



WEBINAR

# MALATTIE RARE

Focus Liguria Lombardia Piemonte



**14 OTTOBRE 2021**

**DALLE 10:00 ALLE 13:00**

**IN DIRETTA**

STREAMING  
LIVE



**zoom e su facebook**

Con il Patrocinio di:



REGIONE  
LIGURIA



Regione  
Lombardia



REGIONE  
PIEMONTE

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



WEBINAR

# MALATTIE RARE

Focus Liguria Lombardia Piemonte

14 OTTOBRE dalle 10:00 alle 13:00

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 Emolitico 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.



**IN DIRETTA**



zoom e su facebook



# WEBINAR

# MALATTIE RARE

## Focus Liguria Lombardia Piemonte

14 OTTOBRE dalle 10:00 alle 13:00

### SALUTI DELLE AUTORITÀ

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

**Brunello Brunetto**, Presidente della Commissione Sanità, Consiglio Regionale Liguria

**Sara Zambaia**, Consigliere IV Commissione Sanità Regione Piemonte

**Franco Ripa**, Direttore Programmazione dei Servizi Sanitari e Socio-sanitari Regione Piemonte

### INTRODUZIONE

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

**Francesca Romanin**, Direttore Comunicazione Motore Sanità

**Paolo Salerno**, Centro Nazionale Malattie Rare, 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**

**MODERANO**

**Alessandro Malpelo**, Giornalista scientifico

**Francesca Romanin**, Direttore Comunicazione Motore Sanità

- *Epidemiologia regionale e tracciatura dei pazienti SMA, SEUa, PAH e dell' 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**

**Alessandro Malpelo**, Giornalista scientifico

**Francesca Romanin**, Direttore Comunicazione Motore Sanità

- *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

**Simone Baldovino**, Referente Regione Piemonte presso il Tavolo Interregionale Malattie Rare - Centro di Coordinamento della Rete Interregionale per le Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta, Dipartimento di Scienze Cliniche e Biologiche Università di Torino

**Paolo Chiandotto**, Presidente Associazione "Progetto Alice Onlus"

**Luca Elli**, Professore Scuola di Specialità in Gastroenterologia, Università degli Studi di Milano - Gastroenterologia ed Endoscopia, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico

**Sebastiano Marra**, Direttore Dipartimento di Cardiologia Maria Pia Hospital GVM Torino

**Francesco Rastelli**, Nefrologia Ospedale SS Trinità Borgomanero (NO)

**Barbara Rebesco**, Direttore SC Politiche del Farmaco Alisa Regione Liguria

**Giuseppe Rombolà**, Presidente Sezione Lombardia Società Italiana Nefrologia (SIN)

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

**Angelo Schenone**, Department of Neurosciences, Rehabilitation, Ophthalmology, Genetic and Maternal and Infantile Sciences (DINOEMI), University of Genova and IRCCS San Martino

**Simona Spinoglio**, Delegata Piemonte Associazione Famiglie SMA

**Francesco Talarico**, Medico Medicina Generale Torino

**Vittorio Vivenzio**, Vicepresidente AMIP

TUTTI I RELATORI SONO STATI INVITATI

CON IL CONTRIBUTO INCONDIZIONATO DI



**ORGANIZZAZIONE**

Barbara Pogliano  
b.pogliano@panaceascs.com

**SEGRETERIA**

meeting@panaceascs.com  
380 891 68 35

