

MOTORE
SANITA

DOCUMENTO DI SINTESI



www.motoresanita.it

SUD ITALIA

MALATTIE RARE
STATI GENERALI



21 e 22
Giugno 2023

NAPOLI
Holiday Inn – Centro Direzionale
Isola E6 – Via Domenico Aulisio

Con il patrocinio di



RAZIONALE

Sul tema Malattie Rare (MR), dato il rapido evolvere dello scenario legislativo, organizzativo-gestionale e tecnico-scientifico, vi è il bisogno a livello di comunità medico-scientifica, di singolo operatore ed anche delle realtà associative, di promuovere un aggiornamento culturale e un processo di sensibilizzazione continui.

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. Ma il numero di malattie rare conosciute e diagnosticate oggi oscilla tra le 7.000 e le 8.000, cifra che cresce appunto 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'ISS, in Italia si stimano oltre 90 casi di malattie rare ogni 10.000 abitanti, con un'incidenza di oltre 19.000 nuovi casi segnalati dalle oltre 200 strutture sanitarie che li seguono. Ma secondo la rete Orphanet il sommerso potrebbe essere molto elevato con stime in Italia di 1,5-2 milioni di cittadini.

Il 2021, in Italia, è stato segnato da importanti novità legislative, mentre, in Europa, il 2022 è iniziato con una nuova fase della storia degli European Reference Networks (ERN). Sarà pertanto importante, per il Governo Centrale e le Regioni Italiane, farsi trovare pronti ad interpretare i nuovi dettami di legge, sfruttando appieno le nuove opportunità che essa offre per il perseguimento del bene dei pazienti con MR e soprattutto a confermare il proprio ruolo in Europa nel campo delle MR.

Per far questo si dovrà passare alla fase realizzativa attraverso opportuni decreti attuativi, che seguano una tabella di marcia condivisa con precise priorità, giuste risorse allocate, coerenti con gli obiettivi ambiziosi descritti.

Non tutto sarà attuabile da subito, contemporaneamente ed uniformemente poiché la presa in carico dei pazienti affetti da MR è differente nelle varie Regioni, con centri di riferimento nazionali ed internazionali in alcune, ma con carenze di offerta assistenziale e di comunicazione in altre.

A questo si aggiunga che non tutte le regioni lavorano in rete e non tutte sono in grado di offrire una continuità delle cure trasversale con percorsi facilitati dei pazienti MR, che per definizione sono pazienti cronici necessitanti di un'assistenza integrata spesso, ma non sempre, dall'infanzia all'età adulta.



Per tale motivo Motore Sanità intende organizzare delle giornate di analisi e proposte per macroregioni, nord ovest- nord est-centro-sud ed isole, per implementarne azioni concrete, rappresentando le MR il paradigma del futuro SSN in termini organizzativi e di innovazione diagnostico/terapeutica.

Partendo dal presupposto che tutto ciò dovrà richiedere un grande cambio di preparazione culturale professionale ma anche un nuovo umanesimo.



21 Giugno

SALUTI ISTITUZIONALI

Le malattie rare rappresentano una sfida complessa per le istituzioni, e le istituzioni della regione Campania sono fortemente impegnate nel coordinamento e nell'assistenza delle malattie rare. Le istituzioni regionali da tempo collaborano costruttivamente con aziende sanitarie, clinici e altri attori del sistema, sia pubblici che privati, per garantire un trattamento completo e mirato.

Va riconosciuto che l'offerta di cure per le malattie rare è complessa e variegata, e le istituzioni stanno lavorando per adattare i servizi alle esigenze specifiche del territorio, andando oltre i punti di riferimento tradizionali.

Nella regione Campania, sta venendo ridefinito il concetto di assistenza alle malattie rare per rispondere alle necessità reali delle persone. Riconoscendo che i pazienti con malattie rare non affrontano la patologia da soli, ma coinvolgono l'intero nucleo familiare. Pertanto si sta sviluppando un sistema di assistenza integrato che tenga conto delle esigenze di queste persone e delle loro famiglie.

La Regione inoltre sta anche investendo in progetti di ricerca sulle malattie rare, fornendo finanziamenti e sostegno per promuovere la scienza e l'innovazione nel campo. Sono infatti stati istituiti fondi dedicati e stanno venendo attuati numerosi progetti che contribuiranno a migliorare la conoscenza e le cure per le malattie rare.

Un'altra sfida che le istituzioni regionali stanno affrontando è quella costituita dalla carenza di farmaci e della personalizzazione delle terapie. Per far fronte a questo è stata potenziata la produzione di farmaci galenici, adattando le terapie alle esigenze dei pazienti quando i farmaci commercializzati non sono disponibili.

Inoltre, è stata creato un modello di collaborazione con le farmacie ospedaliere per garantire prestazioni aggiuntive quando i farmaci standard non sono sufficienti.

Lo screening è un altro aspetto fondamentale su cui la regione sta investendo tempo e risorse. Stanno venendo implementati programmi di screening per intercettare precocemente le malattie rare e avviare tempestivamente le terapie necessarie. Questi sforzi sono supportati da progetti collaborativi con aziende e enti specializzati.



INTRODUZIONE

Le malattie rare sono un ambito poco conosciuto e spesso trascurato nella sfera della salute. Queste malattie, caratterizzate da una bassa incidenza nella popolazione, colpiscono un caso su 500.000 nati, e se ne conoscono migliaia, ma si stima che ce ne siano molte altre ancora da identificare. Le malattie rare spaziano in diverse categorie, come quelle legate agli accumuli di risorse mitocondriali e altre ancora.

Ciò che rende le malattie rare così particolari è che spesso vengono sottostimate sia in termini di incidenza nella popolazione che di disponibilità di cure. Nonostante la ricerca abbia identificato rimedi per molte di queste patologie, la mancanza di uno screening neonatale precoce per individuare anomalie e ridurre i danni correlati comporta un grande impegno per le famiglie e per il sistema sanitario. I pazienti con malattie rare possono sviluppare compromissioni in vari organi, richiedendo un impegno terapeutico a lungo termine.

Nel 2021, il Ministero della Salute e il governo hanno introdotto la prima legge interamente dedicata alle malattie rare, ma sono necessari ulteriori procedimenti attuativi per rendere pienamente operativi questi provvedimenti.

Nel corso di questo documento divulgativo, esploreremo diversi aspetti legati alle malattie rare, tra cui l'importanza degli screening neonatali, la necessità di legiferare, la gestione delle malattie croniche e il ruolo della ricerca.

È importante dedicare il giusto spazio e attenzione alle malattie rare, poiché non solo riguardano la vita di coloro che ne sono affetti, ma rappresentano anche una sfida significativa per il sistema sanitario nel suo complesso.

Attraverso la divulgazione e la consapevolezza, possiamo contribuire a migliorare la qualità di vita delle persone affette da malattie rare e a promuovere una sanità più inclusiva e attenta alle esigenze di tutti i pazienti.



LE MALATTIE RARE COME PARADIGMA DI UNA FUTURA SANITÀ NAZIONALE ED EUROPEA, DALLA NUOVA LEGGE SULLE MALATTIE RARE AI PROTOCOLLI ATTUATIVI

In Italia, le malattie rare sono regolate da diverse leggi e regolamenti che si basano sulle direttive europee. La principale normativa a livello europeo è la "Regolamentazione Europea sui medicinali per le malattie rare", che ha lo scopo di incoraggiare lo sviluppo di medicinali per il trattamento delle malattie rare.

In Italia, la legge che regola le malattie rare è la legge n. 279/2001. La legge prevede l'istituzione di un registro nazionale delle malattie rare e di un comitato nazionale per le malattie rare, che ha il compito di coordinare la raccolta di dati e di promuovere la ricerca e la diffusione delle conoscenze sulle malattie rare.

Inoltre, l'Italia ha anche adottato la "Strategia Nazionale per le Malattie Rare", che mira a migliorare l'accesso alle cure e ai servizi per le persone affette da malattie rare, promuovendo la collaborazione tra le diverse regioni italiane.

A livello europeo, l'Unione Europea ha adottato diverse misure per promuovere la ricerca sulle malattie rare, tra cui la "Strategia Europea per le Malattie Rare", che mira a migliorare l'accesso alle cure per le persone affette da malattie rare, promuovendo la cooperazione tra i paesi europei.

Inoltre, l'Unione Europea ha istituito il "Registro Europeo delle Malattie Rare", che raccoglie dati sulle malattie rare e sulle terapie disponibili, e ha creato una rete di centri di riferimento per le malattie rare, con lo scopo di promuovere la diagnosi e il trattamento delle malattie rare in tutta Europa.

La nuova legge sulle malattie rare

La normativa italiana sulle malattie è stata di recente aggiornata attraverso l'approvazione da entrambi i rami del parlamento italiano della legge "Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione di farmaci orfani 175/2021".

Questa legge fornisce una cornice normativa per uniformare il trattamento delle malattie rare su tutto il territorio italiano e implementare la ricerca nel campo delle malattie rare, preservando le buone pratiche e tutti i percorsi sviluppati negli ultimi anni.



Le finalità della Legge sono di tutelare il diritto alla salute delle persone affette da malattie rare attraverso:

- L'uniformità della erogazione sul territorio nazionale delle prestazioni e dei farmaci.
- Il coordinamento e l'aggiornamento periodico dei livelli essenziali di assistenza LEA e dell'elenco malattie rare.
- Il coordinamento, il ricorrido e il potenziamento della Rete nazionale per le malattie rare, comprensiva dei centri che fanno parte delle Reti di riferimento europee "ERN", per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare.
- Strutturazione Percorsi Transizione età pediatrica-età adulta.
- Il sostegno alla ricerca scientifica.

La Legge prevede per i cittadini con malattia rara un piano diagnostico terapeutico assistenziale personalizzato che si basa su:

- Prestazioni per il percorso diagnostico
- Prestazioni correlate al monitoraggio clinico
- Terapie farmacologiche, anche innovative
- Prodotti dietetici, formulazioni galeniche e magistrali
- Dispositivi medici anche personalizzati
- Riabilitazione (compresa quella occupazionale)
- Trattamenti nutrizionali
- Cure palliative
- Prestazioni sociosanitarie



Inoltre, un passaggio molto importante della nuova legge è l'istituzione del fondo di solidarietà che garantisce un finanziamento per misure per il sostegno del lavoro di cura e assistenza delle persone affette da malattie rare.

Questo fondo serve per:

- Riconoscere alle famiglie e ai caregiver benefici e contributi per il sostegno e la cura dei malati in funzione delle disabilità e dei bisogni assistenziali.
- Garantire il diritto all'educazione e alla formazione delle persone affette da malattie rare, nelle scuole di ogni ordine e grado, assicurando che il piano terapeutico sia effettuato anche in ambiente scolastico.
- Favorire l'inserimento lavorativo della persona affetta da una malattia rara, garantendo la possibilità di mantenere una condizione lavorativa autonoma.

Questo fondo, quindi, garantisce alle persone di vivere, lavorare e studiare in un ambiente dignitoso per i propri bisogni e garantisce ad ogni persona il diritto di realizzare i propri sogni di vita cercando di dare più autonomia possibile.

Due articoli della nuova legge sono invece dedicati alla ricerca.

È stato in primo luogo migliorato il finanziamento alla ricerca:

- Studi preclinici e clinici promossi nel settore delle malattie rare
- Studi osservazionali e registri di uso compassionevole di farmaci non ancora commercializzati in Italia
- Programmi di sorveglianza su farmaci organici e su altri trattamenti innovativi immessi in commercio sulla base di ipotesi biologiche e di evidenze iniziali di efficacia, ma privi di conoscenze certe sull'efficacia e sulla sicurezza del loro uso a medio e lungo termine.
- Ricerca e sviluppo organi plasmaderivati.
- Progetti di sviluppo di test per screening neonatale per diagnosi di malattie rare per cui sia disponibile, o in fase di sviluppo avanzato comprovato, una cura.



Inoltre, è stata prevista l'integrazione di versamento pari al 2% delle spese autocertificate ogni anno da parte delle aziende farmaceutiche sull'ammontare complessivo della spesa sostenuta nell'anno precedente per le attività di promozione rivolte al personale sanitario.

Per finanziare la ricerca sono stati previsti anche incentivi fiscali come il credito d'imposta pari al 65% delle spese sostenute per l'avvio e per la realizzazione di progetti fino all'importo massimo annuale di euro 200.000 per ciascun beneficiario, nel limite di spesa complessivo di 10 milioni di euro annui.

Questo servirà a favorire l'accesso ai soggetti pubblici o privati che svolgono attività di ricerca o che finanziano progetti di ricerca sulle malattie rare o sui farmaci orfani.

Per costruire tutto questo dal livello nazionale a quello regionale è stato istituito il Comitato Nazionale attraverso il primo decreto attuativo di questa legge.

22 SETTEMBRE 2022 L'ATTO

24 GENNAIO 2023 INSEDIATO! durerà in carica per **3 anni**

- funzioni di indirizzo e di coordinamento per linee strategiche delle politiche nazionali e regionali in materia di malattie rare
- esprime parere in merito al Piano Nazionale Malattie Rare e al Riordino della Rete nazionale malattie rare
- esprime parere relativamente alle periodiche campagne nazionali di informazione e sensibilizzazione dell'opinione pubblica sulle malattie rare.
- supporta il Ministro della Salute per la presentazione alle Camere, entro il 31 dicembre di ogni anno, di una relazione sullo stato di attuazione della Legge per le Malattie Rare
- Rappresentanti dei Ministeri della salute, Università e Ricerca, lavoro e politiche sociali, Conferenza delle regioni e delle province autonome
- AIFA / ISS / AGENAS / INPS
- Ordini delle professioni sanitarie
- Enti di ricerca senza scopo di lucro riconosciuti
- Associazioni dei pazienti affetti da una malattia rara più rappresentative



Gli scenari futuri:

- Proseguire questa catena virtuosa per garantire una concreta attuazione della Legge
- Sodalizio Associazioni, Professionisti e Istituzioni
- Sviluppare Bandi per la ricerca con i crediti d'imposta previsti
- Fondo di solidarietà per le famiglie finanziato dalla Legge
- Facilitare il percorso di riconoscimento di invalidità civile
- Lavoro congiunto Ministero della Salute, Ministero Università e delle Ricerca e Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali

Le Leggi approvate richiedono tempo per una completa attuazione e si auspica che tutte le forze politiche si impegnino per portare a termine un lavoro che è stato svolto in maniera condivisa e approvato all'unanimità dalle forze parlamentari.

IL RUOLO DEL CENTRO NAZIONALE MALATTIE RARE (ISS)

Il Centro Nazionale Malattie Rare, istituito presso l'Istituto Superiore di Sanità, svolge un ruolo fondamentale nella ricerca, consulenza e documentazione sulle malattie rare ed i farmaci orfani..

Il Centro si impegna nella prevenzione, nei trattamenti e nella sorveglianza di queste malattie, e continua a sviluppare e mantenere il Registro Nazionale delle Malattie Rare.

Il Centro si avvale delle nuove conoscenze scientifiche e degli strumenti tecnologici innovativi per arricchire il Registro Nazionale. L'obiettivo è accelerare la messa in rete di tutti i flussi informativi, facilitando lo scambio di dati tra diverse fonti. Questo progresso potrebbe portare a un notevole salto di qualità nel monitoraggio e nell'analisi delle malattie rare.

Le regioni, attraverso elezioni regionali e interregionali di coordinamento, assicurano il flusso informativo delle reti per le malattie rare al Centro Nazionale, contribuendo così ad alimentare il Registro e a supportare il monitoraggio epidemiologico.



È fondamentale coinvolgere tutti gli attori presenti, come clinici, scienziati ed epidemiologi, nella produzione di nuove conoscenze scientifiche sulle malattie rare. Questo approccio multidisciplinare e collaborativo è essenziale per ottenere risultati significativi.

Il Centro Nazionale Malattie Rare ha anche il compito di monitorare l'uso delle risorse e valutare la qualità complessiva dell'assistenza ai pazienti. Queste attività sono cruciali per migliorare i servizi e garantire un'assistenza di alta qualità. La valutazione della presa in carico dei pazienti permette di identificare punti di forza e di miglioramento, promuovendo un continuo progresso nel settore.

Il monitoraggio e la sorveglianza delle malattie rare sono altrettanto importanti. I registri rappresentano una fonte informativa preziosa, ma l'integrazione di altre fonti informative potrebbe arricchire ulteriormente le conoscenze.

L'obiettivo è superare i limiti della comunicazione tra flussi diversi, favorendo analisi multifonte che consentano una visione più completa e approfondita delle malattie rare. Inoltre, il collegamento con i registri delle reti di riferimento europee favorisce uno scambio internazionale di informazioni, beneficiando sia l'Italia che gli altri paesi europei.

Il Piano Nazionale sulle malattie rare rappresenta un'opportunità unica per il progresso in questo campo. Con un finanziamento adeguato e una visione completa che spazia dalla prevenzione primaria al follow-up, l'Italia ha la possibilità di diventare un punto di riferimento per le malattie rare in Europa.

È fondamentale sfruttare al massimo questo momento favorevole, utilizzando le nuove tecnologie e l'innovazione per superare le sfide attuali e raggiungere livelli di eccellenza.

STRUMENTI DI PROGRAMMAZIONE REGIONALE E MALATTIE RARE

Gli strumenti di programmazione regionale sono fondamentali per affrontare le malattie rare a livello locale. In particolare, una programmazione regionale ben strutturata può favorire l'accesso ai servizi sanitari, la diagnosi precoce e l'implementazione di terapie innovative per i pazienti affetti da malattie rare.



Tra gli strumenti di programmazione regionale utilizzati per affrontare le malattie rare, si possono citare:

- 1.** Piano sanitario regionale: il piano sanitario regionale prevede l'individuazione degli obiettivi, delle priorità e delle strategie per la gestione delle malattie rare nella regione.
- 2.** Registro regionale delle malattie rare: il registro regionale delle malattie rare è uno strumento fondamentale per la raccolta dei dati relativi alle malattie rare nella regione. Questo strumento consente di avere una visione completa delle patologie rare presenti sul territorio, di identificare i centri di eccellenza e di valutare l'efficacia delle politiche sanitarie adottate.
- 3.** Protocolli diagnostici e terapeutici: i protocolli diagnostici e terapeutici sono strumenti fondamentali per garantire un'assistenza sanitaria appropriata ai pazienti affetti da malattie rare. Questi protocolli definiscono le procedure diagnostiche e terapeutiche da adottare per ogni patologia rara, al fine di garantire un approccio uniforme e omogeneo su tutto il territorio regionale.
- 4.** Centri di riferimento: i centri di riferimento sono strutture sanitarie specializzate nella gestione delle malattie rare. Questi centri rappresentano un punto di riferimento per i pazienti affetti da patologie rare e per i medici che li assistono. La programmazione regionale può prevedere l'individuazione di centri di riferimento sul territorio regionale, al fine di garantire un'assistenza sanitaria di alta qualità ai pazienti affetti da malattie rare.

In generale, una programmazione regionale efficace per le malattie rare dovrebbe prevedere una visione integrata e multidisciplinare, che coinvolga le diverse figure professionali coinvolte nella gestione delle patologie rare (medici, infermieri, psicologi, assistenti sociali, ecc.).

Lo scenario dopo la legge 175/2021

Gli strumenti di programmazione regionali devono adattarsi alla nuova legge quadro sulle malattie rare.



Le regioni dovranno agire sui seguenti punti della legge:

- Comitato nazionale Malattie Rare
- Piano nazionale Malattie rare
- Riordino della rete nazionale malattie rare
- JA sul rapporto tra ERN e sistemi sanitari regionali

Quali saranno i compiti dei centri di coordinamento regionali

1. Predisporre le istruttorie a supporto delle politiche e della programmazione regionale, quali ad esempio la definizione delle caratteristiche organizzative che deve avere un centro di riferimento e di eccellenza, la loro selezione e successiva valutazione, la predisposizione dei percorsi dei pazienti compreso i rapporti tra centri, altre strutture ospedaliere e territoriali.
2. La valutazione dell'essenzialità dei trattamenti per gruppi di pazienti e sul singolo malato, l'identificazione di particolari attività, funzioni o strutture di specifico interesse, la pianificazione di programmi di screening, ecc.
3. L'integrazione tra le reti coesistenti nello stesso territorio (es. Palliativa, urgenza, trapianti, riabilitazione, ADI, ecc.), e tra le reti malattie rare di regioni diverse.
4. Monitorare il funzionamento della rete MR, implementare e gestire i registri curandone la loro integrazione e coerenza con il contesto normativo e regolamentario e con il restante patrimonio di informazioni, al fine di evitare duplicazioni di raccolte d'informazione già presente.
5. Gestire adeguati sistemi di informazione (help line, siti, etc.), rapporti privilegiati con le associazioni d'utenza, predisporre percorsi di formazione.



Il ruolo dei centri di riferimento per le malattie rare

Sono unità funzionali dedicati a gruppi di malattie composte da più unità operative con funzione clinica di diagnosi, follow up e definizione del piano complessivo di trattamento e presa in carico del malato.

Devono:

1. Attuare l'intero percorso di definizione della diagnosi di malattia rara, compreso, se indicato, il relativo genotipo, il profilo di danno strutturale e funzionale, attuale ed evolutivo. Predisporre la relativa certificazione ed effettuare gli aggiornamenti.
2. Definire il piano terapeutico assistenziale e i suoi successivi aggiornamenti, permettere la continuità assistenziale attivando i percorsi di presa in carico anche territoriale.
3. Partecipare alle attività del coordinamento regionale per la stesura di definizioni operative, protocolli di appropriatezza prescrittiva, percorsi assistenziali, etc.
4. Alimentare i registri e i sistemi informativi attivi a livello regionale.
5. Partecipare ai percorsi formativi pre e post laurea e ad attività di aggiornamento continuo.
6. Collaborare con il coordinamento regionale nella diffusione di una informazione appropriata e una costante collaborazione con le associazioni d'utenza.

Con l'Istituzione delle ERN non si devono creare due sistemi separati rispetto ai centri di eccellenza regionali ma devono essere un sistema unico all'interno del SSR.

Infatti, una parte dei centri di riferimento regionali, selezionati in base alla maggior esperienza clinica, competenza specifica e maggior capacità di innovazione e ricerca, possono entrare a far parte delle ERN. Il percorso necessario è:

7. Bando europeo
8. Selezioni e certificazione regionale
9. Endorcement da parte del Ministero della Salute
10. Presenza dei criteri definiti a livello europeo per ciascuna ERN.



La natura giuridica dei centri parte delle ERN è la stessa dei centri di riferimento, come pure i compiti.

Essi hanno in più i compiti di:

- Mettere a disposizione dell'intera rete regionale di appartenenza le conoscenze acquisite dalla ERN.
- Facilitare l'accesso alla consulenza delle ERN per i casi più complessi.

IL MODELLO DEGLI ERN COME SISTEMA EUROPEO DI GOVERNANCE SANITARIA APPLICATO AGLI STATI MEMBRI: QUALI OPPORTUNITÀ DA COGLIERE, COME RENDERLO SOSTENIBILE

Il modello degli European Reference Networks (ERN) rappresenta un'importante innovazione nel campo delle malattie rare, offrendo un sistema di governance sanitaria a livello europeo. Questo modello offre opportunità significative per gli Stati membri, sia in termini di miglioramento dell'assistenza ai pazienti affetti da malattie rare, sia nell'ottica di uno sviluppo sostenibile del settore.

Le ERN sono reti di esperti europei altamente specializzati, provenienti da diverse discipline e paesi, che collaborano per affrontare le sfide delle malattie rare. Queste reti promuovono la condivisione delle conoscenze, la diagnosi accurata e tempestiva, la definizione di linee guida comuni e la pianificazione delle terapie personalizzate. Inoltre, le ERN facilitano l'accesso alle cure per i pazienti che possono beneficiare delle competenze specifiche presenti in diversi Stati membri.

Una delle principali opportunità offerte dalle ERN è la possibilità di superare le limitazioni e i confini nazionali nell'assistenza alle malattie rare. Grazie alla collaborazione tra esperti provenienti da diverse nazioni, è possibile condividere esperienze, competenze e risorse, migliorando l'efficacia delle cure e ottimizzando l'utilizzo delle risorse disponibili. Inoltre, le ERN offrono la possibilità di partecipare a studi clinici internazionali e di promuovere la ricerca traslazionale, favorendo l'innovazione e lo sviluppo di nuove terapie.

Tuttavia, per sfruttare appieno le opportunità offerte dalle ERN e renderle sostenibili, è necessario affrontare alcune sfide. Una delle principali sfide riguarda la governance e la coordinazione a livello nazionale.



Gli Stati membri devono garantire una corretta integrazione delle ERN nei loro sistemi sanitari nazionali, assicurando un'adeguata collaborazione tra gli esperti nazionali e quelli delle reti europee. È fondamentale sviluppare meccanismi efficaci di comunicazione e coordinamento per garantire un flusso continuo di informazioni e una presa in carico ottimale dei pazienti.

Inoltre, è necessario affrontare le sfide legate alla sostenibilità finanziaria delle ERN. Il sostegno finanziario deve essere garantito a lungo termine per consentire il funzionamento efficiente delle reti e per coprire i costi delle attività di coordinamento, ricerca e formazione. Gli Stati membri devono impegnarsi a investire in queste reti, riconoscendo l'importanza di un sistema di governance sanitaria europeo per le malattie rare.

Un altro aspetto cruciale per rendere sostenibili le ERN è la partecipazione attiva dei pazienti e delle organizzazioni di pazienti nel processo decisionale. È fondamentale coinvolgere i pazienti nella definizione delle priorità, nella pianificazione delle cure e nella valutazione dei risultati. Inoltre, è necessario garantire l'accesso equo e tempestivo alle ERN per tutti i pazienti, evitando disparità nell'assistenza basate sulla nazionalità o sulla posizione geografica.

Infine, è essenziale promuovere la formazione e l'educazione continua degli esperti delle ERN. Questo consentirà di mantenere un alto livello di competenza e di aggiornamento sulle ultime scoperte scientifiche e tecnologiche nel campo delle malattie rare.

GLI SCREENING NEONATALI: L'IMPORTANZA DEL NEWBORN SCREENING NELLE MALATTIE RARE E FOCUS SU AADCD

Il newborn screening rappresenta un fondamentale strumento di prevenzione e diagnosi precoce nelle malattie rare. Si tratta di un insieme di test eseguiti sui neonati poco dopo la nascita al fine di individuare precocemente patologie congenite e metaboliche, consentendo l'avvio tempestivo delle cure e migliorando l'outcome dei pazienti. In questo capitolo, approfondiremo l'importanza del newborn screening nelle malattie rare e l'impatto positivo che può avere sulla vita dei neonati e delle loro famiglie.



Il newborn screening una finestra di opportunità

Il periodo neonatale rappresenta una fase critica per l'individuazione precoce delle malattie rare. Grazie al newborn screening, è possibile identificare precocemente patologie che potrebbero passare inosservate nei primi mesi di vita, permettendo interventi tempestivi volti a mitigare i danni o addirittura a prevenire lo sviluppo di sintomi gravi.

L'obiettivo principale del newborn screening è individuare le malattie rare nelle prime fasi, quando le terapie possono essere più efficaci e migliorare la prognosi.

L'ampliamento dello screening neonatale

Nel corso degli anni, l'elenco delle malattie incluse nello screening neonatale si è ampliato notevolmente. Inizialmente, i test erano focalizzati principalmente su patologie come la fenilchetonuria e l'ipotiroidismo congenito. Tuttavia, grazie agli avanzamenti scientifici e tecnologici, sempre più malattie rare possono essere rilevate tramite lo screening neonatale.

Questo ampliamento offre una maggiore possibilità di diagnosi precoce per un numero crescente di patologie rare, consentendo l'avvio di interventi tempestivi e migliorando la qualità di vita dei pazienti.

L'importanza della diagnosi precoce

La diagnosi precoce delle malattie rare tramite il newborn screening offre numerosi vantaggi. Innanzitutto, consente di evitare lunghi periodi di incertezza per le famiglie, che spesso si trovano ad affrontare sintomi e condizioni non chiare nei loro neonati.

La diagnosi precoce permette di identificare la causa dei sintomi e avviare immediatamente un percorso di cure e supporto multidisciplinare. Inoltre, la diagnosi precoce può contribuire a evitare ulteriori danni o complicazioni associate alla malattia, migliorando l'outcome e la qualità di vita dei pazienti.

Il supporto alle famiglie

La diagnosi di una malattia rara può essere un momento molto difficile per le famiglie. Tuttavia, grazie al newborn screening, le famiglie hanno l'opportunità di accedere a informazioni, supporto e consulenza genetica fin dalle prime fasi, aiutandole ad affrontare gli aspetti emotivi, sociali e pratici legati alla malattia.



Le famiglie possono entrare a far parte di reti di supporto, connettersi con altre persone che vivono esperienze simili e beneficiare di risorse dedicate alle malattie rare. Il newborn screening offre quindi un importante sostegno alle famiglie, che possono sentirsi meno sole e più preparate ad affrontare la situazione.

Focus su AADCd

Tra le malattie rare che possono essere identificate attraverso il newborn screening, riveste particolare importanza l'aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency (AADCd). Si tratta di una malattia metabolica ereditaria estremamente rara, caratterizzata da una carenza dell'enzima decarbossilasi degli aminoacidi aromatici. Questo deficit enzimatico compromette la sintesi di neurotrasmettitori critici come la dopamina e la serotonina, causando gravi disfunzioni neurologiche.

L'importanza del newborn screening nella diagnosi precoce di AADCd risiede nel fatto che una diagnosi tempestiva consente l'avvio di interventi terapeutici precoci, come l'integrazione di terapie farmacologiche e riabilitative, che possono migliorare significativamente la prognosi e la qualità di vita dei neonati affetti. Inoltre, una diagnosi precoce permette anche di fornire un adeguato supporto e consulenza genetica alle famiglie colpite, aiutandole a comprendere la condizione e ad affrontare le sfide che essa comporta.

Il newborn screening per AADCd viene effettuato attraverso l'analisi quantitativa del livello di 3-O-metil-L-dopa (3-OMD) nel campione di sangue del neonato. Un livello elevato di 3-OMD può indicare la presenza di AADCd e richiede ulteriori approfondimenti diagnostici. È importante sottolineare che il newborn screening per AADCd non solo consente una diagnosi precoce, ma può anche essere utilizzato come strumento di monitoraggio per valutare l'efficacia delle terapie in corso e adattarle di conseguenza.

Tuttavia, nonostante l'importanza del newborn screening nelle malattie rare, inclusa AADCd, la sua disponibilità può variare da paese a paese. Alcuni paesi hanno implementato programmi di screening estesi che includono un ampio spettro di malattie rare, mentre in altri il newborn screening può essere limitato a un numero più ristretto di condizioni. È fondamentale che gli sforzi siano compiuti per promuovere l'accessibilità e l'omogeneità del newborn screening per le malattie rare in tutto il mondo, garantendo a tutti i neonati l'opportunità di beneficiare di una diagnosi precoce e di interventi tempestivi.



FARMACI INNOVATIVI, TERAPIE AVANZATE ATMP HTA COME STRUMENTO DI MISURA DEL VALORE DELLE MALATTIE RARE

I farmaci innovativi e le terapie avanzate rappresentano un argomento di grande interesse per tutti gli attori coinvolti nel settore sanitario, a partire dai pazienti, fino ai clinici, alle istituzioni politiche e alle aziende farmaceutiche. In questo capitolo, esploreremo l'importanza di queste terapie nel contesto delle malattie rare e come l'approccio HTA (Health Technology Assessment) possa essere utilizzato come strumento per valutare il loro valore.

Le malattie rare costituiscono una rete di patologie molto attiva e complessa, che coinvolge diversi attori, tra cui le reti di malattia e le case farmaceutiche. È evidente che il tema dei farmaci e delle terapie per queste malattie sia estremamente rilevante e di attualità, suscitando grande interesse da parte di tutti gli stakeholder coinvolti nel settore sanitario.

Nel contesto delle malattie rare, i farmaci innovativi e le terapie avanzate rappresentano una speranza per i pazienti affetti da queste patologie, spesso caratterizzate da prognosi sfavorevole e limitate opzioni terapeutiche. Questi farmaci possono offrire risultati promettenti, consentendo di migliorare la qualità di vita e la sopravvivenza dei pazienti.

Tuttavia, l'accesso a questi farmaci innovativi rappresenta una sfida, poiché coinvolge diversi attori e richiede una valutazione attenta del loro valore. In questo contesto, l'approccio HTA, che valuta l'efficacia, la sicurezza e l'efficienza delle tecnologie sanitarie, può fornire uno strumento prezioso per valutare il valore di queste terapie.

Le regioni, pur mantenendo un certo grado di autonomia nella gestione dell'accesso ai farmaci innovativi, devono affrontare la sfida di definire l'approccio giusto per garantire un accesso precoce alle terapie senza disperdere risorse e costi. La regione Campania, ad esempio, ha avviato diverse iniziative per affrontare questa sfida, ma la mancanza di strumenti adeguati, come l'HTA, rappresenta ancora un ostacolo per una programmazione efficace nel lungo termine.

Per affrontare queste sfide, la commissione PPR (Programmazione di Progetto Regionale) svolge un ruolo chiave nella valutazione delle terapie innovative e nella definizione delle priorità di accesso. Collaborando con il Centro di Coordinamento Malattie Rare, la commissione PPR valuta una serie di fattori, come l'epidemiologia della patologia regionale e gli studi clinici in corso, al fine di definire la popolazione target per le nuove terapie.



Tuttavia, è importante sottolineare che la valutazione HTA e l'accesso precoce alle terapie devono essere bilanciati con la necessità di garantire una base scientifica solida e una valutazione accurata del valore delle terapie stesse. È fondamentale evitare distorsioni nel sistema, come nel caso delle raccolte fondi per l'accesso anticipato a terapie che non soddisfano ancora criteri clinici ben definiti.

È auspicabile che in futuro si sviluppino strumenti più solidi e accurati, come registri nazionali o regionali, per consentire una diagnosi precoce e una valutazione tempestiva del valore delle terapie innovative. Questi strumenti potrebbero facilitare la presa in carico dei pazienti, garantendo un accesso tempestivo e appropriato alle terapie.

È necessaria una maggiore collaborazione tra gli attori coinvolti, inclusi i decisori politici, per definire un modello organizzativo che consenta una gestione efficiente e omogenea delle terapie innovative per le malattie rare. Solo attraverso una cooperazione stretta e un dialogo continuo sarà possibile garantire un accesso equo e tempestivo a queste terapie per tutti i pazienti che ne hanno bisogno.

Un altro aspetto cruciale da considerare è l'equità nell'accesso alle terapie innovative per le malattie rare. Spesso, i costi elevati di queste terapie rappresentano un ostacolo significativo per i pazienti e i sistemi sanitari. È importante garantire che l'accesso sia basato sul bisogno clinico e non sulle risorse finanziarie.

In molti paesi, compresi quelli con sistemi sanitari avanzati, si stanno affrontando sfide legate all'accesso ai farmaci innovativi per le malattie rare. L'HTA può svolgere un ruolo chiave nel processo decisionale, valutando l'efficacia clinica, la sicurezza, l'efficienza e l'impatto economico delle terapie innovative. Queste valutazioni aiutano a informare le decisioni di finanziamento e le politiche di rimborsabilità.

Tuttavia, l'HTA tradizionale potrebbe non essere sufficiente per affrontare le specificità delle terapie avanzate ATMP (Advanced Therapy Medicinal Products), che includono terapie geniche, terapie cellulari e terapie tissutali. Queste terapie spesso presentano caratteristiche uniche, come la cura definitiva o a lungo termine per alcune malattie rare. Di conseguenza, è necessario adattare e sviluppare nuovi approcci nell'HTA per affrontare le sfide che sorgono con le terapie avanzate ATMP.

Uno degli aspetti critici nella valutazione dell'HTA per le terapie avanzate ATMP è la gestione dell'incertezza. Poiché queste terapie sono spesso basate su dati limitati e presentano un profilo di rischio e beneficio unico, è fondamentale adottare un approccio flessibile e considerare diverse fonti di evidenza, come studi clinici non randomizzati, dati di follow-up a lungo termine e registri nazionali o regionali.



L'HTA può anche svolgere un ruolo nel supportare la sostenibilità dei sistemi sanitari. I costi associati alle terapie innovative per le malattie rare possono essere elevati, e quindi è importante valutare attentamente il loro valore economico. L'HTA può aiutare a identificare le terapie che offrono il miglior rapporto costo-efficacia e adottare strategie di prezzo e rimborso appropriate.

Per promuovere un accesso equo alle terapie innovative, è necessaria una collaborazione tra i vari stakeholder, inclusi i decisori politici, i clinici, i pazienti e le aziende farmaceutiche. Il coinvolgimento di tutte queste parti interessate nel processo decisionale può contribuire a garantire che le decisioni siano prese in modo olistico, tenendo conto delle prospettive e delle esigenze di tutte le parti coinvolte.

Inoltre, è importante incoraggiare l'innovazione continua nel campo delle terapie avanzate per le malattie rare. Ciò include lo sviluppo di nuove tecnologie, l'accelerazione dei processi di sviluppo e approvazione dei farmaci, nonché la promozione della ricerca e della collaborazione internazionale.

Infine, l'HTA può anche svolgere un ruolo nel monitoraggio e nella valutazione post-marketing delle terapie innovative per le malattie rare. È importante raccogliere dati sull'efficacia e la sicurezza a lungo termine di queste terapie, nonché monitorare gli impatti sull'assistenza sanitaria e sulla qualità della vita dei pazienti.

MALATTIE RARE, NEXT GENERATION EUROPE – AZIENDA – UNIVERSITÀ

Negli ultimi anni, il tema delle malattie rare è diventato sempre più rilevante nel contesto della ricerca scientifica, della sanità e delle politiche europee. L'Unione Europea, consapevole dell'importanza di affrontare queste patologie complesse e spesso trascurate, ha adottato una serie di iniziative volte a promuovere la ricerca, lo sviluppo di terapie innovative e l'accesso equo ai trattamenti per i pazienti affetti da malattie rare.

In quest'ottica, è emerso un nuovo paradigma di collaborazione tra aziende e università per affrontare le sfide delle malattie rare. Questa collaborazione, chiamata "Next Generation Europe – Azienda - Università", ha l'obiettivo di coniugare l'expertise scientifica delle università con le risorse e la conoscenza del settore privato, allo scopo di accelerare la scoperta e lo sviluppo di terapie innovative per le malattie rare.



La collaborazione tra aziende e università nel campo delle malattie rare offre vantaggi significativi. Le università sono centri di eccellenza nella ricerca scientifica, con ricercatori esperti e infrastrutture avanzate. Dall'altra parte, le aziende farmaceutiche portano con sé esperienza nel processo di sviluppo e commercializzazione di farmaci, nonché risorse finanziarie significative. Unendo queste competenze complementari, è possibile creare un ambiente di collaborazione che favorisce la scoperta di nuove terapie e il trasferimento di conoscenze dal banco di ricerca al paziente.

Next Generation Europe – Azienda - Università mira a facilitare la collaborazione tra aziende e università attraverso una serie di meccanismi. Uno di questi meccanismi è la creazione di partenariati strategici, in cui le aziende farmaceutiche si impegnano a finanziare progetti di ricerca universitaria sulle malattie rare. Questi partenariati possono includere lo scambio di conoscenze e competenze, l'accesso a risorse e tecnologie innovative, nonché la condivisione di dati e campioni.

Inoltre, Next Generation Europe promuove l'organizzazione di programmi di formazione congiunta tra aziende e università. Questi programmi consentono ai ricercatori universitari di acquisire competenze nell'ambito dello sviluppo di farmaci e delle buone pratiche industriali, mentre le aziende possono beneficiare dell'expertise accademica e delle nuove prospettive offerte dai giovani ricercatori.

Un altro aspetto fondamentale di questa collaborazione è la condivisione delle risorse e delle infrastrutture. Le università possono mettere a disposizione delle aziende i propri laboratori e attrezzature di ricerca, consentendo loro di condurre studi preclinici e clinici in modo più efficiente ed economico. D'altra parte, le aziende possono fornire finanziamenti e supporto tecnico per l'acquisizione di strumentazioni di ultima generazione e la realizzazione di piattaforme di ricerca condivise.

Next Generation Europe – Azienda - Università non si limita solo alla ricerca e allo sviluppo di terapie innovative, ma comprende anche l'aspetto dell'accesso ai trattamenti per i pazienti affetti da malattie rare. La collaborazione tra aziende e università può contribuire a ridurre le barriere che impediscono l'accesso equo alle terapie, come i costi elevati e la mancanza di conoscenze diagnostiche. Attraverso la condivisione di dati, la promozione della ricerca clinica e la collaborazione con le autorità sanitarie, si possono individuare soluzioni più efficaci per garantire che i pazienti abbiano accesso tempestivo e appropriato ai trattamenti disponibili.



Oltre alla collaborazione tra aziende e università, Next Generation Europe promuove anche l'interazione tra i ricercatori, i clinici e i pazienti affetti da malattie rare. Questo approccio multidisciplinare favorisce una comprensione più completa delle malattie rare, consentendo di identificare nuove vie di ricerca e di migliorare la progettazione degli studi clinici.

Attraverso la partecipazione attiva dei pazienti e delle loro associazioni, si possono raccogliere dati clinici e realizzare registri nazionali o europei sulle malattie rare. Queste risorse sono di inestimabile valore per la ricerca, poiché consentono di raccogliere informazioni sulla storia naturale delle malattie, sulla risposta ai trattamenti e sull'impatto sulla qualità della vita dei pazienti. Inoltre, coinvolgere i pazienti nella fase di progettazione degli studi clinici assicura che le loro esigenze e le loro prospettive siano prese in considerazione, migliorando la rilevanza e l'accettabilità dei risultati.

La collaborazione tra aziende e università all'interno di Next Generation Europe può anche favorire lo sviluppo di nuovi approcci terapeutici, come le terapie geniche e le terapie cellulari. Queste tecnologie innovative offrono nuove possibilità per il trattamento delle malattie rare, agendo direttamente sulle cause genetiche o ripristinando funzioni cellulari compromesse. Grazie alla collaborazione tra ricercatori accademici e aziende farmaceutiche, è possibile accelerare lo sviluppo di queste terapie promettenti e portarle più rapidamente ai pazienti.

Tuttavia, affrontare le malattie rare richiede anche un impegno a livello politico e normativo. Next Generation Europe si propone di lavorare a stretto contatto con le istituzioni europee per promuovere politiche e regolamenti che favoriscano lo sviluppo di terapie per le malattie rare. Questo può includere incentivi fiscali per le aziende che investono nella ricerca sulle malattie rare, procedure accelerate per l'approvazione dei farmaci, nonché misure per garantire l'accesso equo e sostenibile ai trattamenti per i pazienti.

Digitalizzazione della medicina: quale impatto sulle malattie rare

Negli ultimi anni, la digitalizzazione della medicina ha rivoluzionato il modo in cui vengono affrontate le malattie rare. Grazie ai progressi tecnologici e all'accesso sempre maggiore a dispositivi digitali e connessione Internet, si sono aperte nuove opportunità per migliorare la diagnosi, il monitoraggio e il trattamento delle malattie rare.



La digitalizzazione ha permesso una raccolta più efficiente e accurata dei dati clinici. Attraverso l'uso di registri elettronici, schede paziente digitali e piattaforme online, è possibile raccogliere e archiviare in modo sicuro informazioni dettagliate sui pazienti affetti da malattie rare. Questo consente ai medici di avere accesso immediato a dati cruciali come la storia medica, gli esami diagnostici, le terapie precedenti e le reazioni avverse ai farmaci. Una migliore gestione dei dati clinici favorisce una diagnosi più tempestiva e accurata, riducendo il rischio di errori e garantendo un trattamento personalizzato per ogni paziente.

Inoltre, la digitalizzazione ha reso possibile lo sviluppo di strumenti di intelligenza artificiale (IA) per l'analisi dei dati clinici. Grazie all'apprendimento automatico e all'elaborazione dei big data, gli algoritmi di intelligenza artificiale possono identificare pattern e correlazioni nascoste nei dati, aiutando i medici a individuare segni precoci di malattia, predire l'evoluzione clinica e personalizzare le terapie in base alle caratteristiche individuali dei pazienti. Questo potenziale dell'IA offre nuove speranze nella lotta contro le malattie rare, consentendo una diagnosi più rapida e una scelta più accurata dei trattamenti.

La digitalizzazione ha anche aperto la strada alla telemedicina, che riveste un ruolo cruciale nella gestione delle malattie rare. Grazie alle consulenze online e al telemonitoraggio, i pazienti affetti da malattie rare possono accedere alle cure specialistiche anche se si trovano in zone remote o hanno difficoltà a spostarsi. La telemedicina permette di ridurre i tempi di attesa per una visita medica, di ottimizzare la gestione delle terapie e di migliorare il supporto emotivo ai pazienti e alle loro famiglie. Inoltre, la telemedicina favorisce una migliore collaborazione tra i diversi specialisti coinvolti nella cura dei pazienti con malattie rare, consentendo la condivisione rapida di informazioni e opinioni professionali.

Un altro aspetto importante della digitalizzazione è rappresentato dalle tecnologie indossabili e dai dispositivi di monitoraggio remoto. Sensori, smartwatch e altri dispositivi possono raccogliere dati in tempo reale sui parametri vitali, l'attività fisica e altri indicatori di salute. Questi dati possono essere trasmessi ai medici e consentono un monitoraggio costante dello stato di salute dei pazienti affetti da malattie rare. La possibilità di rilevare precocemente eventuali cambiamenti o peggioramenti delle condizioni di salute può consentire interventi tempestivi e personalizzati, migliorando la qualità di vita e la prognosi dei pazienti.



Tuttavia, è importante affrontare anche le sfide e i limiti della digitalizzazione nella gestione delle malattie rare. La protezione dei dati personali, la sicurezza delle informazioni sanitarie e l'accesso equo alle tecnologie digitali sono temi fondamentali da affrontare. È necessario garantire che tutti i pazienti, indipendentemente dalla loro situazione socioeconomica o dal loro livello di alfabetizzazione digitale, possano beneficiare delle potenzialità offerte dalla digitalizzazione della medicina.

Ricerca e Innovazione quali motori essenziali per la cura delle MR

La ricerca scientifica e l'innovazione tecnologica svolgono un ruolo fondamentale nella cura delle malattie rare. Poiché queste patologie sono spesso poco conosciute e presentano sfide diagnostiche e terapeutiche uniche, è necessario un costante impegno nella ricerca per sviluppare nuove conoscenze, terapie innovative e soluzioni efficaci.

La ricerca sulle malattie rare mira a comprendere le cause, i meccanismi patogenetici e le modalità di manifestazione di queste patologie complesse. Attraverso studi genetici, indagini molecolari e analisi cliniche dettagliate, i ricercatori cercano di identificare le basi genetiche e biologiche delle malattie rare. Queste informazioni sono fondamentali per una diagnosi accurata, una migliore comprensione della progressione della malattia e lo sviluppo di terapie mirate.

L'innovazione tecnologica svolge un ruolo chiave nella ricerca sulle malattie rare. Le nuove tecnologie diagnostiche consentono di identificare mutazioni genetiche rare, analizzare i profili molecolari e identificare marcatori biologici specifici. Ciò facilita la diagnosi precoce e la classificazione più accurata delle malattie rare, consentendo un trattamento tempestivo e mirato.

Inoltre, le tecnologie avanzate consentono lo sviluppo di terapie innovative per le malattie rare. La terapia genica, ad esempio, offre la possibilità di correggere direttamente le mutazioni genetiche responsabili della malattia, aprendo la strada a cure curative o a lungo termine per alcuni pazienti affetti da malattie rare. Altre forme di terapie innovative comprendono la terapia cellulare, che utilizza cellule staminali o cellule modificate per riparare i tessuti danneggiati, e l'uso di farmaci biologici che mirano a specifici meccanismi patogenetici.



La collaborazione tra ricercatori, clinici, industrie farmaceutiche e organizzazioni non profit è essenziale per promuovere la ricerca e l'innovazione nella cura delle malattie rare. La creazione di reti di ricerca internazionali e la condivisione delle conoscenze e dei dati consentono di accelerare la scoperta di nuovi trattamenti e terapie.

È fondamentale anche coinvolgere i pazienti e le loro famiglie nella ricerca, poiché il loro contributo può fornire informazioni preziose sulla storia naturale della malattia, i sintomi e gli effetti dei trattamenti.

Tuttavia, la ricerca sulle malattie rare è spesso ostacolata da diverse sfide. La limitata disponibilità di campioni biologici, la complessità delle malattie rare e il ridotto numero di pazienti rendono difficile la conduzione di studi clinici e sperimentazioni.

Inoltre, le risorse finanziarie e le strutture di ricerca dedicate alle malattie rare possono essere limitate. È fondamentale che governi, istituti di ricerca e organizzazioni sanitarie investano adeguatamente nella ricerca sulle malattie rare e favoriscano la collaborazione tra gli attori coinvolti.



22 Giugno

LA FORMAZIONE NELLE MALATTIE RARE

La formazione e l'istruzione sono elementi fondamentali per migliorare la gestione e la cura delle malattie rare. Poiché queste patologie presentano sfide diagnostiche e terapeutiche uniche, è cruciale che i professionisti sanitari, gli operatori sociali e altre figure coinvolte nel trattamento e nell'assistenza dei pazienti ricevano una formazione specifica sulle malattie rare.

La formazione sulle malattie rare dovrebbe essere integrata nei programmi accademici delle facoltà di medicina, infermieristica, farmacia e altre professioni sanitarie. Gli studenti dovrebbero essere esposti alle conoscenze di base sulle malattie rare, comprese le cause genetiche, i meccanismi patogenetici, le modalità di diagnosi e le opzioni terapeutiche disponibili. Inoltre, dovrebbero essere sensibilizzati ai bisogni particolari dei pazienti affetti da malattie rare, come l'accesso a cure specializzate, la gestione delle cure a lungo termine e il supporto psicologico.

La formazione continua è altrettanto importante per i professionisti sanitari già impegnati nella pratica clinica. Date le costanti scoperte e gli sviluppi nella ricerca sulle malattie rare, è essenziale che i medici, gli infermieri e gli altri operatori sanitari si tengano aggiornati sulle ultime evidenze scientifiche e le migliori pratiche nella cura delle malattie rare. I programmi di formazione continua dovrebbero coprire una vasta gamma di argomenti, tra cui l'approccio multidisciplinare alla gestione delle malattie rare, le terapie innovative, le strategie di supporto psicologico e l'importanza dell'empowerment del paziente.

Inoltre, la formazione nelle malattie rare non dovrebbe limitarsi solo ai professionisti sanitari, ma dovrebbe coinvolgere anche altri attori coinvolti nell'assistenza ai pazienti. Gli operatori sociali, ad esempio, svolgono un ruolo cruciale nel fornire supporto pratico e psicologico ai pazienti e alle loro famiglie. Una formazione specifica sulle malattie rare può aiutarli a comprendere meglio le esigenze dei pazienti, a fornire informazioni accurate sulle risorse disponibili e ad affrontare le sfide legate alla gestione quotidiana delle malattie rare.

Inoltre, è importante coinvolgere i pazienti e le loro famiglie nella formazione sulle malattie rare. I pazienti e i caregiver possono diventare esperti nella gestione delle loro malattie e nel navigare nel sistema sanitario.



La formazione può fornire loro le conoscenze e le competenze necessarie per affrontare le sfide quotidiane, comprendere i trattamenti proposti, partecipare attivamente alle decisioni sulla cura e difendere i propri diritti come pazienti.

È fondamentale che i governi, le istituzioni accademiche e le organizzazioni sanitarie riconoscano l'importanza della formazione sulle malattie rare e investano risorse nella sua implementazione. Ciò può includere lo sviluppo di programmi di formazione specifici, la creazione di centri di eccellenza per le malattie rare che fungono da hub per la formazione e la promozione di reti di collaborazione tra professionisti sanitari, pazienti e organizzazioni non profit.

TECNOLOGIA ED INNOVAZIONE. TELEMEDICINA ED AI (INTELLIGENZA ARTIFICIALE), STRUMENTI A SERVIZIO DEI PAZIENTI E DEI PERCORSI (PDTA). MODELLI REGIONALI E NAZIONALI, INNOVAZIONE PER UNA PRESA IN CARICO OTTIMALE DEL PAZIENTE CON MALATTIA RARA BENCHMARK REGIONALI E AZIENDALI: DG AZIENDE DEL SUD ITALIA

Negli ultimi anni, la tecnologia e l'innovazione hanno rivoluzionato il settore della salute, offrendo nuove opportunità per la gestione e la cura delle malattie rare. Due aspetti chiave che hanno avuto un impatto significativo sono la telemedicina e l'intelligenza artificiale (AI). Questi strumenti emergenti stanno contribuendo a migliorare l'accesso alle cure, ottimizzare i percorsi diagnostici e terapeutici e offrire supporto continuo ai pazienti con malattie rare.

La telemedicina rappresenta una modalità di erogazione delle cure che permette ai pazienti di ricevere consulenze mediche a distanza, riducendo la necessità di spostamenti fisici e migliorando l'accessibilità alle cure specialistiche, soprattutto per i pazienti che vivono in aree remote o che hanno difficoltà a raggiungere i centri di riferimento.

Nelle malattie rare, in particolare, dove gli esperti sono spesso concentrati in pochi centri specializzati, la telemedicina può facilitare la consulenza multidisciplinare, consentendo ai pazienti di ricevere una valutazione e un follow-up da parte di un team di esperti, anche a distanza.



L'intelligenza artificiale, d'altra parte, offre nuove opportunità nella diagnosi e nel trattamento delle malattie rare. L'AI può analizzare grandi quantità di dati clinici e genomici per identificare pattern, correlazioni e segni distintivi delle malattie rare. Questo può contribuire a una diagnosi più rapida ed accurata, consentendo ai pazienti di iniziare tempestivamente le terapie adeguate. Inoltre, l'AI può essere utilizzata per lo sviluppo di modelli predittivi che aiutano a individuare l'andamento della malattia, anticipando potenziali complicazioni e personalizzando il percorso di cura per ogni singolo paziente.

I modelli regionali e nazionali di telemedicina e AI per le malattie rare variano a livello internazionale. Alcuni Paesi hanno implementato programmi di telemedicina su vasta scala, fornendo servizi di consulenza e monitoraggio a distanza per i pazienti con malattie rare.

Questi programmi spesso coinvolgono centri di riferimento specializzati, che offrono consulenze a pazienti e medici locali attraverso la telemedicina. Allo stesso modo, l'impiego dell'intelligenza artificiale varia da paese a paese, con alcune nazioni che investono nella creazione di database centralizzati di dati clinici e genomici per l'analisi e la ricerca nell'ambito delle malattie rare.

Un esempio di benchmark regionale e aziendale nel contesto italiano è rappresentato dalla Direzione Generale aziende del Sud Italia. Questa direzione si è impegnata nell'implementazione di soluzioni tecnologiche innovative per la gestione delle malattie rare, compresa l'adozione della telemedicina e dell'intelligenza artificiale.

Attraverso l'uso di piattaforme digitali, la DG aziende del Sud Italia ha facilitato la teleconsulenza tra i medici di famiglia e gli specialisti, consentendo una diagnosi precoce e un accesso tempestivo alle cure specialistiche per i pazienti con malattie rare. Inoltre, ha sviluppato modelli predittivi basati sull'AI per individuare precocemente segni di peggioramento della malattia e intervenire tempestivamente.

L'innovazione nella presa in carico del paziente con malattia rara attraverso la telemedicina e l'intelligenza artificiale offre numerosi vantaggi. Oltre al miglioramento dell'accesso alle cure, questi strumenti consentono la condivisione delle informazioni tra diversi professionisti sanitari, favorendo l'approccio multidisciplinare e la collaborazione tra i centri specializzati. Inoltre, la telemedicina riduce i costi associati agli spostamenti dei pazienti e fornisce un supporto continuo, consentendo un monitoraggio costante e una gestione personalizzata della malattia.



Tuttavia, è importante riconoscere che la telemedicina e l'AI non sostituiscono completamente la presenza fisica dei medici e l'importanza di un'adeguata relazione medico-paziente. Queste tecnologie devono essere integrate in modo equilibrato nel sistema sanitario, garantendo la qualità delle cure e il rispetto dei diritti dei pazienti.

Nel contesto delle malattie rare, la tecnologia e l'innovazione stanno continuamente evolvendo per fornire soluzioni sempre più avanzate. Oltre alla telemedicina e all'intelligenza artificiale, ci sono altre aree in cui la tecnologia sta giocando un ruolo fondamentale.

Un aspetto cruciale è l'utilizzo delle tecnologie digitali per la creazione e la gestione dei Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali (PDTA) specifici per le malattie rare. I PDTA rappresentano un insieme di procedure e protocolli che guidano il percorso di cura del paziente, garantendo una gestione coordinata e ottimale della malattia.

Grazie alla tecnologia, i PDTA possono essere implementati in forma digitale, consentendo una maggiore efficienza, tracciabilità e condivisione delle informazioni tra i diversi professionisti coinvolti nella cura del paziente. Inoltre, i PDTA digitali possono essere aggiornati in tempo reale sulla base delle nuove evidenze scientifiche, assicurando una cura sempre aggiornata e basata sulle migliori pratiche disponibili.

Oltre ai PDTA, la tecnologia sta anche supportando lo sviluppo di modelli regionali e nazionali per garantire una presa in carico ottimale del paziente con malattia rara. Questi modelli si basano su reti di centri specializzati che lavorano in sinergia per fornire cure integrate e multidisciplinari. Grazie alla tecnologia, i pazienti possono beneficiare di una consulenza e di un supporto da parte di esperti anche a distanza. Inoltre, le piattaforme digitali consentono la condivisione sicura dei dati clinici tra i diversi attori coinvolti nel percorso di cura, promuovendo una collaborazione efficace e un'approccio personalizzato per ogni paziente.

Un esempio di innovazione tecnologica nel contesto delle malattie rare è rappresentato dall'utilizzo dell'Intelligenza Artificiale per l'analisi dei dati genomici. L'AI può elaborare enormi quantità di informazioni genetiche, identificando mutazioni e varianti genetiche associate a specifiche malattie rare. Questo può facilitare una diagnosi più precisa e guidare la scelta delle terapie più appropriate per i pazienti. Inoltre, l'AI può essere utilizzata per l'identificazione di nuovi bersagli terapeutici e per lo sviluppo di farmaci mirati, accelerando così la ricerca e l'innovazione nel campo delle malattie rare.



Un altro aspetto importante è la creazione di modelli di innovazione a livello regionale e nazionale. Alcune regioni e aziende del Sud Italia hanno adottato strategie mirate per promuovere la ricerca e l'innovazione nel campo delle malattie rare.

Queste iniziative coinvolgono la collaborazione tra università, istituti di ricerca, centri ospedalieri e aziende farmaceutiche, allo scopo di creare e implementare soluzioni innovative per la diagnosi, la terapia e la gestione delle malattie rare. Questi modelli di innovazione possono servire da esempio e ispirazione per altre regioni e aziende, favorendo una diffusione capillare delle migliori pratiche nel campo delle malattie rare.

Infine, è importante sottolineare che la tecnologia e l'innovazione devono essere accessibili a tutti i pazienti con malattie rare, indipendentemente dalla loro posizione geografica o dal loro background socio-economico. È fondamentale garantire l'equità nell'accesso alle soluzioni tecnologiche, affinché tutti i pazienti possano beneficiare delle opportunità offerte dalla telemedicina, dall'AI e da altre tecnologie digitali.

PERCORSI NELLE MALATTIE RARE: CRITICITÀ, PROSPETTIVE CLINICHE, EMPOWERMENT DEL PAZIENTE E PROSPETTIVE FUTURE

Le malattie rare presentano molte sfide uniche per i pazienti, i medici e il sistema sanitario nel suo complesso. La diagnosi spesso richiede un percorso lungo e complesso, a causa della rarità delle patologie e della mancanza di conoscenze specifiche da parte dei medici di base. Inoltre, il trattamento può essere limitato o non disponibile per molte malattie rare, rendendo la gestione della condizione un'impresa difficile per i pazienti e i loro caregiver.

Una delle criticità principali nei percorsi delle malattie rare riguarda la diagnosi tempestiva e accurata. La mancanza di conoscenza e consapevolezza riguardo alle malattie rare porta spesso a errori diagnostici o a diagnosi ritardate. Questo può avere un impatto significativo sulla prognosi e sulla qualità di vita dei pazienti. Pertanto, è fondamentale che i medici di base siano adeguatamente formati e sensibilizzati sulle malattie rare, in modo da riconoscerle e indirizzare correttamente i pazienti verso specialisti esperti.

Un'altra criticità è rappresentata dall'accesso alle cure appropriate. A causa della rarità delle malattie e del costo elevato dei trattamenti, molti pazienti con malattie rare si trovano ad affrontare difficoltà nell'ottenere le terapie di cui hanno bisogno.



La disponibilità di farmaci specifici per le malattie rare può essere limitata, e le procedure di approvazione e rimborso possono essere complesse e lunghe. Questo crea disparità nell'accesso alle cure e mette a rischio la vita e il benessere dei pazienti. È necessario un impegno da parte delle istituzioni sanitarie e delle aziende farmaceutiche per garantire l'accesso equo ai trattamenti per tutte le persone affette da malattie rare.

Tuttavia, ci sono anche prospettive cliniche promettenti per le malattie rare. La ricerca scientifica e l'innovazione tecnologica stanno aprendo nuove possibilità per la diagnosi precoce e la scoperta di terapie efficaci.

Le tecnologie come la genomica, la medicina di precisione e l'intelligenza artificiale stanno rivoluzionando il modo in cui le malattie rare vengono studiate e trattate. I progressi nella comprensione delle basi genetiche delle malattie rare stanno portando allo sviluppo di terapie mirate e personalizzate, che offrono nuove speranze per i pazienti.

Un altro aspetto cruciale è l'empowerment del paziente. Nelle malattie rare, i pazienti spesso si trovano ad affrontare sfide fisiche, emotive e sociali significative. L'empowerment del paziente implica fornire loro le conoscenze, le risorse e il supporto necessari per prendere decisioni informate sulla loro salute e partecipare attivamente al percorso di cura.

Questo può includere l'accesso a informazioni affidabili, la partecipazione a gruppi di sostegno, la promozione dell'autonomia e la valorizzazione dell'esperienza dei pazienti come fonte di conoscenza. L'empowerment del paziente può contribuire a migliorare l'aderenza alle terapie, la qualità della vita e i risultati clinici complessivi.

Per quanto riguarda le prospettive future, c'è un crescente impegno sia a livello nazionale che internazionale per affrontare le sfide delle malattie rare. Le politiche e le strategie sono in corso di sviluppo per migliorare la diagnosi precoce, promuovere la ricerca e l'innovazione, garantire l'accesso equo alle cure e migliorare la qualità della vita dei pazienti. Inoltre, la collaborazione tra pazienti, medici, ricercatori, istituzioni e aziende è sempre più importante per affrontare le sfide complesse delle malattie rare.

Nel perseguire l'obiettivo di migliorare i percorsi nelle malattie rare, è fondamentale considerare il concetto di prospettiva clinica. La prospettiva clinica implica una visione olistica del paziente, che va oltre la malattia stessa e tiene conto dei bisogni fisici, emotivi, sociali e psicologici del paziente e dei suoi caregiver.



Un aspetto cruciale della prospettiva clinica è la personalizzazione dei percorsi di cura. Ogni paziente con una malattia rara è un individuo unico, con bisogni specifici che possono differire da quelli di altri pazienti affetti dalla stessa patologia. Pertanto, è necessario adottare un approccio individualizzato che tenga conto delle caratteristiche genetiche, delle manifestazioni cliniche e delle preferenze del paziente.

L'empowerment del paziente gioca un ruolo fondamentale nel promuovere la prospettiva clinica. Consentire ai pazienti di essere attivi protagonisti del proprio percorso di cura li rende partecipi delle decisioni che li riguardano e li aiuta a sviluppare una maggiore fiducia nel sistema sanitario. L'informazione accurata e accessibile, l'educazione sulla malattia e le risorse di supporto sono strumenti essenziali per favorire l'empowerment del paziente nelle malattie rare.

Le tecnologie digitali, come la telemedicina e l'intelligenza artificiale (AI), svolgono un ruolo sempre più rilevante nel migliorare i percorsi nelle malattie rare. La telemedicina consente ai pazienti di accedere alle cure specialistiche senza dover affrontare spostamenti onerosi o problematici. Attraverso le consulenze online e le piattaforme di comunicazione virtuale, i pazienti possono ricevere consulenze mediche, monitoraggio remoto e supporto continuo. Ciò è particolarmente vantaggioso per i pazienti che vivono in aree remote o che hanno difficoltà di mobilità.

L'intelligenza artificiale offre nuove possibilità nella diagnosi, prognosi e gestione delle malattie rare. L'analisi dei dati genomici e clinici, insieme a modelli predittivi basati sull'AI, può aiutare a identificare le patologie rare in modo più tempestivo e preciso. Inoltre, l'AI può contribuire a migliorare la gestione delle malattie rare attraverso l'identificazione di nuovi bersagli terapeutici, la previsione della risposta al trattamento e l'ottimizzazione dei protocolli di cura personalizzati.

Per garantire una presa in carico ottimale del paziente con malattia rara, è necessario sviluppare modelli regionali e nazionali di cura. Questi modelli dovrebbero promuovere la collaborazione tra le diverse figure professionali coinvolte nel percorso di cura, come medici, specialisti, operatori sanitari, assistenti sociali e psicologi. Inoltre, è essenziale favorire la condivisione delle conoscenze e delle migliori pratiche tra le diverse realtà regionali e aziendali, al fine di creare un sistema sanitario più coeso ed efficiente.



I benchmark regionali e aziendali possono svolgere un ruolo chiave nell'innovazione e nel miglioramento dei percorsi delle malattie rare. Monitorando e valutando le prestazioni delle diverse strutture sanitarie e dei servizi dedicati alle malattie rare, è possibile identificare le aree di miglioramento e le best practice da adottare a livello nazionale. Questo processo di condivisione delle esperienze e dei risultati può contribuire a ridurre le disuguaglianze nell'assistenza e ad accelerare l'implementazione di nuove soluzioni.

Infine, è fondamentale guardare alle prospettive future nell'affrontare le malattie rare. La ricerca scientifica continua a scoprire nuove conoscenze sulle patologie rare e le innovazioni tecnologiche avanzano rapidamente.

Tuttavia, è necessario un impegno continuo per finanziare la ricerca e favorire la collaborazione tra gli attori coinvolti nel settore delle malattie rare. Solo attraverso uno sforzo comune e una visione condivisa possiamo superare le sfide attuali e aprire nuove possibilità di diagnosi precoce, terapie efficaci e miglioramento della qualità di vita dei pazienti con malattie rare.

DAI GRANDI TRIAL AL REAL WORLD. COSA CAMBIA E COSA DOBBIAMO CAMBIARE?

Nel campo delle malattie rare, la ricerca clinica ha spesso fatto affidamento sui trial clinici per valutare l'efficacia e la sicurezza dei trattamenti. Questi trial, condotti in un ambiente controllato e su un numero limitato di pazienti selezionati, hanno fornito importanti informazioni sulla terapia e sono stati fondamentali per l'approvazione dei farmaci da parte delle autorità regolatorie. Tuttavia, nel passaggio dalla fase sperimentale alla pratica clinica quotidiana, emergono nuove sfide che richiedono un cambiamento di prospettiva.

Nel mondo reale, i pazienti con malattie rare possono presentare una grande variabilità in termini di risposta al trattamento, sintomi e impatto sulla qualità di vita. Inoltre, i trial clinici spesso includono solo una piccola percentuale di pazienti che rappresentano l'intera popolazione affetta da una determinata malattia rara. Di conseguenza, i risultati ottenuti dai grandi trial possono non riflettere completamente la realtà e le necessità specifiche dei pazienti.

È importante quindi considerare l'applicazione dei risultati dei trial clinici nel mondo reale e adattarli alla pratica clinica quotidiana.



Ciò richiede un'attenzione particolare all'efficacia, alla sicurezza e alla tollerabilità dei trattamenti in un'ampia gamma di pazienti affetti da malattie rare. In questo contesto, i registri nazionali e internazionali delle malattie rare svolgono un ruolo cruciale nel monitoraggio delle terapie nel mondo reale e nella raccolta di dati sulle risposte individuali al trattamento.

Un altro aspetto da considerare è la necessità di promuovere la partecipazione attiva dei pazienti nella valutazione dei trattamenti e nella definizione degli outcome clinici rilevanti. I pazienti con malattie rare e le loro organizzazioni rappresentative sono portatori di una conoscenza unica e preziosa sulla malattia e sull'impatto dei trattamenti sulla loro vita quotidiana.

Coinvolgerli attivamente nella ricerca e nella valutazione dei trattamenti può contribuire a migliorare la rilevanza clinica degli studi e a garantire che le decisioni terapeutiche siano basate sulle esigenze effettive dei pazienti.

Inoltre, nel passaggio dal mondo dei trial clinici al mondo reale, è necessario affrontare le sfide relative all'accesso ai trattamenti e alla sostenibilità economica. Molti farmaci per le malattie rare sono costosi e possono rappresentare un onere finanziario significativo per i sistemi sanitari e per i pazienti stessi. È quindi fondamentale sviluppare strategie che assicurino un accesso equo ai trattamenti e che promuovano l'innovazione sostenibile nel campo delle malattie rare.

Per affrontare queste sfide e garantire un passaggio efficace dai grandi trial al mondo reale, è necessario un cambiamento di paradigma. È indispensabile adottare un approccio multidisciplinare che coinvolga clinici, ricercatori, pazienti, organizzazioni di pazienti, istituzioni governative e industria farmaceutica.

La collaborazione e lo scambio di conoscenze tra questi attori sono fondamentali per identificare le priorità di ricerca, promuovere l'innovazione e favorire una migliore implementazione dei risultati della ricerca clinica nel mondo reale.



VOCE AI PAZIENTI. GLI "UNMET NEEDS", QUELLO CHE MANCA, QUELLO CHE DOBBIAMO CERCARE. PAZIENTI E RICERCATORI A CONFRONTO

Nei contesti delle malattie rare, è fondamentale ascoltare e dare voce ai pazienti. Essi rappresentano una fonte preziosa di conoscenza e esperienza diretta sulla malattia, sui sintomi e sulle sfide che affrontano quotidianamente. Gli "unmet needs", ovvero le necessità non soddisfatte, rappresentano gli aspetti critici che mancano attualmente nella gestione delle malattie rare e che richiedono particolare attenzione e azione.

Un primo "unmet need" fondamentale riguarda la diagnosi tempestiva delle malattie rare. Spesso, i pazienti affrontano un lungo percorso diagnostico caratterizzato da visite multiple, consulenze con diversi specialisti e una serie di esami invasivi prima di ricevere una diagnosi corretta. Questo ritardo nella diagnosi può comportare un prolungamento della sofferenza del paziente e un ritardo nell'accesso alle cure adeguate. Pertanto, è essenziale promuovere l'informazione e la sensibilizzazione tra i professionisti sanitari al fine di riconoscere tempestivamente i segni e i sintomi delle malattie rare e migliorare l'efficienza dei percorsi diagnostici.

Un altro aspetto cruciale riguarda l'accesso equo e tempestivo alle terapie. Molti pazienti con malattie rare si trovano di fronte a sfide nell'ottenere i trattamenti necessari a causa della disponibilità limitata, dell'elevato costo e delle procedure complesse per l'approvazione dei farmaci.

È fondamentale lavorare a livello nazionale e internazionale per migliorare l'accessibilità ai trattamenti, garantendo che i pazienti abbiano la possibilità di beneficiare delle terapie più appropriate per la propria condizione. Ciò richiede un impegno comune tra istituzioni governative, organizzazioni di pazienti e industria farmaceutica per superare le barriere che ostacolano l'accesso alle cure.

Un ulteriore "unmet need" riguarda il supporto psicologico e sociale per i pazienti e le loro famiglie. Le malattie rare possono avere un impatto significativo sulla qualità di vita dei pazienti, causando isolamento sociale, ansia, depressione e difficoltà nell'affrontare gli aspetti emotivi della malattia. È fondamentale fornire un adeguato sostegno psicologico e sociale per affrontare queste sfide e migliorare la salute mentale e il benessere complessivo dei pazienti e delle loro famiglie. Gli interventi di supporto dovrebbero includere l'accesso a servizi di consulenza, gruppi di supporto e risorse educative per aiutare i pazienti a gestire le sfide quotidiane e ad adattarsi alla loro condizione.



Inoltre, è importante coinvolgere attivamente i pazienti nella ricerca e nella definizione delle priorità di ricerca. I pazienti con malattie rare possono fornire un'esperienza unica e una prospettiva preziosa per indirizzare la ricerca verso gli aspetti che maggiormente influenzano la loro vita e che richiedono ulteriori approfondimenti. Il coinvolgimento dei pazienti nella ricerca può favorire la scoperta di nuove terapie, migliorare la qualità degli studi clinici e promuovere una maggiore rilevanza clinica dei risultati ottenuti.

Per affrontare gli "unmet needs" nelle malattie rare, è necessario adottare un approccio olistico che coinvolga diversi attori e settori. Di seguito, esploreremo ulteriormente le azioni chiave che possono essere intraprese per affrontare queste sfide e migliorare la cura e la qualità della vita dei pazienti.

In primo luogo, è fondamentale promuovere la ricerca e l'innovazione nelle malattie rare. La ricerca scientifica e clinica è essenziale per comprendere le cause delle malattie rare, sviluppare nuovi trattamenti e migliorare le terapie esistenti. È importante sostenere finanziariamente e promuovere la collaborazione tra ricercatori, università, industria farmaceutica e organizzazioni di pazienti al fine di accelerare il processo di scoperta e sviluppo di nuove soluzioni terapeutiche. Inoltre, l'innovazione tecnologica, come l'intelligenza artificiale e l'apprendimento automatico, può svolgere un ruolo cruciale nel migliorare la diagnosi precoce, l'individuazione dei biomarcatori e l'ottimizzazione dei percorsi di cura.

Un'altra strategia importante per affrontare gli "unmet needs" è quella di promuovere la formazione e l'istruzione in ambito medico e sanitario. È necessario aumentare la consapevolezza sulle malattie rare tra i professionisti sanitari, inclusi medici di base, specialisti, infermieri e farmacisti.

La formazione dovrebbe includere l'identificazione dei segni e dei sintomi delle malattie rare, la conoscenza delle opzioni diagnostiche e terapeutiche disponibili e l'importanza di una presa in carico multidisciplinare dei pazienti. Inoltre, è fondamentale sensibilizzare gli studenti di medicina e le nuove generazioni di operatori sanitari sulle malattie rare e sulla necessità di un approccio compassionevole e centrato sul paziente.

Parallelamente, è importante sviluppare modelli di cura centrati sul paziente e garantire un approccio integrato e multidisciplinare. I percorsi diagnostici e terapeutici dovrebbero essere strutturati in modo tale da coinvolgere diverse specialità mediche, professionisti sanitari e servizi di supporto.



Questo approccio multidisciplinare permette di affrontare in modo globale le esigenze del paziente e di fornire una presa in carico personalizzata e coordinata. Inoltre, la promozione della condivisione delle conoscenze e delle best practice tra i centri di riferimento e le reti di cura può favorire una migliore gestione delle malattie rare e una maggiore diffusione delle competenze specialistiche.

La partecipazione attiva dei pazienti e delle organizzazioni di pazienti è un elemento cruciale per affrontare gli "unmet needs" e migliorare la cura nelle malattie rare. I pazienti devono essere coinvolti nel processo decisionale riguardante la propria cura, inclusa la definizione degli obiettivi terapeutici e la valutazione dei risultati.

Inoltre, le organizzazioni di pazienti possono svolgere un ruolo importante nel promuovere l'advocacy, la sensibilizzazione e la difesa dei diritti dei pazienti con malattie rare. È fondamentale garantire che le voci dei pazienti siano ascoltate e che siano coinvolti in modo significativo nelle politiche sanitarie, nella ricerca e nello sviluppo di nuove terapie.

Infine, è necessario rafforzare la collaborazione a livello nazionale, regionale e internazionale per affrontare le sfide delle malattie rare. Le malattie rare sono un problema globale che richiede un impegno comune e coordinato per superare le barriere e migliorare la cura dei pazienti. È importante promuovere lo scambio di conoscenze, esperienze e risorse tra diversi paesi e istituzioni al fine di accelerare il progresso scientifico e clinico.

RETE NAZIONALE E RETI REGIONALI DEI TUMORI RARI

I tumori rari rappresentano una sfida complessa nel campo della salute, richiedendo un approccio integrato e multidisciplinare per garantire una diagnosi tempestiva, una terapia adeguata e un supporto completo ai pazienti. Per affrontare efficacemente questa sfida, è essenziale stabilire una rete nazionale e reti regionali dedicate ai tumori rari.

La creazione di una rete nazionale per i tumori rari è fondamentale per garantire un coordinamento efficace tra i diversi attori coinvolti nella diagnosi, nel trattamento e nel follow-up dei pazienti. Questa rete dovrebbe coinvolgere centri di eccellenza specializzati nella gestione dei tumori rari, ospedali regionali, centri di ricerca, organizzazioni di pazienti e le istituzioni governative responsabili della salute.



La rete nazionale può facilitare lo scambio di conoscenze, esperienze e risorse, promuovendo la collaborazione tra i diversi attori e contribuendo all'armonizzazione delle pratiche cliniche e terapeutiche.

Parallelamente alla rete nazionale, è importante sviluppare reti regionali dedicate ai tumori rari. Queste reti possono essere costituite da centri di riferimento regionali che collaborano con gli ospedali locali e le strutture sanitarie per fornire una presa in carico completa e multidisciplinare dei pazienti. Le reti regionali consentono una distribuzione equa delle competenze specialistiche e delle risorse, garantendo che i pazienti abbiano accesso alle migliori opzioni diagnostiche e terapeutiche nella loro area geografica.

Le reti nazionali e regionali dei tumori rari devono essere strutturate in modo tale da promuovere la condivisione delle conoscenze e delle best practice tra i centri partecipanti. Questo può essere realizzato attraverso la creazione di piattaforme digitali o strumenti di telemedicina che consentano la comunicazione e la condivisione dei dati tra i diversi attori. Inoltre, è importante sviluppare linee guida comuni per la diagnosi, il trattamento e il follow-up dei tumori rari, al fine di garantire una standardizzazione delle pratiche e una qualità uniforme della cura in tutto il paese.

Le reti nazionali e regionali dei tumori rari devono anche promuovere la ricerca e l'innovazione nel campo. È fondamentale sostenere la ricerca scientifica e clinica per comprendere meglio le cause dei tumori rari, sviluppare nuove terapie mirate e migliorare le attuali opzioni terapeutiche. Le reti possono facilitare la collaborazione tra ricercatori, accademici, clinici e industria farmaceutica, promuovendo la conduzione di studi clinici e la condivisione dei risultati della ricerca.

Inoltre, le reti dei tumori rari devono coinvolgere attivamente le organizzazioni di pazienti. Le associazioni di pazienti possono fornire un'importante prospettiva sulle esigenze e le preoccupazioni dei pazienti, contribuendo a plasmare le politiche sanitarie e a migliorare la qualità della cura. Inoltre, possono svolgere un ruolo fondamentale nel fornire supporto emotivo, informazioni e risorse pratiche ai pazienti e alle loro famiglie.

Infine, è importante sottolineare che la creazione di una rete nazionale e reti regionali dei tumori rari richiede un impegno politico e un finanziamento adeguato. È fondamentale che le istituzioni governative riconoscano l'importanza di affrontare i tumori rari e investano nelle infrastrutture e nelle risorse necessarie per garantire una cura di alta qualità e accessibile a tutti i pazienti.



EVOLUZIONE DELLE CONOSCENZE E TUMORI RARI: ATTUALITÀ E FUTURO

La comprensione dei tumori rari è un campo in continua evoluzione, con nuove scoperte scientifiche che aprono prospettive interessanti per la diagnosi, il trattamento e la gestione di queste malattie complesse. In questo capitolo, esploreremo le attuali evoluzioni delle conoscenze sui tumori rari e le prospettive future che potrebbero plasmare il modo in cui affrontiamo queste malattie.

Attualmente, uno degli sviluppi più significativi è rappresentato dalla medicina di precisione. Questo approccio si basa sulla comprensione delle alterazioni genetiche e molecolari specifiche che caratterizzano i tumori rari. Grazie all'avanzamento delle tecnologie di sequenziamento del DNA e all'analisi genetica, siamo in grado di identificare mutazioni e varianti genetiche associate ai tumori rari. Questa conoscenza ci consente di definire terapie mirate, personalizzate e più efficaci per i pazienti.

Un altro ambito di grande interesse è la medicina rigenerativa. Questa disciplina si concentra sulla rigenerazione e la riparazione dei tessuti danneggiati o persi a causa dei tumori rari. La terapia genica, ad esempio, utilizza vettori virali per introdurre geni sani nelle cellule tumorali, ripristinando così la funzionalità cellulare normale. La terapia cellulare, d'altra parte, prevede l'utilizzo di cellule staminali o cellule immunitarie modificate per combattere il tumore e ripristinare la salute del paziente.

L'intelligenza artificiale (IA) sta emergendo come una potente alleata nella gestione dei tumori rari. L'IA può analizzare grandi quantità di dati clinici, molecolari e di imaging, identificando modelli e correlazioni al di là delle capacità umane. Questo può aiutare nella diagnosi precoce dei tumori rari, nel miglioramento della precisione delle terapie e nella previsione dell'andamento della malattia. L'IA può anche supportare i clinici nell'interpretazione dei dati complessi e nell'elaborazione di piani di trattamento personalizzati per i pazienti.

Le nuove tecnologie diagnostiche, come l'analisi del liquido biologico (biopsia liquida) e l'imaging avanzato, stanno rivoluzionando il processo di diagnosi e monitoraggio dei tumori rari. La biopsia liquida consente di rilevare tracce di DNA tumorale nel sangue o nelle urine, fornendo informazioni sulla presenza e sull'evoluzione del tumore in modo meno invasivo rispetto alle biopsie tradizionali. L'imaging avanzato, come la tomografia ad emissione di positroni (PET) e la risonanza magnetica funzionale (fMRI), consente una visualizzazione dettagliata dei tumori rari, facilitando la pianificazione del trattamento e il monitoraggio della risposta terapeutica.



Per quanto riguarda le prospettive future, la ricerca continua a esplorare nuove terapie e approcci per i tumori rari. L'identificazione di bersagli molecolari sempre più specifici e l'utilizzo di terapie combinate potrebbero portare a risultati ancora migliori per i pazienti. Inoltre, la medicina rigenerativa potrebbe offrire nuove modalità di trattamento, con la capacità di ricostruire interi tessuti o organi danneggiati dai tumori rari.

L'importanza della collaborazione tra gli attori coinvolti nella ricerca e nella gestione dei tumori rari non può essere sottolineata abbastanza. La condivisione delle conoscenze, dei dati e delle risorse tra clinici, ricercatori, industria farmaceutica e organizzazioni di pazienti è fondamentale per affrontare le sfide associate ai tumori rari e per sviluppare terapie sempre più innovative ed efficaci.

LA SOSTENIBILITÀ DEL SISTEMA MALATTIE RARE

La gestione delle malattie rare rappresenta una sfida complessa dal punto di vista economico, organizzativo e sociale. La sostenibilità del sistema Malattie Rare è un tema di grande rilevanza, poiché coinvolge la disponibilità di risorse finanziarie, la pianificazione strategica e la collaborazione tra i diversi attori coinvolti.

Uno degli ostacoli principali nella sostenibilità del sistema Malattie Rare è rappresentato dai costi elevati associati alla diagnosi e al trattamento delle malattie rare. La ricerca, lo sviluppo e la produzione di terapie specifiche per queste malattie possono richiedere investimenti significativi da parte delle aziende farmaceutiche. Di conseguenza, i farmaci orfani e le terapie innovative spesso presentano prezzi elevati, creando sfide per l'accessibilità e la copertura finanziaria.

È importante sviluppare strategie che garantiscano l'accesso equo e universale alle terapie per le malattie rare. Ciò implica la creazione di politiche di rimborso e di finanziamento che tengano conto delle specificità delle malattie rare e delle necessità dei pazienti. Inoltre, è necessario promuovere la trasparenza dei costi e delle valutazioni economiche delle terapie per consentire decisioni informate da parte dei responsabili delle politiche sanitarie.

La collaborazione tra gli attori del sistema Malattie Rare è fondamentale per la sostenibilità a lungo termine. Le organizzazioni di pazienti, i clinici, i ricercatori, le aziende farmaceutiche, le autorità sanitarie e le istituzioni accademiche devono lavorare insieme per condividere conoscenze, risorse e competenze.



La creazione di reti e alleanze può favorire lo scambio di buone pratiche, la ricerca congiunta e l'ottimizzazione delle risorse disponibili.

Un altro aspetto cruciale per la sostenibilità del sistema Malattie Rare è la promozione della prevenzione e della diagnosi precoce. Investire in programmi di screening e iniziative di sensibilizzazione può contribuire a identificare le malattie rare in fase iniziale, consentendo un intervento tempestivo e riducendo i costi associati a complicanze e trattamenti più intensivi.

La ricerca scientifica e l'innovazione sono pilastri fondamentali per la sostenibilità del sistema Malattie Rare. È necessario investire nella ricerca di base, nella ricerca clinica e nella ricerca traslazionale per ampliare le conoscenze sulle malattie rare, identificare nuovi bersagli terapeutici e sviluppare soluzioni innovative. Inoltre, promuovere l'accesso ai dati e la condivisione delle informazioni può accelerare il processo di scoperta e sviluppo di nuove terapie.

La sostenibilità del sistema Malattie Rare richiede anche un'attenzione particolare alla dimensione sociale e alla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Oltre alla cura medica, è essenziale fornire supporto psicologico, assistenza sociale e servizi di riabilitazione per affrontare le sfide quotidiane legate alle malattie rare. Inoltre, promuovere l'inclusione sociale e l'empowerment dei pazienti attraverso la partecipazione attiva alle decisioni riguardanti la propria salute può migliorare la qualità complessiva delle cure.

Infine, la sostenibilità del sistema Malattie Rare richiede un impegno politico a lungo termine. È necessario definire politiche nazionali e internazionali chiare, stabili e coerenti che riconoscano l'importanza delle malattie rare e garantiscano l'allocazione di risorse adeguate. Inoltre, è cruciale promuovere una maggiore consapevolezza pubblica sulle malattie rare e la necessità di sostenere le persone che ne sono affette.



CONCLUSIONI

Il presente documento sulle malattie rare ha affrontato una serie di argomenti cruciali riguardanti la comprensione, la gestione e l'approccio alle malattie rare. Ogni capitolo ha contribuito a fornire una prospettiva approfondita sulle diverse sfaccettature di questo complesso panorama, mettendo in luce sfide, opportunità e soluzioni possibili.

Uno dei punti centrali che emerge da queste discussioni è l'importanza della collaborazione e della sinergia tra gli attori coinvolti nel campo delle malattie rare. Pazienti, medici, ricercatori, aziende farmaceutiche, istituzioni accademiche e autorità sanitarie devono lavorare insieme per affrontare le sfide specifiche delle malattie rare e migliorare la cura e la qualità della vita dei pazienti.

La digitalizzazione della medicina, inclusa la telemedicina e l'intelligenza artificiale, sta aprendo nuove prospettive per le malattie rare. Queste tecnologie possono migliorare l'accessibilità alle cure, consentire una diagnosi più tempestiva e fornire strumenti di supporto decisionale ai medici. Tuttavia, è essenziale affrontare le sfide etiche, regolamentari e di privacy legate all'uso di queste tecnologie, assicurando che i pazienti siano al centro di ogni decisione.

La formazione medica e la sensibilizzazione sono fondamentali per migliorare la gestione delle malattie rare. Gli operatori sanitari devono essere adeguatamente formati per riconoscere e gestire queste condizioni complesse. Inoltre, è necessario aumentare la consapevolezza nella società, promuovendo una maggiore comprensione delle malattie rare e sostenendo i pazienti e le loro famiglie.

I percorsi di cura nelle malattie rare richiedono un approccio multidisciplinare e personalizzato. È necessario superare le sfide dell'accesso alle terapie, garantire la continuità delle cure e promuovere l'empowerment del paziente. La creazione di reti nazionali e regionali specializzate può favorire la condivisione delle migliori pratiche e l'ottimizzazione delle risorse disponibili.

La ricerca scientifica e l'innovazione sono fondamentali per il progresso nelle malattie rare. È necessario investire in studi di base, clinici e traslazionali per ampliare le conoscenze sulle malattie rare, identificare nuove terapie e migliorare la qualità della vita dei pazienti. La collaborazione tra diverse istituzioni e la condivisione dei dati sono essenziali per accelerare il processo di scoperta e sviluppo di nuove soluzioni.



Un elemento cruciale che emerge dalle testimonianze dei pazienti è la necessità di ascoltare la loro voce e rispondere ai loro bisogni non soddisfatti. La creazione di spazi di partecipazione e coinvolgimento dei pazienti può contribuire a migliorare la presa in carico, la qualità delle cure e la ricerca. È fondamentale che i pazienti siano considerati partner attivi nel percorso di cura e nella definizione delle politiche sanitarie.

Un aspetto fondamentale è garantire l'accesso equo alle cure per i pazienti affetti da malattie rare. Ciò richiede politiche sanitarie che siano sensibili alle esigenze specifiche di questi pazienti, come la disponibilità di farmaci orfani a prezzi accessibili e la copertura delle terapie specialistiche da parte dei sistemi di assistenza sanitaria. È anche importante promuovere la collaborazione tra le parti interessate, inclusi pazienti, medici, istituzioni e industria farmaceutica, al fine di sviluppare soluzioni sostenibili per il finanziamento e il rimborso dei trattamenti delle malattie rare.

Inoltre, la sostenibilità del sistema Malattie Rare è un elemento cruciale per garantire l'accesso equo alle cure. È necessario definire politiche sanitarie stabili, promuovere la prevenzione e la diagnosi precoce, ottimizzare l'allocazione delle risorse e garantire politiche di rimborso e finanziamento adeguate.



ACTION POINTS

1. Migliorare la conoscenza e la sensibilizzazione sulle malattie rare: È importante sensibilizzare la popolazione, i medici di base e gli specialisti sui sintomi, le diagnosi e le terapie delle malattie rare, in modo da facilitare la diagnosi precoce e migliorare la presa in carico dei pazienti.
2. Creare un registro nazionale delle malattie rare: un registro centralizzato delle malattie rare potrebbe aiutare a migliorare la diagnosi, la raccolta di dati epidemiologici e la valutazione dell'efficacia delle terapie.
3. Migliorare la formazione dei professionisti sanitari: È importante fornire ai medici di base e agli specialisti le competenze necessarie per diagnosticare e trattare le malattie rare. Inoltre, è importante coinvolgere i pazienti e le loro famiglie nella gestione della loro patologia.
4. Sviluppare centri di riferimento per le malattie rare: Centri di riferimento specializzati possono offrire diagnosi e terapie altamente specializzate e condividere le conoscenze tra i professionisti sanitari.
5. Favorire la ricerca: È importante investire nella ricerca per trovare nuove terapie e cure per le malattie rare. La creazione di consorzi di ricerca nazionali e internazionali potrebbe facilitare lo sviluppo di nuove terapie.
6. Promuovere la partecipazione dei pazienti: La partecipazione dei pazienti e delle loro famiglie è fondamentale per migliorare la conoscenza e il trattamento delle malattie rare. I pazienti possono contribuire alla ricerca e alla valutazione delle terapie e rappresentare un punto di riferimento per gli altri pazienti.
7. Migliorare l'accesso ai farmaci orfani: I farmaci per le malattie rare possono essere costosi e spesso non sono coperti dal servizio sanitario nazionale. È importante favorire l'accesso ai farmaci orfani per tutti i pazienti che ne hanno bisogno.



SONO INTERVENUTI (I NOMI RIPORTATI SONO IN ORDINE ALFABETICO):

Giuseppina Annicchiario, Referente Malattie Rare CO.RE.MAR

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

Fabiola Bologna, già Segretario XII Commissione (Affari Sociali), Camera dei Deputati

Placido Bramanti, Presidente del Coordinamento Malattie Rare Regione Sicilia

Nicola Brunetti Pierri, Professore di Genetica Medica, Università degli Studi Federico II Napoli & Telethon Institute of Genetics and Medicine

Pietro Buono, Dirigente UOD Attività consultoriale e materno infantile Regione Campania

Alberto Burlina, Direttore Uoc Malattie Metaboliche ed Ereditarie AOU Padova

Letizia Capasso, Ricercatore di Pediatria generale e specialistica Federico II, Napoli

Francesca Caprari, Market Access Senior Director Alexion Pharma Italy srl

Annalisa Capuano, Professore Ordinario di Farmacologia, Università della Campania L. Vanvitelli, Napoli

Rodolfo Conenna, Direttore Generale AORN Santobono Pausilipon, Napoli

Antonio D'Amore, Direttore Generale AO di Rilievo Nazionale Antonio Cardarelli, Napoli

Paola Facchin, Responsabile del Coordinamento Malattie Rare Regione del Veneto

Anna Maria Ferriero, Dirigente UOD Attuazione del Piano Regionale di assistenza sanitaria territoriale, Regione Campania

Francesca Futura Bernardi, Referente Farmacosorveglianza Regionale, Regione Campania

Francesco Gabbrielli, Direttore Centro Nazionale per la Telemedicina e le nuove Tecnologie assistenziali, ISS

Maria Galdo, Responsabile Area Farmaci UOC Farmacia Monaldi "Ospedale dei Colli", Napoli Centro Coordinamento Malattie Rare Regione Campania

Michele Guida, Responsabile U.O.S.D. Tumori rari e Melanoma, IRCCS, Istituto oncologico, Bari

Anna Iervolino, Direttore Generale AORN Ospedale dei Colli, Napoli



Achille Iolascon, Professore Ordinario Genetica Medica Federico II, Napoli

Lorenzo Latella, Segretario Regionale Cittadinanzattiva Campania

Giuseppe Limongelli, Professore Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali Università della Campania Luigi Vanvitelli - U.O. Malattie Rare Cardiovascolari Monaldi - AORN Ospedali dei Colli Responsabile Centro di Coordinamento malattie Rare Regione Campania

Walter Locatelli, Presidente Io Raro

Giancarlo Logroscino, Professore Centro per le Malattie Neurodegenerative e l'Invecchiamento Cerebrale, Università degli Studi di Bari

Giuseppe Longo, Direttore Generale AOU Federico II, Napoli

Francesco Macrì, Consiglio Direttivo FISM

Ettore Mautone, Giornalista Scientifico

Marina Melone, Professore Neurologia, Direttore Centro interuniversitario di Ricerca in Neuroscienza CIRN

Vito Montanaro, Direttore Dipartimento Regionale Promozione della Salute, del Benessere Sociale e dello Sport per Tutti, Regione Puglia

Barbara Morgillo, Direzione Generale per la Tutela della Salute e il Coordinamento del Sistema Sanitario Regionale, Regione Campania

Vincenzo Nigro, Coordinator of the Telethon Undiagnosed Program, Tigem , Professore Ordinario di Genetica Medica Università della Campania Luigi Vanvitelli

Valentina Orlando, Direttore Scientifico Laboratorio HealthCare, Università degli Studi di Napoli Federico II

Giancarlo Parenti, Professore Ordinario di Pediatria presso l'Università Federico II di Napoli e Responsabile dell'Unità di Malattie Metaboliche Pediatriche presso il Policlinico Universitario Federico II, Napoli

Leandro Pecchia, Professore di Ingegneria Biomedica, Università Campus Bio-Medico, Roma

Antonio Postiglione, Direttore Generale per la Tutela della Salute e il Coordinamento del Sistema Sanitario Regionale, Regione Campania

Margherita Ruoppolo, Responsabile screening neonatale per le Malattie Rare del CEINGE Biotecnologie Avanzate



Ferdinando Russo, Direttore Generale AOU Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli, Napoli

Luca Sangiorgi, Incaricato dal Ministero per la Joint Action sull'integrazione degli Ern nel sistema sanitario nazionale

Gioacchino Scarano Referente tavolo tecnico Regionale Permanente di Governance delle attività di genetica

Raffaele Scarpa, Professore Universitario Facoltà di Medicina presso Università Federico II, Napoli

Annalisa Scopinaro, Presidente Uniamo, Federazione Italiana Malattie Rare

Simona Simonetti, Direttore Patologia Clinica Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII, Bari

Gennaro Sosto, Direttore Generale Asl Salerno

Domenica Taruscio, Past Director Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità

Antonio Toscano, Coordinatore UOC Neurologia e Malattie Neuromuscolari, Dipartimento di Neuroscienza AOU Policlinico "G. Martino" Messina

Ugo Trama, Responsabile Farmaceutica e Protesica della Regione Campania

Massimo Triggiani, Professore Ordinario, Dipartimento di Medicina, Chirurgia ed Odontoiatri "Scuola Medica Salernitana", Università di Salerno

Filippo Urso, Dirigente Farmacista Azienda Ospedaliera Cosenza

Ciro Verdoliva, Direttore Generale Asl Napoli 1 Centro



Con il contributo incondizionato di





Comunicazione e redazione stampa
a cura di **www.mondosanita.it**

Registrati e ottieni le nostre
rassegne stampa in esclusiva

ORGANIZZAZIONE

Barbara Pogliano

b.pogliano@panaceasc.com

f.romanin@panaceasc.com

SEGRETERIA

c.arione@panaceasc.com

328 8443678



MOTORE
SANITA

Danacea



www.motoresanita.it

