



IN DIRETTA

STREAMING

LIVE



zoom

facebook

LIVE

# MALATTIE RARE

## FOCUS NAZIONALE



28 OTTOBRE 2021

DALLE 10:00 ALLE 13:00

CON IL PATROCINIO DI



CONFERENZA DELLE REGIONI  
E DELLE PROVINCE AUTONOME



Federfarma Lombardia  
Unione Regionale delle Associazioni Produttori  
del Territorio di Fornace della Lombardia



Istituto Superiore  
di Sanità



POLICLINICO DI SANTORSOLA

UNIAMO  
FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE  
Rare Diseases Italy

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

# MALATTIE RARE

## FOCUS NAZIONALE | 28 OTTOBRE



Una malattia si definisce rara quando la sua prevalenza non supera una soglia stabilita, che in UE è fissata in 5 casi su 100.000 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 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%).

In Italia, il Ministero della Salute 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. Come fare questo resta un problema aperto, così come una volta ottenuta una corretta diagnosi, rispondere ai bisogni socio sanitari di questi particolari cittadini malati. Motore Sanità, attraverso l'esperienza acquisita negli anni in ambito di supporto alle reti di patologia, vorrebbe creare un tavolo di discussione che possa aprire un confronto tra tutti gli stakeholders di sistema impegnati nella cura di queste malattie. L'obiettivo è poter essere questo tavolo generatore di idee e strumento di condivisione di "proven practices", fornendo supporto metodologico per l'implementazione di nuovi, moderni modelli assistenziali condivisi.

## SALUTI ISTITUZIONALI

**Fabiola Bologna**, Segretario XII Commissione Affari Sociali e Sanità, Camera dei Deputati

**Davide Gariglio**, Camera dei Deputati

**Manuela Lanzarin**, Assessore alla Sanità e al Sociale, Regione del Veneto

## INTRODUZIONE AI LAVORI

**Paolo Guzzonato**, Direzione Scientifica Motore Sanità

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

## TAVOLA ROTONDA I

### FATTORI CHIAVE DI SUCCESSO NELLA GESTIONE DELLE MALATTIE RARE: ACCESSO RAPIDO ALLA DIAGNOSI PRECOCE E ALL'APPROPRIATO PERCORSO DI CURA

#### MODERANO:

**Giulia Gioda**, Direttore Mondo Sanità

**Paolo Guzzonato**, Direzione Scientifica Motore Sanità

- *Dalla nuova legge al PNRR: come e con che strumenti sostenibili rispondere ai bisogni socio assistenziali del malato?*
- *Covid-19 cosa ha cambiato?*
- *Condivisione dei dati e registro di patologie rare: cosa manca ancora?*
- *Il punto di vista del paziente e dei familiari, del medico specialista, del MMG, del farmacista, del programmatore regionale, delle Istituzioni*

## TAVOLA ROTONDA II

### EQUO E UNIFORME ACCESSO ALLE CURE

#### MODERANO:

**Giulia Gioda**, Direttore Mondo Sanità

**Paolo Guzzonato**, Direzione Scientifica Motore Sanità

- *Importanza di un modello a rete regionale: quale valore?*
- *Gestione sostenibile del malato: tra efficacia clinica, etica ed ottiche economicistiche*
- *L'impatto della ricerca sui farmaci orfani, l'esperienza delle reti ERN*
- *Partnership pubblico-privato tra ricerca, innovazione e giusto profitto: quale equilibrio possibile?*
- *Call to action, proposte e soluzioni innovative: tutti gli attori di sistema impegnati per una rapida diagnosi e una efficiente presa in carico*

## DISCUSSANTS

**Francesco Buono**, Segretario Amministrativo FIMMG Roma

**Erica Daina**, Capo Laboratorio Documentazione e Ricerca Malattie Rare, Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri IRCCS, Ranica (BG) - Referente del Centro di Coordinamento della Rete Regionale Malattie Rare della Regione Lombardia

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

**Paola Facchin**, Coordinamento Malattie Rare Regione del Veneto

**Nazzareno Galiè**, Professore Ordinario di Cardiologia, Università di Bologna. Direttore Scuola di Specializzazione Malattie dell'Apparato Cardiovascolare Policlinico S. Orsola, Bologna

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

**Francesco Saverio Mennini**, Professore di Economia Sanitaria e Economia Politica, Research Director-Economic Evaluation and HTA, CEIS, Università degli Studi di Roma "Tor Vergata" - Presidente SIHTA

**Giorgio Perilongo**, Coordinatore Dipartimento Funzionale Malattie Rare AOU Padova

**Annarosa Racca**, Presidente Federfarma Regione Lombardia

**Elisa Rozzi**, Direzione Generale Cura della Persona, Salute e Welfare, Servizio Assistenza Ospedaliera, Area malattie rare, dei tumori rari e della genetica, Regione Emilia Romagna

**Massimiliano Raponi**, Direttore Sanitario Ospedale Pediatrico Bambino Gesù Roma

**Valeria Ada Maria Sansone**, Professore Associato di Neurologia presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia - Università degli Studi di Milano - Centro Clinico NEMO

**Maurizio Scarpa**, Direttore Centro Coordinamento Regionale Malattie Rare Friuli AOU Udine

**Annalisa Scopinaro**, Presidente UNIAMO

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

## CHIUSURA E CONCLUSIONI

CON IL CONTRIBUTO INCONDIZIONATO DI

ALEXION

Takeda

Biogen

Janssen  
Johnson & Johnson



**ORGANIZZAZIONE**

Barbara Pogliano  
b.pogliano@panaceascscs.com

**SEGRETERIA**

meeting@panaceascscs.com  
380 891 68 35

