

BARI SCHOOL

**LA SANITÀ NEL SUD ITALIA
E RETI REGIONALI
COLLABORATIVE**

2 Aprile 2025



CLAUDIO ZANON

Direttore Scientifico Motore Sanità

Malattie Rare in Italia: Panoramica

- **Definizione:** Patologie con bassa prevalenza (<1 caso su 2000 abitanti).
- **Numero:** Oltre 6000 malattie rare conosciute.
- **Impatto:** Spesso richiedono cure altamente specializzate, con percorsi diagnostici complessi.

Quadro Normativo e Organizzativo

- **Decreto Ministeriale 279/2001**
 - Istituzione del Registro Nazionale Malattie Rare
 - Identificazione di Centri di Riferimento
- **Piano Nazionale Malattie Rare**
 - Aggiornamento dei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA)
 - Coordinamento tra regioni e istituzioni

Punti di Forza (1/2)

■ Rete di Centri di Riferimento

- Strutture specializzate in specifiche malattie o gruppi di patologie
- Collaborazione con le Reti di Riferimento Europee (ERN)

■ Universalità del SSN

- Assistenza garantita a tutti i cittadini
- Esenzione dal ticket per molte malattie rare

Punti di Forza (2/2)

- **Coinvolgimento delle Associazioni di Pazienti**
 - Supporto e orientamento nelle fasi di diagnosi e cura
 - Promozione della ricerca e partecipazione ai trial clinici
- **Ricerca e Innovazione**
 - Partecipazione a studi clinici internazionali
 - Farmaci orfani sempre più disponibili

Criticità (1/2)

- **Disomogeneità Territoriale**
 - Variazioni significative tra regioni nei livelli di assistenza
 - Ritardi nella presa in carico e cure disomogenee
- **Ritardi Diagnostici**
 - Tempi lunghi per ottenere una diagnosi corretta
 - Formazione medica ancora insufficiente sulle malattie rare
- **Accesso ai Farmaci Orfani**
 - Costo elevato e complessità di approvazione
 - Iter burocratico lungo, soprattutto a livello regionale

Criticità (2/2)

■ Burocrazia e Informazioni

- Procedure complesse per esenzioni e invalidità
- Difficoltà nel reperire informazioni chiare su centri e sperimentazioni

■ Fondi Limitati

- Risorse economiche spesso insufficienti
- Competizione con altre priorità sanitarie

■ Continuità Assistenziale

- Carenza di servizi socio-sanitari integrati
- Transizione problematica dall'età pediatrica a quella adulta

Conclusioni e Prospettive

■ Rafforzare la Rete

- Maggiore coordinamento tra regioni e centri di riferimento
- Standardizzazione dei percorsi diagnostico-terapeutici

■ Investire in Ricerca

- Aumentare i fondi dedicati ai progetti di ricerca sulle malattie rare
- Promuovere la formazione continua degli operatori sanitari

■ Supporto Socio-Sanitario

- Potenziare i servizi di assistenza domiciliare, psicologica e sociale
- Agevolare l'inclusione scolastica e lavorativa dei pazienti