

ÜNIAMO

Rari, mai soli



**BILANCIO SOCIALE
2023**

BILANCIO SOCIALE 2023

UNIAMO
Federazione Italiana Malattie Rare

Alleanza Nazionale Eurordis
Rare Disease Italy



Coordinatore Nazionale
Rare Disease Day



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

BILANCIO SOCIALE 2023

DATI SALIENTI

260

EVENTI PARTECIPATI DALLA FEDERAZIONE

RIUNIONI DEI TAVOLI ISTITUZIONALI

91

18

TAVOLI ISTITUZIONALI PARTECIPATI

GRUPPI DI LAVORO E COMITATI
SCIENTIFICI

13

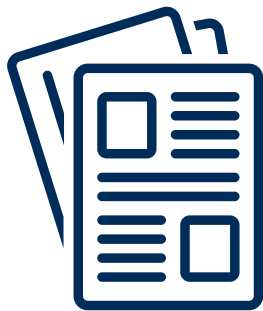


QUASI **10 MILIONI** DI PERSONE
RAGGIUNTE DURANTE LA CAMPAGNA
PER LA GIORNATA DELLE MALATTIE
RARE

DATI SALIENTI



8 NUOVI PROGETTI INIZIATI NEL 2023



7 EFFEMERIDI PUBBLICATE



OLTRE 120 ASSOCIAZIONI, FEDERATE E NON, COINVOLTE ATTIVAMENTE NELL'ATTIVITÀ DELLA FEDERAZIONE



€56.745,94 RACCOLTI GRAZIE A DONAZIONI E EROGAZIONI LIBERALI

DATI SALIENTI



**4 BANDI VINTI
PER UN TOTALE DI CIRCA**

€700.000,00



**ASSOCIAZIONI FEDERATE IN
CONTINUA CRESCITA**

+13,7% DEI SOCI



**PARTECIPAZIONE AL 30% DEI CORSI
ECM ORGANIZZATI IN ITALIA**

23 ECM

DATI SALIENTI

PRINCIPALI OBIETTIVI RAGGIUNTI NEL 2023:



Il **Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026** viene approvato formalmente il 24 maggio 2023 in Conferenza Stato-Regioni, andando così a colmare un vuoto di sette anni e definendo un perimetro di interventi precisi per dare risposte concrete alle persone con malattia rara e ai loro familiari.



Per l'attuazione del Piano è stato previsto uno stanziamento di 25 milioni di euro, a valere sul Fondo sanitario nazionale, per ciascuno degli anni 2023 e 2024. Totale: **50 milioni di euro**.

INDICE

INTRODUZIONE

Premessa.....	8
Lo Scenario.....	12
Nota Metodologica.....	22

IDENTITÀ E MISSIONE

Identità: Informazioni Generali.....	26
La Missione, Valori e Strategie.....	34

STRUTTURA, GOVERNO E AMMINISTRAZIONE

Struttura.....	41
Gli Organi Sociali.....	43
Personale e Collaborazioni.....	51

STAKEHOLDERS E RETI

Stakeholders	56
Il Sistema di Reti di Uniamo.....	60

OBIETTIVI E ATTIVITÀ

Le attività di UNIAMO.....	67
Advocacy.....	69
Rapporto MonitoRare.....	79
La sensibilizzazione.....	83
Altre attività.....	90
La comunicazione.....	98

DIMENSIONE ECONOMICA E SOCIALE

Le Raccolte Fondi.....	102
Prospetti Economico-Finanziari.....	105

INTRODUZIONE



PREMESSA

Il 2023 è stato un anno denso di attività e ha visto raggiunti alcuni degli obiettivi della Federazione.

La **campagna per la Giornata delle Malattie Rare** ha coperto tutto il mese di febbraio. La Federazione ha organizzato 8 eventi principali sul territorio italiano (nello specifico Roma, Pescara, Firenze, Napoli, Genova, Bologna e Bari) e ha supportato le Associazioni nell'organizzazione di altri eventi locali.

In collaborazione con l'**Istituto Superiore di Sanità**, la **newsletter RaraMente** ha proseguito le uscite quindicinali dedicate al mondo delle malattie rare e alle iniziative delle Associazioni.

La presentazione del **IX 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 Sottosegretario di Stato Marcello Gemmato, Giovanni Leonardi, Segretario Generale Ministero della Salute e Andrea Piccioli, Direttore Generale Istituto Superiore di Sanità, di molti coordinatori regionali malattie rare (Paola Facchin, Giuseppina Annicchiarico, Simone Baldovino, Elisa Rozzi) oltre che di una folta rappresentanza parlamentare.

Gli **Stati Generali delle Malattie Rare** hanno approfondito le tematiche del percorso diagnostico, della presa in carico, della ricerca e delle terapie. A seguito degli incontri è stata pubblicato l'update dell'Effemeride di Accesso alle terapie. La consensus è stata pubblicata anche in inglese, per poter meglio disseminare alcune buone pratiche italiane e per l'impatto anche europeo di alcune delle soluzioni indicate a problemi di sistema.

Sono stati approfonditi, attraverso survey dedicate, alcuni aspetti specifici, quali il ruolo del caregiver familiare e, in continuità e a supporto di quanto previsto dalla Risoluzione Onu sulle Malattie Rare, l'importanza di prestare attenzione alla salute della donna. **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.

E' 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.

Nel 2023 Uniamo è stata individuata come invitato permanente all'**Osservatorio Nazionale sulla Condizione delle Persone con Disabilità**. Inoltre la Federazione partecipa da ottobre 2023 al **Tavolo tecnico per l'analisi e la definizione di elementi utili per una legge statale sui caregiver familiari**.

La presenza dei Consiglieri a oltre 260 eventi (di persona e on line), con un totale di 1098 ore impegnate, ha permesso di continuare ad aumentare la sensibilità sulle malattie rare.

L'attività dei gruppi di lavoro e tavoli ha riguardato 91 appuntamenti, per un totale di 254 ore dedicate ore dedicate.



UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare

PREMESSA

Comitato Nazionale Malattie Rare	4	6
Centro di coordinamento nazionale dei Comitati Etici Territoriali per la Sperimentazione Clinica c/o AIFA	20	65
Gruppo di lavoro SNE	9	26
Forum Europeo Disabilità	1	8
Consiglio Nazionale del Terzo Settore	6	15
Tavolo per la valutazione multidimensionale del progetto di vita	12	30
Consulta Welfare del Forum Terzo Settore	11	32
Tavolo LEP del Forum Terzo Settore	7	15
Consulta APS del Forum Terzo Settore	2	4
Rete Metropolitana di Bologna	4	5
Coordinamento Lazio	11	39
Coordinamento Lombardia	3	7
Coordinamento Abruzzo	1	2
TOTALE	91	254

10



UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare

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 2023 l'attività federativa è ulteriormente cresciuta, permettendo un consolidamento della posizione unica e leader nel mondo delle malattie rare. Non esistono, infatti, altre Federazione e/o Associazioni che possano eguagliare UNIAMO nel mondo rare. Inoltre sono state implementate le attività e la presenza in settori legati alle malattie rare da un punto di vista sociale: il terzo settore, l'area disabilità, l'area scuola/lavoro.

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 2023

Annalisa Scopinaro - Presidente (dal 13 aprile 2019, rinnovata 21 ottobre 2023)

Eva Pesaro - Vice Presidente (dal 16 ottobre 2021)

Marcello Bettuzzi - Tesoriere (dal 16 ottobre 2021)

Fabrizio Farnetani - consigliere (dal 5 ottobre 2019, rinnovato 21 ottobre 2023)

Rita Treglia - Segretario (dal 16 ottobre 2021)

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

Marco Sessa - consigliere (dal 26 novembre 2022, rinnovato 21 ottobre 2023)

Con l'Assemblea dell'autunno erano giunte al termine le cariche di Annalisa Scopinaro, Marco Sessa e Fabrizio Farnetani. Durante le elezioni tenute il 21 ottobre tutti e tre i consiglieri sono stati confermati.

Nel consiglio direttivo successivo all'Assemblea sono state rimesse in elezione tutte le cariche, come d'uso in Federazione in caso di elezioni.

Tutti i consiglieri sono stati confermati nella carica precedente.

LO SCENARIO

da MonitoRare - IX Rapporto (2023) - UNIAMO

IL RUOLO DI ADVOCACY DI UNIAMO

La progressiva uscita dallo stato di emergenza determinato dalla pandemia da Covid-19 - ufficializzata a fine marzo 2022 nel nostro Paese - è di fatto coincisa con i primi passi di implementazione 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 hanno determinato un deciso progresso della rete nazionale malattie rare principalmente per effetto:

- dell'istituzione, con Decreto del sottosegretario di stato alla salute del 16 settembre 2022, del **Comitato Nazionale per le malattie rare (CoNaMR)** nel quale è previsto il coinvolgimento delle associazioni di settore maggiormente rappresentative delle persone con malattia rara a livello nazionale (UNIAMO) ed europeo (EURORDIS). Il decreto disciplina anche le modalità di funzionamento del CoNaMR, che ha durata triennale, e dispone che i componenti possano essere rinnovati una sola volta;
- dell'approvazione, dopo un lungo periodo di gestazione, del **Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026** e del documento per il **“Riordino della rete nazionale delle malattie rare”** avvenuta con l'Accordo Conferenza Stato Regioni del 23 maggio 2023 che definisce le reti i compiti e le funzioni dei centri di coordinamento, dei centri di riferimento e dei centri di eccellenza che partecipano allo sviluppo delle Reti di riferimento europee (ERN). L'Accordo dispone altresì lo stanziamento di 25 milioni di euro annui per ciascuno degli anni 2023 e 2024 per l'attuazione del PNMR a valere sulle risorse del Fondo sanitario nazionale destinate alla realizzazione di specifici obiettivi del Piano sanitario nazionale, ai sensi dell'articolo 1, comma 34, della legge 23 dicembre 1996, n. 662 rinviando ad un successivo provvedimento la definizione delle modalità di assegnazione ed erogazione delle risorse in questione.

Ad inizio 2023 sono stati, inoltre, emanati 4 ulteriori decreti, previsti, rispettivamente, dai commi 5, 7, 11 e 15, dell'articolo 2, della Legge n. 3/2018 “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” che consentiranno finalmente di sbloccare la situazione ibrida che hanno vissuto le sperimentazioni cliniche in Italia negli ultimi 5 anni favorendo la definitiva stabilizzazione del quadro regolatorio delle sperimentazioni cliniche, allineandosi al Regolamento (UE) n. 536/2014 del Parlamento europeo e del Consiglio sulle sperimentazioni cliniche di medicinali

per uso umano entrato in vigore il 31 gennaio 2022.

In questo contesto va positivamente ricordata anche l'intesa, recentemente sancita in sede di Conferenza Stato - Regioni nella seduta del 19 aprile 2023, rispetto allo **schema di decreto concernente la definizione delle tariffe dell'assistenza specialistica ambulatoriale e protesica** che arriva a oltre 6 (sei!) anni di distanza dal Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri del 12 gennaio 2017 di definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza (LEA).

Il percorso di attuazione della Legge 10 novembre 2021, n. 175 rimane, però, in larga parte ancora incompleto in ragione della **mancata definizione dei provvedimenti attuativi delle misure specifiche di sostegno alla ricerca sulle malattie rare e allo sviluppo dei farmaci orfani e del fondo di solidarietà per il sostegno del lavoro di cura e assistenza delle persone affette da malattie rare.**

A tutt'oggi, inoltre, non è stato effettuato neppure l'aggiornamento del "panel SNE" (Screening Neonatale Esteso), nonostante il parere positivo in merito all'introduzione della SMA (atrofia muscolare spinale) sia stato consegnato dal Gruppo di Lavoro al Ministero ormai oltre 2 anni 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 nazionale.

13

La Federazione, nel corso del 2023, non ha cessato le interlocuzioni Parlamentari, riuscendo a riunire i due intergruppi parlamentari sorti alla nuova legislatura in un unicum: l'Intergruppo Parlamentare Malattie Rare e Oncoematologiche, per sostenere i decreti attuativi della L. 175/2021 insieme a FAVO e per realizzare iniziative a favore della comunità rara.

PUNTI DI FORZA DEL SISTEMA MALATTIE RARE IN ITALIA

• L'ACCESSIBILITÀ DEL FARMACO

- nel 2021 sono state erogate **8,4 milioni di dosi di farmaci orfani**, vale a dire **appena lo 0,03% del consumo farmaceutico totale**;
- la spesa per i farmaci orfani nel 2021 è stata pari a **1.535 milioni di € con un'incidenza del 6,4% sul totale della spesa farmaceutica**;
- il numero di farmaci per le malattie rare compresi nell'elenco della Legge n. **648/1996 è cresciuto dai 31 del 2018 ai 45 del 2022** (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 **2022 a 229**, dopo aver assistito ad un aumento esponenziale negli anni precedenti, **passando dalle 20 persone del 2016 alle 1.361 del 2020**;
- ben 8 delle 16 Advanced Therapy Medicinal Product (ATMP) con approvazione europea (dato aggiornato a maggio 2022), sono attualmente rimborsate in Italia (lo stesso numero della Francia e 2 in meno di Germania e Inghilterra), mentre 3 ATMP sono in corso di valutazione; altre 3 ATMP in Italia non hanno ancora cominciato l'iter valutativo per la richiesta di rimborso ed infine a 2 ATMP non è stata concessa la rimborsabilità.

• L'ACCESSO ALLE INFORMAZIONI

- **16 Regioni/PPAA hanno un sistema istituzionale di informazione specificatamente dedicato alle malattie rare**: oltre 8.000 le PcMR con le quali sono entrate in contatto nel 2022, alle quali si devono aggiungere le oltre 2.500 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 74 nel 2022 , (di cui 14, il 20%, con la presenza di un rappresentante di Uniamo fra i relatori) trend in continuo aumento (erano 49 del 2021); si registra positivamente un ritorno alla **formazione in presenza**.

• SCREENING NEONATALE E LABORATORI CLINICI

- a fine 2022 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 2022 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 due Regioni (in una Regione risulta non attivo, in un’altra 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, **aumentano di quasi 800 unità nel giro di 5 anni**: da 1.999 nel 2018 a 2.786 nel 2022;

15



• 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 0,74% (0,84% 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 425.000 PcMR registrate nei RRMR a fine 2021 (+ 48.000 unità rispetto all'anno precedente) il gruppo più presente è quello delle **malattie del sistema nervoso centrale e periferico (15,5%), a seguire il gruppo delle malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche (14,6%), quindi le malattie del sangue e degli organi ematopoietici (12,8%);** 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 il 40% 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 15% nella popolazione complessiva e arriva a superare al 17,8% 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 530.000 unità;**
- 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 31,5% del 2018 al 35,3% del 2022.** Gli studi clinici autorizzati sulle malattie rare nel 2022 si assestano a 230 dopo l'aumento dell'anno precedente (erano 260 nel 2021);
- nel 2022 le **sperimentazioni cliniche sulle malattie rare in Fase I e II superano abbondantemente la soglia del 50%** del totale (56,9%);
- in lieve aumento **il peso dei principi attivi di natura biologica/bio-tecnologica** che rappresentano il **38,1% 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 (8,7% vs. 3,8%), in decisa ripresa rispetto all'anno precedente;
- cresce il numero di **progetti di ricerca sulle malattie rare con la presenza di gruppi di ricerca italiani** - che passano dai 900 del 2018 ai 1.094 del 2022 - ma, in termini percentuali, il dato conferma il trend decrescente dei cinque anni precedenti.
- 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 **235 i centri di riferimento per le malattie rare** identificati da Regioni/PPAA (4 per 1 milione di abitanti); 84 di questi sono parte almeno di 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: 332 su circa 1.500 (più di 1 su 5 come già in precedenza) e gli HCPs italiani sono presenti in tutte le ERNs come Francia, Olanda e Belgio). Il dato mediano sulla presenza degli HCP italiani negli ERNs è pari a 14 (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: i pazienti in entrata sono stati 14.604 nel 2021** (una media di circa 9.400 all'anno nel periodo 2017-2021) **rispetto alla mobilità passiva** (pazienti in uscita, circa 170 all'anno nel periodo considerato);
- nel corso del 2022 sono stati approvati altri 12 **Percorsi Diagnostico Terapeutico Assistenziali (PDTA)** da parte di Regioni/PA portando il numero complessivo a oltre **340 PDTA** definiti a fine 2022;



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

- sale a **718** il numero di **associazioni italiane di persone con malattia rara** (1,2 ogni 100.000 abitanti); di queste molte, ad oggi, non sono ancora transitate nel sistema del RUNTS. La Federazione sta attivamente coinvolgendole e sostenendole anche attraverso i propri consulenti per poter effettuare, laddove richiesto, questo passaggio fondamentale per la continuazione delle attività.
- **15** le **Regioni/PPAA** che dichiarano di prevedere la **presenza dei rappresentanti delle associazioni delle persone con malattia rara negli organismi di partecipazione a livello regionale sulle malattie rare**; la Federazione ha propri rappresentanti diretti in Sicilia, Lombardia, Abruzzo, Lazio, Liguria; indirettamente in Toscana (attraverso il Forum Toscano MR) e in Campania (partecipando alla cabina istituita fra Forum Campano MR, Cittadinanzattiva Campania e UNIAMO).
- **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"; uno di questi, in rappresentanza di UNIAMO, è Alessandro Segato.
- **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"; il ruolo è attualmente ricoperto da Tommasina Iorno, past president di UNIAMO.
- **un rappresentante delle persone con malattia rara è stato individuato fra i componenti del Gruppo di Lavoro SNE** (il ruolo è stato affidato ad Annalisa Scopinaro);
- **due rappresentanti delle persone con malattia rara sono stati individuati fra i componenti del Comitato Nazionale Malattie Rare**: Annalisa Scopinaro in rappresentanza di UNIAMO e Simona Bellagambi in rappresentanza di EURORDIS.

• DA REGISTRARE POSITIVAMENTE

Da registrare positivamente anche il fatto che, a fine 2022, 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 2022) 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 i tempi lunghi di attuazione dei provvedimenti relativi alle persone con malattia rara e 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 alla luce del documento di riordino della Rete nazionale malattie rare e del potenziale ruolo, al suo interno, dei cd. "centri di eccellenza" (i centri di riferimento che partecipano alle ERNs);
- la disomogeneità nella distribuzione geografica dei centri idonei a prescrivere le terapie avanzate (ATMP);
- il problema di mancata sostenibilità economica delle ATMP che pone seriamente a rischio, per le persone con patologie rare e ultra-rare, l'accesso a cure che hanno dato prova di enorme vantaggio clinico;
- la difficoltà di accesso alle cure come testimoniano i dati sulla mobilità sanitaria, soprattutto dei minori con malattia rara esente evidenziati dai RRMR;
- 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 provvedimenti attuativi delle misure specifiche di sostegno alla ricerca sulle malattie rare e allo sviluppo dei farmaci orfani e del fondo di solidarietà per il sostegno del lavoro di cura e assistenza delle persone affette da malattie rare previsti dalla L. n. 175/2021;

- 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.

L'intervenuta recente approvazione del **Piano Nazionale delle Malattie Rare 2023 - 2026**, sopra ricordata, rappresenta, da un lato un importante traguardo (anche per l'attenzione dedicata in maniera molto più ampia rispetto al precedente piano al tema dei trattamenti, farmacologici e non), da lungo atteso dalla comunità delle PcMR, ma al tempo stesso rappresenta **un nuovo punto di partenza che richiede ora di essere declinato operativamente individuando il sistema di responsabilità, i tempi di realizzazione, le risorse necessarie e i risultati attesi da "MonitoRare" nel tempo.**



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

22

Percorso di rendicontazione sociale

Data la mole delle attività della Federazione, non è sempre facile esplicitare la rendicontazione sociale. Questo è il nostro quinto 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.

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.

23

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 anni.

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



ÜNIMOMO

Federazione Malattie



E
delle
Italia

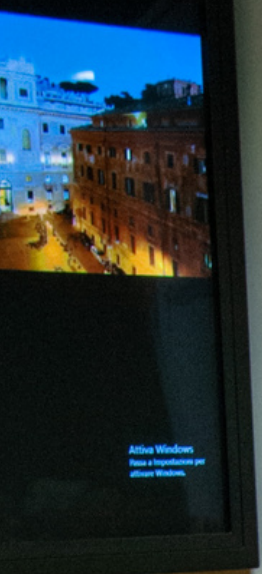
495



ni ala

RariMaiS

rimronlus



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 a fine 2023 erano 198. L'organo di controllo è composto da 3 persone scelte dalle Associazioni. Le fonti di finanziamento sono quote, contributi, donazioni, progetti finanziati da enti pubblici e aziende private.

A fine 2023 le persone assunte, erano cinque: quattro contratti indeterminati e una a tempo determinato per sostituzione maternità, part time. 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. Quattro volontari seguono altrettanti Tavoli di lavoro a nome di Uniamo.

26

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 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
- **dal 2010** - ha acquisito la Personalità Giuridica registrata presso la Prefettura di Roma (n. 726/2010) ai sensi del DPR 361/2000
- **dal 2012** - ha ottenuto il riconoscimento di Evidente funzione sociale ai sensi delle leggi n.476 del 1897 e n. 438 del 1998 dal Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali

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, Recon4IMD, Erasmus.

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, Calabria, Liguria 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 e poi di nuovo dalla fine del 2023, 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 2023 alla IX 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.

28

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**.

A dicembre 2023 UNIAMO stipula un accordo con **Rai Pubblica Utilità** per la fornitura dati di pubblica utilità fino al 2026.

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
- Gruppo di lavoro per l'ampliamento del panel dello screening neonatale esteso (SNE)
- Coordinamento nazionale SNE
- Coordinamento nazionale dei comitati etici territoriali
- Coordinamenti regionali malattie rare delle regioni: Sicilia, Abruzzo, Lombardia, Toscana, Liguria, Lazio, Calabria.
- Osservatorio Sperimentazioni Cliniche Regione Lombardia
- Rete interaziendale Malattie Rare Bologna
- Tavolo Tecnico sulle modalità di attuazione della valutazione multidimensionale ed elaborazione del progetto individuale (attivo per il 2023, chiuso a settembre)
- Tavolo Misto Permanente della Partecipazione Policlinico Tor Vergata
- Tavolo Tecnico nell'ambito della Rete Regionale Malattie Rare
- Centro di coordinamento nazionale dei comitati etici territoriali per le sperimentazioni cliniche sui medicinali di uso umano e sui dispositivi medici
- Gruppo di lavoro sulla questione della violenza contro le donne con disabilità
- Osservatorio Nazionale sulla condizione delle persone con disabilità

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 INNLIFES

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.

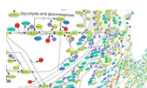
I PRINCIPALI PROGETTI IN 20 ANNI



2023 S.M.A.R.T. Sviluppare i Modelli di Assistenza per i Rari nel Territorio : progetto finanziato dal Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali. Si sviluppa principalmente all'interno delle iniziative funzionali al raggiungimento dell'obiettivo di sviluppo sostenibile n. 3 "per assicurare la salute e il benessere per tutti e per tutte le età" dell'Agenda ONU 2030.



2023 RiUniamoCI: Respiriamo Insieme e UNIAMO: Collaborazione Integrata per le malattie rare. Il progetto ha l'obiettivo di dare supporto ai caregiver e alle persone con fibrosi polmonare idiopatica nella gestione delle problematiche relative alla patologia, da un punto di vista extra-clinico, assistenziale, legale, fiscale e previdenziale.



2023 Recon4IMD: progetto finanziato dall'Unione Europea con l'obiettivo di accelerare il percorso diagnostico delle malattie metaboliche, con focus sulle lisosomiali.



2023 Donne, Salute e Rarità: progetto di sensibilizzazione che intende riportare l'attenzione sulla medicina di genere e sulla necessità di prestare attenzione alla salute della donna in quanto colonna portante della società e per la sua importanza cruciale nel tema sanità.



2023 WomenInRare: progetto di approfondimento, conoscenza e sensibilizzazione sulla condizione delle donne nelle malattie rare.



2023 T@lent Hub: progetto cofinanziato da Fondazione CR Firenze, nato per facilitare ed innovare l'incontro tra la domanda lavorativa delle persone con disabilità sia cognitive che fisiche che vivono in provincia di Firenze, Arezzo e Grosseto e l'offerta lavorativa presente sul mercato



2023 UNIAMO Academy Nel 2023 è stata strutturata sotto un unico logo la formazione della Federazione. E' stato lanciato un corso su Ricerca e Sperimentazioni cliniche che ha avuto più di 80 iscrizioni.

I tavoli del **2023:** Uso dei dati nella ricerca e Health Data Space; Cure Palliative; Accesso alle terapie anche avanzate e innovative; Percorso diagnostico. Sono stati sviluppati e riuniti alcuni gruppi che seguono i rappresentanti regionali (Calabria, Lombardia).



2023 Pro4All, teso a valorizzare l'apporto dei pazienti attraverso lo sviluppo di Pros e Prems.



2022 RINGS Sequenziamento del genoma del neonato per individuare malattie genetiche rare: progetto cofinanziato da Regione Lombardia, coordinato da Fondazione Telethon e svolto in partenariato con l'ASST Papa Giovanni XXIII, Bergamo e UNIAMO. L'iniziativa ha lo scopo di valutare la fattibilità dell'utilizzo della tecnologia Whole Genome Sequencing (WGS) nello screening neonatale.

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



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.

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.



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.

36

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](#)

NIAMO

Associazione Italiana Malattie Rare



RARE DISEASES EU

UNIAMO
Rari, mai soli

STATA WINDSHALE
MALATTIE RARI

MO

STRUTTURA, GOVERNO E AMMINISTRAZIONE



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 di missione 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.

41

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



42

**60 ORE DI
PARTECIPAZIONE**

**24 SEDUTE DEL
CONSIGLIO**

ASSEMBLEE

22 APRILE

21 OTTOBRE

**52 SOCI
PARTECIPANTI**

**74 SOCI
PARTECIPANTI**

GLI ORGANI SOCIALI

I SOCI

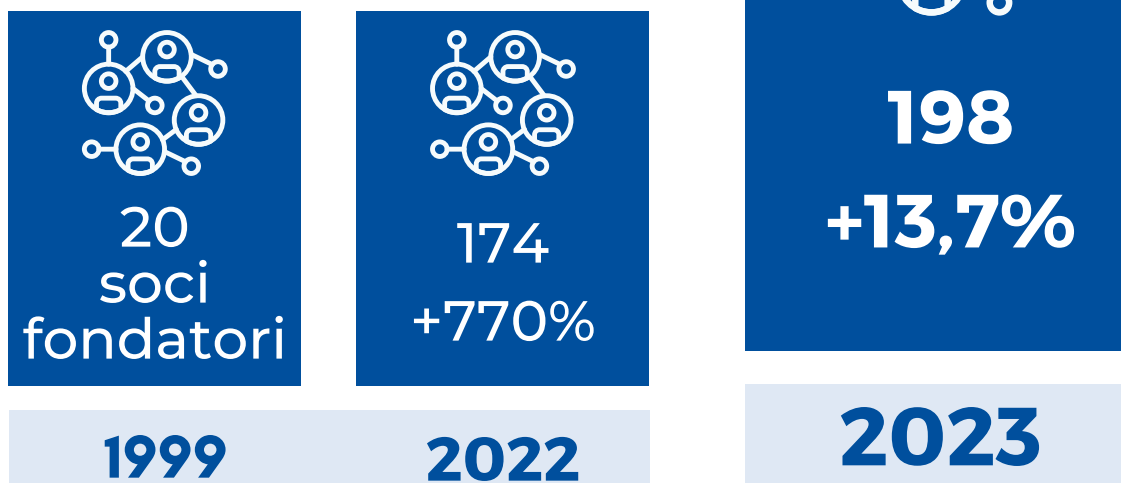
I soci della Federazione sono le Associazioni federate.

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 13,7% TRA IL 2022 E IL 2023.



43

Inoltre, è rilevante notare che alcuni soci sono a loro volta federazioni, portando così il numero sopraindicato ad un totale di **247 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
AIFOSF Associazione Italiana dei Pazienti con Disordini Rari del Metabolismo del Fosfato
AIMFT Odv Ass. It. Malattia Frontotemporale
Aipacus Onlus – Associazione Italiana pazienti Cushing
AIPAD (Addison) Associazione Italiana Pazienti Addison
Altro Domani Onlus
Ama Fuori Dal Buio Ass. Malati Autoimmuni
ANIPI Italia
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 e Talassemici "Vincenzo Russo Serdoz" Ravenna ODV
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 (CDIP)
Ass. It. Delezione del Cromosoma 22 - Aldel22
Ass. It. Famiglie Contro L'esofagite Eosinofila - ESEO Italia
Ass. It. Glut1
Ass. It. Leucodistrofie Unite E Malattie Rare - AILU
Ass. It. Linfoistiocitosi Emofagocitica Mario Ricciardi's Brothers Progetto Hlh Onlus
Ass. It. Lipodistrofie
Ass. It. Malati Di Alcaptonuria - AIMAKU
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. Neuropatia delle Piccole Fibre (AINPF)
Ass. It. Niemann Pick
Ass. It. Pazienti con Sindrome Mielodisplastica - AIPASIM
Ass. It. per gli Studi E Le Ricerche Sulle Neoplasie Endocrine Multiple Di Tipo 1 E 2
Ass. It. Per La Lotta Alle Phts - PTEN Italia
Ass. It. Per La Ricerca Sulla Distonia - ARD
Ass. It. Per Le Malformazioni Anorettali - AIMAR
Ass. It. Porpora Immune Trombocitopenica - AIPIT
Ass. It. Sindrome Di Alexander Più Unici Che Rari
Ass. It. Sindrome Di Costello e Cardiofaciocutanea
Ass. It. Sindrome Di Ehlers-danlos - AISED
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. It. Siringomielia r Arnold Chiari
Ass. Italia Fibrodisplasia Ossificante Progressiva - FOP Italia
Ass. Libera Malati Acalasia e altre malattie dell'esofago Onlus
Ass. Lollo per la Sindrome di Brugada

STRUTTURA

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
Associazione Sindrome di Kleefstra APS
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. Tourette Italia Onlus
Ass. Una vita rara AHDS-MCT8 Onlus
Assi Gulliver
Associazione Italiana Acidemia Metilmalonica con Omocistinuria CBLC ONLUS
Associazione Sostegno Prevenzione Ricerca Intervento Precoce Tubulinopatie Onlus
ATE odv
Butterfly è metamorphòsis, la cultura per il sociale
Cfs/Me Odv
CDKL5 Insieme verso la Cura Odv
Con Giacomo contro Ehlers-Danlos Syndrome Vascolare APS
Conquistando Escalones Italia Odv
Comitato Famiglie Talassemici - CFT
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
Fondazione Cepim Onlus
Fond. Lega Italiana Ricerca Huntington E Malattie Correlate Onlus
Fondazione Alessandra Bisceglia W Ale Onlus
Fondazione It. "Leonardo Giambrone" per la guarigione dalla thalassemia
Forum Toscano Associazioni di Malattie rare
Gentian - Sindrome Di Wolfram Italia Aps
G.I.Ps.I. Gruppo Italiano Pseudo-ostruzione intestinale
Gruppo Di Sostegno Dba Italia Onlus
Gruppo famiglie Dravet
Il sorriso di NataleChiara
Incontinentia Pigmenti Onlus
International Aicardi Goutières Syndrome Association Onlus
Io Raro
Kabuki AISK Associazione Italiana Sindrome Kabuki
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

STRUTTURA

Mondo Charge

Naevus Italia

NAnA

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

Raggiungere

Rari Ma Speciali Onlus

San Filippo Fighters

SATB2 Italia

SCN2A Italia Famiglie in Rete

Tarlov Italia Onlus

Una SMAMma per amica

Un Filo Per La Vita - Ass. Nutrizione Artificiale Domiciliare - Insufficienza Intestinale

Cronica Benigna

UILDM Bergamo

Unione It. Ittiosi

Unione It. Nexmif

48

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 a ottobre 2023, fino a ottobre 2027. Precedentemente, Vice presidente (2018-2019), consigliere con ruolo di tesoriere (2009-2013). Fa parte dell'Associazione Persone Williams Italia.
- **Barbara D'Alessio, Consigliere:** eletta a novembre 2022, scadrà nel 2027. Fa parte della Fondazione Italiana Ricerca Huntington.
- **Eva Pesaro, Vice Presidente:** eletta a settembre 2019, rinnovata a ottobre 2023. Fa parte dell'Associazione Sindrome di Poland OdV.
- **Fabrizio Farnetani, Consigliere:** eletto nel 2019, rinnovato a ottobre 2023, già consigliere dal 2017. Fa parte dell'Associazione MITOCON - Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali OdV.
- **Rita Treglia, Segretario:** eletta a ottobre 2021, scadrà nel 2025. Fa parte dell'Associazione ANACC, Angioedema Cavernoso.
- **Marcello Bettuzzi, Tesoriere:** eletto a ottobre 2021, scadrà nel 2025. Ha ricoperto la carica di membro dell'Organo di controllo, fa parte dell'Associazione HHT Onilde Carini.
- **Marco Sessa, Consigliere:** eletto a novembre 2022, riconfermato a ottobre 2023. Fa parte dell'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.

50

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.

Paola Risso, Referente Associazioni di pazienti nel Coordinamento per le malattie rare - Regione Liguria.

Antonio Vigoroso, Referente Associazioni di pazienti nel Coordinamento per le malattie rare - Regione Calabria

Roberta Giodice, Referente per il progetto di Lavoro Integrato in protocollo di intesa con diverse società scientifiche.

PERSONALE E COLLABORAZIONI

PERSONALE DIPENDENTE

Lo Staff di Uniamo durante il 2023 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 quattro risorse assunte con contratto a tempo indeterminato e una a tempo determinato. Nel corso del 2023 si sono, inoltre, alternate due risorse in stage curriculare dell'Università Lumsa di Roma e un'altra risorsa in prova.

COLLABORATORI ESTERNI

Nel 2023 i collaboratori esterni alla Federazione sono stati:

Giusy Calandrino, psicologa e psicoterapeuta

Raffaella Cungi, avvocato.

Vincenzo La Manna, giornalista.

Luca Librandi, grafico.

Cristina Anselmi, consulente paghe e contributi



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.

Inoltre dal 2023 è stata instaurata una collaborazione con lo **studio E-lus**, per offrire consulenze fiscali alle Associazioni Federate e per strutturare al meglio il lavoro di rete della Federazione.

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.

VOLONTARI CONTINUATIVI

52

Per tutto il 2023 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**, **Alessandro Segato**, **Paola Risso**, **Antonio Vigoroso**, **Roberta Giodice** per i tavoli di loro competenza. Inoltre **Simona Ielmini** organizza ogni anno la Marcia delle Malattie Rare.

TRASPARENZA

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).



STAKEHOLDERS E RETI



di persone con lattia
UNIAM



STAKEHOLDERS

I NOSTRI INTERLOCUTORI



2 MILIONI

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.

56



ASSOCIAZIONI

DI PERSONE CON
MALATTIA RARA



RAPPRESENTANTI

DELLE PERSONE CON
MALATTIA RARA



**PAZIENTI, FAMILIARI,
CAREGIVER**

IL MONDO SALUTE



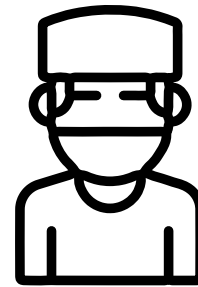
COMUNITÀ SCIENTIFICA



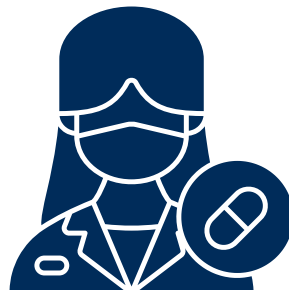
RICERCATORI



CLINICI



PROFESSIONISTI
DELLA SANITÀ



FARMACISTI
OSPEDALIERI E
TERRITORIALI

LE ISTITUZIONI



MINISTERI

- SALUTE
- DISABILITÀ
- LAVORO E POLITICHE SOCIALI
- ISTRUZIONE E MERITO
- ECONOMIA E FINANZE
- UNIVERSITÀ E RICERCA



ISTITUZIONI VARIE

AIFA, REGIONI, ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ,
AGENAS, INPS, SCUOLE E UNIVERSITÀ ECC.

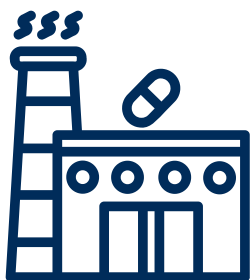


PARLAMENTO ITALIANO



PARLAMENTO EUROPEO E COMMISSIONE

LE INDUSTRIE



FARMACEUTICHE



AUSILI E PROTESICA



NUTRACETICI E ALIMENTI
SPECIALI

59

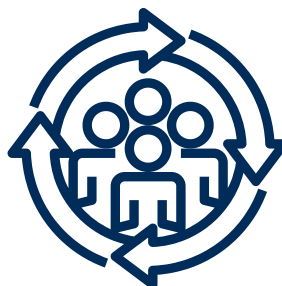
LA SOCIETÀ CIVILE



CITTADINANZA



GIORNALISTI



MONDO
DELL'ASSOCIAZIONISMO E
DEL VOLONTARIATO

IL SISTEMA DI RETI DI UNIAMO

LE RELAZIONI ISTITUZIONALI FORMALIZZATE



E-IUS TAX E LEGAL

Il 7 novembre 2022 è stato stipulato un accordo per assistenza giuridica e tributaria con lo studio e-IUS. La consulenza è disponibile per tutte le Associazioni federate a UNIAMO.

ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ

Il 17 ottobre 2020, rinnovato nel 2023, 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



60

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.



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 è affiliata a Terzjus, Osservatorio di diritto per il Terzo Settore.



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 degli anni.

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
 FISM Federazione Italiana Società Medico Scientifiche
 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
 SIOH Società Italiana Ortodonzia per l'Handicap
 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

62



COLLABORAZIONI CON ENTI PRIVATI



I NOSTRI SOSTENITORI



64



OBIETTIVI E ATTIVITÀ



LE ATTIVITÀ DI UNIAMO

Funzioni della Federazione



Advocacy



Sensibilizzazione



Supporto alle Associazioni

Obiettivi

| 67



1. Diagnosi Precoce
2. Presa in Carico Olistica
3. Terapie Accessibili e Disponibili
4. Implementazione nella Ricerca

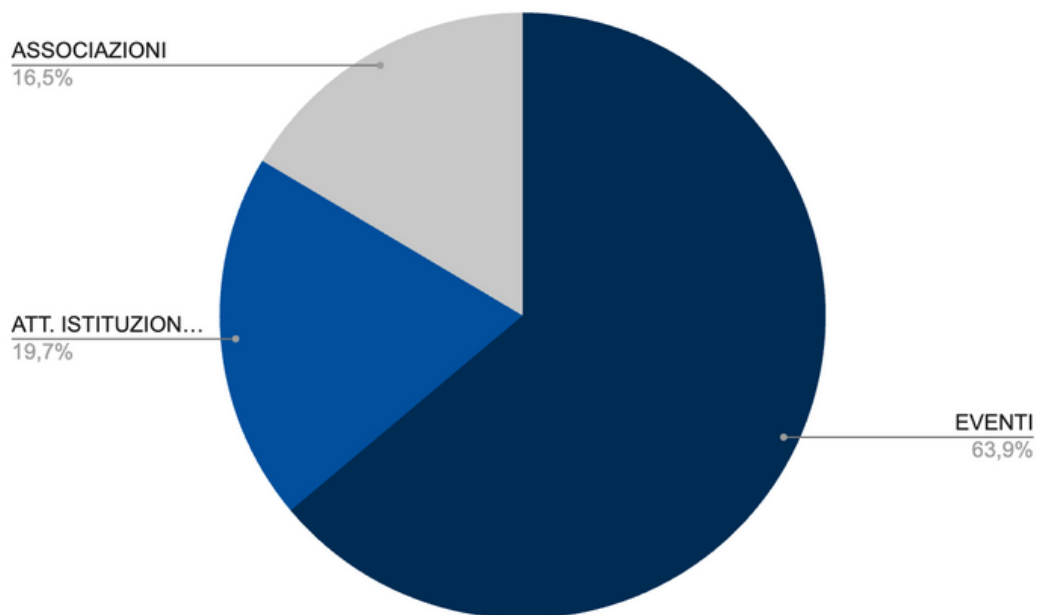
Aree Trasversali



Formazione



Informazione



TIPOLOGIA	NUMERO	ORE DEDICATE
EVENTI	260	1098
ATTIVITÀ ISTITUZIONALE	91	254
ASSOCIAZIONI	67	186
TOTALE	418	1.538

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.
- **Associazioni:** tutte gli appuntamenti con le federate e non di Uniamo.

ADVOCACY



UNIAMO
Federazione Italiana Malattie Rare



GIORNATA DELLE MALATTIE RARE

29 FEBBRAIO

Share your colours, share your story



18

**I TAVOLI
ISTITUZIONALI E
GRUPPI DI LAVORO
PARTECIPATI**

**91
RIUNIONI**

254

**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 2023 sono state **6** le riunioni, per un totale di **13** ore, precedute da altrettante riunioni preparatorie con il Forum, per altre **3** ore di riunione. Durante le riunioni sono state affrontate tematiche riguardanti il RUNTS e la sua applicazione pratica, i fondi a disposizione per il Terzo Settore per la progettualità e altro.

COMITATO NAZIONALE MALATTIE RARE

Istituito nel mese di gennaio 2023, il Comitato ha avuto come primo compito quello di dare il proprio parere sul Piano Nazionale Malattie Rare presentato dal gruppo di lavoro che ha steso il testo negli anni dal 2019 al 2022. Il Piano è stato successivamente licenziato dagli uffici nel mese di maggio 2023.

Il Comitato nel corso del 2023 si è riunito 4 volte per un totale di circa **8** 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 **8** volte nel corso dell'anno, con alcuni lavori svolti a distanza, per un totale di quasi **24 ore** di riunioni online.

Durante le riunioni, oltre alle patologie che saranno oggetto di screening, si è discusso sul protocollo di presa in carico.

24
ORE DI
RIUNIONE

TAVOLO VALUTAZIONE MULTIDIMENSIONALE PER IL PROGETTO DI VITA



Istituito nel 2023 presso il Ministero della disabilità, il Gruppo ha lavorato per la costruzione di una posizione condivisa sulla tematica per poter permettere agli uffici di stendere i decreti attuativi sulla legge della disabilità. L'obiettivo temporale era di 6 mesi; sono state **12 le riunioni** per un totale di circa **30 ore**. **Il testo licenziato è stato consegnato all'inizio di agosto.**

OBIETTIVI E ATTIVITÀ

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 **20** per un totale di **65 ore**. Gli ordini del giorno sono consultabili sul [sito di AIFA](#).



RETE METROPOLITANA MALATTIE RARE DI BOLOGNA

I coordinatori della Rete si sono riuniti 2 volte nel 2023, per un totale di 3 ore di riunione. La Rete è stata presentata due volte agli altri attori di sistema e sono state svolte successivamente anche riunioni operative per gli aspetti più tecnici del progetto. La Rete ha cominciato a funzionare su un progetto pilota che ha visto coinvolte anche due Associazioni di patologia.

CENTRI DI COORDINAMENTO REGIONALI

72

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

Fabrizio Farnetani, **Regione Lazio**

Gli incontri sono stati **11**, per un totale di **39 ore**

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

Un solo incontro del Coordinamento Abruzzo, 4 incontri del sottogruppo in Campania, per un totale di **8 ore**. In Campania sono stati discussi i Piani Terapeutici di Alfa1 Anti Tripsina, Angioedema Ereditario, Malattia di Fabry e Malattia di Gaucher.

Tommasina Iorno, **Regione Lombardia**: **3** incontri per un totale di circa **7,5 ore**.

La rappresentante al coordinamento Liguria, Paola Rizzo, è stata eletta in fine anno; lo stesso per quello che riguarda il coordinamento Calabria, con Antonio Vigoroso.

In **Calabria** sono state svolte **2** riunioni con le Associazioni del territorio per poter arrivare a definire il gruppo, i bisogni e il portavoce, per un totale di **4 ore**.

Claudio Ales, **Regione Sicilia**: **3** incontri per un totale di **8 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.

Non abbiamo riscontro dal rappresentante al tavolo rispetto al lavoro svolto.

ATTIVITÀ PARLAMENTARE

02 AGOSTO

AUDIZIONE

Il 2 agosto 2023 siamo stati auditi in Commissione Lavoro: Audizione sulle proposte di legge C. 153 Serracchiani, C. 202 Comaroli, C. 844 Gatta e C. 1128 Rizzetto e Lucaselli recanti disposizioni concernenti la conservazione del posto di lavoro e i permessi retribuiti per esami e cure mediche in favore dei lavoratori affetti da malattie oncologiche, invalidanti e croniche in discussione. Per l'audizione ci siamo confrontati anche con le posizioni di FAVO, in modo da avere posizioni armonizzate e rafforzare le nostre richieste

13 APRILE
17 APRILE

INCONTRI

Incontri con la Ministro per le Disabilità Alessandra Locatelli.

15 MAGGIO
14 SETTEMBRE

AUDIZIONI

Siamo stati auditi dai parlamentari Crisanti e Lancelotta

2 MARZO E
5 MAGGIO

INCONTRI

Per un confronto su tematiche relative a MonitoRare e ad un più ampio lavoro di condivisione, sono stati organizzati due incontri con i componenti del Tavolo interregionale Malattie Rare.

Gli incontri sono proseguiti in via informale durante tutto il corso dell'anno.

TUTTO L'ANNO

INCONTRI

Durante l'anno sono stati incontrati il sottosegretario Marcello Gemmato e diversi Parlamentari, in occasioni pubbliche e private



13

**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 2023, oltre alla pubblicazione in contemporanea di card specifiche, sono state convocate due riunioni e l'attività a livello parlamentare europeo è proseguita.

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. Anche nel 2023 sono stati organizzati.

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. Nel corso del 2023 il Board non si è mai riunito.

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. Nel 2023 il Comitato non si è riunito.

COMITATO SCIENTIFICO PROGETTO PERLA

PERLA è un progetto che nasce da alcune considerazioni: lo scenario metodologico e normativo relativo alla personalizzazione non solo clinica ma anche psico-sociale della cura in Italia mostra un crescente impegno di organizzazioni sanitarie, istituzioni, associazioni. Si ritiene fondamentale comprendere e analizzare quanto il cambiamento sia percepito dalle persone: chi accede a visite specialistiche, chi viene ricoverato e dimesso quanto percepisce di co-costruire la propria storia di cura, quanto sente di essere compreso come persona e non solo come portatore di una malattia?

PERLA ha l'obiettivo di affiancare la misurazione dell'efficacia clinica delle prestazioni, con il grado di personalizzazione psico-sociale della cura, favorendo la diffusione di un patto narrativo nella cura.

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 INTERNI ALLA FEDERAZIONE

Gli incontri del **Tavolo Ricerca** nel corso del 2023 si sono concentrati su una riflessione e confronto sul tema dello spazio europeo dei dati sanitari, a partire dalla bozza di regolamento della commissione europea per la creazione di un European Health Data Space (EHDS).

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 18/2024. Totale ore di lavoro collettivo: circa 10. Il tavolo è animato da Eva Pesaro e Barbara D'Alessio.

Il **Tavolo sul percorso diagnostico** nel 2023 si è concentrato sull'evidenziare quali siano le prestazioni LEA mancanti per poter ottimizzare il viaggio del paziente nella ricerca della diagnosi, ed è esitato in una lettera al Ministero. Il tavolo è stato condotto da Simona Bellagambi e Fabrizio Farnetani.

Gli incontri del **Tavolo sulla presa in carico olistica** hanno avuto un focus specifico sulle cure palliative pediatriche, finalizzate a quanto evidenziato sia dalla L. 175/2021 che nel PNMR. La gestione è stata a cura di Rita Treglia con il supporto di Marcello Bettuzzi. Sono stati realizzati 3 incontri per 3,5 ore complessive.

Gli incontri del **Tavolo Terapie**, in corso dal 2019 (ed originariamente destinati solo alle Terapie Avanzate e innovative), sono proseguiti anche nel 2023, sempre con uno sguardo ampio all'accessibilità e disponibilità per terapie e Ausili. Gli incontri sono stati 2, per un totale di circa 4 ore dedicate. Hanno esitato nella pubblicazione dell'Effemeride n. 15, un update della precedente dedicata alle Terapie Avanzate. Al suo interno si trovano cenni anche a repurposing, carenze e indisponibilità, importazione dall'estero, differenze regionali, tempi di approvazione e molto altro. Il tavolo è condotto da Annalisa Scopinaro.



I DOCUMENTI PRODOTTI



UNIAMO



UNIAMO



UNIAMO

78



UNIAMO



UNIAMO



UNIAMO



UNIAMO

RAPPORTO MONITORARE

Giunto nel 2023 alla IX 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 oltre 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)

79

Per arricchire questa edizione sono state scelte le foto del contest fotografico "Rare Lives" della Federazione.

Il contest è stato aperto da Uniamo con l'obiettivo di dare l'opportunità alle persone con malattia rara, alle famiglie e alle associazioni di essere parte integrante del rapporto Monitorare.



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 delle due prefazioni è a cura di Eurordis.

ÜNIAMO

Federazione Italiana Malattie Rare

Convention MonitoRare

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

Martedì 11 luglio 2023

10.00 - 13.00

Presentazione del Rapporto

14:30-18:00

Le malattie rare in Italia. Gli snodi di sistema

Le registrazioni inizieranno alle ore 9:30. Si raccomanda puntualità.



ÜNIAMO

PROGRAMMA GENERALE
Ore 09:30 Registrazioni

Convention Monitorare
Auditorium Loyola
ore 10:00 - 13:00

ore 10:00-11:30
Presentazione del Nono 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: dalla L. 175/2021, al PNRR, fino al Piano Nazionale Malattie Rare: interventi parlamentari preordinati

Light Lunch

ore 14:30-16:00

Le malattie rare in Italia: gli snodi di sistema
Politiche e servizi per promuovere la ricerca, la presa in carico, 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 Percorso Diagnostico	Sala Marinetti Ricerca	Sala Leopardi Presa in carico olistica	Auditorium Loyola Terapie disponibili e accessibili
--------------------------------------	---------------------------	---	--



ÜNIAMO

Convention Monitorare
Presentazione del Nono Rapporto MonitoRare
sulla condizione delle persone con malattia rara in Italia
Auditorium Loyola
ore 10:00-13:00

Saluti istituzionali

Alessandra Locatelli, Ministro per le Disabilità
Marcello Gemmato, Sottosegretario di Stato con delega alle Malattie Rare
Giovanni Leonardi, Segretario Generale Ministero della Salute
Andrea Piccioli, Direttore Generale Istituto Superiore di Sanità

Le Malattie Rare nel contesto Europeo

Brando Benifei, Vicepresidente Intergruppo Disabilità del Parlamento Europeo
Patrizia Toia, Vicepresidente Commissione per l'industria, la ricerca e l'energia

Le sfide per le Malattie Rare nel contesto Europeo

Yann Le Cam, Chief Executive Officer Eurordis

La prospettiva italiana dal punto di vista della comunità rara

Annalisa Scopinaro, Presidente UNIAMO

I dati dal IX Rapporto MonitoRare

Romano Astolfo, Sinodé - UNIAMO
Paola Bragagnolo, Sinodé - UNIAMO

ore 11:30-13:00

Politiche e riforme a favore delle persone con malattie rare e le loro famiglie: dalla Legge 175/2021, al PNRR, fino al Piano Nazionale Malattie Rare. Quali altre sfide politiche ci attendono?

Sen. Beatrice Lorenzin, V Commissione Permanente (Bilancio) al Senato
Sen. Daniele Manca, Co-Presidente Intergruppo Innovazione sostenibile in Sanità
Sen. Orfeo Mazzella, Coordinatore Intergruppo Parlamentare per le malattie rare e oncoematologiche

Sen. Elisa Pirro, X Commissione Permanente (Affari Sociali, sanità, lavoro pubblico e privato, previdenza sociale) al Senato

On. Elena Bonetti, XII Commissione (Affari Sociali) alla Camera dei Deputati

On. Simona Loizzo, XII Commissione (Affari Sociali) alla Camera dei Deputati

On. Ilenia Malavasi, XII Commissione (Affari Sociali) alla Camera dei Deputati



ÜNIAMO

Convention Monitorare

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

Auditorium Loyola
Ore 14:30 - 16:00

Moderatore: Annalisa Scopinaro, Presidente UNIAMO

Saluti istituzionali

Silvio Brusaferrò, Presidente Istituto Superiore di Sanità

Intervengono:

Stefano Lorusso, Direttore generale della programmazione sanitaria Ministero della Salute

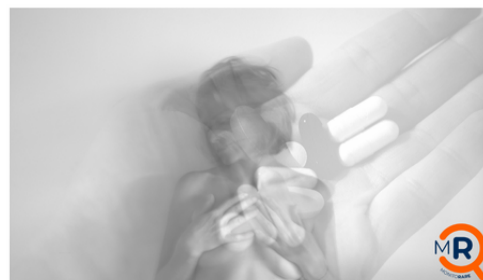
Marco Silano, Direttore f.f. Centro Nazionale Malattie Rare Istituto Superiore di Sanità

Denise Giacomini, Segretario Generale Ministero della Salute, Dirigente Medico

Paola Facchin, Coordinatrice Tavolo tecnico interregionale per le malattie rare

Daniele Piccione, Consigliere Parlamentare del Senato della Repubblica

Maria Grazia Corradini, Direzione Generale per lo Studente, l'Inclusione e l'Orientamento Scolastico Ministero dell'Istruzione e del Merito



*Invitati a partecipare

UNIAMO

Sala Montale

Percorso Diagnostico

Coordinatori:
Simona Bellagambi, Rapp. Estero UNIAMO, Vice Presidente Eurordis
Marco Sessa, consigliere UNIAMO

Commento politico di: Orfeo Mazzella, Intergruppo parlamentare Malattie rare e onco-ematologiche

Intervengono:
Giuseppina Annicchiarico, CoreMaR Puglia
Simone Baldovino, Centro di Coordinamento MR Regione Piemonte e Valle D'Aosta
Andrea Bartulli, Responsabile UOC Malattie Rare e Genetica Clinica, Ospedale Bambino Gesù Roma
Stefano Benvenuti, Head of Public Affairs Telethon
Maria Elena Congiu*, Ministero della Salute
Bruno Dallapiccola, Orphanet
Alessandra Ferlini, Unità di Genetica Medica, Ospedale Universitario S.Anna & Università di Ferrara, Coordinatore Scientifico del Progetto SCREEN4CARE
Mattia Gentile, Direttore UOC Genetica Medica PO Di Venere ASL Bari
Giacchino Scavano, Genetica Medica, Comitato Scientifico SIGU
Maurizio Scarpa, Centro Coordinamento Regionale Malattie Rare Azienda Sanitaria Universitaria del Friuli Centrale, Coordinatore MetabERN
Domenica Taruscio, Istituto Superiore di Sanità
Giuseppe Zampino, U.O.C. di Pediatria, Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS

Coordinatori:
Eva Pesaro, vice presidente UNIAMO
Barbara D'Alessio, consigliere UNIAMO

Commento politico di: Ilenia Malavasi, XII Commissione (Affari Sociali) alla Camera dei Deputati

Intervengono:
Claudio Filippi*, Direttore Dipartimento Sanità del Garante e Vice Segretario Generale
Marialuisa Lavitrano, Dipartimento di Medicina e Chirurgia Università di Milano Bicocca, BBMRI
Francesco Macri, Università La Sapienza e Università Foro Italico di Roma
Presidente SIGMI, Membro Consiglio Direttivo FISM
Jelena Malinina, Eurordis
Fabio Mattei*, Segretario generale del Garante per la protezione dei dati personali
Carlo Petrin, Direttore Unità di Bioetica Istituto Superiore di Sanità
Elisa Rozzi, Coordinamento MR Regione Emilia Romagna
Luca Sangiorgi, Centro di coordinamento ERN BOND
Nicole Soranzo, Human Technopole Head of Genomics Research Centre - Population & Medical Genomics

Sala Marinetti

Ricerca



*invitati a partecipare

UNIAMO

Sala Leopardi

Presenza in carico olistica

Coordinatori:
Marcello Bettuzzi, tesoriere UNIAMO
Rita Treglia, segretario UNIAMO

Commento politico di: Gian Antonio Girelli, XII Commissione Affari Sociali

Intervengono:
Franca Benini, Responsabile del Centro regionale Veneto di Terapia del Dolore (TD) e Cure Palliative Pediatriche
Cecilia Berni, Responsabile Organizzativo Rete Malattie Rare Regione Toscana
Francesca Caprari, Market Access Senior Director Alexion Pharma Italy
Marta De Santis, Istituto Superiore di Sanità
Giovanni De Biasi, delegato all'Equità tra generi e Relazioni con le persone assistite e loro soggetti di rappresentanza FNO TSRM e PSTRP
Silvia Di Michele, Centro di Coordinamento MR Regione Abruzzo
Gino Gobber, Presidente Società Italiana di Cure Palliative
Claudia Laterza, Pediatra Palliativista Consulente del Coordinamento Malattie Rare Puglia
Antonella Marcoccia, Responsabile UOSD Medicina Vascolare-Autoimmunità CRIIS Centro di Riferimento Sclerosi Sistemica Osp.S.Pertini ASLRoma2
Luigi Palis dei Mori, Consigliere Fnopi e Presidente dell'Ordine delle Professioni Infermieristiche di Belluno
Silvia Romano, Ricercatrice Dipartimento NESMOSUniversità La Sapienza
Antonio Toscano, Neurologia Università di Messina, Segretario SIN

Coordinatrice:
Annalisa Scopinaro, presidente UNIAMO

Commento politico di: Daniele Manca, Intergruppo Innovazione sostenibile in Sanità, Simona Loizzo, XII Commissione (Affari Sociali) alla Camera dei Deputati

Intervengono:
Stefano Benvenuti, Head of Public Affairs Telethon
Simone Boselli, Eurordis
Annamaria De Luca, Dipartimento di Farmacia - Scienze del Farmaco Università degli Studi di Bari Aldo Moro
Paola Facchin, Coordinatrice Tavolo tecnico interregionale per le malattie rare
Maria Galdo, Farmacista Dirigente resp f.f. UOSD Gestione Clinica del Farmaco Azienda Ospedaliera "Ospedali dei Colli"
Sandra Petraglia, Dirigente area pre-autorizzazione AIFA
Gabriele Picchiomni, Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare
Claudia Russo Cala, Patient Value & Access Head Takeda Italia S.p.A.
Filippo Urso, Segretario Regionale SIFO

Auditorium Loyola

Terapie disponibili e accessibili



*invitati a partecipare

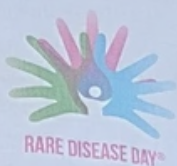
L'evento di presentazione della mattina è stato trasmesso in diretta streaming sui canali social della Federazione Uniamo. Durante la mattina due interpreti LIS si sono alternate per garantire l'accessibilità alle persone della comunità segnante.

La convention ha visto la presenza di **75** relatori e circa **200** partecipanti.



SENSIBILIZZAZIONE

UNIAMO
Share your colours, share your story



UNIAMO
Share your colours, share your story



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.

In occasione della **16a edizione** del Rare Disease Day, UNIAMO ha promosso - per tutto il mese di febbraio - una campagna volta a **sensibilizzare il nostro Paese alle difficoltà che una persona con una patologia rara deve affrontare**. Insieme ad una sensibilizzazione out-of-home, con la brandizzazione di autobus, tram e metropolitana in 6 città italiane (Roma, Pescara, Firenze, Napoli, Genova e Bari), sono stati organizzati eventi di sensibilizzazione con la presenza delle più alte cariche politiche e istituzionali, le associazioni dei pazienti e cittadini.

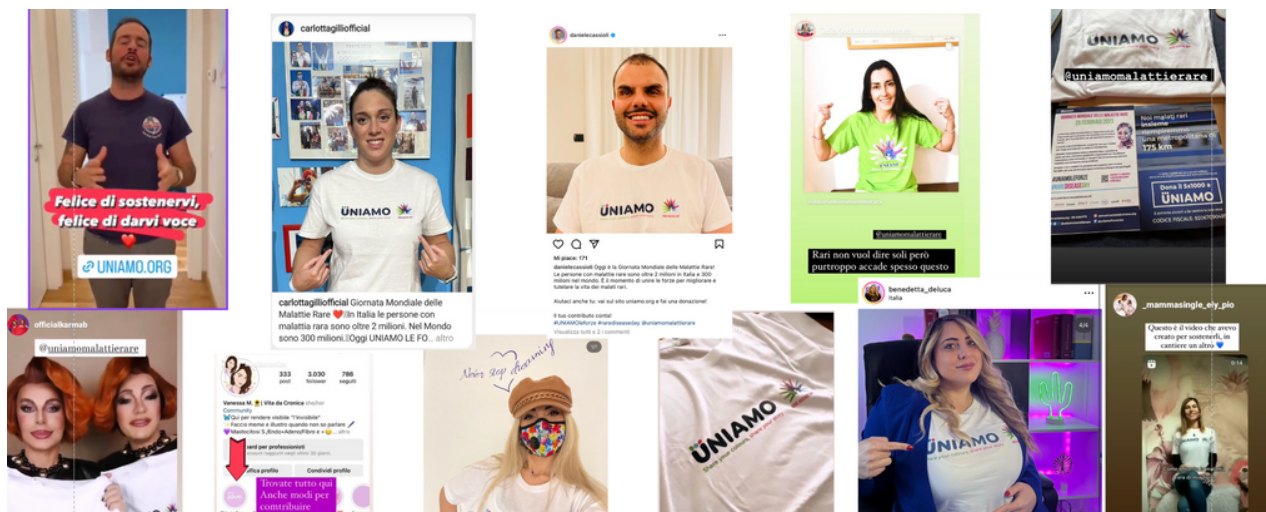
84

In occasione della Giornata, UNIAMO ha realizzato uno spot con il voice over di **Luca Ward**, il noto attore e doppiatore italiano che ha prestato la voce, tra i tanti, a Russell Crowe nel famoso film "Il Gladiatore".



Il **Papa**, il 13 Febbraio ha ricevuto una delegazione di 100 persone di UNIAMO e durante l'Angelus tenutosi domenica 26 febbraio, ha ricordato la Giornata, salutando la rappresentanza dei pazienti presente, come di consueto, in piazza san Pietro.

OBIETTIVI E ATTIVITÀ



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.

QUASI 10 MILIONI

DI PERSONE RAGGIUNTE
ATTRAVERSO I PROFILI UFFICIALI
DEI PERSONAGGI FAMOSI

85

I SOCIAL MEDIA DI UNIAMO



2.806.174
persone raggiunte



1.933.569
persone raggiunte



+ 468,6%
menzioni nel mese di
febbraio
4.638.412
persone raggiunte

LA CAMPAGNA OUT OF HOME



Per tutto il mese di febbraio, grazie alla campagna "Il Viaggio", che nel 2023 è entrata nel merito della prima tappa il **percorso diagnostico**, UNIAMO ha sensibilizzato i cittadini di 6 città italiane sul tema malattie rare.

86



Le inaugurazioni di tram, bus e metro si sono svolte alla presenza delle principali cariche istituzionali nazionali e regionali e sono state seguite da conferenze stampa e eventi di sensibilizzazione.

EVENTI ISTITUZIONALI

La campagna #UNIAMOleforze è partita il **1° febbraio 2023** dal Ministero della Salute alla presenza del Ministro della Salute, **Orazio Schillaci**, e il Sottosegretario di Stato con delega alle malattie rare, **Marcello Gemmato**.



Dopo aver organizzato eventi e conferenze stampa a Pescara, Napoli, Genova e Bari, il **28 febbraio 2023**, in occasione della Giornata delle Malattie Rare, si è tenuto l'evento finale presso la Sala Capranichetta dell'Hotel Nazionale di Roma. All'evento hanno partecipato, tra gli altri, i senatori **Orfeo Mazzella** e **Beatrice Lorenzin**, e le deputate **Maria Elena Boschi**, **Chiara Colosimo** e **Elisabetta Gardini**.





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

16 NUMERI NEL 2023

In redazione:

Daniela De Vecchis, Cinzia Bisegna, Paola Prestinaci - Ufficio stampa ISS

Marta De Santis, Margherita Genisio, Elena Ilaria Capuano - Centro Nazionale Malattie Rare

Maria Elisa Coccia, Lorenzo Pellas, Mariapia Bonanni (fino a maggio 2023), Marta Galano (fino a marzo 2023) - UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare

88

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.

2023

ChiacchieRARE sulla PTLD (malattia linfoproliferativa post-trapianto): Dott.ssa Patrizia Comoli della Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo.

Con questa, sono 11 le puntate girate specifiche di patologia, toccando Alfa1 anti-tripsina, emofilia, Colangite sclerosante primitiva, Ipofosfatemia legata all'X, adrenoleucodistrofia, Pseudo ostruzione intestinale cronica, tumore desmoide, Insufficienza intestinale cronica benigna, psoriasi pustolosa generalizzata, PTLD - malattia linfoproliferativa post-trapianto.

Nel complesso, su YouTube, dove sono state messe dopo la diretta Facebook, le puntate sono state viste da quasi 3.000 persone (2.896).



23

E



VI CONVEGNI
DELLE ASS
IN RETE
DETERMINAZIONE
E LA MANO



ALTRE ATTIVITÀ

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.



III 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.

3^o RARE DISEASES AWARD



I pazienti amano chi li ama... e lo premia

Premiazione



SERVIZIO DI ASCOLTO, INFORMAZIONE E ORIENTAMENTO

Sono state circa 600 le persone sostenute con un supporto psicologico, legale o amministrativo dal servizio SAIO durante l'anno.

Lo sportello fa parte della Rete Europea delle Help Line. Le ore di assistenza erogate nel 2023 sono state circa 1300.



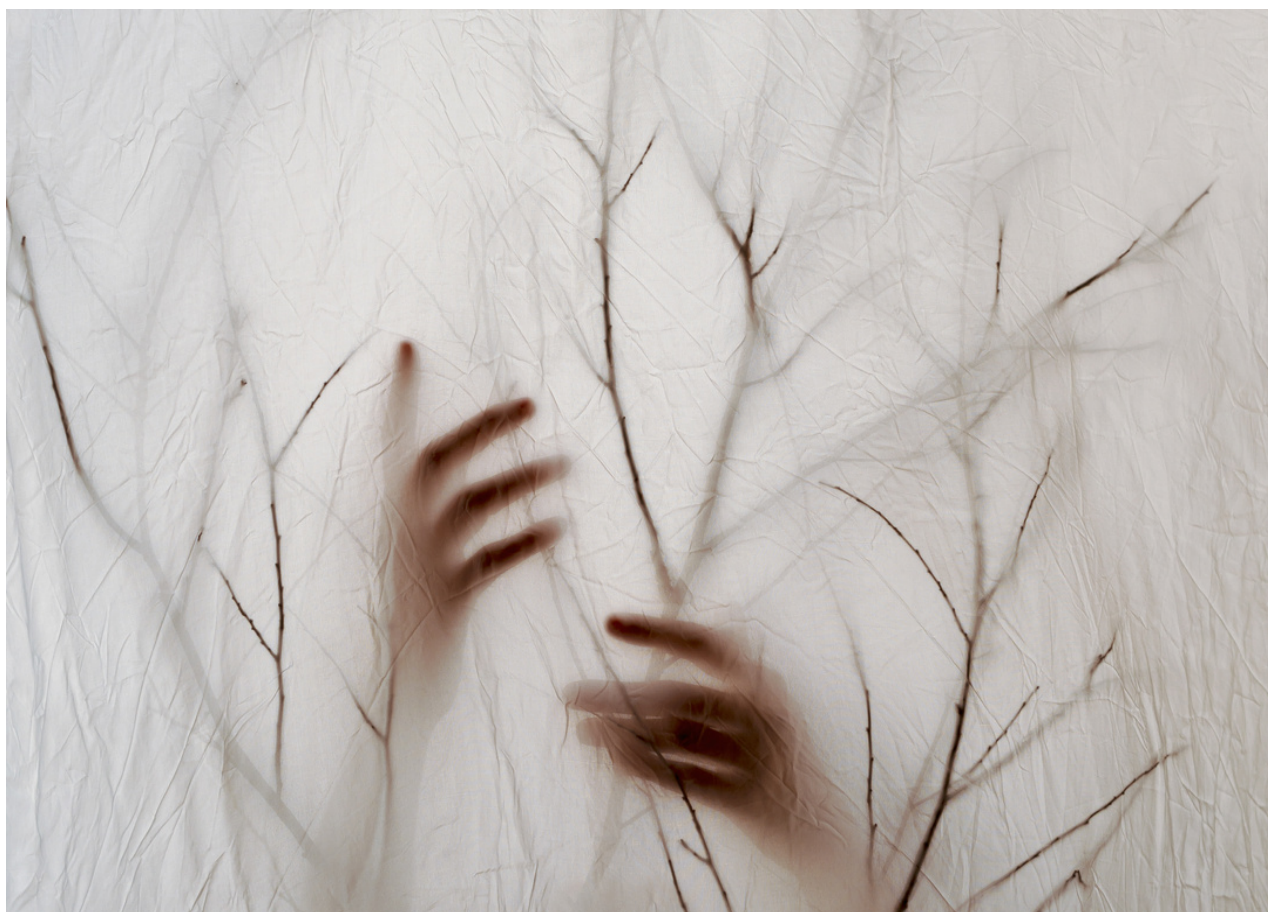
RICERCA SCIENTIFICA SULLE NECESSITÀ ASSISTENZIALI NEI MOMENTI DI TRANSIZIONE

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, nel 2023.

BIGLIETTI GRATUITI PER LE PARTITE DELLA FIORENTINA



Da ottobre 2023 Uniamo ha avuto la possibilità di distribuire biglietti gratuiti per le partite casalinghe della Fiorentina. A dicembre oltre 225 biglietti emessi, 10 associazioni coinvolte, per un valore di €4.500,00.





ABC Bambini Cri Du Chat
A.M.A.R.E. ONLUS
ACAR - Associazione Conto Alla Rovescia
ACMT-Rete
AFaDOC - Associazione Famiglie di Soggetti con Deficit dell'Ormone della Crescita ed altre Patologie Rare
AFSW - Associazione Famiglie Sindrome di Williams
AIAF - Associazione Italiana Anderson-Fabry
Aicca - Associazione italiana dei cardiopatici congeniti bambini e adulti
AICHE - Associazione Italiana Cheratoconici
AICI APS - Associazione Italiana Cistite Interstiziale
Aidel 22 APS - Associazione Italiana Delezione Cromosoma 22
AIG - Associazione italiana Glicogenosi
AILE - Associazione Italiana Linfocitocitosi Emofagocitica
AILU - Associazione Italiana Leucodistrofie Unite e Malattie Rare
AIM - Associazione Italiana Miastenia e Malattie Immunodegenerative Amici del Besta OdV
AimAKU - Associazione Italiana Malati di Alcaptonuria APS
AIMA CHILD - Associazione Italiana Malformazione di Chiari Child
AIMAR OdV - Associazione Italiana Malformazioni Anorettali
AIMEN 1 e 2 - Associazione Italiana Neoplasie endocrine multiple 1 e 2
AIMNR - Associazione Italiana Malattie Neurologiche Rare
AIMFT Frontotemporale
AINMO
AIPAD - Associazione Italiana Pazienti Addison
AIPACUS - Associazione Italiana Pazienti Cushing
AIPaSiM Associazione Italiana Pazienti con sindrome Mielodisplastica
AIPIT APS - Associazione Italiana Porpora Immune Trombocitopenica
AIRCS - Associazione Italiana Ricerca Colangite Sclerosante
AISAC ODV - Associazione per l'Informazione e lo Studio dell'Acondroplasia
AISED - Associazione Italiana Sindrome di Ehlers-Danlos Onlus
AISK - Associazione Italiana Sindrome di Kabuki
AISMME - Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie
AISP OdV - Associazione Italiana Sindrome di Poland
AISPHEM - Associazione italiana per la sindrome di Phelan-McDermid
Alfa1-AT
ALMA Associazione Libera Malati Acalasia e altre malattie dell'esofago-Onlus
AltroDomani APS-ETS
AMEI - Associazione per le Malattie Epatiche Infantili
Amour Onlus
AMRI - Associazione per le malattie reumatiche infantili
ANACC APS - Associazione Nazionale Angioma Cavernoso Cerebrale
ANAT - Associazione Nazionale Atassia Telangiectasia Odv
ANGELI NOONAN Associazione Italiana Sindrome di Noonan
Aniridia Italiana APS
ANNA - Associazione Nazionale Nutriti Artificialmente
ANS - Associazione Neurofibromatosi
APACS APS - Associazione Pazienti Sindrome di Churg Strauss
APW Italia - Associazione Persone Sindrome di Williams
ARD - Associazione Italiana per la ricerca sulla distonia
ARIS - Associazione Retinopatici e ipovedenti siciliani
ASBI - Associazione Spina Bifida Italia

As.Ma.Ra Onlus Sclerodermia ed altre malattie Rare "ELISABETTA GIUFFRÈ"
 ASM17 Italia
 Associazione Emofilici Talassemici di Ravenna Vincenzo Russo Serdoz
 Associazione Famiglie COL4A1-A2 APS
 Associazione Italiana Glut1
 Associazione Italiana HHT Onilde Carini
 Associazione Italiana Mowat Wilson
 Associazione Italiana Neuropatia delle Piccole Fibre
 Associazione Italiana Niemann Pick Onlus
 Associazione Italiana Nistagmo e Ipovisione
 Associazione Italiana Sindrome di Pitt-Hopkins- insieme di più
 Associazione Italiana Sindrome X Fragile
 Associazione Italiana Sindrome di Kleefstra
 Associazione Lyme Italia e coinfezioni
 Associazione Nazionale Malattie rare Dermatologiche Vascolari ODV
 Associazione Respirando
 Associazione Toscana Idrocefalo e spina bifida
 Associazione Tourette Italia ONLUS
 Arcoiris Odv
 Associazione Smith-Magenis ASM17 Italia
 AST - Associazione Sclerosi Tuberosa
 Butterfly è metamorphosis - La cultura per il sociale APS
 CBLC - Associazione Italiana Acidemia Metilmalonica con Omocistinuria
 CDKL5 - Insieme verso la cura
 CIDP Italia - Associazione italiana dei pazienti di neuropatie disimmuni
 Comitato Famiglie Talassemici
 Comitato ME CFS - CO.ME CFS
 Con Giacomo contro Ehlers-Danlos vascolare syndrome - APS
 Conquistando Escalones Odv
 DBA Italia
 Desmoid Foundation - Associazione Italiana Tumore Desmoide
 Diversamente Genitori APS-ETS
 ESEO Italia Aps
 Famiglie SYNGAPI Italia APS
 FedEmo - Federazione delle Associazioni Emofilici
 Federazione europea delle associazioni 22q11DS
 Filo Raro APS
 FIORI DI CAMPO odv
 FITHAD Fondazione Leonardo Giambrone
 Fondazione Alessandra Bisceglia ViVa Ale Onlus
 Fondazione Cepim
 Fondazione Chops
 Fondazione FIRMO Onlus
 Fondazione Italiana GIST ETS
 Fondazione Lega Italiana Ricerca Huntington ETS
 FOP Italia OdV
 Forum Toscano Associazioni Malattie Rare
 FSHD Italia
 Gruppo Famiglie Dravet Onlus
 IAGSA OdV - Associazione Internazionale Sindrome Aicardi-Goutières
 Io Raro
 IRIS OdV
 Kearns Sayre Associazione
 LEGA ITALIANA SCLEROSI SISTEMICA APS
 Mitocon Mitocon - Insieme per lo Studio e la Cura delle Malattie Mitocondriali ODV
 NaNa ETS
 Nonsolo15
 Oltre le mura Odv
 Pandas Italia ODV
 Parent Project APS
 PKS Italia APS - Associazione Italiana Sindrome di Pallister-Killian
 Prader-Willi - Federazione Italiana delle associazioni Prader-Willi
 PTEN Italia - Associazione Italiana per la lotta alle PHTS
 P63 Sindrome E.E.C. International Net Work Word communication
 Raggiungere Odv
 Rari Ma Speciali OdV
 Respiriamo Insieme
 Rete Malattie Rare OdV
 Sanfilippo Fighters odv
 Satb2 Italia
 SCN2a Italia Famiglie in Rete
 Scn8a Italia Odv
 Tarlov Italia Onlus
 UILDM Bergamo OdV - Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare
 UNITI - Unione Italiana Ittiosi

UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare

UNIAMO
Federazione Italiana Malattie Rare

FEDERAZIONE ITALIANA

Rai

RAI

www.uniarno.org - 06 44 04 973
comunicazione@uniarno.org

Instagram Facebook LinkedIn Twitter
@uniarnomalattie rare @uniarnoeventus

ellica





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.

I RISULTATI

- **41 COMUNICATI STAMPA**
- **14 RARENEWS**
- **8 PILLOLE DEL DIRETTIVO**
- **70 ARTICOLI PUBBLICATI**

98

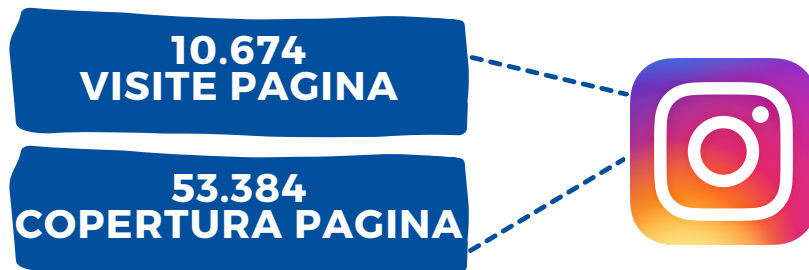
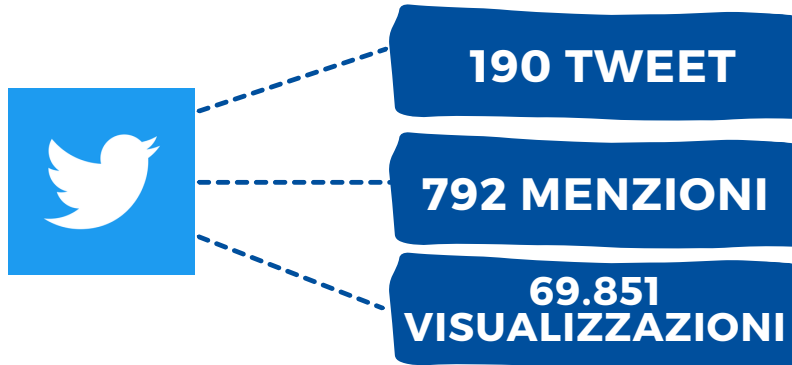


La rubrica "**Vite Rare**", lanciata nel 2021, ha incoraggiato moltissime persone a raccontare la propria storia e a condividere la propria patologia rara.

Le oltre **18** 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 rara o in cerca di diagnosi.

ATTIVITÀ



DIMENSIONE ECONOMICA E SOCIALE



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 2023** 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.

€4.920,00 RACCOLTI
NEL MESE DI
FEBBRAIO

102

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 € 56.745,94
per erogazioni liberali**

LE EROGAZIONI LIBERALI - DONAZIONI - SPONSORIZZAZIONI

GIORNATA DELLE MALATTIE RARE

ALEXION
BEIGENE
BIOGEN
BLUEPRINT
BOHERINGER INGELHEIM
BMS
CHIESI
CLS BEHRING
HORIZON THERAPEUTICS
IPSEN
JAZZ PHARMA
MEDAC PHARMA
PFIZER
PTC THERAPEUTICS
ROCHE
SANOFI GENZYME
TAKEDA

MONITORARE

ALEXION
BIOVIX
BLUEPRINT
BOHERINGER INGELHEIM
BMS
CHIESI
CLS BEHRING
HORIZON THERAPEUTICS
IPSEN
KYOWA KIRIN
MEDAC PHARMA
ORCHARD
ORPHALAN
PFIZER
PTC THERAPEUTICS
RIGENETICS
ROCHE
SIFI
SOBI
TAKEDA
UCB PHARMA

ALTRI PROGETTI

KONCEPT
CHIESI
IPSEN
KEDRION

BANDI PUBBLICI

ERASMUS
REGIONE LOMBARDIA
AVVISO 2 MLPS
FONDI EUROPEI
FONDAZIONE ROCHE

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

104

Nel corso del 2023 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, cofinanziati dall'Unione Europea; **"Youth with courage"** terminato a gennaio 2023 a Barcellona e **"The value of facing school"** terminato a novembre 2023 a Malaga. Siamo inoltre partner del progetto europeo **Recon4IMD** (Reconstruction and Computational Modelling for Inherited Metabolic Diseases), progetto co-finanziato dalla European Union's Horizon Europe Framework Programme (101080997), dallo Swiss State Secretariat for Education, Research and Innovation (23.00232), e dallo United Kingdom Research and Innovation (10083717 & 10080153). L'obiettivo è trovare modelli computazionali per accelerare la diagnosi delle malattie metaboliche. 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. Uniamo è anche coinvolta nel progetto **"WomenInRare"**, promosso da Alexion e teso alla pubblicazione di un libro bianco sulla condizione di donne malate rare e caregiver. Altri progetti finanziati sono stati una giornata di approfondimento sulla **Miastenia Gravis**, e il progetto di sensibilizzazione sulla medicina di genere e sull'importanza di prestare attenzione alla salute della donna **"Donne, Salute e Rarità"**. A dicembre il bando Avviso 2 del Ministero del Lavoro e delle politiche sociali, dedicato espressamente alle attività di rete, ci è stato aggiudicato per il progetto **SMART**, in partenariato con ben 9 Associazioni, con erogazione dei fondi a partire dal 2024. Sempre a fine anno è stato vinto il bando di Fondazione Roche, insieme all'Associazione Respiriamo Insieme, per il progetto **RiUniamoCi** sulla IPF.

PROSPETTI ECONOMICO-FINANZIARI

SITUAZIONE PATRIMONIALE

ATTIVO	2023	2022
Immobilizzazioni	303.119	300.178
Crediti	732.784	256.129
Disponibilità Liquide	1.220.006	793.215
Conti Erario/Ratei e risconti	651	0

PASSIVO	2023	2022
Fondo di dotazione	15.000	15.000
Patrimonio vincolato	546.489	244.489
Patrimonio libero	699.031	685.039
Fondo rischi	315.268	315.268
Debiti	225.078	74.032
Ratei e risconti passivi	471.407	0
Utile di Esercizio dopo accantonamenti	2.847	13.992

CONTO ECONOMICO - COSTI

A) COSTI DA ATTIVITÀ DI INTERESSE GENERALE			B) COSTI DA ATTIVITÀ DIVERSE		
	2023	2022		2023	2022
Costi materie di consumo	27.333	38.519	Costi per servizi	211.660	20.782
Costi per servizi	52.146	141.852	Oneri diversi di gestione	10681	915
Costi per godimento beni terzi	37.857	35.266	Materie prime suss	76	
Costi per il personale	143.674	110.263	Godimento beni terzi	23.462	
Ammortamenti	3.597	3.219			
Oneri diversi di gestione	233.410	14.883			

CONTO ECONOMICO - RICAVI

106

A) RICAVI DA ATTIVITÀ DI INTERESSE GENERALE			B) RICAVI DA ATTIVITÀ DIVERSE		
	2023	2022		2023	2022
Proventi da quote associative	15.850	14.500	Ricavi per prest.	538.161	454.565
Ricavi per prestazioni ad associati	36.894	24.420	Altri ricavi	48.502	-
Erogazioni liberali	72.004	90.933			
Proventi 5x1000	10.186	9.741			
Contributi privati	87.250	2.926			
Prestazioni e cessioni a terzi	-	53.100			
Altri ricavi e proventi	86.413	56.948			
Rimanenze finali	26.500	-			

ONERI FIGURATIVI

Acquisizione gratuita di servizi	534.433	289.386
Lavoro prestato dai volontari	43.555	77.583

LA VALORIZZAZIONE DELLE GRATUITA' E DEL LAVORO VOLONTARIO

2023		
Borse di studio	2 persone	10.000 euro
Cessioni gratuite o scontate servizi		524.433 euro
Valorizzazione lavoro volontario I liv	1.219 ore	32.929 euro
Valorizzazione lavoro volontario III liv	660 ore	10.626 euro
TOTALE VALORE CREATO		€577.989

Alcune notazioni:

Le borse di studio sono state distribuite per corsi di management presso Altems. 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:
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

www.uniamo.org



@uniamomalattierare



@uniamofimronlus



@uniamofimr

ÜNIAMO
Federazione Italiana Malattie Rare

Uniamo Federazione Italiana Malattie Rare Onlus
Via Nomentana, 133 - 00161 Roma
tel. 064404773 - 379 1640188
Codice fiscale: 92067090495

uniamo.org - malatirari.it - live.malatirari.it