

Organizzato da



# DOCUMENTO DI SINTESI



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

# RARE DISEASE DAY

The background of the lower half of the image is a solid red color. In the foreground, there are several red chess pieces, including a king with a crown, a queen, and a pawn, arranged in a row. The pieces are rendered in a soft, slightly blurred style, creating a sense of depth.

**26 Febbraio 2025**  
dalle **10.00** alle **16.00**

**ROMA**

**Hotel Nazionale**  
**Sala Cristallo**

Piazza di Monte Citorio, 131

Con il patrocinio di



## Introduzione

Le malattie rare rappresentano una sfida complessa per il sistema sanitario, richiedendo strategie innovative per la diagnosi precoce, la presa in carico e il trattamento. L'integrazione della genomica nelle pratiche cliniche sta rivoluzionando l'approccio diagnostico, permettendo di identificare precocemente numerose patologie con un impatto significativo sulle opzioni terapeutiche disponibili. In questo contesto, lo screening neonatale e l'adozione di tecnologie avanzate come il sequenziamento dell'intero genoma (WGS) rivestono un ruolo cruciale, anche per il miglioramento della diagnosi delle epilessie rare.

L'incontro ha costituito un'importante occasione di confronto tra esperti del settore, clinici e rappresentanti istituzionali, con l'obiettivo di individuare le priorità d'intervento per garantire equità nell'accesso ai programmi di screening, ottimizzare i percorsi diagnostici e rafforzare la formazione specialistica. È emersa la necessità di superare le disomogeneità territoriali e di implementare politiche sanitarie coordinate, per assicurare che le innovazioni scientifiche e tecnologiche si traducano in benefici concreti per i pazienti affetti da malattie rare.



## Temi emersi

- Si raccomanda di ampliare lo Screening Neonatale Esteso (SNE) per le patologie già valutate positivamente dal Gruppo di lavoro sullo Screening Neonatale Esteso (SMA, Fabry, Gaucher, Pompe, MPS I, ADA-SCID, PNP-SCID e altre immunodeficienze, adrenoleucodistrofia e sindrome adrenogenitale), per le quali i termini per l'aggiornamento sono scaduti da tempo.
- Si raccomanda la implementazione degli screening genetici neonatali, in particolare per l'Atrofia Muscolare Spinale (SMA), i deficit immunitari congeniti e le epilessie rare, data l'importanza della diagnosi precoce in termini terapeutici e assistenziali.
- Si è ribadita l'importanza di ridurre le diseguaglianze territoriali nell'accesso agli screening neonatali per garantire pari opportunità ai neonati su tutto il territorio nazionale.
- È stata ribadita la necessità di potenziare e sostenere economicamente l'uso del sequenziamento dell'intero genoma (WGS), per garantire una diagnosi tempestiva nei casi di sospetto diagnostico.
- L'Italia detiene un importante primato europeo nello screening neonatale e si sta lavorando all'espansione dello screening genomico neonatale attraverso iniziative come il Progetto Genoma Puglia e il programma europeo ScreenForCare.



## Action Points

1. **Promuovere l'uniformità degli screening neonatali a livello nazionale**, garantendo l'aggiornamento tempestivo del pannello delle patologie incluse nello Screening Neonatale Esteso, con attenzione alle malattie rare, incluse le epilessie rare.
2. **Potenziare il finanziamento** e l'implementazione del sequenziamento dell'intero genoma (WGS) per migliorare la diagnosi precoce delle malattie rare, comprese quelle difficili da diagnosticare nei primi anni di vita.
3. **Sostenere economicamente i progetti di screening genomico neonatale in corso**, con particolare attenzione alle iniziative nazionali ed europee, e includere le malattie rare nelle piattaforme di ricerca internazionale, secondo un approccio di ricerca e innovazione responsabile con il coinvolgimento attivo di tutti gli stakeholders e della cittadinanza, viste le importanti implicazioni etiche, legali e di privacy che ne derivano.
4. **Creare programmi di formazione specifici per i clinici**, integrando le nuove tecnologie genomiche per migliorare la diagnosi e la gestione delle malattie rare.
5. **Favorire un approccio integrato e sistemico alle malattie rare**, per evitare frammentazioni e garantire un'assistenza omogenea a livello nazionale.
6. **Ridurre le diseguaglianze territoriali**, assicurando pari opportunità di accesso agli screening neonatali indipendentemente dalla regione di nascita.



## Conclusioni

L'incontro ha evidenziato come la gestione delle malattie rare richieda un approccio multidisciplinare e integrato, in grado di combinare innovazione tecnologica, equità nell'accesso ai servizi e formazione continua dei professionisti sanitari. La genomica sta assumendo un ruolo sempre più centrale nel miglioramento della diagnosi precoce e nella personalizzazione dei percorsi terapeutici. L'implementazione del sequenziamento dell'intero genoma (WGS) e l'espansione dello Screening Neonatale Esteso rappresentano strumenti chiave per identificare precocemente patologie che, se trattate tempestivamente, possono beneficiare di interventi terapeutici efficaci, comprese le epilessie rare.

È stata ribadita la necessità di ridurre le diseguaglianze territoriali, garantendo un accesso uniforme agli screening neonatali in tutte le regioni italiane, evitando che differenze organizzative o di finanziamento possano tradursi in disparità nella diagnosi e nella presa in carico dei pazienti. A tal fine, è cruciale un coordinamento nazionale efficace e il potenziamento degli investimenti nelle infrastrutture diagnostiche e nei programmi di aggiornamento professionale.

L'integrazione delle nuove tecnologie genomiche nei percorsi di formazione medica rappresenta un altro pilastro fondamentale per migliorare la capacità diagnostica e la gestione delle malattie rare. La collaborazione tra centri di ricerca, istituzioni e specialisti clinici è indispensabile per tradurre le innovazioni scientifiche in benefici concreti per i pazienti.

Infine, l'incontro ha sottolineato l'importanza di superare una visione frammentata delle malattie rare, promuovendo politiche sanitarie che considerino l'intero spettro di patologie rare in modo sistemico e coordinato. Solo attraverso un approccio olistico, che unisca ricerca, innovazione, equità e formazione, sarà possibile migliorare significativamente la qualità della diagnosi e dell'assistenza per le persone affette da malattie rare.



## Sono intervenuti

**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**, Osservatorio Innovazione Motore Sanità

**Caterina Capponi**, Assessore alle Politiche Sociali Regione Calabria

**Andrea Costa**, Esperto in strategie di attuazione del Pnrr-Missione 6 Salute, con particolare riferimento agli interventi a livello territoriale, Ministero della Salute

**Silvia Di Michele**, Referente Centro Coordinamento Malattie Rare, Abruzzo

**Sandra Frateiacchi**, Presidente Alama ( Associazione Liberi dall'Asma, dalle Malattie Allergiche, Atopiche, Respiratorie e Rare)

**Marcello Gemmato**, Sottosegretario di Stato al Ministero della Salute

**Mattia Gentile**, Direttore UOC Genetica Medica ASL BARI, Bari

**Gian Antonio Girelli**, Membro XII Commissione (Affari Sociali) Camera dei Deputati

**Vittoria Guadalupi**, Presidente Fondazione A.R.M.R. ETS - Aiuti Ricerca Malattie Rare

**Maria Iascone**, Responsabile SSD Laboratorio di Genetica Medica ASST Papa Giovanni XXIII Bergamo

**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

**Ilenia Malvasi**, Membro XII Commissione (Affari Sociali) Camera dei Deputati

**Oriano Mecarelli**, Presidente Fondazione Epilessia LICE

**Maddalena Morgante**, Membro XII Commissione (Affari Sociali) Camera dei Deputati

**Giorgio Perilongo**, Professore Ordinario di Pediatria, Dipartimento Salute della Donna e del Bambino e coordinatore Dipartimento Funzionale Malattie Rare, AOU Padova

**Eva Pesaro**, Patient Advocate BBMRI, Già Presidente AISP - Associazione Italiana Sindrome di Poland

**Giuseppe Quintavalle**, Direttore Generale Asl Roma 1

**Elisa Rozzi**, Responsabile Coordinamento Malattie Rare Regione Emilia Romagna

**Pierluigi Russo**, Direttore tecnico-scientifico AIFA

**Maurizio Scarpa**, Direttore Centro Coordinamento Regionale Malattie Rare Friuli AOU Udine e coordinatore METABERN - European Reference Network For Rare Hereditary Metabolic Diseases

**Giorgia Tartaglia**, Vicepresidente Coordinamento Lazio Malattie Rare CoLMaRe

**Rita Treglia**, Anacc Associazione Nazionale Angioma Cavernoso Cerebrale

**Sonia Viale**, Osservatorio Innovazione Motore Sanità



Con il contributo incondizionato di



Comunicazione e redazione stampa  
a cura di [www.mondosanita.it](http://www.mondosanita.it)

Registrati e ottieni le nostre  
**rassegne stampa** in esclusiva

**ORGANIZZAZIONE e SEGRETERIA**

Elisa Spataro - 350 162 6379  
Aurora Di Cicco - 350 523 2094  
[segreteria@panaceascs.com](mailto:segreteria@panaceascs.com)



**MOTORARE**  
**SANITA'**  
Il Motore delle Malattie Rare

**MOTORE**  
**SANITA'**  
Cure the Future



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

