sostenere l'inserimento delle rappresentanze dei pazienti negli organi decisori, anche a livello regionale, sulle Malattie Rare (a titolo esemplificativo Commissioni Nazionali, Coordinamenti Regionali, ecc.).

La Federazione, per perseguire le proprie finalità solidaristiche e di utilità sociale e per svolgere adeguatamente le proprie attività di interesse generale:

1. promuove azioni giurisdizionali e interviene nei giudizi promossi da terzi, a tutela dell'interesse della Federazione e delle Associazioni federate;
2. interviene in giudizi civili e penali per il risarcimento dei danni derivanti dalla lesione di interessi collettivi dei malati rari concernenti le finalità generali perseguite dalla Federazione;
3. interviene nei procedimenti amministrativi ai sensi dell'articolo 9 della legge 7 agosto 1990, n. 241;
4. attiva, cura e mantiene relazioni con le massime Istituzioni di Stato, la Pubblica Amministrazione, le Autorità sanitarie nazionali e locali del Servizio Sanitario Nazionale, le Università, e comunque con tutte quelle Istituzioni ed Enti pubblici e privati, il cui rapporto sia funzionale al conseguimento delle finalità della Federazione;
5. promuove il continuo sviluppo della conoscenza e della sensibilità della classe medica, degli operatori sanitari e amministrativi nelle strutture del Servizio Sanitario Nazionale territoriali, distrettuali e ospedaliere nonché degli operatori delle strutture di riabilitazione anche attraverso la promozione e cura di raccolta fondi da destinare a borse di studio o altra attività di alta formazione;
6. collabora, istituisce alleanze ovvero aderisce ad altre istituzioni, enti od organizzazioni internazionali, europee o nazionali, coerenti col perseguimento degli scopi statutari, degli interessi comuni delle persone affette da malattie rare, delle loro famiglie e di chi le assiste e compatibili col presente Statuto.

La Federazione non può svolgere attività diverse da quelle su menzionate, ad eccezione di quelle ad esse direttamente connesse che, a norma dell'art. 6 del Codice del Terzo settore, sono qualificate attività diverse da quelle di interesse generale, secondarie e strumentali rispetto a queste ultime, secondo criteri e limiti definiti con apposito Decreto ministeriale. La loro individuazione sarà successivamente operata da parte del Consiglio Direttivo.

La Federazione può invece esercitare, a norma dell'art. 7 del Codice del Terzo settore, anche attività di raccolta fondi - attraverso la richiesta a terzi di donazioni, lasciti e contributi di natura non corrispettiva - al fine di finanziare le proprie attività di interesse generale e nel rispetto dei principi di verità, trasparenza e correttezza nei rapporti con i sostenitori e con il pubblico.

**La Federazione ha inoltre un Regolamento, per i rapporti con le Associazioni, i delegati e gli incaricati e per altri aspetti organizzativi interni, e un Codice Etico.**

**Tutti i documenti sono pubblicati sul sito nella sezione "Trasparenza".**

**[REGOLAMENTO](#)**

**[CODICE ETICO](#)**



**UNIAMO**  
share your colours, share your

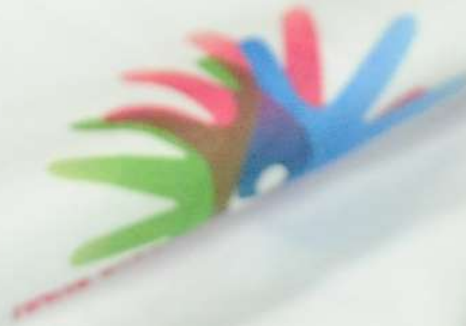


# STRUTTURA, GOVERNO E AMMINISTRAZIONE



**AIMO**

share your story



**ÜNIA**

Rari, mai

175

In Italia i malati rari  
e se una singola patolo

Dona il 5x

**ÜNIA**

---

# STRUTTURA

Gli Organi della Federazione sono: l'Assemblea dei soci; il Consiglio Direttivo, in qualità di Organo di amministrazione; il Presidente; l'Organo di Controllo.

---

## ASSEMBLEA DEI SOCI

Composta dai rappresentanti delle Associazioni, approva la Relazione Annuale sull'attività Federativa, il Bilancio consuntivo e preventivo, elegge il Consiglio Direttivo e indirizza le attività della Federazione.

---

L'Organo di controllo, nominato come da art. 19 dello Statuto, ha compiti di certificazione annuale del Bilancio.

## ORGANO DI CONTROLLO

---

## CONSIGLIO DIRETTIVO

Il Consiglio Direttivo, in qualità di Organo di amministrazione della Federazione, opera in attuazione delle volontà e degli indirizzi generali dell'Assemblea alla quale risponde direttamente.

| 39

## PRESIDENTE

Nominato in seno al Direttivo, è il rappresentante legale dell'Ente. È il garante della democraticità della Federazione e della trasparente ed etica amministrazione.

---

Figure esterne al Consiglio Direttivo, operano secondo il Regolamento di Uniamo (approvato dall'Assemblea) per rappresentare la comunità dei malati rari in armonia con le scelte e le decisioni concordate con il Direttivo.

## RAPPRESENTANTI ESTERNI

---

## STAFF

I membri dello Staff sono dipendenti di Uniamo, coordinati dal Presidente che ne è il responsabile (Art. 17 Statuto); garantiscono lo svolgimento dell'attività operativa della Federazione operando in linea con gli obiettivi definiti.

---



RIUNIONI DEL CONSIGLIO DIRETTIVO



40

**260 ORE DI  
PARTECIPAZIONE**

**31 SEDUTE DEL  
CONSIGLIO**

ASSEMBLEE

**9 APRILE**

**26 NOVEMBRE**

**52 SOCI  
PARTECIPANTI**

**66 SOCI  
PARTECIPANTI**

# GLI ORGANI SOCIALI

## I SOCI

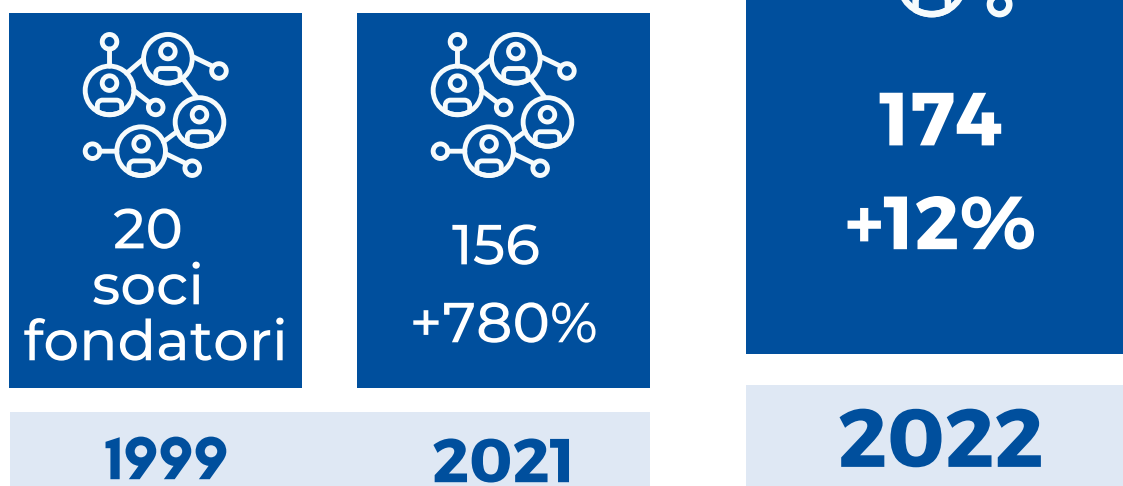
I soci della Federazione sono le Associazioni federate.

Come da Statuto, possono essere soci tutte le Associazioni costituite da malati rari, familiari e da coloro che li assistono moralmente e materialmente che, mosse da spirito di solidarietà, condividano i principi e le finalità della Federazione.

Sono regolarmente federate le Associazioni che, salvo diversa determinazione del Consiglio Direttivo, dopo aver fatto richiesta scritta di affiliazione, fornita la documentazione prescritta e ricevuta la delibera di approvazione, abbiano infine proceduto al pagamento della quota di affiliazione. Tutti i soci sono sottoposti ad una uniforme disciplina nei rapporti tra loro e la Federazione, informata ai principi di trasparenza, democraticità ed uguaglianza, che garantisce per i soci il possesso dei medesimi diritti e doveri, nonché il libero accesso alle cariche elettive associative.

I soci partecipano a pieno titolo alla vita della Federazione contribuendo a determinarne le scelte e gli orientamenti nelle molteplici modalità previste, oltre che durante l'Assemblea.

**IL NUMERO DEI SOCI È IN CONTINUA CRESCITA DALLA FONDAZIONE AI PRIMI VENTI ANNI DI ATTIVITÀ (1999-2019), CON UNA PERCENTUALE DEL 12% TRA IL 2021 E IL 2022.**



Inoltre, è rilevante notare che alcuni soci sono a loro volta federazioni, portando così il numero sopraindicato ad un totale di **223 Associazioni**.

In particolare:

- FEDEMO : 31 Associazioni affiliate
- Federazione Prader Willi: 11 Associazioni territoriali
- Retina Italia: 7 sezioni territoriali.

## LE ASSOCIAZIONI FEDERATE

Acondroplasia Insieme Per Crescere Onlus  
 Aipacus Onlus - Associazione Italiana pazienti Cushing  
 Altro Domani Onlus  
 Ama Fuori Dal Buio Ass. Malati Autoimmuni  
 Aniridia Italiana Aps  
 Ass. Anomalie del corpo calloso Italia  
 Associazione Nazionale Nutriti Artificialmente - ANNA  
 Ass. "Francesco Pio" Per L'aiuto Ai Soggetti Con Sindrome Di Prader Willi Ed Alle Loro Famiglie  
 - Sez. Puglia  
 Ass. Amici Della Porfiria "San Pio Da Pietralcina" Onlus  
 Ass. Angeli Di Noonan Onlus  
 Ass. Arcoiris Onlus - Diamo Colore Alla Speranza  
 Ass. Bambini Cri Du Chat  
 Ass. Cardiomiopatie E Malattie Rare Connesse  
 Ass. Collagene Vi Italia Onlus  
 Ass. Conto Alla Rovescia  
 Ass. Distrofia Facio-Scapolo-Omerale  
 Ass. Donare Ricevere Tanto  
 Ass. Emofilici Del Lazio  
 Ass. Famiglie COL4A1-A2  
 Ass. Famiglie di soggetti con deficit dell'ormone della crescita e altre Patologie  
 Ass. Famiglie Sindrome Di Williams Onlus - AFSW  
 Ass. Famiglie Syngap1 Italia Aps  
 Ass. Fondazione It. Hht Onilde Carini  
 Ass. Gocce Di Vita Per La Talassemia Onlus  
 Ass. I Colori Del Vento Onlus  
 Ass. Il Viaggio Di Carmine  
 Ass. Immunodeficienze Primitive Onlus  
 Ass. Ipertensione Polmonare Italiana Onlus  
 Ass. Iris Onlus  
 Ass. It. Cheratoconici Onlus AICHE  
 Ass. It Glicogenosi  
 Ass. It. Adrenoleucodistrofia  
 Ass. It. Angiodisplasie Ed Emangiomi Infantili Onlus  
 Ass. It. Cardiopatici Congeniti - AICCA  
 Ass. It. Cistite Interstiziale  
 Ass. It. Dei Pazienti Di Polineuropatia Cronica Infiammatoria Demielinizzante  
 Ass. It. Delezione Del Cromosoma 22  
 Ass. It. Famiglie Contro L'esofagite Eosinofila  
 Ass. It. Glut1  
 Ass. It. Leucodistrofie Unite E Malattie Rare

## STRUTTURA

---

Ass. It. Linfoistiocitosi Emofagocitica Mario Ricciardi's Brothers Progetto Hlh Onlus  
Ass. It. Lipodistrofie  
Ass. It. Malati Di Alcaptonuria  
Ass. It. Malattie Neurologiche Rare - Puglia  
Ass. It. Malformazione Di Chiari  
Ass. It. Morbo Di Hirschsprung  
Ass. It. Mowat Wilson Onlus  
Ass. It. Neuropatia Del Pudendo  
Ass. It. Niemann Pick  
Ass. It. Pazienti Con Sindrome Mielodisplastica Onlus  
Ass. It. Per Gli Studi E Le Ricerche Sulle Neoplasie Endocrine Multiple Di Ntipo 1 E 2  
Ass. It. Per La Lotta Alle Phts  
Ass. It. Per La Ricerca Sulla Distonia  
Ass. It. Per Le Malformazioni Anorettali  
Ass. It. Porpora Immune Trombocitopenica Onlus  
Ass. It. Sindrome Di Alexander Più Unici Che Rari Onlus  
Ass. It. Sindrome Di Costello E Cardiofaciocutanea Onlus  
Ass. It. Sindrome Di Ehlers-danlos Onlus  
Ass. It. Sindrome Di Pallister Killian Ads  
Ass. It. Sindrome Di Phelan - Mcdermid  
Ass. It. Sindrome Di Pitt-hopkins - Insieme Di Più  
Ass. It. Sindrome Di Poland  
Ass. It. Sindrome Di Shwachman  
Ass. It. Sindrome X Fragile Onlus  
Ass. It. Sindromi Neurodegenerative Da Accumulo Di Ferro  
Ass. It. Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Aps  
Ass. It. Studio Malformazioni Ed Epilessia - Onlus  
Ass. It. Teleangectasia Emorragica Ereditaria  
Ass. It. Tumore Desmoide Onlus  
Ass. It. Vivere La Paraparesi Spastica Onlus  
Ass. It. Xeroderma Pigmentoso  
Ass. It. Febbri Periodiche  
Ass. It. Nistagmo e Ipovisione  
Ass. Ita. Siringomielia E Arnold Chiari  
Ass. Italia Fibrodisplasia Ossificante Progressiva  
Ass. Libera Malati Acalasia e altre malattie dell'esofago Onlus  
Ass. Lollo per la Sindrome di Brugada  
Ass. Lyme Italia E Coinfezioni  
Ass. Malati Di Micobatteriosi Non Tuberculare  
Ass. Malati Orfani Uniti Nel Rispetto Onlus  
Ass. Malattia Rara Sclerodermia E Altre Malattie Rare "Elisabetta Giuffre"

Ass. Malattie Autoimmuni Del Fegato Monza Onlus  
Ass. Malattie Metaboliche Congenite Onlus  
Ass. Malattie Metaboliche Rare  
Ass. Malattie Rare Ematologiche  
Ass. Mutagens  
Ass. Naz. Angioma Cavernoso Cerebrale Onlus  
Ass. Naz. Atassia Telangiectasia Odv  
Ass. Naz. Di Volontariato Cornelia De Lange  
Ass. Naz. Neuropatia Di Charcot Marie Tooth  
Ass. Naz. Sindrome Di Noonan E Rasopatie Onlus  
Ass. Nazionale Alfa1-at Onlus  
Ass. Neuro Fibromatosi Onlus  
Ass. P63 Eec Syndrome International Association  
Ass. Pazienti Sindrome Churg Strauss  
Ass. Per Il Sostegno E L'Integrazione Degli Emofilici In Età Evolutiva Ed Adulta  
Ass. Per L'aiuto A Persone Con Sindrome Di Prader Willi E Famiglie Emilia Romagna Onlus  
Ass. Per l'informazione e lo studio dell'Acondroplasia  
Ass. Per Le Malattie Reumatiche Infantili  
Ass. Per Le Malattie Epatiche Infantili  
Ass. Per Lo Studio Delle Atrofie Muscolari Spinali Infantili  
Ass. Persone Williams Italia Onlus  
Ass. Poic E Dintorni Onlus  
Ass. Prevenzione Malattie Metaboliche Congenite  
Ass. Regionale Famiglie Sindrome Adreno Genitale ODV  
Ass. Respirando  
Ass. Rete Malattie Rare Onlus  
Ass. Retinopatici Ed Ipovedenti Siciliani  
Ass. Scientifica Retinoblastoma Ed Oncologia Oculare  
Ass. Sclerosi Tuberosa  
Ass. Sindrome Di Alstrom  
Ass. Sindrome di Kearns Sayre  
Ass. Sindrome Di Marfan Odv  
Ass. Smith Magenis Italia Onlus  
Ass. Spina Bifida Italia Odv  
Ass. The Cosmic Tree  
Ass. Toscana Idrocefalo E Spina Bifida  
Ass. Una vita rara AHDS-MCT8 Onlus  
Assi Gulliver  
Associazione Italiana Acidemia Metilmalonica con Omocistinuria CBLCL ONLUS  
Associazione Sostegno Prevenzione Ricerca Intervento Precoce Tubulinopatie Onlus  
Butterfly è metamorphòsis, la cultura per il sociale

## STRUTTURA

---

Cfs/Me Odv  
Comitato Famiglie Talassemici  
Debra Italia Onlus  
DiMio Associazione Nazionale Distrofie Miotoniche Onlus  
Diversamente Genitori Aps  
Famiglia It. Miopia Microtubulare E Centronucleare Odv  
Fed. It. Per L'aiuto ai Soggetti Con Sindrome di Prader Willi e alle loro Famiglie Onlus  
Fed. It. Retina E Ipovisione Onlus  
FEDEMO Fed. Delle Associazioni Emofilici Onlus con 31 associazioni  
Filo Raro APS  
Fiori Di Vernal Onlus  
Fond. Lega Italiana Ricerca Huntington E Malattie Correlate Onlus  
Fondazione Alessandra Bisceglia W Ale Onlus  
Fondazione It. "Leonardo Giambone" per la guarigione dalla thalassemia  
Gentian - Sindrome Di Wolfram Italia Aps  
G.I.Ps.I. Gruppo Italiano Pseudo-ostruzione intestinale  
Gruppo Di Sostegno DbA Italia Onlus  
Gruppo famiglie Dravet  
Incontinentia Pigmenti Onlus  
International Aicardi Goutières Syndrome Association Onlus  
Io Raro  
Kool Kids Kansl 1 Italia Onlus  
Lega Italiana Ricerca Huntington E Malattie Correlate Toscana  
Lega Per La Neurofibromatosi 2 Onlus  
Lipedema Italia Onlus  
Lottiamo Insieme Contro La Neurofibromatosi Odv  
Miotonici In Associazione Onlus  
Mitocon - Insieme Per Lo Studio E La Cura Delle Malattie Mitocondriali Odv  
Msa Italia Onlus - Combattiamo l'atrofia multisistemica  
Mondo Charge  
Naevus Italia  
Non Solo 15 Onlus  
Oltre Le Mura OdV  
PANDAS Italia - Pediatric Autoimmune Neuropsychiatric Disorder  
Parent Project - Genitori Con Figli Affetti Da Distrofia Muscolare Duchenne E Becker  
Progetto Grazia - Ass. It. Onlus Per La Ricerca Sulla Leucodistrofia Di Krabbe  
Rari Ma Speciali Onlus  
San Filippo Fighters  
Tarlov Italia Onlus  
Una SMamma per amica  
Un Filo Per La Vita - Ass. Nutrizione Artificiale Domiciliare - Insufficienza Intestinale Cronica Benigna  
Unione It. Ittiosi

## **STRUTTURA**

---

Uniphelan Onlus - L'abbraccio Di Uma

Uniti per la PIPO

Vite Da Colorare - Ass. Jonica Malattie Rare E Neurologiche Gravi - A.P.S. - Onlus

Voa Voa! Onlus - Amici Di Sofia

Xlpdr International Association Onlus

## IL CONSIGLIO DIRETTIVO

Il consiglio direttivo si compone di sette membri, incluso il Presidente :

- **Annalisa Scopinaro, Presidente:** Presidente da aprile 2019, rieletta nel consiglio e confermata nel ruolo di presidente da settembre 2019 (scadenza 2023). Precedentemente, Vice presidente (2018-2019), consigliere con ruolo di tesoriere (2009-2013). Proviene dall'Associazione Persone Williams Italia.
- **Barbara D'Alessio, Consigliere:** eletta a novembre 2022, scadrà nel 2027. Proviene dalla Fondazione Italiana Ricerca Huntington.
- **Eva Pesaro, Vice Presidente:** eletta a settembre 2019, sarà in carica fino a settembre 2023. Proviene dall'Associazione Sindrome di Poland OdV.
- **Fabrizio Farnetani, Consigliere:** eletto nel 2019, sarà in carica fino all'assemblea autunnale del 2023, già consigliere dal 2017. Proviene dall'Associazione MITOCON - Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali OdV.
- **Rita Treglia, Segretario:** eletta a ottobre 2021, scadrà nel 2025. Proviene dall'Associazione ANACC, Angioedema Cavernoso.
- **Marcello Bettuzzi, Tesoriere:** eletto a ottobre 2021, scadrà nel 2025. Ha ricoperto la carica di membro dell'Organo di controllo, proviene dall'Associazione HHT Onilde Carini.
- **Marco Sessa, Consigliere:** eletto a novembre 2022, scadrà nel 2027. Proviene da AISAC, Associazione per l'Informazione e lo Studio dell'Acondroplasia





### IL COLLEGIO DEI REVISORI DEI CONTI

Il collegio, nominato come da art. 19 dello Statuto, ha compiti di certificazione annuale del Bilancio ed è composto da:

**Luisa Testa**, Associazione Conto alla Rovescia (ACAR) - Presidente

**Fabio Amanti**, Ass. Parent Project Genitori Con Figli Affetti Da Distrofia Muscolare Duchenne E Becker

**Erasmus Di Nucci**, Associazione Italiana Leucodistrofie Unite

### IL REFERENTE ESTERO

**Simona Bellagambi** oltre al suo ruolo di membro del Board di Eurordis, svolge da anni il compito di referente estero di UNIAMO.

### I RAPPRESENTANTI ESTERNI AL CONSIGLIO DIRETTIVO

La rappresentanza di oltre 6mila patologie diverse può rappresentare talvolta una sfida: come previsto dallo Statuto, dunque, la Federazione si avvale della competenza di figure esterne al consiglio direttivo.

48

Al fine di garantire una rappresentanza trasversale i rappresentanti, come previsto dal Regolamento che sono tenuti a sottoscrivere all'atto della loro nomina, riportano al Consiglio Direttivo gli esiti dei lavori, nel rispetto degli impegni di riservatezza richiesti. Inoltre, al fine di mantenere una coerenza generale delle posizioni federative, frutto dell'ascolto della comunità nelle sedi opportune, i rappresentanti condividono scelte e decisioni assunte per conto della Federazione.

I rappresentanti esterni al Consiglio Direttivo:

**Tommasina Iorno**, membro del Centro di coordinamento nazionale dei comitati etici territoriali per le sperimentazioni cliniche sui medicinali per uso umano e sui dispositivi medici - AIFA; Referente Associazioni di pazienti nel Coordinamento per le malattie rare - Regione Lombardia

**Alessandro Segato**, membro del Centro di Coordinamento per gli screening neonatali istituito presso l'Istituto Superiore di Sanità

**Claudio Ales**, Referente Associazioni di pazienti nel Coordinamento per le malattie rare - Regione Sicilia.

# PERSONALE E COLLABORAZIONI

## PERSONALE DIPENDENTE

Lo Staff di Uniamo durante il 2022 si è avvalso sia di personale dipendente che di consulenti esterni, all'interno di un processo di evoluzione della struttura e di una ricerca del migliore assetto possibile.

La Federazione continua a crescere, sviluppando molte attività che richiedono impegno non solo al Consiglio Direttivo ma anche a tutto il personale dipendente e agli altri volontari.

Al 31 dicembre lo staff si è attestato su due risorse assunte con contratto a tempo indeterminato e due a tempo determinato: **tutte donne, con alto livello di istruzione.**

## COLLABORATORI ESTERNI

Nel 2022 i collaboratori esterni alla Federazione sono stati:

**Marilisa Belcastro**, psicologa e psicoterapeuta

**Raffaella Cungi**, avvocato.

**Vincenzo La Manna**, giornalista.



### ALTRE COLLABORAZIONI CONTINUATIVE

La Federazione, per l'attività di ricerca bandi e progettazione, si avvale ormai da anni della collaborazione di **Sinodé Srl**, che attraverso l'opera specialmente di Romano Astolfo e Paola Bragagnolo, supporta le attività ordinarie.

Si deve a Sinodé la sistematizzazione e l'interpretazione dei dati raccolti per MonitoRare, grazie alle competenze statistiche presenti al proprio interno.

### VOLONTARIATO

La Federazione si avvale, per il perseguimento dei propri fini, delle attività di volontariato dei propri soci o delle persone aderenti agli enti federati. L'attività dei volontari deve essere svolta in modo personale, spontaneo e gratuito, senza fini di lucro, neanche indiretti, ed esclusivamente per fini di solidarietà.

Durante tutto l'anno la Federazione accoglie offerte di disponibilità per l'implementazione di attività di supporto e di collaborazione a questo titolo. Nel 2022, grazie alla fine dello stato di emergenza la maggior parte delle iniziative si è svolta in presenza, ripristinando il ruolo dei volontari.

Entro il 2023, la Federazione mira a sviluppare programmi di attrazione per volontari per la realizzazione di iniziative diffuse sul territorio nazionale.

50 |

#### VOLONTARI CONTINUATIVI

Per tutto il 2022 la Federazione ha potuto contare sull'apporto professionale, continuativo e volontario, di **Gloria Nardini**, in particolare a supporto dell'attività di rendicontazione dei progetti e di procedure amministrative di varia natura.

Gloria è inoltre referente interno per la privacy di Uniamo e disponibile come consulente privacy per le Associazioni federate.

Sono volontari continuativi **Simona Bellagambi**, referente estero, **Tommasina Iorno**, **Claudio Ales** e **Alessandro Segato**, per i tavoli di loro competenza.

Il Bilancio della Federazione, dopo l'approvazione dell'Assemblea, è disponibile online sul sito della Federazione e viene inviato a tutti i soci per email e in copia cartacea.

I verbali delle Assemblee vengono spediti in copia a tutti i soci.

La Federazione opera in completa trasparenza e responsabilità nei confronti degli stakeholder: gli obiettivi e la strategia definiti dal Consiglio Direttivo sono condivisi attraverso i seguenti strumenti:

- con l'esplicazione durante le sedute Assembleari (e quindi riportate nei verbali di Assemblea)
- nei documenti ufficiali prodotti (documento di programmazione annuale, piano strategico, nota esplicativa al bilancio).





2 milioni di persone con malattia rara.

UNIAMO, la loro voce

UNIAMO

ari, mai soli

zionale di Coordinatore Nazionale di

**ORORDIS**  
RARE DISEASES EUROPE



www



6 44 04 773

uniamomalattierare



comunicazione@u



@uniamofimronli

L  
15x1000: 92067090495



# STAKEHOLDERS E RETI





# STAKEHOLDERS

## I NOSTRI INTERLOCUTORI



**2 MILIONI E 200 MILA**  
PERSONE CON MALATTIA RARA



**1 SU 5**  
HA MENO DI 18 ANNI

Consideriamo parte della comunità in senso ampio anche gli attori del settore pubblico che si occupano a vario titolo di malattie rare.



**ASSOCIAZIONI**  
DI PERSONE CON  
MALATTIA RARA



**RAPPRESENTANTI**  
DELLE PERSONE CON  
MALATTIA RARA



**PAZIENTI, FAMILIARI,  
CAREGIVER**



# IL SISTEMA DI RETI DI UNIAMO

## LE RELAZIONI ISTITUZIONALI FORMALIZZATE



Il 17 ottobre 2020 è stato stipulato fra l'Istituto Superiore di Sanità e UNIAMO un accordo di collaborazione scientifica, con una panoramica a 360° sulle possibili aree di sviluppo comune

### UNIVERSITÀ LUMSA - ROMA

Ad inizio 2021 è stato stipulato fra l'Università LUMSA e UNIAMO un accordo quinquennale di collaborazione su iniziative di sensibilizzazione sulle malattie rare.



**LUMSA**  
UNIVERSITÀ

### SIPPED - SOCIETÀ ITALIANA DI PSICOLOGIA PEDIATRICA

Il 10 Aprile 2021 è stato stipulato un accordo di collaborazione scientifica fra la Federazione e la SIPPED.

Il protocollo di intesa ha consentito di realizzare un progetto di ricerca con la collaborazione di 16 Associazioni, una presa in carico personalizzata per le famiglie dell'Associazione Glut1 e altre progettualità.



### FAVO - FED. IT. ASSOC. VOL. ONCOLOGIA

UNIAMO e FAVO, a seguito dell'approvazione della Legge 175/2021 che è stata pensata per malattie rare e tumori rari, hanno stipulato un protocollo di intesa specifico per la realizzazione degli obiettivi previsti dalla legge.



**FAVO.**  
Federazione Italiana  
delle Associazioni  
di Volontariato in Oncologia

## LE RELAZIONI ISTITUZIONALI SVILUPPATE NEL CORSO DEL TEMPO

### PRO BONO ITALIA

Dal 2019 siamo nella rete di Pro Bono Italia, una associazione di avvocati a livello europeo, con una rete di Associazioni a scopo fattivo molto estesa.



### FORUM III SETTORE

Dal 2022 siamo soci del Forum del Terzo Settore e abbiamo partecipato attivamente alla Consulta Welfare e al gruppo APS.

Nel 2022 UNIAMO ha deciso di chiedere l'affiliazione a Terzjus, Osservatorio di diritto per il Terzo Settore. Da ottobre siamo stati accettati nella compagine sociale.



Nel 2022 UNIAMO ha stipulato un protocollo di intesa con Special Olympics.

### ANFFAS NAZIONALE

Storicamente vicina per molte trasversalità di bisogni, la collaborazione con Anffas si è consolidata in adesione a progetti comuni.



Con Fondazione Allianz UmanaMente si è sviluppata una collaborazione che ha portato al sostegno di molte famiglie nel corso del 2022.

## COLLABORAZIONI CON ENTI PUBBLICI

Presidenza del Consiglio dei Ministri  
Ministero della Salute  
Ministero della Salute - Dipartimento Ricerca  
Ministero della Salute - Dipartimento Programmazione Sanitaria  
Ministero dell'Istruzione  
Istituto Superiore di Sanità  
Centro Nazionale Malattie Rare - ISS  
AIFA - Agenzia Italiana del Farmaco  
INPS - Istituto Nazionale Previdenza Sociale  
Coordinamenti malattie rare di tutte le Regioni  
Coordinatori ERN BOND - Luca Sangiorgi, METABERN - Maurizio Scarpa, ERN  
RECONNET - Marta Mosca  
Telefono Verde Malattie Rare  
Help Line di tutte le Regioni  
Istituto Chimico Farmaceutico Militare  
Fnopi Federazione Nazionale Ordini Professioni Infermieristiche  
SIFO - Società Italiana di Farmacia Ospedaliera e dei servizi farmaceutici delle  
Aziende Ospedaliere  
SIMEN Società Italiana di Medicina Narrativa  
SIGU Società Italiana di Genetica Umana  
SIN Società Italiana di Neurologia  
SIN Società Italiana di Neonatologia  
SIPPED Società Italiana di Psicologia Pediatrica  
SIMGePeD Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite  
SiMMeSn Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo  
Screening Neonatale  
SIP - Società Italiana Pediatria

58



## COLLABORAZIONI CON ENTI PRIVATI



## I NOSTRI SOSTENITORI



# OBIETTIVI E ATTIVITÀ





Ü ANNALISA SCOPINARO

Ü ROBERTO NATALE

Ü ELISABETTA CARDINI

**ÜNIAMO**

Federazione Italiana Malattie Rare



RARE DISEASE DAY

**GIORNATA DELLE MALATTIE RARE**

**29 FEBBRAIO**

Share your colours, share your story

## LE ATTIVITÀ DI UNIAMO

### LE FUNZIONI DELLA FEDERAZIONE

ADVOCACY

SENSIBILIZZAZIONE

SUPPORTO ALLE  
ASSOCIAZIONI

### GLI OBIETTIVI

DIAGNOSI  
PRECOCE

PRESA IN CARICO  
OLISTICA

TERAPIE  
ACCESSIBILI E  
DISPONIBILI

IMPULSO ALLA  
RICERCA

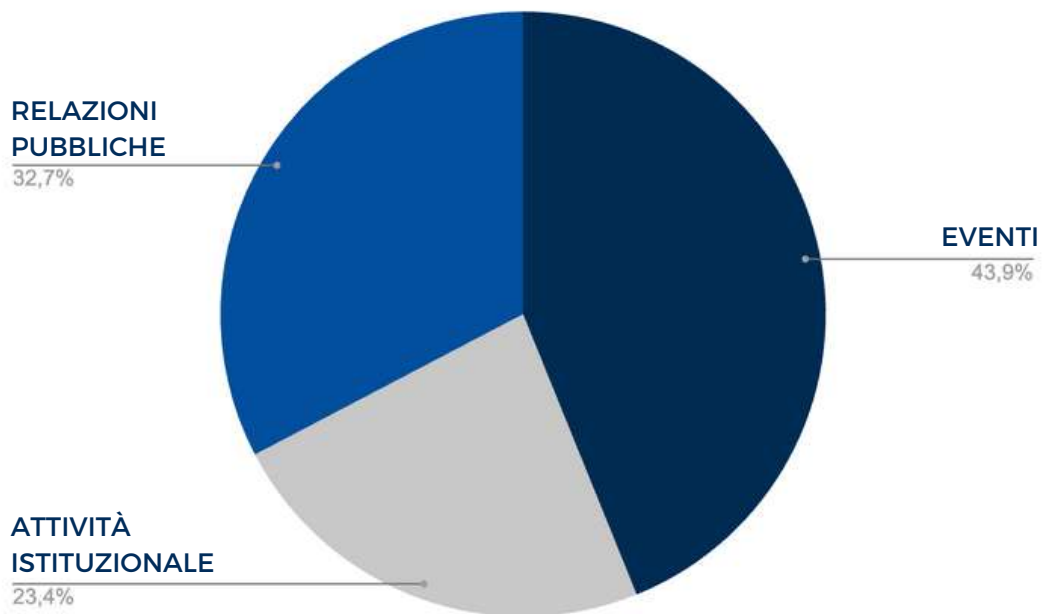
| 63

### LE AREE TRASVERSALI

FORMAZIONE

INFORMAZIONE





TIPOLOGIA	NUMERO	ORE DEDICATE
EVENTI	537	1074
ATTIVITÀ ISTITUZIONALE	303	753
RELAZIONI PUBBLICHE	400	500
<b>TOTALE</b>	<b>1.240</b>	<b>2.327</b>

**LEGENDA**

- **Eventi:** tutti i convegni e gli webinar pubblici, realizzati da Uniamo o da altri
- **Attività Istituzionali:** gli appuntamenti con i parlamentari, quelli istituzionali, la partecipazione a gruppi di lavoro e tavoli interistituzionali.
- **Relazioni pubbliche:** tutte le richieste di audizione alla Federazione, da parte di soggetti pubblici e privati

## RIEPILOGO IMPEGNO PER LE ATTIVITÀ

	n. incontri	ore totali
PNMR	9	30
GRUPPO DI LAVORO SNE	13	40
CENTRO COOR COM ETICI	11	44
CENTRO COOR SNE	10	36
COORDINAMENTI REGIONALI MR	22	49
EVENTI TOTALI	537	1.074
INCONTRI ISTITUZIONALI	150	376
RELAZIONI PUBBLICHE	400	500
ASSOCIAZIONI	60	95
RIUNIONI CONSIGLIO DIRETTIVO	31	260
GDL "EFFEMERIDI"	6	14
GDL "AMR PATIENT GROUP"	1	2
TAVOLO TECNICO MR	2	4
GDL BBMRI "ELSI" E "BB MR"	1	2
VIAGGI TRENO Presidente	137	196
APPORTO VOLONTARIA ESTERNA		780
ALTRE ATTIVITÀ CONSIGLIO		1.341
	<b>1.354</b>	<b>5.917</b>

## CONFRONTO 2021 / 2022 IMPEGNI FEDERATIVI

	2021	2022	% incremento
<b>EVENTI</b>	<b>184</b>	<b>537</b>	<b>191,8</b>
<b>ATTIVITA ISTITUZIONALE</b>	<b>130</b>	<b>303</b>	<b>133,1</b>
<b>RELAZIONI PUBBLICHE</b>	<b>306</b>	<b>400</b>	<b>30,72</b>
<b>ASSOCIAZIONI</b>	<b>54</b>	<b>60</b>	<b>11,11</b>
	<b>674</b>	<b>1.300</b>	<b>92,88</b>

66

Come è possibile vedere dalla tabella, l'attività della Federazione a livello di presenza e organizzazione eventi è cresciuta di oltre il **90%** rispetto all'anno 2021, che aveva già registrato ottime performances.

Storicamente gli eventi organizzati dalla Federazione sono stati organizzati all'interno delle attività previste nei progetti specifici, prevalentemente finanziati da bandi.

L'indicatore segnala quindi un cambio non solo nella numerosità, ma anche nella capacità della Federazione di essere sempre più proattiva e legata anche alle problematiche di attualità.

L'attività Istituzionale, con la partecipazione a gruppi di lavoro e tavoli, ha subito un incremento notevole, segno della sempre maggiore autorevolezza della Federazione e del suo sempre maggiore coinvolgimento laddove necessario.

La capacità di ascolto verso la propria base associativa si è ulteriormente allargata con il raddoppio degli appuntamenti dedicati, che non tengono conto del coinvolgimento delle Associazioni nei gruppi e nelle altre iniziative.





68

**13**

**I TAVOLI  
ISTITUZIONALI  
PARTECIPATI**

**84**  
RIUNIONI

**228**

**LE ORE DI  
RIUNIONE**

## ATTIVITÀ ISTITUZIONALE

### CONSIGLIO NAZIONALE DEL TERZO SETTORE

Il Consiglio è stato rinnovato nel mese di giugno nel 2021 ed è presieduto dal Ministro del lavoro e delle politiche sociali. UNIAMO è designato tra i rappresentanti delle Reti Associative nazionali.

Nel corso dell'anno 2022 sono state **3** le riunioni, per un totale di **6** ore, precedute da altrettante riunioni preparatorie con il Forum, per altre **3** ore di riunione. L'attività del CNTS sarà più intensa nel corso del 2023.

### TAVOLO TECNICO MALATTIE RARE

Istituito nel mese di luglio nel 2021 presso l'Ufficio di Gabinetto del Ministero della Salute con il compito di **supportare il Sottosegretario Pierpaolo Sileri delegato in materia** di malattie rare, il Tavolo è composto da esperti e coordinato dal Prof. Andrea Lenzi, Direttore del Dip. Medicina Sperimentale dell'Università La Sapienza di Roma. Annalisa Scopinaro, Presidente UNIAMO, siede come unica rappresentante dei pazienti.

Il Tavolo nel corso del 2022 si è riunito solo **2** volte per un totale di circa **4** ore.

### GRUPPO DI LAVORO SCREENING NEONATALE ESTESO (SNE)

Istituito nel 2020 presso il Ministero della Salute, Direzione generale della Prevenzione sanitaria, il Gruppo di lavoro per la **definizione del protocollo operativo** di presa in carico del paziente positivo al test e per l'**ampliamento del panel delle patologie** individuabili, è formato da Ministero della Salute, regioni, Istituto Superiore di Sanità, AGENAS, UNIAMO, Società Italiana di Neonatologia, Società Italiana di Pediatria, Società Italiana di Malattie Metaboliche e Screening Neonatali, Società Italiana di Genetica Umana.

Il gruppo si è riunito **13** volte nel corso dell'anno, con alcuni lavori svolti a distanza, per un totale di quasi **40** ore di riunioni online.



### PIANO NAZIONALE MALATTIE RARE



Istituito nel 2019 presso il Ministero della Salute, Direzione generale della Programmazione sanitaria, il Gruppo di lavoro per l'**aggiornamento del Piano** comprende il Ministero della Salute, le Regioni, AGENAS, Istituto Superiore di Sanità, AIFA, UNIAMO, Fondazione Telethon, Comitato EMA, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Reti di riferimento europee (ERN). Nel 2022 sono state **9** le riunioni del Tavolo per un totale di circa **30** ore. **A maggio 2022 è stata consegnata al Ministro Speranza la bozza definitiva di Piano Nazionale.**

## CENTRO DI COORDINAMENTO NAZIONALE DEI COMITATI ETICI TERRITORIALI PER LE SPERIMENTAZIONI CLINICHE SUI MEDICINALI PER USO UMANO E SUI DISPOSITIVI MEDICI

Il Centro svolge funzioni di coordinamento, indirizzo e monitoraggio delle attività di valutazione degli esperti etici relativi alle sperimentazioni cliniche per uso umano demandate ai comitati etici territoriali.

UNIAMO è rappresentata da Tommasina Iorno. Gli incontri sono stati **11** per un totale di **44 ore**. Gli ordini del giorno sono consultabili sul [sito di AIFA](#).



## CENTRI DI COORDINAMENTO REGIONALI

70

I rappresentanti direttamente nominati da UNIAMO all'interno dei gruppi e/o coordinamenti sono i seguenti:

**Fabrizio Farnetani, Regione Lazio**

Gli incontri sono stati **13**, per un totale di **40 ore**

**RISULTATI RAGGIUNTI:** approvate ad inizio 2023 dalla Regione Lazio due determine.

Determinazione n. G02070/2023 riguardante l'estensione della Rete regionale dei centri di riferimento delle MR.

Determinazione n. G02069/2023 riguardante l'approvazione del documento "Piano della Rete Regionale delle Malattie Rare".

**Annalisa Scopinaro, Regione Abruzzo e Regione Campania**

Nessun incontro del Coordinamento Abruzzo, **2** incontri in Campania, per un totale di **4** ore. In Abruzzo sono stati sviluppati diversi percorsi aziendali: Progetto DermAbruzzo - Progetto Cure Palliative Pediatriche in Abruzzo - Promozione di protocollo condiviso per Uso Nicetile - Protocollo Angioedema Ereditario in Rete ITACA, condiviso con Associazione Angioedema Ereditario - Protocollo Fenilchetonuria condiviso con Associazioni Aismme-Uniamo - Proposta di PDTA Malattia di Fabry. In Campania sono state invece poste le basi per i PDTA dermatologici, approvati anche questi a inizio 2023.

**Tommasina Iorno, Regione Lombardia**

L'incontro è stato **1** per un totale di **1** ora

**Claudio Ales, Regione Sicilia**

**2** incontri per un totale di **4** ore.



## CENTRO DI COORDINAMENTO SUGLI SCREENING NEONATALI

Dal 2017, anno della sua istituzione presso l'Istituto Superiore di Sanità, il rappresentante di UNIAMO presso il Centro è Alessandro Segato.

Le **riunioni** nel corso dell'anno sono state **10**, con un totale di **38 ore** di lavoro.

Il Centro contribuisce alla promozione e al monitoraggio dell'attuazione dello screening neonatale su tutto il territorio nazionale.



## RETE METROPOLITANA CITTA DI BOLOGNA

Nel corso del 2022 è stato lanciato, da parte del Coordinatore della Rete ERN Bond, Luca Sangiorgi, il progetto di Rete Metropolitana per le Malattie Rare di Bologna. Il progetto è stato favorevolmente accolto dall'amministrazione regionale, e ha cominciato a porre le basi per la strutturazione della rete, che comprenderà diversi Ospedali e Aziende sanitarie, nella seconda metà dell'anno.

Le riunioni plenarie sono state **3**, per un totale di **5** ore dedicate.

## COORDINAMENTO HELP LINE NAZIONALI E REGIONALI

Da qualche anno le Help line istituzionali realizzano incontri collettivi per scambio di buone prassi e uniformare le risposte alle persone che si rivolgono a loro.

Dal 2021 a queste riunioni ha partecipato anche UNIAMO, con il servizio SAIO.

Nel corso del 2022 sono state **3** le riunioni, per un totale di circa **9** ore di discussione.



18 GENNAIO

AUDIZIONE

Il 18 gennaio 2022 siamo stati auditi dalla Ministra della Disabilità Erika Stefani, per una tutela delle persone con malattia rara nell'ambito del più ampio contesto della disabilità. Siamo inoltre stati convocati per la presentazione della nostra consensus sul Lavoro per le persone con malattia rara.

23 NOVEMBRE

AUDIZIONE

Audizione presso l'Ufficio di Presidenza integrato dai rappresentanti dei Gruppi nell'ambito dell'esame del disegno di legge n. 274, ((d.l. 162/2022 - benefici penitenziari e altre misure). L'oggetto era sulla necessità di confermare condizioni di sicurezza negli ospedali rispetto a mascherine e non vaccinati.

15 GIUGNO  
14 NOVEMBRE

INCONTRI

Nel 2022 sono stati due gli incontri con il Tavolo interregionale Malattie Rare e tutti i componenti regionali. Le occasioni sono state propizie per un confronto su progettualità comuni (MonitoRare) e per discutere su problematiche cogenti.

14 DICEMBRE

INCONTRO

UNIAMO, in collaborazione con Eurordis, ha incontrato il Dottor Latella , che partecipa alle riunioni EU sulle Malattie Rare come rappresentante italiano nel Board degli Stati Membri, per continuare la collaborazione e lo scambio di informazioni che ha portato alla firma del Ministero della Salute alla lettera di supporto alla Call to Action per un nuovo European Action Plan sulle Malattie Rare lanciata dalla Presidenza Ceca

13 OTTOBRE

INCONTRO

Incontro Assessore alla Sanità della Regione Toscana Simone Bezzini, insieme alla Presidente del Forum Toscano delle Associazioni di malattie rare, Sylvia Sestini, e alla referente clinica per la rete delle malattie rare Cristina Scaletti, per discutere le modalità di partecipazione delle Associazioni ai processi decisionali.

TUTTO L'ANNO

INCONTRI

Durante l'anno sono stati incontrati diversi Parlamentari, in occasioni pubbliche e private



13

| 73

**GRUPPI DI LAVORO  
E COMITATI  
SCIENTIFICI**

## ALTRI TAVOLI DI LAVORO E COMITATI SCIENTIFICI

### GRUPPO DI LAVORO EUROPEO PER L'ANTIBIOTICO RESISTENZA (AMR PATIENT'S GROUP)

Uniamo fa parte dell'AMR Patient's Group, attraverso Health First Europe, per sostenere iniziative volte a contenere l'uso di antibiotici nel mondo. Le riunioni sono periodiche e sono previste una serie di azioni di comunicazione specifiche. Nel 2022, oltre alla pubblicazione in contemporanea di card specifiche, è stato realizzato un incontro con i parlamentari europei.

### COMITATO SCIENTIFICO NEWSLETTER RARAMENTE

La Newsletter ha iniziato le sue pubblicazioni da novembre 2020. Il Comitato Scientifico è composto da Domenica Taruscio e Annalisa Scopinaro; del Comitato di Redazione fanno parte, insieme a membri dell'ISS e del Ministero della Salute, persone dello staff di UNIAMO.

### RESPONSABILITÀ SCIENTIFICA STATI GENERALI MR

Istituiti nell'ambito del Forum Sistema Salute, dal 2020, gli Stati Generali delle Malattie Rare sono l'occasione per trovare le soluzioni alle criticità emerse durante la presentazione del Rapporto Monitorare.

### GRUPPI DI LAVORO BBMRI

Da diversi anni la Federazione segue i gruppi di lavoro aperti anche alla rappresentanza dei pazienti e organizzati dall'infrastruttura BBMRI.

Nel corso del 2022 abbiamo partecipato al gruppo di discussione BBMRI.it ELSI - Biobancaggio/Biobanca di ricerca e interazione con il Garante. 1 l'appuntamento nel 2022, per 2 ore di impegno on line.

### TAVOLO DI LAVORO SUI VACCINI - CITTADINANZATTIVA

Cittadinanzattiva ha promosso un tavolo multistakeholders di confronto nell'ambito di un percorso che ha previsto un monitoraggio civico dei modelli organizzativi e dei servizi al cittadino nei Centri vaccinali italiani, che ha permesso di far emergere eventuali best-practice; la redazione di una Carta della Qualità quale contributo civico alla definizione di standard di qualità e di percorsi rispondenti ai bisogni dei cittadini. La Carta sui servizi vaccinali è stata presentata nel 2022.

### TAVOLI ASPEN

Uniamo partecipa inoltre ai tavoli tematici promossi da Aspen Institute Italia. 3 incontri nel 2022, 3 ore e mezzo di impegno totali.

### BOARD SCIENTIFICO DEL FORUM MEDICINA NARRATIVA - SIMEN

Nato con l'obiettivo di sensibilizzare le Istituzioni, oltre al mondo clinico e delle Associazioni pazienti, a vedere la medicina narrativa come pratica quotidiana nel percorso di cura che migliora efficienza e l'efficacia.

## **COMITATO SCIENTIFICO OSSERVATORIO HEALTH INSIGHT**

Hi - Healthcare Insights, Osservatorio Indipendente sull'Accesso alle Cure, è uno strumento di monitoraggio sull'accesso al Sistema Sanitario Nazionale e ha la funzione di individuare, evidenziare e dare risposta alle lacune e criticità ostacolo a tale accesso con l'obiettivo di creare un'informazione libera, pubblica e accessibile a tutti.

## **COLLABORAZIONE SCIENTIFICA ATMP FORUM**

ATMP Forum è un'agorà virtuale con l'obiettivo di informare e discutere su progressi e tematiche cliniche, economiche e organizzative relative agli ATMP e alle terapie innovative che hanno il potenziale di offrire una terapia risolutiva a pazienti con condizioni patologiche per le quali ad oggi non esiste una terapia convenzionale adeguata (malattie rare, malattie genetiche, malattie neuromuscolari, metaboliche ...).

## **GRUPPO DI LAVORO RICERCA**

Gestito da Eva Pesaro e successivamente anche Barbara D'Alessio.

Gli incontri del Tavolo Ricerca nel corso del 2022 si sono concentrati sul ruolo dei rappresentanti delle associazioni dei pazienti nella ricerca sia in progetti specifici sia come membro di Comitati Etici.

Sono stati tenuti 3 incontri: il primo durante la presentazione di MonitoRare, il secondo interno alle Associazioni seguito da quello multistakeholders. I risultati del confronto sono stati presentati degli Stati Generali Malattie Rare e successivamente riassunti nell'Effemeride numero 10 Il ruolo dei rappresentanti dei pazienti nei Comitati Etici dopo il Regolamento Europeo 536/2014. Totale ore di lavoro collettivo: circa 10.

75

## **GRUPPO DI LAVORO PERCORSO DIAGNOSTICO**

Gestito da Simona Bellagambi e Fabrizio Farnetani, in seguito anche da Marco Sessa  
2 incontri per 4 ore e mezza

## **GRUPPO DI LAVORO PRESA IN CARICO OLISTICA**

Gestito da Rita Treglia e Marcello Bettuzzi  
2 incontri per 4 ore e mezza

## **GRUPPO DI LAVORO TERAPIE ACCESSIBILI E DISPONIBILI**

Gestito da Annalisa Scopinaro.

Gli incontri del Tavolo Terapie Avanzate, già in corso dal 2019, sono proseguiti nel 2022 allargando lo sguardo ad un più ampio concetto di accessibilità e disponibilità per tutte le terapie e gli ausili.

Sono stati tenuti 3 incontri: il primo durante la presentazione del Rapporto MonitoRare (condotto da Filippo Cristoferi in questa occasione); il secondo, interno alle Associazioni, a settembre; infine l'incontro multistakeholders in prossimità degli Stati Generali Malattie Rare. I risultati delle discussioni sono stati presentati proprio in quell'occasione e riassunti nell'Effemeride omonima, la numero 6. Totale ore di lavoro collettivo: circa 10.



# I DOCUMENTI PRODOTTI



UNIAMO



UNIAMO



UNIAMO



UNIAMO

| 77



UNIAMO



UNIAMO



UNIAMO



UNIAMO

## RAPPORTO MONITORARE

**Giunto nel 2022 alla VIII edizione, il rapporto Monitorare, nato per rendicontare le attività previste dal Piano Nazionale Malattie Rare, si è arricchito nel tempo di nuove sezioni e approfondimenti, arrivando a quasi 400 pagine di dati sulle malattie rare.**

- I contributi:
- Agenzia Italiana del Farmaco - Area pre-autorizzazione
- ATMP Forum
- BBMRI.it - Biobanking and BioMolecular resources Research Infrastructure Italy
- Fondazione Telethon
- Istituto Superiore di Sanità - Centro Nazionale Malattie Rare
- Ministero dell'Istruzione - Ufficio IV Disabilità. Scuola in ospedale e istruzione domiciliare. Integrazione alunni stranieri - Direzione generale per lo studente, l'integrazione e la partecipazione
- Ministero della Salute - Ufficio 2 Riconoscimento e conferma IRCCS - Direzione Generale della ricerca e dell'innovazione in sanità
- Orphanet Italia
- Società Italiana di Neonatologia
- Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare - Unità Produttiva Agenzia Industrie Difesa AID
- Tutti i Coordinamenti regionali per le malattie rare (Abruzzo, Basilicata, Campania, Emilia-Romagna, Friuli-Venezia Giulia, Lazio, Liguria, Lombardia, Marche, Molise, PA Bolzano, PA Trento, Piemonte, Puglia, Sardegna, Sicilia, Toscana, Umbria, Valle d'Aosta, Veneto)

78

Per arricchire questa edizione sono state scelte le foto del progetto fotografico "Lunghezza d'ombra", a cura di Alma Beccarelli.

Il tema del progetto è la possibilità, per le persone con sindrome di Marfan, di trasmettere la patologia ai figli con una probabilità del 50%. E quindi la desiderata maternità di una persona consapevole di essere portatrice di una sindrome genetica rara.

Il desiderio di genitorialità è un tema delicato e complesso, ma per una persona con malattia rara diventa un cruciale punto di scontro nel percorso della propria vita, tanto da comportare talvolta di rinunciarvici.



**L'Executive Summary del Rapporto, tradotto in inglese, viene inviato ogni anno a Eurordis - RareDisease Europe, per una opportuna diffusione a tutte le Alleanze Nazionali. Una prefazione è sempre del Presidente di Eurordis.**

**ÜNIAMO**  
Federazione Italiana Malattie Rare

# Convention MonitoRare

Centro Congressi Roma Eventi Fontana di Trevi - Piazza della Pilotta, 4

Mercoledì 6 luglio 2022

10.00 - 13.00

**Presentazione del Rapporto**

14:00-18:00

**Le malattie rare in Italia. Stato dell'arte e prospettive future**

MONIT●RARE



## UNIAMO

### PROGRAMMA

Ore 10:00 RegISTRAZIONI

**Sala Manzoni**  
ore 10:30 - 13:00

#### Convention Monitorare

Moderatore: Maria Antonietta Spadorcia, giornalista Rai  
ore 10:30-11:30  
**Presentazione dell'Ottavo Rapporto Monitorare**  
sulla condizione delle persone con malattia rara in Italia

Ore 11:30-13:00  
**Politiche e riforme a favore delle persone con malattie rare e le loro famiglie: dal Piano Nazionale Malattie Rare alla Risoluzione ONU**

Light Lunch

Moderatore: Sabrina Turco, giornalista Rai  
**Le malattie rare in Italia: Stato dell'arte e prospettive future**

Sala Manzoni - ore 14:30-16:00  
**Politiche e servizi per promuovere la ricerca, l'assistenza sanitaria e sociale a favore delle persone con malattia rara - la prospettiva delle istituzioni**

ore 16:00-18:00  
Sessioni parallele

Sala Montale	Sala Alfieri	Sala Belli	Sala Alighieri	Sala Manzoni
Percorso diagnostico	Presi in carico olistica	Ricerca	Terapie disponibili, accessibili e sostenibili	Speciale Focus Regioni



## UNIAMO

### Convention Monitorare

Presentazione dell'Ottavo Rapporto Monitorare sulla condizione delle persone con malattia rara in Italia

Ore 10:00 RegISTRAZIONI

Sala Manzoni  
ore 10:30-11:30

Moderatore: Maria Antonietta Spadorcia, giornalista Rai

#### Saluti istituzionali

Sen. Pierpaolo Sileri, Sottosegretario Ministero della Salute

#### Le Malattie Rare nel contesto Europeo

Brando Benifei, Membro del Parlamento Europeo, Vicepresidente dell'Intergruppo parlamentare sulle disabilità

#### Il Piano Europeo per le Malattie Rare

Yann Le Cam, Chief Executive Officer Eurordis

#### Le priorità dei pazienti

Annalisa Scopinaro, Presidente UNIAMO

#### I dati dall'VIII Rapporto Monitorare

Romano Astolfo, UNIAMO

ore 11:30-13:00

**Politiche e riforme a favore delle persone con malattie rare e le loro famiglie: dal Piano Nazionale Malattie Rare alla Risoluzione ONU**

Sen. Paola Binetti, Presidente Intergruppo Parlamentare per le malattie rare

Sen. Annamaria Parente, Presidente XII Commissione Igiene e Sanità

On. Paolo Tiramanì, Membro della Commissione Affari Sociali

On. Marcello Gemmato, Segretario della Commissione Affari Sociali

Sen. Maria Domenica Castellone, Membro della Commissione permanente Affari Esteri, emigrazione

On. Rossana Boldi\*, Vicepresidente Commissione Affari sociali e sanità della Camera dei Deputati

Sen. Lucia Ronzulli\*, Bicamerale per l'infanzia e adolescenza

Sen. Maria Assunta Matrisciano\*, Presidente XI Commissione Lavoro pubblico e privato, previdenza sociale

On. Romina Mura\*, Presidente XI Commissione Lavoro pubblico e privato

La presentazione del Rapporto ha il patrocinio di



Istituto Superiore di Sanità



\*Invitati a partecipare

## UNIAMO

### Convention Monitorare

Le malattie rare in Italia: stato dell'arte e prospettive future

Ore 14:00 RegISTRAZIONI

Sala Manzoni  
Ore 14:30 - 16:00

**Politiche e servizi per promuovere la ricerca, l'assistenza sanitaria e sociale a favore delle persone con malattia rara - la prospettiva delle istituzioni**

Moderatore: Annalisa Scopinaro, Presidente UniAMO

#### Dati e registri sulle malattie rare

Silvio Brusaferrò\*, Presidente Istituto Superiore di Sanità

#### Le malattie rare paradigma di sanità

Giovanni Leonardi, Segretario Generale Ministero della Salute

#### Il Piano Nazionale Malattie Rare

Andrea Urbani, Direttore Generale Programmazione Sanitaria, Ministero della Salute

**Terapie avanzate e innovative per le malattie rare: dalla sperimentazione alla rimborsabilità**

Nicola Magrini\*, Direttore Generale, AIFA

#### Sanità e integrazione socio-sanitaria: politiche e buone prassi nelle Regioni

Alessio D'Amato, Assessore alla Sanità e all'Integrazione socio-sanitaria, Regione Lazio  
Paola Facchin, Coordinatrice Tavolo tecnico interregionale per le malattie rare

#### L'inclusione scolastica dei bambini e dei ragazzi con malattia rara

Clelia Calazza, Direttore Ufficio IV Disabilità, scuola in ospedale e istruzione domiciliare, Ministero dell'Istruzione



\*Invitati a partecipare

## UNIAMO

Sala Montale  
Ore 16:00 - 18:30

### Obiettivo percorso diagnostico

Conduce **Simona Bellagambi**, Rappresentante estero UNIAMO, consigliere EURORDIS  
Partecipano: **Fabrizio Farnetani**, MITOCON, **Gabriele Bona**, AMRI

Commento politico di: **on. Lisa Noja**, membro della XII Commissione Affari Sociali

#### Screening neonatale e ampliamento del panel

**Cristiano Rizzo**, Vicepresidente Società Italiana per lo studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale

#### L'importanza dello SNE al momento in cui ci sono le terapie

**Barbara Capaccetti**, Medical & Regulatory Director Takeda Italia

#### Uniformità degli screening sul territorio nazionale e il ruolo del Centro di coordinamento nazionale per gli screening neonatali

**Domenica Taruscio**, Direttrice Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità

#### L'importanza del percorso post diagnosi nella L. 167/2016

**Luigi Orfeo**, Presidente Società Italiana Neonatologia

#### Le tecniche omiche per la diagnosi dei casi complessi

**Bruno Dallapiccola**, Direttore scientifico Ospedale Pediatrico Bambino Gesù

#### Malattie rare, pediatri di libera scelta e medici di medicina generale: chi "sospetta" trova

**Luigi Memo**, delegato della Presidente della Società Italiana Pediatria  
**Gaetano Piccinocchi**, Tesoriere Società Italiana di Medicina Generale e delle Cure Primarie

#### Malattie rare non diagnosticate: il ruolo delle Reti di riferimento europee

**Giuseppe Zampino**, ERN Itaca, Presidente Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite

#### L'importanza del corretto indirizzo alla rete delle Malattie Rare

**Giuseppina Annichiarico**, CoreMaR Puglia



\*Invitati a partecipare

## UNIAMO

Sala Alfieri  
Ore 16:00 - 18:30

### Obiettivo presa in carico olistica

Conduce **Margherita Gregori**, Segretario Un Filo per la Vita onlus  
Partecipano: **Marcello Bettuzzi**, Uniamo, Consigliere HHT Onilde Carini, **Raffaella Cungi**, Presidente Aidel22

Commento politico di: on. **Fabiola Bologna**, segretaria della XII Commissione Affari Sociali

**Le case di comunità nella nuova sanità del territorio**  
**Luciana Indinnimeo**, Direttore Scientifico Area Pediatrica - Società Italiana Pediatria  
**Gaetano Piccinocchi**, Tesoriere Società Italiana di Medicina Generale e delle Cure Primarie

**Percorso del paziente: il ruolo dell'infermiere**  
**Luigi Pals dei Mori**, Consigliere Federazione Nazionale Ordini Professioni Infermieristiche e presidente dell'Ordine delle Professioni Infermieristiche di Belluno

**Oltre la salute: i riconoscimenti di invalidità e handicap**  
**Alfredo Petrone**, Segretario Nazionale Settore INPS, Federazione Italiana Medici di Medicina Generale

**Il ruolo delle Regioni nella presa in carico**  
**Elisa Rozzi**, Centro di Coordinamento Regione Emilia Romagna

**Inclusione lavorativa delle persone con disabilità: dalla responsabilità sociale delle imprese alla promozione del diversity management**  
**Alessandro Lombardi**, Direttore Generale del Terzo Settore e della responsabilità sociale delle imprese, Ministero del lavoro e delle politiche sociali

**Aderenza alle terapie: il ruolo del farmacista ospedaliero**  
**Marcello Pani**, Vicepresidente Società Italiana di Farmacia Ospedaliera e dei Servizi Farmaceutici delle Aziende Sanitarie

**L'importanza dell'integrazione scolastica**  
**Maria Cinque**, Direttrice Scuola di Alta Formazione Educare all'Incontro e alla Solidarietà - Università LUMSA

**Il lavoro integrato**  
**Giovanna Perricone**, Presidente Società Italiana Psicologia Pediatrica

**I risultati della survey sulle malattie rare**  
**Salvatore Ruggiero**, CEO Mercurio Group

\*Invitati a partecipare



## UNIAMO

Sala Belli  
Ore 16:00 - 18:30

### Obiettivo ricerca

Conduce **Eva Pesaro**, UNIAMO, Presidente AISP  
Partecipano: **Barbara D'Alessio**, Presidente Fondazione LIRH

Commento politico di: on. **Beatrice Lorenzin**, coordinatrice Forum tematico Politica Sanitaria del Partito Democratico, membro V Commissione Bilancio, Tesoro e Programmazione

**Il nodo delle sperimentazioni cliniche**  
**Carlo Maria Petri**, Presidente Centro di coordinamento nazionale dei comitati etici territoriali per le sperimentazioni cliniche sui medicinali per uso umano e sui dispositivi medici

**Il contributo delle fondazioni dedicate alla ricerca**  
**Stefano Benvenuti**, Referente Relazioni Istituzionali Fondazione Telethon

**Il ruolo attuale e gli sviluppi futuri del biobancaggio**  
**Marialuca Lavitrano**, Direttore BBMRI Italia e European Open Science Cloud Association

**Le potenzialità dell'integrazione tra biobanche e registri di patologia**  
**Luca Sangiorgi**, Coordinatore ERN BOND

**I finanziamenti regionali per la ricerca: l'esperienza della Regione Toscana**  
**Cristina Scaletti**, Responsabile clinico Rete Malattie rare Toscana

**L'importanza dell'Università per la ricerca sulle Malattie Rare**  
**Andrea Lenzi**, Coordinamento Malattie Rare Lazio, Università La Sapienza

**Il ruolo delle ERN nella ricerca**  
**Maurizio Scarpa**, Coordinatore europeo METABERN

\*In dipendenza dal voto in Aula



## UNIAMO

Sala Alighieri  
Ore 16:00 - 18:30

### Obiettivo terapie disponibili, accessibili e sostenibili

Conduce **Filippo Cristofari**, Chief of Staff & External Affairs AIP  
Partecipano: **Francesco De Lorenzo**, Presidente F.A.V.O., **Massimo Marra**, Presidente CIDP Italia

Commento politico di: on. **Angela Iannaro**, membro della XII Commissione Affari Sociali

**Il ruolo di AIFA**  
**Sandra Petraglia**, Dirigente Area Pre Autorizzazione AIFA

**L. 175/2021 e l'inserimento nei proutari regionali**  
**Arturo Cavaliere**, Presidente Società Italiana di Farmacia Ospedaliera e dei Servizi Farmaceutici

**Early Engagement e Horizon Scanning: una buona prassi dalla Regione Veneto**  
**Roberta Joppi**, Commissione Tecnica Regionale sui Farmaci, Direzione Farmaceutico-Protesica-Dispositivi Medici, Regione Veneto

**L'innovatività e la sostenibilità delle terapie**  
**Giovanna Scroccaro**, Presidente Comitato Prezzi e Rimborso, AIFA

**Il costo delle terapie e le valutazioni HTA**  
**Francesco Saverio Mennini**, Presidente Società Italiana Health Technology Assessment

**Cosa succede se i farmaci escono dalla produzione: il ruolo dello Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare - Agenzia Industria Difesa**  
**Col. Antonio Medica**, Direttore Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare

**Il monitoraggio sulle terapie avanzate**  
**Elena Paola Lanati**, Direttore ATMP Forum

**L'esperienza di Regione Lombardia**  
**Erica Daina**, Coordinamento Malattie Rare Regione Lombardia

**L'importanza della tempestività nelle terapie avanzate e innovative**  
**Francesca Caprari**, Alexion, AstraZeneca Rare Disease

**Una valutazione economica delle terapie ad alto costo**  
**Americo Cicchetti**, Direttore dell'Alta Scuola di Economia e Management dei Sistemi Sanitari

\*Invitati a partecipare



## UNIAMO

Sala Manzoni  
Special Focus REGIONI  
Ore 16:00 - 18:30

### Gli sforzi della rete per la presa in carico sanitaria e socio sanitaria e la partecipazione dei rappresentanti dei pazienti ai tavoli regionali

Conduce **Rita Treglia**, UNIAMO, Associazione ANACC  
Partecipano: **Claudio Ales**, Sicilia, **Sylvia Sestini**, Forum Malattie Rare Toscana, **Orfeo Mazzella**, Forum Malattie Rare Campania, **Giorgio Dal Maso**, gruppo Associazioni Veneto, **Paola Rizzo**, Gruppo Associazioni Liguria, **Gianluca Ciccia**, gruppo Associazioni Lazio, **Pietro Marinelli**, Gruppo Associazioni Umbria, **Daniela Baseggio**, Gruppo Associazioni Friuli-Venezia Giulia, **Angelo Lupi**, gruppo Associazioni Abruzzo, **Riccarda Scaringella**, Rete Amare Puglia, **Nicola Spinelli Casacchia**, CoReSar Coordinamento Associazioni Malattie Rare della Regione Sardegna.

Commento politico di: on. **Roberto Novelli**, membro della XII Commissione Affari Sociali

**Silvia Di Michele**, Regione Abruzzo  
**Giulia Motola**, Regione Basilicata  
**Giuseppe Limongelli**, Regione Campania  
**Matteo Volta**, Regione Emilia Romagna  
**Rosalba Da Riol**, Regione Friuli Venezia Giulia  
**Paola Grammatico**, Regione Lazio  
**Rappresentante Regione Lombardia**  
**Dario Roccatello**, Regione Piemonte e Valle d'Aosta  
**Simone Baldovino**, Regione Piemonte e Valle d'Aosta  
**Antonella Putzu**, Regione Sardegna  
**Cecilia Berni**, Regione Toscana  
**Monica Mazzucato**, Regione Veneto

\*Invitati a partecipare



## UNIAMO

### Faculty

#### Le malattie rare in Italia: stato dell'arte e prospettive future

Claudio Alex, Rappresentante pazienti Sicilia  
 Giuseppina Annichiarico, CoreMaR Puglia  
 Simone Baldovino, Regione Piemonte e Valle d'Aosta  
 Daniela Baseggio, Gruppo Associazioni Friuli-Venezia Giulia  
 Simona Bellagambi, Rappresentante estero UNIAMO, consigliere EURORDIS  
 Stefano Benvenuti, Referente Relazioni Istituzionali Fondazione Telethon  
 Cecilia Berni, Coordinamento Malattie Rare Regione Toscana  
 Marcello Bettuzzi, Uniama, Consigliere HHT Onlide Carini  
 Fabiola Bologna, Segretaria della XII Commissione Affari Sociali  
 Gabriele Bona, Presidente AMRI Associazione Malattie Reumatiche Infantili  
 Silvio Brusafiero, Presidente Istituto Superiore di Sanità  
 Clelia Caiazza, Direttore Ufficio IV Disabilità, scuola in ospedale e istruzione domiciliare, Ministero dell'Istruzione  
 Barbara Capacetti Medical & Regulatory Director Takeda Italia  
 Francesca Caprari, Alexion, AstraZeneca Rare Disease  
 Arturo Cavaliere, Presidente Società Italiana di Farmacia Ospedaliera e dei Servizi Farmaceutici  
 Amerigo Cicchetti, Direttore dell'Alta Scuola di Economia e Management dei Sistemi Sanitari  
 Gianluca Ciccia, gruppo Associazioni Lazio  
 Maria Cinque, Direttrice Scuola di Alta Formazione Educare all'incontro e alla Solidarietà - Università LUMSA  
 Filippo Cristoferi, Chief of Staff & External Affairs AIP Associazione Immunodeficienze Primitive  
 Raffaella Cungi, Presidente Aidel22- Associazione Delezione del 22  
 Barbara D'Alessio, Presidente Fondazione LIRH  
 Alessio D'Amato, Assessore alla Sanità e all'integrazione socio-sanitaria, Regione Lazio  
 Rosalia Da Riol, Coordinamento Malattie Rare Regione Friuli Venezia Giulia  
 Erica Daina, Coordinamento Malattie Rare Regione Lombardia  
 Giorgio Dal Maso, gruppo Associazioni Veneto  
 Bruno Dallapiccola, Direttore scientifico Ospedale Pediatrico Bambino Gesù  
 Francesco De Lorenzo, Presidente F.A.V.O.  
 Silvia Di Michele, Coordinamento Malattie Rare Regione Abruzzo  
 Paola Facchin, Coordinatrice Tavolo tecnico interregionale per le malattie rare, Coordinamento Malattie Rare Veneto  
 Fabrizio Farnetani, MITOCON, Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali Ody  
 Paola Grammatico, Coordinamento Malattie Rare Regione Lazio  
 Margherita Gregori, Segretario Un Filo per la Vita onlus  
 Angela Ianaro, membro della XII Commissione Affari Sociali  
 Luciana Indinnimeo, Direttore Scientifico Area Pediatrica - Società Italiana Pediatria  
 Roberta Joppi, Commissione Tecnica Regionale sui Farmaci, Direzione Farmaceutico Protesica-Dispositivi Medici, Regione Veneto  
 Elena Paola Lanati, Direttore ATPM Forum, CEO MaProvider e Mapcom Consulting  
 Marialuca Lavitrano, Direttore BBMRI Italia e European Open Science Cloud Association  
 Andrea Lenzi, Coordinamento Malattie Rare Lazio, Università La Sapienza  
 Giovanni Leonardi, Segretario Generale Ministero della Salute  
 Giuseppe Limongelli, Regione Campania  
 Alessandro Lombardi, Direttore Generale del Terzo Settore e della responsabilità sociale delle imprese, Ministero del lavoro e delle politiche sociali  
 Beatrice Lorenzin, coordinatrice Forum tematico Politica Sanitaria del Partito Democratico, membro V Commissione Bilancio, Tesoro e Programmazione  
 Angelo Lupi, gruppo Associazioni Abruzzo  
 Nicola Magrini, Direttore Generale, AIFA  
 Pietro Marinelli, Gruppo Associazioni Umbria  
 Massimo Marra, Presidente CIDP Italia onlus - Associazione italiana dei pazienti di neuropatie disimmuni  
 Orfeo Mazzella, Forum Malattie Rare Campania

\*Invitati a partecipare

## UNIAMO

Monica Mazzucato, Coordinamento Malattie Rare Regione Veneto  
 Antonio Medica, Direttore Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare  
 Luigi Memo, delegato della Presidente della SIP - Società Italiana Pediatria  
 Francesco Saverio Mennini, Presidente Società Italiana Health Technology Assessment  
 Giulia Motola, Coordinamento Malattie Rare Regione Basilicata  
 Lisa Noja, membro della XII Commissione Affari Sociali  
 Roberto Novelli, membro della XII Commissione Affari Sociali  
 Luigi Orfeo, Presidente Società Italiana Neonatologia  
 Luigi Pais del Morì, Consigliere Federazione Nazionale Ordini Professioni Infermieristiche e presidente dell'Ordine delle Professioni Infermieristiche di Belluno  
 Marcello Panl, Vicepresidente Società Italiana di Farmacia Ospedaliera e dei Servizi Farmaceutici delle Aziende Sanitarie  
 Giovanna Peritore, Presidente Società Italiana Psicologia Pediatrica  
 Eva Pesaro, UNIAMO, Presidente AISP - Associazione Italiana Sindrome di Poland  
 Andrea Pession, Presidente Società italiana per lo studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale  
 Sandra Petraglia, Dirigente Area Pre Autorizzazione AIFA  
 Carlo Maria Petroni, Presidente Centro di coordinamento nazionale dei comitati etici territoriali per le sperimentazioni cliniche sui medicinali per uso umano e sui dispositivi medici  
 Alfredo Petrone, Segretario Nazionale Settore INPS, Federazione Italiana Medici di Medicina Generale  
 Gaetano Piccinocchi, Tesoriere Società Italiana di Medicina Generale e delle Cure Primarie  
 Antonella Putzu, Coordinamento Malattie Rare Regione Sardegna  
 Paola Rizzo, Gruppo Associazioni Liguria  
 Dario Roccatello, Coordinamento Malattie Rare Regione Piemonte e Valle d'Aosta  
 Elisa Rozzi, Coordinamento Malattie Rare Regione Emilia Romagna  
 Salvatore Ruggiero, CEO Mercurio Group  
 Luca Sangiorgi, Coordinatore europeo ERN BOND  
 Cristina Scaletti, Responsabile clinica Rete Malattie rare Toscana  
 Riccarda Scaringella, Rete Amare Puglia  
 Maurizio Scarpa, Coordinatore europeo METABERN  
 Annalisa M. Scopinaro, Presidente UNIAMO  
 Giovanna Scroccano, Presidente Comitato Prezzi e Rimborso, AIFA  
 Sylvia Sestini, Forum Malattie Rare Toscana  
 Nicola Spinelli Casacchia, CoReSar Coordinamento Associazioni Malattie Rare della Regione Sardegna  
 Domenica Taruscio, Direttrice Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità  
 Rita Treglia, UNIAMO, ANACC Associazione Nazionale Angioma Cavernoso Cerebrale  
 Andrea Urbani, Direttore Generale Programmazione Sanitaria, Ministero della Salute  
 Matteo Volta, Coordinamento Malattie Rare Regione Emilia Romagna  
 Giuseppe Zampino, ERN Ithaca, Presidente Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite

\*Invitati a partecipare



L'evento di presentazione della mattina è stato trasmesso in diretta streaming sui canali social della Federazione Uniamo. Durante la mattina due interpreti LIS si sono alternate per garantire l'accessibilità alle persone della comunità segnante.

La convention ha visto la presenza di **83** relatori e circa **200** partecipanti.



83



The background of the image is a light blue-tinted photograph of architectural blueprints. Several sheets of paper are rolled up, and a silver pen and a pencil are resting on the unrolled drawings. The drawings show floor plans with various rooms, corridors, and technical annotations. Some text on the drawings includes 'BROOM', '16.6 m2', '+0.60', and '-0.45'.

# **LA SENSIBILIZZAZIONE**

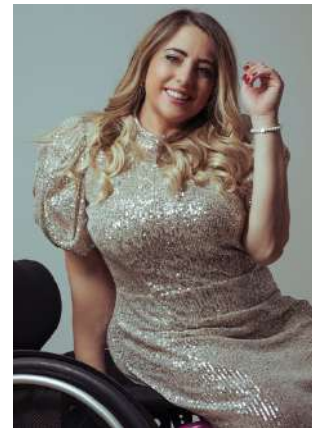
## GIORNATA DELLE MALATTIE RARE #UNIAMOLEFORZE

La Giornata delle Malattie Rare è l'appuntamento più importante per le persone con malattia rara di tutto il mondo, per i loro familiari, per gli operatori sanitari e sociali. UNIAMO dal 2008 coordina la Giornata della Malattie Rare e le tante attività e iniziative pubbliche organizzate per focalizzare l'attenzione sulle necessità e i bisogni che la convivenza con una malattia rara comporta nel quotidiano.

Nel 2022 la Federazione La Federazione Italiana Malattie Rare ha avviato una campagna di sensibilizzazione per aumentare la consapevolezza sulle malattie rare e proseguire nel lavoro di miglioramento della qualità di vita di pazienti, famiglie e caregiver.

La campagna è stata supportata da tutti gli attori del sistema malattie rare italiano, dal mondo politico e da personaggi del mondo dello spettacolo e della televisione.

In occasione della Giornata, la Federazione ha realizzato uno spot televisivo con la partecipazione di **Benedetta De Luca**, influencer con malattia rara e impegnata sui temi dell'inclusività delle persone con disabilità.



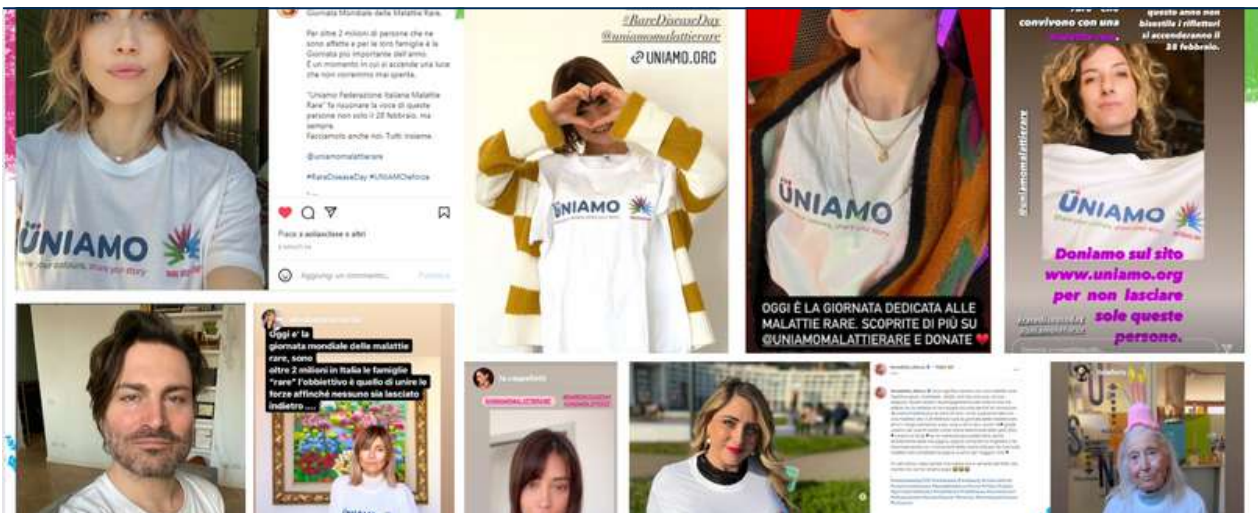
85

## ACCENDIAMO LE LUCI SULLE MALATTIE RARE

La Federazione ha promosso, anche nel 2022, in tutta Italia la campagna "Accendiamo le luci sulle malattie rare" per portare l'attenzione di tutti sulle problematiche sociali e cliniche delle persone con patologia rara. Grazie alla collaborazione delle Associazioni dei malati rari sono stati **330 i monumenti più rappresentativi di tante città italiane che si sono illuminati con i colori della Giornata delle Malattie Rare.**



## OBIETTIVI E ATTIVITÀ



Per celebrare la Giornata delle Malattie Rare 2022, **UNIAMO** ha creato la maglietta ufficiale dell'Rare Disease Day con il nuovo Logo della Federazione. Sono state spedite oltre **150 magliette** in tutta Italia.

La campagna #UNIAMOleforze è stata veicolata da diversi personaggi del mondo dello spettacolo e della televisione che hanno coinvolto i propri follower invitandoli a condividere il messaggio di UNIAMO e ad indossare la maglietta della Giornata delle Malattie Rare.

Il coinvolgimento degli **influencer** ha permesso di aumentare la brand awareness e il tasso di conversione.

Sempre più personaggi hanno dato evidenza alla Giornata delle Malattie Rare, come **Damiano David**, cantante dei **Maneskin**, e **Fedez**, e molti personaggi politici e istituzionali, come **Beppe Grillo**, Maria Elisabetta Casellati, Roberto Speranza e Pierpaolo Sileri, a riprova dell'importanza che il Rare Disease Day sta sempre più raggiungendo.

86

**QUASI 32 MILIONI**

**DI PERSONE RAGGIUNTE  
ATTRAVERSO I PROFILI UFFICIALI  
DEI PERSONAGGI FAMOSI**

## I SOCIAL MEDIA DI UNIAMO



**+302%**  
FOLLOWER

**114.880**  
PERSONE  
RAGGIUNTE



**+15,8%**  
FOLLOWER

**24.800**  
PERSONE  
RAGGIUNTE



**+246,3%**  
MENZIONI

**32.300**  
VISUALIZZAZIONI  
TWEET

## IL VIAGGIO - TRAM



Per tutto il mese di febbraio, grazie alla campagna "Il Viaggio", UNIAMO ha portato all'attenzione, sia dei cittadini di **Roma** che di **Milano**, la Giornata delle Malattie Rare.

Il tram personalizzato da UNIAMO è stato inaugurato il 1 febbraio durante l'evento tenutosi a Roma, a cui hanno partecipato fra gli altri: **Pierpaolo Sileri**, Sottosegretario alla Salute, **Alessio D'Amato**, Assessore alla Sanità della Regione Lazio, **Giovanni Mottura** Amministratore unico di ATAC.

87

## IL VIAGGIO - PENSILINE



Dal 14 di febbraio, per due settimane, sono state presenti a **Milano** tre pensiline, che hanno attirato l'attenzione dei media e dei cittadini.

Le pensiline raccontano le storie di 5 persone con malattia rara e le loro sfide quotidiane.

Il QR Code presente sulle pensiline riportava al sito [www.uniamo.org](http://www.uniamo.org) con le video-testimonianze.

L'inaugurazione ha visto la presenza, insieme ad alcuni protagonisti delle storie e le Associazioni, dell'**On. Fabiola Bologna**, di **Lamberto Bertolè**, Assessore Welfare e Salute, Comune di Milano e di **Carlo Borghetti**, Vicepresidente del Consiglio Regionale Lombardia.



## IL MAIN EVENT ISTITUZIONALE

L'ultima settimana di febbraio ha avuto inizio con un **evento co-organizzato** da Istituto Superiore di Sanità, Ministero della Salute e Uniamo.

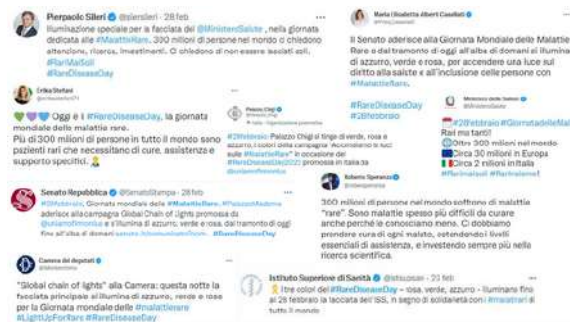
Durante l'evento ufficiale della Giornata delle Malattie Rare il 28 febbraio è intervenuto con un videomessaggio il Ministro della Salute **Roberto Speranza**.



Messaggio Speranza Rare Diseases Day 2022

Molti rappresentanti del **mondo politico e istituzionale** hanno ricevuto del materiale informativo sulla Giornata e sulle malattie rare e molti di loro hanno voluto ricordare sui propri social la Giornata delle Malattie Rare

88



La Giornata ha ricevuto l'importante riconoscimento della **medaglia** del Presidente della Repubblica.





Web Conference di  
**CHIUSURA DELLA CAMPAGNA 2022  
GIORNATA DELLE MALATTIE RARE**

**4 marzo 2022 | ore 11:00**

Introduce

**ANNALISA SCOPINARO**, Presidente UNIAMO

modera

**VALERIO GIARDINELLI**, Start Magazine

11.10 **Risultati della campagna UNIAMO 2022**

**FLAMINIA SERRA**, Ufficio Comunicazione UNIAMO

11.20 **Presentazione campagna #RarInsieme Istituto Superiore di Sanità e Ministero della Salute**

Domenica Taruscio, Responsabile Scientifico

Mirella Taranto, Direttore Ufficio Stampa

Antonio Granatiero, Ufficio stampa, Istituto Superiore di Sanità

interviene

**DOMENICA TARUSCIO**, Direttore Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità

11.30 **Sensibilizzazione e Advocacy: il ruolo delle Associazioni**

**REBECCA ALBARANI**, creator digitale e Associazione Linfa

**GIOVANNA CAMPIONI**, Associazione Aicca onlus

11.45 **Tavola rotonda "Il valore della sensibilizzazione sulle malattie rare"**

**ANITA VALENTINI** Responsabile Marketing ATAC, **GIACOMO BARUCHELLO** AD Blueprint Medicines, **WALTER D'AVACK** RAI pubblica utilità, **ANNARITA EGIDI** AD Takeda Italia, **ANTONELLA DI LORENZO** Comunicazione Astellas Pharma, **ANNA CHIARA ROSSI** AD Alexion AstraZeneca Rare Disease, **LAURA FRANZINI** Direttore Medico Chiesi Global Rare Diseases Italia, **ELENA PAOLA LANATI** CEO MAPProvider e MAPCOM Consulting

12.30 **Conclusioni**

Con il supporto non condizionato di

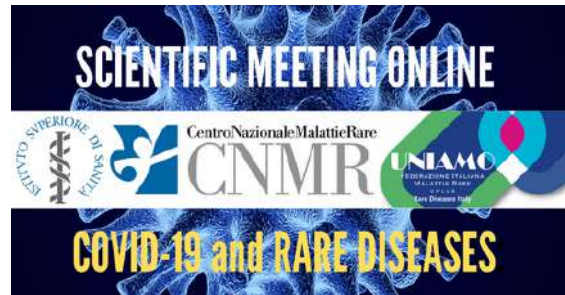


## I WEBINAR ISS - UNIAMO

In onda dal 2020 con l'obiettivo prima di informare su MR e Covid, successivamente di seguire da vicino sia fatti di attualità che buone prassi consolidate,

Alcune puntate sono state realizzate, a beneficio della comunità internazionale che segue, in lingua inglese.

Nel 2022 si sono svolti **11** incontri per totale di **11** ore



**OLTRE 20.000**  
VISUALIZZAZIONI



**17 NUMERI NEL 2022**

## LA NEWSLETTER RARAMENTE DAL PORTALE DEL MINISTERO DELLA SALUTE

**Direttore:** Mirella Taranto - Capo Ufficio stampa ISS

**Responsabili scientifici:** Domenica Taruscio - Direttore del Centro Nazionale Malattie Rare, ISS e Annalisa Scopinaro - Presidente Federazione UNIAMO

### In redazione:

Daniela De Vecchis, Cinzia Bisegna, Paola Prestinaci - Ufficio stampa ISS  
Marta De Santis, Margherita Genisio, Elena Ilaria Capuano - Centro Nazionale Malattie Rare

Federica Galante (fino ad aprile 2022), Flaminia Serra (fino a novembre 2022) - UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare

## LE FIRME DI ALCUNI EDITORIALI

Nel 2022 si contano a cura di UNIAMO **19** editoriali, tra le firme anche quella di **Domenica Taruscio** - già direttrice del Centro Nazionale malattie rare dell'Istituto Superiore di Sanità

## CHIACCHIERARE



**FORMAT SOCIAL DI TALK NATO DURANTE LA PANDEMIA, HA UNA MODALITÀ FRESCA E NUOVA DI FAR CONOSCERE LE ASSOCIAZIONI E LE PATOLOGIE DI CUI SI OCCUPANO. OSPITE DI ECCEZIONE IN DIVERSE PUNTATE LA DOTTORESSA DOMENICA TARUSCIO.**

### **LE ASSOCIAZIONI E I CLINICI PARTECIPANTI**

**ChiacchiereRARE con Associazione Poic e dintorni:** Dott. Giovanni Federici e Dott.ssa Simona Faraci - Poic Ornella Spada

**ChiacchiereRARE per campagna di sensibilizzazione sulla GPP (psoriasi pustolosa generalizzata):** Dott. Stefano Piaserico - paziente affetto da tale patologia

Per un totale di 8 persone coinvolte e 1 ora di video prodotti.



milioni di malati rari. **UNIAMO**, la

**UNIAMO**

Federazione Italiana

Malattie Rari

Rari,  
[WWW.UNIAMO.ORG](http://WWW.UNIAMO.ORG)

[WWW.UNIAMO.ORG](http://WWW.UNIAMO.ORG)



# ALTRE ATTIVITÀ

### LA FORMAZIONE PER GLI INSEGNANTI CURRICULARI E DI SOSTEGNO

Svolti in collaborazione con le Università LUMSA, di Messina e l'Università di Teramo, gli incontri hanno coinvolto circa 950 insegnanti di sostegno di ogni ordine e grado.

Alla formazione sono stati riservati due slot di 4 ore ciascuno in ogni corso, per un totale di 8 ore.

Gli insegnanti hanno avuto modo di capire il sistema delle malattie rare e conoscere le fonti di informazione sulle quali cercare dettagli. La Federazione ha fatto presente il fondamentale ruolo delle Associazioni e si è dichiarata disponibile a mettere in contatto gli insegnanti con i rappresentanti di queste.

Inoltre sul sito [www.malattirari.it](http://www.malattirari.it) è stata creata una sezione specifica riservata alla raccolta del materiale utile per gli insegnanti: libri, racconti, novelle, sviluppati a cura delle singole Associazioni ma con contenuti trasversali utilizzabili da tutti.



Entrambe le Università hanno inserito il corso malattie rare all'interno del più ampio corso di formazione per gli insegnanti di sostegno: questo ha permesso di raggiungere una platea più ampia e mirata.

### I PREMI E I CONCORSI



#### **Il Volo di Pegaso**

Il Concorso è promosso dal Centro Nazionale Malattie Rare - CNMR -ISS in collaborazione con UNIAMO.



#### **UNO SGUARDO RARO**

Festival cinematografico che vuole essere un “portatore sano di emozioni” mettendo al centro le persone e non la malattia



#### **Più Unici che Rari**

Campagna di sensibilizzazione nelle scuole, insieme ad un concorso, sostenuta da Sanofi Genzyme con la collaborazione di Libri e UNIAMO.

Annalisa Scopinaro e Simona Bellagambi nella giuria.



#### **Il edizione Rare Diseases Award**

Nato dalla collaborazione tra Uniamo e Konzept srl, il Premio è un riconoscimento che arriva direttamente dalle persone con malattia rara per premiare i progetti sviluppati per il miglioramento della loro qualità di vita.



#### **Le Eccellenze dell'Informazione Scientifica e la Centralità del Paziente**

Premio mira a valorizzare i progetti che hanno generato un reale beneficio per la salute dei cittadini e un decisivo progresso verso l'affermazione della centralità del paziente.





**SERVIZIO DI ASCOLTO, INFORMAZIONE E ORIENTAMENTO**

Sono state circa 500 le persone sostenute con un supporto psicologico dal servizio SAIO durante l'anno. Lo sportello fa parte della Rete Europea delle Help Line. Le ore di assistenza erogate nel 2022 sono state circa 1300.

**RICERCA SCIENTIFICA SULLE NECESSITÀ ASSISTENZIALI NEI MOMENTI DI TRANSIZIONE**

La ricerca, sviluppata con Sipped e 14 Associazioni che si sono impegnate a raccogliere questionari presso le loro famiglie, ha avuto nel 2022 un momento di elaborazione dati. I primi risultati del progetto sono stati pubblicati nella IX edizione del Rapporto MonitoRare.

**LO SVILUPPO DEL SITO MALATIRARI.IT**

Il sito MalatiRari.it è stato arricchito dalla sezione rivolta agli insegnanti di ogni ordine e grado. Grazie alla collaborazione di molte Associazioni abbiamo potuto creare un repository di materiale (libri, opuscoli, guide) da poter utilizzare in classe per arricchire l'offerta formativa e parlare di malattie rare.





A.B.C. ASSOCIAZIONE BAMBINI CRI DU CHAT  
A.I.G. Associazione Italiana Glicogenosi  
A.I.S.M.E.—ONLUS  
A.M.A.R.E. ONLUS  
ACAR (Associazione Conto Alla Rovescia)  
ACMT-Rete  
Aicca onlus Associazione italiana dei cardiopatici congeniti bambini e adulti  
AICI APS  
AIdel 22 APS  
AIGlico  
AILE  
AimAKU Associazione Italiana Malati di Alcaptonuria APS  
AIMAR ODV  
AIMEN 1 E 2 ASS. ITALIANA NEOPLASIE ENDOCRINE MULTIPLE DI TIPO 1 E DI TIPO 2  
AIP OdV  
AIPACUS (ass.italiana pz Cushing)  
AIPaSiM Associazione Italiana Pazienti Mielodisplasiaq con  
Aipit aps Onlus  
AISAC ODV  
Aismac  
AISP odv  
Alfa1Antitripsina  
ALMA Associazione Libera Malati Acalasia e altre malattie dell'esofago-Onlus  
AltroDomani APS-ETS  
AMEI - Associazione per le Malattie Epatiche Infantili  
AMRI  
Anacc aps  
ANGELI NOONAN Associazione Italiana Sindrome di Noonan  
Aniridia Italiana APS  
APACS APS  
APS FAMIGLIE SYNGAP1 ITALIA  
APW Italia Persone Williams

## OBIETTIVI E ATTIVITÀ

---

As.Ma.Ra Onlus Scleroderma ed altre malattie Rare "ELISABETTA GIUFFRE' "  
ASBI Associazione Spina Bifida Italia  
ASBT Associazione Spina Bifida Toscana  
ASIMAS  
ASM  
Assacci  
Associazione Emofilici del Lazio  
Associazione Famiglie COL4A1-A2 APS  
Associazione Famiglie Sindrome di Williams  
Associazione Fondazione Italiana HHT Onilde Carini  
Associazione Italiana Acidemia Metilmalonica con Omocistinuria CBLC ONLUS  
Associazione Italiana Cistite Interstiziale  
Associazione Italiana Mowat Wilson  
Associazione Italiana Niemann Pick Onlus  
Associazione Italiana Sindrome di Ehlers-Danlos Onlus AISED  
Associazione Italiana Sindrome di Pitt-Hopkins- insieme di più  
Associazione Italiana Sindrome di Poland AISP  
Associazione italiana Xeroderma Pigmentoso  
Associazione Nazionale Alfa1-AT ODV  
Associazione Prader-Willi Veneto  
Associazione Sclerosi Tuberosa - APS  
Associazione Sindrome di Marfan ODV  
Associazione Smith-Magenis ASM17 Italia  
Butterfly APS  
Comitato Famiglie Talassemici  
Comitato ME CFS - CO.ME CFS  
Costello.Cfc  
Diversamente Genitori APS-ETS  
ESEO Italia Aps  
Famiglie SYNGAP1 Italia APS  
Federazione Italiana Prader-Willi  
FITHAD Fondazione Leonardo Giambrone  
Fondazione Alessandra Bisceglia ViVa Ale Onlus  
Fondazione Lega Italiana Ricerca Huntington ETS  
Fondazione Mutagens ETS  
IAGSA - ODV  
IRIS ONLUS  
Kearns Sayre Associazione  
LIHR Toscana - Lega Italiana Hungtinton  
LIO Lipedema Italia APS  
Lollo per la sindrome di Brugada  
Mitocon Odv  
NF2 Project APS  
Pandas Italia ODV  
Parent Project APS  
PTEN Italia  
Rete Malattie Rare OdV  
Sanfilippo Fighters odv  
Sclerosi Tuberosa aps  
Scn8a Italia odv  
Un Filo per la vita ANADP  
Uniti per la P.I.P.O.





# **LA COMUNICAZIONE**

# LA COMUNICAZIONE

Le attività di comunicazione hanno permesso alla Federazione di mantenere alta l'attenzione sulle malattie rare tutto l'anno e di ridurre le distanze con il pubblico interessato alla nostra missione.

Per questo nell'ultimo anno si è consolidata la presenza della Federazione su tutti i canali di comunicazione online e tutte le iniziative di comunicazione hanno avuto un importante risvolto digitale.

Grazie ad un lavoro editoriale sulla ottimizzazione dei contenuti, la fan/follower base di tutti i canali social è cresciuta garantendo un alto livello di engagement e una interazione in tempo reale con le Associazioni e i principali stakeholder. Fondamentale in questo senso anche il supporto ricevuto da numerosi personaggi del mondo dello spettacolo, della cultura, e dello sport in occasione della Giornata delle Malattie Rare.

A gennaio 2022 è stato presentato ufficialmente il nuovo sito [uniamo.org](http://uniamo.org) con l'obiettivo di aumentare la brand awareness della Federazione e di rendere i contenuti accessibili a tutti migliorandone l'usabilità dai dispositivi mobili, la velocità e la veste grafica.

102

## IL LOGO

Ad ottobre 2021 la Federazione ha avviato un percorso di innovazione e cambiamento che l'ha accompagnata lungo tutto il 2022. Il processo di restyling del logo e di sviluppo della nuova identità visiva è stato affidato a Mapcom Consulting.

L'obiettivo che ha guidato il progetto nelle sue diverse declinazioni, dal logo al sito internet, è stato quello di raccontare le sfide di UNIAMO nel rispetto della sua storia e della tradizione.

Gli elementi visivi che caratterizzano il nuovo logo raffigurano l'intera comunità delle persone con malattia rara che la Federazione rappresenta e sostiene con iniziative di sensibilizzazione e programmi di aiuto e supporto lungo tutto l'anno.

Il progetto di rebranding è stato presentato ufficialmente a gennaio 2022, l'utilizzo del nuovo logo della Federazione è stato autorizzato a partire da dicembre 2021 per consentirne l'opportuna diffusione prima del Rare Disease Day 2022.



**ÜNIAMO**  
Federazione Italiana Malattie Rare



**ÜNIAMO**  
Federazione Italiana Malattie Rare

### I RISULTATI

- 23 COMUNICATI STAMPA
- 14 RARENEWS
- 12 PILLOLE DEL DIRETTIVO
- 48 ARTICOLI PUBBLICATI
- 19 EDITORIALI RARAMENTE A FIRMA UNIAMO

Lungo tutto il 2022 si conferma la presenza su tutti i media, con un aumento sostanziale della copertura on line, soprattutto grazie alle partnership con l'Istituto Superiore di Sanità per la pubblicazione quindicinale della newsletter RaraMente e con StartMagazine, magazine online dedicato all'innovazione ed alla crescita che ha ospitato diversi approfondimenti legati alle malattie rare.



La rubrica "**Vite Rare**", lanciata nel 2021, ha incoraggiato moltissime persone a raccontare la propria storia e a condividere la propria patologia rara. Le oltre **15** testimonianze raccolte sono state pubblicate sui canali Facebook e Instagram della Federazione registrando un tasso di copertura superiore alla media.

UNIAMO ha aperto il gruppo Facebook: "**Malattie Rare e UltraRare**" per dare risposte e mettere in contatto genitori e familiari di persone con malattie ultra rare o in cerca di diagnosi.



## ATTIVITÀ



190 TWEET

792 MENZIONI

69.851  
VISUALIZZAZIONI

10.090  
VISITE PAGINA

171.696  
COPERTURA PAGINA



104 |



330  
CONTENUTI  
PUBBLICATI

25.898  
VISITE ALLA PAGINA

14.408  
CLICK SUI  
CONTENUTI

897.890  
COPERTURA PAGINA

# DIMENSIONE ECONOMICA E SOCIALE



# 300

## MILLION PEOPLE WORLDWIDE

### LIVING WITH A RARE DISEASE

ARTICLE: 'ESTIMATING CUMULATIVE POINT PREVALENCE OF RARE DISEASES:  
ANALYSIS OF THE ORPHANET DATABASE', EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN  
GENETICS (2018)



# LE RACCOLTE FONDI

## LE DONAZIONI DA PRIVATI e AZIENDE

La Federazione ha proseguito le raccolte fondi, in ottica di diversificazione delle fonti di finanziamento.



In occasione della **Giornata delle Malattie Rare 2022** sono stati tanti i donatori che hanno scelto di sostenere l'attività della Federazione.

Le nuove adesioni sono state acquisite tramite gli appelli televisivi, attraverso l'attività di comunicazione sui social, in particolare anche grazie alla call to action delle celebrities, e l'attività di ufficio stampa.

**136 DONATORI**

107

La nostra riconoscenza va alle Aziende che hanno sostenuto l'attività della Federazione e hanno rinnovato il proprio impegno a favore di diverse progettualità.

Ringraziamo anche chi ha voluto ricordare le persone con malattia rara nel giorno del proprio matrimonio scegliendo le nostre pergamene solidali.

Un ringraziamento a chi ha scelto di destinare il proprio 5x1000 alle attività istituzionali di UNIAMO.

**Raccolti € 93.859,00  
per erogazioni liberali**

## LA CAMPAGNA DEL 5X1000

Il 5x1000 è una donazione che proviene da una quota parte dell'imposta sul reddito delle persone fisiche (IRPEF) e non ha alcun costo per il contribuente.

Per donare il 5x1000 a Uniamo - Federazione Italiana Malattie Rare è sufficiente firmare il riquadro dedicato al "Sostegno delle organizzazioni non lucrative di utilità sociale, delle associazioni di promozione sociale..." e scrivere il codice fiscale di Uniamo: **92067090495**.

Nel 2022 è di nuovo leggermente aumentato il numero di persone che ha scelto di sostenere i progetti della Federazione con il 5x1000.

I firmatari sono passati da 232 nel 2021 a 267 nel 2022 **(+15.08%)** con un totale raccolto di 10.185,94€. Sicuramente un ammontare non ancora consono alle dimensioni della Federazione, ma i segnali di crescita sono costanti, anche rispetto a campagne che non hanno ancora esplicito tutto il loro effetto.

Anche per il 2022 è continuata la campagna #SOSTEUNIAMOCI, con l'obiettivo di fare riferimento a quelle persone che, non appartenendo a nessuna Associazione, vogliono sostenere le cause legate alle malattie rare indirizzando il loro contributo alla Federazione, che rappresenta l'intera comunità. L'obiettivo e il target della campagna sono stati scelti in modo da non interferire con le campagne delle singole Associazioni di malattia rara.

108

**Investi nel futuro dei malati rari!**

Devolvi il tuo #5x1000 ad Uniamo Federazione Italiana Malattie Rare

**UNIAMO**  
FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE  
Rare Diseases Italy

**SOSTIENI IL NOSTRO LAVORO CONTRO I LIMITI DI UNA MALATTIA RARA**

**5x1000**  
CODICE FISCALE  
**92067090495**

#SOSTEUNIAMOCI

**#SOSTEUNIAMOCI**

**SOSTIENI IL NOSTRO LAVORO CONTRO I LIMITI DI UNA MALATTIA RARA**

**5x1000**

*UNIAMO Fimr Onlus rappresenta le associazioni della comunità delle persone con malattia rara e delle loro famiglie affinché non rimangano inascoltate, dando voce a 1.200.000 persone, il 5% della popolazione italiana. Se c'è Uniamo, ci siamo tutti. Insieme siamo più forti.*

Durante la prossima dichiarazione dei redditi, scegli di destinare il tuo 5x1000 a Uniamo. Firma il primo riquadro e scrivi il nostro:

**CODICE FISCALE**  
**92067090495**

**WWW.UNIAMO.ORG**

## LE EROGAZIONI LIBERALI - DONAZIONI - SPONSORIZZAZIONI

### GIORNATA DELLE MALATTIE RARE

ALEXION  
AMICUS  
AMRYT  
ASTELLAS  
BIOGEN  
BLUEPRINT  
CELGENE  
CHIESI  
CSL BEHRING  
JANSSEN  
PFIZER  
PTC  
ROCHE  
SANOFI  
TAKEDA  
UCB  
VERTEX

### MONITORARE

ALEXION  
ALNYLAM  
BEIGENE  
BLUEPRINT  
CELGENE  
CHIESI  
CSL BEHRING  
JANSSEN  
ORCHARD  
PFIZER  
PTC  
ROCHE  
SANOFI  
SOBI  
TAKEDA

### ALTRI PROGETTI

ORPHALAN  
BOHERINGER INGELHEIM  
KONCEPT  
PFIZER

### BANDI PUBBLICI

ERASMUS  
REGIONE LOMBARDIA  
AVVISO 3 MLPS  
FONDI EUROPEI

### GIORNATA DELLE MALATTIE RARE

La Giornata delle Malattie Rare è il momento in cui storicamente la Federazione si rivolge alle aziende per sostenere la campagna, realizzata in maniera coordinata con quanto prodotto da Eurordis - Rare Disease Europe.

La necessità di una forte azione di sensibilizzazione sulle malattie rare, con lo spunto della ricorrenza, permette azioni sinergiche con tutti gli attori di questo sistema.

La possibilità di coinvolgimento degli attori istituzionali e politici nel momento in cui i riflettori sono puntati sulle malattie rare dà la possibilità anche di ottenere qualche finanziamento aggiuntivo rispetto alla normale raccolta fondi.

### MONITORARE

La presentazione del Rapporto MonitoRare, per l'importanza crescente che i dati raccolti hanno nel panorama delle malattie rare, è un evento di sempre maggiore visibilità. Anche in questo caso diverse aziende, come evidenziato nella pagina specifiche, hanno sostenuto la presentazione del Rapporto, convinti della necessità di un'azione di advocacy forte da parte delle rappresentanze dei pazienti.

### ALTRI PROGETTI e FINANZIAMENTI

Nel corso del 2022 sono stati iniziati o completati una serie di altri progetti, alcuni con finanziamento pubblico e altri con finanziamento privato. Abbiamo partecipato a due progetti Erasmus, che termineranno nel corso del 2023. E' stato presentato e vinto un progetto su bando di Regione Lombardia, in collaborazione con Telethon e altri partner istituzionali. Inoltre abbiamo lavorato durante l'estate alla presentazione di un bando europeo, che è stato vinto, per la realizzazione di attività per i prossimi 4 anni. Il progetto SAIO, nella sua forma rinnovata di supporto anche alle Associazioni, ha ricevuto alcuni sostegni specifici e ha continuato l'attività implementando i professionisti dedicati. Altri progetti finanziati sono stati una giornata di approfondimento sulla Malattia di Wilson, e un percorso di sensibilizzazione sulla Psoriasi pustolosa generalizzata. A settembre il bando Avviso 3 del Ministero del Lavoro e delle politiche sociali, dedicato espressamente alle attività di rete, ci è stato aggiudicato con erogazione dei fondi a fine anno.

# PROSPETTI ECONOMICO FINANZIARI

## SITUAZIONE PATRIMONIALE

ATTIVO	2021	2022
Immobilizzazioni	301.499,89	300.178
Crediti	169.450,44	256.129
Disponibilità Liquide	433.947,92	793.215
Conti Erario/Ratei e risconti	47.313,57	0

PASSIVO	2021	2022
Fondo di dotazione	377.818,00	15.000,00
Utili esercizio precedente	42.886,49	-
Patrimonio vincolato e libero	-	929.529,00
Fondo rischi	420.267,50	315.268,00
Debiti	102.430,64	74.032,00
Fondo Ammortamenti	4.507,73	0
Utile di Esercizio dopo accantonamenti	4.321,46	13.992,00



## CONTO ECONOMICO - COSTI

A) COSTI DA ATTIVITA DI INTERESSE GENERALE		B) COSTI DA ATTIVITA DIVERSE		2022
Costi materie di consumo	38.519	Costi per servizi		20.782
Costi per servizi	141.852	Oneri diversi di gestione		915
Costi per godimento beni terzi	35.266			
Costi per il personale	110.263			
Ammortamenti	3.219			
Oneri diversi di gestione	14.883			

## CONTO ECONOMICO - RICAVI

112

A) RICAVI DA ATTIVITA DI INTERESSE GENERALE		B) RICAVI DA ATTIVITA DIVERSE		2022
Proventi da quote associative	14.500	Altri ricavi		454.565
Ricavi per prestazioni ad associati	24.420			
Erogazioni liberali	90.933			
Proventi 5x1000	9.741			
Contributi privati	2.926			
Prestazioni e cessioni a terzi	53.100			
Altri ricavi e proventi	56.948			

### ONERI FIGURATIVI

Acquisizione gratuita di servizi	289.386
Lavoro prestato dai volontari	77.583

## LA VALORIZZAZIONE DELLE GRATUITA' E DEL LAVORO VOLONTARIO

2022		
Borse di studio	2 persone	non quantificate
Cessioni gratuite o scontate servizi		289.386 euro
Valorizzazione lavoro volontario I liv	2.954 ore	65.550 euro
Valorizzazione lavoro volontario III liv	780 ore	12.033 euro
<b>TOTALE VALORE CREATO</b>		<b>€366.969</b>

Alcune notazioni:

Le borse di studio sono state distribuite per corsi di management.

Le cessioni gratuite o scontate di servizi sono state usufruite principalmente in occasione della Giornata delle Malattie Rare: sconti su tariffe ufficiali, passaggi gratuiti di spot e podcast su TV e radio; completano il totale le gratuità erogate da Associazioni, aziende e agenzie di servizi in occasione di partecipazione ad eventi specifici.

Gli oneri figurativi sono rendicontati a parte rispetto alla contabilità ordinaria, in cui confluiscono solo a fine periodo, con pezze giustificative specifiche e puntuali.

Le ore di volontariato sono valorizzate con il compenso orario da Contratto del Commercio, per la paga oraria di un quadro/I livello per l'apporto del Direttivo e per un corrispettivo da III livello per la gestione amministrativa.

I volontari censiti sono 14, fra i quali i membri del Direttivo, le persone delegate ai tavoli di lavoro e ai coordinamenti, la persona che da qualche anno segue tutta la parte amministrativa-contabile della Federazione.

Ideazione, Coordinamento e Realizzazione progetto a cura di  
**Annalisa Scopinaro**

Grafica, impaginazione, supporto e raccolta dati:  
Flaminia Serra, Maria Elisa Coccia

Le foto sono state scattate in occasione degli eventi **UNIAMO**.

**UNIAMO**

Rari, mai soli

Via Nomentana 133, 00161 Roma

Tel. 064404773

[segreteria@uniamo.org](mailto:segreteria@uniamo.org)

[www.uniamo.org](http://www.uniamo.org)



@uniamomalattierare



@uniamofimronlus



@uniamofimr

# ÜNIAMO

Rari, mai soli

Uniamo Federazione Italiana Malattie Rare Onlus  
Via Nomentana, 133 - 00161 Roma  
tel. 064404773 - 800662541  
Codice fiscale: 92067090495

[uniamo.org](http://uniamo.org) - [malatirari.it](http://malatirari.it) - [live.malatirari.it](http://live.malatirari.it)