



LA GESTIONE DELLE **MALATTIE
RARE** IN REGIONE PIEMONTE

**GIOVEDÌ 16
OTTOBRE 2025**



Claudio Zanon,
Direttore Scientifico Motore Sanità

IL PIANO NAZIONALE MALATTIE RARE: **OBIETTIVO**

- L'**appropriatezza prescrittiva** rappresenta un elemento cardine nella gestione delle malattie rare, in quanto garantisce che le risorse sanitarie siano utilizzate in modo efficace, riducendo sprechi e migliorando gli esiti clinici.
- Nel contesto delle malattie rare, questa appropriatezza è cruciale non solo per la scelta terapeutica, ma anche per il corretto inquadramento diagnostico, essenziale per un trattamento tempestivo e mirato.



IL PIANO NAZIONALE MALATTIE RARE: **OBIETTIVO**



- In tale contesto, il **Piano Nazionale Malattie Rare** (PNMR) attualmente in vigore ha l'obiettivo di migliorare l'accesso ai percorsi diagnostico-terapeutici per le persone affette da patologie rare.
- Tale piano si pone l'**obiettivo** di promuovere un sistema sanitario integrato e coeso, in grado di fornire cure appropriate e uniformi su tutto il territorio nazionale.

IL TESTO UNICO **MALATTIE RARE**

- Tuttavia, nonostante gli sforzi legislativi e organizzativi, la **mobilità passiva** che spinge i pazienti a spostarsi da una regione all'altra per ottenere cure continua a essere una sfida significativa anche per la Regione Piemonte.
- Questa rappresenta non solo un onere economico per il SSN, ma evidenzia anche le disparità regionali nell'accesso a servizi specialistici e a centri di eccellenza per le malattie rare.



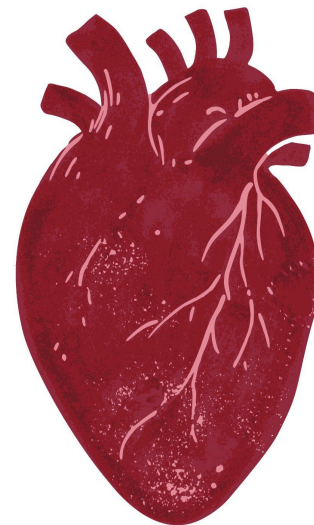
IL TESTO UNICO **MALATTIE RARE**



- In particolare, il **Testo Unico Malattie Rare**, normativa che mira a semplificare e migliorare l'assistenza sanitaria e sociale per le persone affette da malattie rare, in Regione Piemonte viene adottato con l'obiettivo di garantire un accesso più equo e uniforme alle cure, facilitando diagnosi tempestive e cure appropriate.
- Ma fino a che punto il Testo Unico Malattie Rare viene sposato da Regione Piemonte, incentivando l'integrazione tra sanità, ricerca e supporto ai pazienti?

IL CASO DELL'**AMILOIDOSI CARDIACA**

- Il caso specifico dell'**amiloidosi cardiaca**, malattia rara caratterizzata dal deposito anomalo di proteine nel cuore, rappresenta un esempio emblematico.
- Si tratta di una condizione complessa, spesso diagnosticata tardivamente, con un impatto significativo sulla qualità della vita e sulla sopravvivenza dei pazienti.



IL CASO DELL'**AMILOIDOSI CARDIACA**



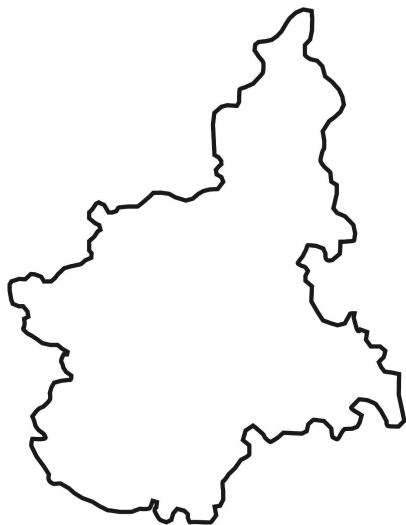
- L'aumento dei casi diagnosticati sottolinea la necessità di rafforzare i programmi di formazione e aggiornamento per i medici, al fine di garantire una diagnosi precoce e un trattamento tempestivo.
- Allo stesso tempo, è **essenziale migliorare la distribuzione regionale dei centri prescrittori**, riducendo così la necessità di mobilità passiva e assicurando che tutti i pazienti abbiano accesso a cure appropriate, indipendentemente dalla loro regione di residenza.

FACCIAMO IL PUNTO DELLA SITUAZIONE

- Il tutto va inserito all'interno di una organizzazione in rete, così come suggerito nello specifico dal PNRR "Rete di Malattie Rare", che abbia come punto di riferimento gli ERN, e che deve essere implementata in Regione Piemonte al fine di offrire, per tutti i pazienti con malattie rare, una risposta evitando la mobilità verso le altre Regioni.



FACCIAMO IL PUNTO DELLA **SITUAZIONE**



- A un anno di distanza dall'evento Istituzionale sulla **gestione della malattie rare in Regione Piemonte**, **Motore Sanità** intende fare il punto con le istituzioni regionali, i clinici e le associazioni pazienti per stabilire l'operatività della rete malattie rare in Regione e i punti di forza e le criticità nella gestione dei pazienti.

QUESITI PER IL PANEL DI ESPERTI

IL DOCUMENTO DI RIORDINO DELLA RETE MALATTIE RARE

- *La rete Malattie Rare in Regione Piemonte*
- *Complessità e specificità assistenziale*
 - *Piani terapeutici personalizzati*



QUESITI PER IL PANEL DI ESPERTI

MODELLO DELLA RETE ITALIANA DELL'AMILOIDOSI CARDIACA

- *Dell'eterogeneità intrinseca dell'amiloidosi alla distribuzione capillare dei centri regionali o macroregionali*
 - *La rete come percorso strutturato di follow-up per il paziente per evitare la mobilità passiva*
 - *Che cosa è necessario fare per implementare la Rete?*



QUESITI PER IL PANEL DI ESPERTI

OMOGENEITÀ DIAGNOSTICA, TERAPEUTICA NELLE MALATTIE RARE CON FOCUS SULL' AMILOIDOSI CARDIACA: TRA ORGANIZZAZIONE TERRITORIALE E SOSTENIBILITÀ ECONOMICA

- *Percorso diagnostico, stratificazione prognostica, gestione clinica e strategie terapeutiche: sfide da superare*
- *Diffusione regionale dei centri prescrittori e delle recenti indicazioni al trattamento delle persone anziane senza limiti di età nelle malattie rare, con focus specifico sull'amiloidosi cardiaca*

