



WEBINAR

# MALATTIE RARE

## Focus Lazio Toscana



**06 LUGLIO 2021**

**DALLE 10:30 ALLE 13.30**

STREAMING  
**LIVE**

**IN DIRETTA**



**zoom e su facebook**

Con il Patrocinio di:



REGIONE  
TOSCANA



Iscriviti su [www.motoresanita.it](http://www.motoresanita.it)



WEBINAR

# MALATTIE RARE

## Focus Lazio Toscana

6 LUGLIO dalle 10:30 alle 13:30

Una malattia si definisce rara quando la sua prevalenza non supera una soglia stabilita, che in UE è fissata in 5 casi su 10.000 persone.

Il numero di malattie rare conosciute e diagnosticate oggi oscilla tra le 7.000 e le 8.000, cifra che cresce con i progressi della ricerca genetica, per cui si può parlare di un interessamento di milioni di persone.

In base ai dati coordinati dal registro nazionale malattie rare dell'Istituto Superiore di Sanità, in Italia si stimano 20 casi di malattie rare ogni 10.000 abitanti, con un'incidenza di circa 19.000 nuovi casi segnalati dalle oltre 200 strutture sanitarie che li seguono.

Il 20% delle patologie riguarda pazienti in età pediatrica tra cui le malformazioni congenite rappresentano il 45% e le malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari il 20%. Per i pazienti in età adulta, invece, le più frequenti sono le malattie del sistema nervoso e degli organi di senso (29%) e quelle del sangue e degli organi ematopoietici (18%). [Fonte: ISS 2015] In Italia, l'Istituto Superiore della Sanità ha individuato un elenco di malattie rare esenti-ticket. Alcune Regioni Italiane hanno deliberato esenzioni per patologie ulteriori da quelle previste dai decreti 2001 e 2017.

Ma ancora oggi ad esempio gli screening neonatali ed il ritardo diagnostico (pari ad esempio a 6,5 anni secondo il registro Lombardo) evidenziano ancora snodi chiave su cui confrontarsi ed agire, facendo in modo che i SSR innovino i loro modelli assistenziali. A distanza oramai di qualche anno dall'inserimento nei protocolli delle nuove terapie per queste malattie rare, emerge la necessità di un confronto tra regioni virtuose che possa approfondire come l'organizzazione dei percorsi di cura si sia adeguata a questi nuovi scenari prodotti dall'innovazione.

L'Atrofia Muscolare Spinale (SMA), la Sindrome Emolitica Uremica atipica (SEUa), l'Ipertensione polmonare arteriosa Idiopatica (PAH) e sindrome dell'intestino corto (SBS), sono alcuni esempi pratici su cui discutere questi temi.

Motore Sanità si fa promotrice di una discussione aperta tra regioni sull'approccio gestionale/organizzativo differente messo in campo per condividere le "proven practices" ma anche i bisogni irrisolti rispetto ai servizi erogati, le criticità emerse nei percorsi di presa in carico, l'impatto dei dati raccolti dai registri dedicati, valutando quindi quale tipo di programmazione di risorse debba essere fatto.

**MODERANO**

**Giulia Gioda**, Direttore Mondo Sanità

**Alessandro Malpelo**, Giornalista



**IN DIRETTA**



zoom e su facebook



# WEBINAR

# MALATTIE RARE

## Focus Lazio Toscana

6 LUGLIO dalle 10:30 alle 13:30

### SALUTI DELLE AUTORITÀ

**Fabiola Bologna**, Componente Camera dei Deputati - XVIII Legislatura

**Rodolfo Lena**, Presidente VII Commissione - Sanità, Politiche Sociali, Integrazione Sociosanitaria, Welfare Regione Lazio

**Antonio Aurigemma**, Componente VII Commissione - Sanità, Politiche Sociali, Integrazione Socio-sanitaria, Welfare Regione Lazio

### INTRODUZIONE

**FATTORI CHIAVE DI SUCCESSO NELLA GESTIONE DELLE MALATTIE RARE: "COME IMPLEMENTARE LA DIAGNOSI PRECOCE E ARRIVARE RAPIDAMENTE ALL' APPROPRIATO PERCORSO DI CURA"**

**Paolo Guzzonato**, Direzione Scientifica Motore Sanità

**Cecilia Berni**, Responsabile Organizzativo Malattie Rare, Regione Toscana

**Andrea Lenzi**, Professore Università Policlinico Umberto I, Referente per la Regione Lazio al Tavolo Tecnico Interregionale Malattie Rare

**Domenica Taruscio e Paolo Salerno**, Centro Nazionale Malattie Rare CNMR Istituto Superiore di Sanità

### TAVOLA ROTONDA I

**APPROPRIATEZZA ORGANIZZATIVA E MODELLI REGIONALI A CONFRONTO: L'ESEMPIO DELLA SMA, DELLA SEU ATIPICA, DELLA PAH E DELL'SBS**

- *Epidemiologia regionale e tracciatura dei pazienti SMA, SEUa, PA e SBS: stato dell'arte dei registri dedicati? Come far ri-emergere il sommerso?*
- *Hub & Spoke o rete di patologia a coordinamento nazionale: quale modello virtuoso?*
- *Dalla diagnosi precoce alle cure appropriate: come accelerare il percorso dal territorio al centro Hub*
- *Covid-19 cosa ha cambiato?*

### TAVOLA ROTONDA II

**EQUO E UNIFORME ACCESSO ALLE CURE?**

**MODERANO: Giulia Gioda**, Direttore Mondo Sanità - **Alessandro Malpelo**, Giornalista

- *La parola ai pazienti: Cosa funziona e cosa serve implementare*
- *Gestione sostenibile del malato: tra efficacia clinica, etica ed ottiche economicistiche*
- *Tutti gli attori di sistema impegnati per una rapida diagnosi e di supporto ai percorsi assistenziali: proposte e soluzioni innovative*

### DISCUSSANTS:

**Pierluigi Bartoletti**, Vice Segretario Vicario FIMMG

**Esmeralda Castronuovo**, Referente Centro di Coordinamento regionale delle Malattie Rare della Regione Lazio

**Roberto Costanzi**, Presidente Associazione Malati di Reni APS

**Antonella Diamanti**, Responsabile UOS Nutrizione Artificiale Ospedale Pediatrico Bambin Gesù - Roma

**Daniela Lauro**, Vice Presidente Associazione Famiglie SMA

**Francesco Saverio Mennini**, Research Director - Economic Evaluation and HTA, CEIS, Università degli Studi di Roma "Tor Vergata"

**Marika Pane**, Direttore Clinico Centro Nemo Pediatrico Policlinico Gemelli Roma

**Teresa Petrangolini**, Direttore Patient Advocacy Lab di ALTEMS

**Renato Prediletto**, Direttore UOSVD Pneumologia Ospedale San Cataldo - CNR, Pisa, Fondazione Monasterio

**Giuseppe Quintavalle**, Direttore Generale Policlinico Tor Vergata, Roma

**Alberto Rosati**, Direttore dei reparti di Nefrologia e Dialisi dell'area Firenze 1

**Mauro Ruggeri**, Medico di Medicina Generale Responsabile Sede Nazionale SIMG

**Cristina Scaletti**, Responsabile Clinico Rete Malattie Rare Regione Toscana

**Vittorio Vivencio**, Vicepresidente AMIP

**Carmine Dario Vizza**, Dipartimento Malattie Apparato Cardiovascolare e Respiratorio, Policlinico Umberto I Roma

CON IL CONTRIBUTO INCONDIZIONATO DI

ALEXION

Janssen  
PHARMACEUTICAL COMPANIES OF  
Johnson & Johnson

Biogen

Takeda



**ORGANIZZAZIONE**

Barbara Pogliano

[b.pogliano@panaceascs.com](mailto:b.pogliano@panaceascs.com)

**SEGRETERIA**

[meeting@panaceascs.com](mailto:meeting@panaceascs.com)

380 89 16 835

