



Rare 2030

Foresight in Rare Disease Policy

Tappa Italia



REPORT



INDICE

1. Prefazione
2. Cosa è Rare2030
3. Lo scenario italiano (*da Monitorare, VI Rapporto sulla condizione delle persone con malattia rara in Italia*)
4. I temi in discussione
5. Diagnosi
6. Accesso alle terapie
7. Patient Engagement
8. Holistic Care
9. Digital Health
10. le Raccomandazioni a livello regionale e nazionale
11. le Raccomandazioni a livello Europeo
12. I partecipanti alla Tappa Italia
13. L'evento finale di presentazione





PREFAZIONE

L'opportunità di portare in Italia la discussione sugli scenari prospettici per il decennio 2020-2030 è stata per UNIAMO un'occasione imperdibile, nonostante il brevissimo preavviso per l'organizzazione.

Siamo davvero soddisfatti per aver potuto organizzare un confronto dialettico con tutti i principali rappresentanti della comunità delle persone con malattia rara, partendo dagli stessi pazienti, per coinvolgere Associazioni, ePags italiani (Epag Italia, anche moderatori dei tavoli), ragazzi del gruppo Young Citizens, referenti dell'Istituto Superiore di Sanità (con cui abbiamo recentemente sottoscritto un accordo di collaborazione scientifica), del Ministero della Salute e di AIFA, rappresentanti delle ERN, coordinatori regionali delle malattie rare, farmacisti ospedalieri, clinici, ricercatori, terapisti e rappresentanti delle industrie farmaceutiche.

La risposta alla nostra richiesta di incontro è stata incredibile: le 83 persone che hanno dibattuto e contribuito alla stesura del documento finale hanno confermato appieno la ricchezza di professionalità che esiste nel mondo delle malattie rare.

La presentazione finale, che ha visto assistere i vertici delle Istituzioni italiane coinvolte con le rare e diversi rappresentanti politici, sia del Senato che della Camera, con particolare riguardo alla Commissione Affari Sociali, ha rappresentato un momento di ulteriore confronto e approfondimento delle tematiche trattate.

Confidiamo che i tanti spunti raccolti, oltre che convogliare nel documento finale che Eurordis presenterà alla Commissione Europea, rimangano all'attenzione dei decisori politici italiani come stimoli e obiettivi da raggiungere.

Da parte della Federazione, l'impegno a far sì che questo succeda.

Annalisa Scopinaro
Presidente UNIAMO FIMR



RARE 2030

LA SALUTE DI 30 MILIONI DI PERSONE CHE VIVONO CON UNA MALATTIA RARA IN EUROPA NON DEVE ESSERE DELEGATA ALLA FORTUNA O ALLE OPPORTUNITA'. RARE2030 NASCE CON L'OBIETTIVO DI PREPARARE UN FUTURO MIGLIORE PER LA COMUNITA' DEI MALATI RARI IN EUROPA, CON LA CREAZIONE DI SCENARI AUSPICABILI



Cosa è Rare2030?

Rare2030 è uno studio prospettico che integra gli input di grandi gruppi di pazienti e care giver, clinici e opinion leaders chiave per il mondo delle malattie rare, con l'obiettivo di proporre raccomandazioni che possano indirizzare le azioni politiche e costruire un futuro migliore per le persone con malattia rara in Europa.

E' un progetto biennale che culminerà in una presentazione al parlamento Europeo a Febbraio 2021, contenente raccomandazioni specifiche sulle aree più critiche della presa in carico delle persone con malattia rara che richiedono attenzione politica.

Perché è importante Rare2030?

Sin dall'adozione delle raccomandazioni del Consiglio sull'azione europea nel campo delle Malattie rare nel 2009, l'Unione Europea ha speso energie per migliorare la qualità di vita delle persone affette.

Rare2030 porterà ad una riflessione sulle politiche per le malattie rare in Europa per i prossimi 10 anni, auspicabilmente oltre.



Stato dell'arte per le malattie rare in Italia

da MonitoRare - VI Rapporto (2020) - UNIAMO



Il 2019 si è aperto positivamente per la comunità delle persone con malattia rara con l'annuncio, nella seconda metà del mese di febbraio, da parte dell'allora Ministro della Salute Giulia Grillo della costituzione di un gruppo di lavoro, nel quale era prevista anche la rappresentanza della comunità delle persone con malattia rara riconoscendo ad UNIAMO questo fondamentale ruolo di advocacy, per l'elaborazione del secondo Piano Nazionale delle Malattie Rare.

IL RUOLO DI ADVOCACY DI UNIAMO

Il Decreto del Direttore Generale della Direzione Generale della Programmazione Sanitaria del Ministero della Salute del 20.6.2019 ha successivamente istituito presso il Ministero della Salute il Gruppo di lavoro per l'aggiornamento del PNMR 2013-2106 formato da Ministero della Salute, Regioni, Agenzia Nazionale per i Servizi Sanitari Regionali (Agenas), Istituto Superiore di Sanità (ISS), AIFA, UNIAMO F.I.M.R.,



Fondazione Telethon, Comitato European Medicines Agency (EMA), Ospedale Pediatrico Bambino Gesù. Fra i compiti affidati al Gruppo di lavoro anche l'individuazione di indicatori e strumenti per il monitoraggio delle azioni previste dallo stesso PNMR, anche nell'ottica della verifica del PNMR 2013-2016. Al gruppo di lavoro è stata affidata anche la funzione di svolgere i compiti di coordinamento e monitoraggio del precedente Organismo di Coordinamento e Monitoraggio per lo sviluppo delle ERNs (DM 27.07.2015 di cui all'Art. 13 comma 2 del D. Lgs. 4/3/2014 n. 38) che era venuto a scadenza nel corso del 2018 e nel quale, fino a quel momento, i rappresentanti associativi delle persone con malattia rara non erano stati coinvolti.

RICORDIAMO CHE IL PIANO NAZIONALE DELLE MALATTIE RARE È STATO APPROVATO A FINE 2012 PER IL TRIENNIO 2013-2016, ATTINGENDO IN LARGA PARTE AI DOCUMENTI FRUTTO DEL LAVORO DEI GRUPPI COSTITUITI NELL'AMBITO DEL PROGETTO EUROPLAN, COORDINATO IN ITALIA DA UNIAMO.

A più di un anno di distanza, però, non si riscontrano ancora evidenze tangibili degli esiti di questo lavoro: a tutt'oggi, infatti, manca ancora una valutazione del PNMR 2013-2016, prescindendo da quanto UNIAMO ha fatto in questi anni attraverso il rapporto Monitorare e non vi è ancora traccia della nuova programmazione nazionale di settore, ancorché vada tenuto conto del fatto che l'emergenza epidemiologica da COVID-19 ha comportato l'interruzione anche delle attività del gruppo di lavoro.



Non tutto è rimasto fermo comunque: sul versante legislativo, infatti, sta proseguendo, su un testo ora unificato delle diverse proposte precedentemente avanzate, la discussione del disegno di legge sulle malattie rare dal titolo "Norme per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani e della cura delle malattie rare. C. 164 Paolo Russo, C. 1317 Bologna, C. 1666 De Filippo, C. 1907 Bellucci e C. 2272 Panizzut.". In tema di screening neonatale va positivamente ricordato l'allargamento alle malattie neuromuscolari di origine genetica, alle immunodeficienze congenite severe e a malattie da accumulo lisosomiale avvenuto con la Legge di Bilancio 2019 con una dotazione di ulteriori 4 milioni di euro. Inoltre a febbraio 2020, è intervenuto il cosiddetto emendamento Noja, in sede di conversione del Decreto Legge Milleproroghe del 30 dicembre 2019 che, modificando la Legge n. 167/2016 ha stabilito un termine preciso (fine giugno 2020) entro cui il Ministero della Salute avrebbe dovuto completare il processo di revisione e ampliamento del panel di malattie diagnosticabili tramite screening e prevede un aumento di fondi pari a 2 milioni di euro in più per l'anno 2020 e ulteriori 2 milioni per il 2021 per la diagnosi precoce tramite screening.

Il termine è andato disatteso, a causa della pandemia CoViD-19;

IL 17 SETTEMBRE 2020 IL VICE MINISTRO DELLA SALUTE PIERPAOLO SILERI HA FIRMATO IL DECRETO DI ISTITUZIONE DEL GRUPPO DI LAVORO E IL 13 NOVEMBRE SONO STATI NOMINATI I MEMBRI: È STATO TENUTO CONTO DELLA RICHIESTA PRESENTATA DALLA FEDERAZIONE, IN COLLOQUIO CON IL MINISTRO IL 4 AGOSTO PRECEDENTE, DI NOMINARE ANCHE I RAPPRESENTANTI DEI PAZIENTI, RISERVANDO UN POSTO ALLA PRESIDENTE DI UNIAMO. I LAVORI DEL TAVOLO SONO INIZIATI IL 30 NOVEMBRE.



La progressiva implementazione dei sistemi regionali di screening neonatale esteso (SNE) delle malattie metaboliche ereditarie come disciplinato dalla Legge n. 167/2016 e ss.mm.ii. e dal Decreto del Ministero della Salute del 13 ottobre 2016 "Disposizioni per l'avvio dello screening neonatale per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie" è stato uno dei fronti di principale impegno delle Regioni/PPAA che ha trovato nel Centro di coordinamento sugli screening neonatali un'efficace luogo e strumento di crescita del sistema che ha reso possibile il fatto che a fine 2019 il programma SNE regionale sia in via di finalizzazione anche nelle ultime 3 Regioni che non lo avevano ancora attivato. In Lazio e Toscana, in particolare, è partita una sperimentazione per l'allargamento dello SNE alla SMA (Atrofia muscolare spinale) fin dalla seconda metà del 2019

Il programma nazionale di SNE rappresenta un fiore all'occhiello della rete italiana malattie rare come i dati aggiornati sul confronto con gli altri Stati Membri dell'Unione Europea confermano. Altri punti di forza della rete nazionale malattie rare sono rappresentati dal modello organizzativo delle reti regionali delle malattie rare, in accordo con la policy nazionale, e all'eccellenza di diversi centri di competenza confermato anche dai dati sulla partecipazione agli European Reference Networks; dall'accessibilità del farmaco anche attraverso i diversi percorsi definiti nel tempo; dal sistema di sorveglianza e monitoraggio implementato su base regionale/interregionale e nazionale e dall'esistenza di più help-line istituzionali di riferimento per le malattie rare.



IL PROGRAMMA NAZIONALE DI SNE RAPPRESENTA UN FIORE ALL'OCCHIELLO DELLA RETE ITALIANA MALATTIE RARE



Per gli aspetti più puntuali sono anche quest'anno numerosi gli spunti di riflessione che emergono dalla lettura del rapporto "MonitoRare" e che ben si prestano a successivi approfondimenti. In queste prime pagine ci cimentiamo con l'arduo compito di provare a fare efficacemente sintesi della fotografia di questa sesta edizione del rapporto: ci proviamo con l'unico intento di offrire alla riflessione alcuni elementi che, più di altri, assumono un ruolo strategico per il futuro dell'assistenza alle persone con malattia rara (PcMR) e alle loro famiglie a livello internazionale, nazionale e locale.

ALCUNI ESEMPI DEI PUNTI DI FORZA DEL SISTEMA DELLE MALATTIE RARE IN ITALIA CHE LA SESTA EDIZIONE DI MONITORARE CONFERMA SONO:

l'accessibilità del farmaco

il numero di farmaci orfani complessivamente disponibili in Italia a fine 2018 è pari a 109 (su 135 autorizzati dall'EMA). Le nuove autorizzazioni da parte di AIFA nel corso del 2018 sono state 17, in leggera crescita rispetto al dato medio del triennio 2015-2017 (pari a 15);

i **consumi** di farmaci orfani, dal 2014 al 2018, sono aumentati del 43,5% in termini assoluti e del 66,6% in termini relativi sul totale dei consumi di farmaci;

la **spesa per i farmaci orfani** è salita dai 1.060 milioni di € del 2014 ai 1.781 milioni di € del 2018 (+68,0%): nello stesso periodo di tempo l'incidenza della spesa per i farmaci orfani sul totale della spesa farmaceutica è salita dal 5,3% al 8,1% (+52,5%);

il numero di farmaci per le malattie rare compresi nell'elenco della Legge n. 648/1996 è cresciuto dai 13 del 2012 ai 29 del 2019;

le richieste di accesso al fondo AIFA (di cui alla Legge 326/2003, Art. 48) aumentano in maniera esponenziale passando dalle 82 del 2017 alle 991 del 2019 (erano appena 20 nel 2016), con un tasso di approvazione delle richieste che sale dal 65,1% del 2017 al 79,4% del 2019 (il numero di beneficiari sale a 1.751 includendo anche i tumori rari).



IL PORTALE WWW.MALATTIERARE.GOV.IT PREVEDE UNA NEWSLETTER FRUTTO DI UNA COLLABORAZIONE FRA UNIAMO E L'ISTITUTO SUPERIORE DI SANITA'

l'accesso alle informazioni

18 Regioni/PPAA hanno un sistema istituzionale di informazione dedicato alle malattie rare, 16 delle quali sotto forma di help-line telefonica strutturata (oltre 11.000 le PcMR con le quali sono entrate in contatto nel 2019). Recentemente anche il Servizio di Ascolto, Informazione e Orientamento sulle malattie rare di UNIAMO è entrato nell'European Network of Rare Diseases Help-lines di cui fanno parte a livello europeo 25 servizi di help-line, andandosi ad aggiungere al Telefono Verde Malattie Rare del Centro Nazionale Malattie Rare dell' Istituto Superiore di Sanità (CNMR-ISS), al Coordinamento delle malattie rare della Regione Veneto e alle altre due help line entrate nel network nel 2018 ovvero Centro di Ascolto Malattie Rare della Regione Toscana e il Centro di ascolto per le malattie rare del Piemonte e della Valle d'Aosta;

Ad inizio 2020 è stato lanciato il nuovo portale inter-istituzionale - www.malattierare.gov.it - frutto di un grande lavoro di collaborazione tra Ministero della Salute e Istituto Superiore di sanità e realizzato col sostegno economico del Ministero dell'Economia e delle Finanze e il supporto tecnico dell'Istituto Poligrafico e Zecca dello Stato che nella recente emergenza da COVID-19 è già risultato essere uno dei siti più utilizzati per la ricerca delle informazioni dalle persone con malattia rara.



800.89.69.49

[Editoriale](#) | [News](#) | [Eventi](#)

RaraMente

La newsletter, dedicata al mondo delle malattie rare, è frutto della collaborazione tra l'Istituto Superiore di Sanità e UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare.

Se vuoi scriverci o segnalare una iniziativa, manda una e-mail a: newsletter.mr@iss.it

LA QUALITÀ E LA COPERTURA DEI SISTEMI DI SORVEGLIANZA.

1 PERSONA SU 5 HA MENO DI 18 ANNI

La qualità e la copertura dei sistemi di sorveglianza

- ☞ aumenta la copertura dei registri regionali delle malattie rare: la prevalenza stimata sulla popolazione delle persone inserite nei RRMR al 31.12.2019 sale a 0,61% (0,72% nei minori di 18 anni) dallo 0,30% di MonitoRare 2015;
- ☞ per la prima volta i dati sono relativi a tutte le malattie rare di cui all'Allegato 7 del DPCM 12.01.2017: sulla base delle oltre 345.000 PcMR registrate nei RRMR a fine 2019 (+ 35.000 unità rispetto all'anno precedente) il gruppo più presente è quello delle malattie del sistema nervoso centrale e periferico (16%), a seguire il gruppo delle malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi generiche (14%), quindi le malattie del sangue e degli organi ematopoietici (13%); poi le malattie dell'apparato visivo (10%), del metabolismo (8%), del sistema osteo-muscolare e del tessuto connettivo (7%) e del sistema circolatorio (6%). Gli altri gruppi di patologie non superano la soglia del 5%;
- ☞ sulla base dei dati dei RRMR il numero di persone con malattia rara esenti nel nostro Paese potrebbe arrivare a superare le 600.000 unità con una prevalenza stimata dell'1,0% sulla popolazione;
- ☞ 1 persona con malattia su 5 ha meno di 18 anni;
- ☞ molto significative le differenze per età: nei bambini/ragazzi quasi il 40% delle malattie rare sono ascrivibili al gruppo delle "Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche", il cui peso percentuale si riduce a meno del 10% negli adulti per i quali la classe modale risulta, invece, essere il gruppo delle "Malattie del sistema nervoso centrale e periferico" (quasi il 20%);



LA RICERCA TIENE IL PASSO E IN ALCUNI CASI AUMENTA

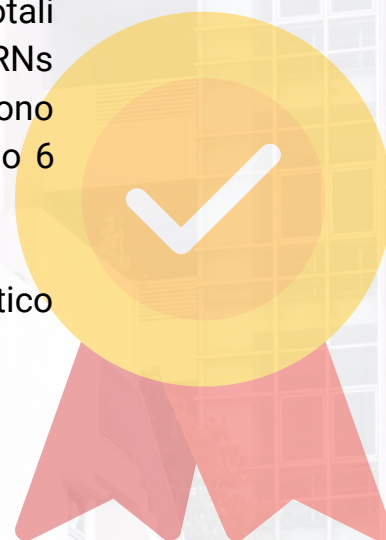
La ricerca

- aumenta ancora il peso degli studi clinici autorizzati sulle malattie rare sul totale delle sperimentazioni cliniche: dal 20,0% del 2013 al 32,1% del 2019 (+2% sul 2018), dato reso ancora più significativo dal fatto che nell'ultimo anno si è osservato un ulteriore incremento del numero assoluto degli studi (216 nel 2019 a fronte dei 117 del 2013);
- praticamente 6 sperimentazioni cliniche relative alle malattie rare su 10 (58,3%) nel 2019 sono relative a studi di Fase I o II (48,9% nel 2018);
- cresce leggermente il peso dei principi attivi di natura biologica/biotecnologica che rappresentano il 31,5% del totale delle sperimentazioni cliniche sulle malattie rare nel 2019 (rispetto al 29,4% del 2018), mentre i principi attivi di natura chimica si assestano al 59,2% (rispetto al 58,5% del 2018);
- prosegue il trend di riduzione della presenza dei gruppi di ricerca italiani nei progetti relativi alle malattie rare inseriti nella piattaforma Orphanet: 13,6% nel 2019 (a fronte del 15,8% del 2018);
- 380 i progetti di ricerca corrente sulle malattie rare condotti dagli Istituti di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico (IRCCS) nel 2019 (12,6% del totale, in crescita rispetto all'anno precedente) per un valore di oltre 15 milioni di euro (13,5% del totale, in crescita rispetto all'anno precedente);
- 7,7 milioni di euro (16,3% del totale) le risorse della ricerca sanitaria finalizzata investite su progetti per le malattie rare (in aumento rispetto all'anno precedente);
- aumentano il numero di centri partecipanti, il numero di persone coinvolte e il numero di diagnosi perfezionate dai vari programmi implementati per le malattie senza diagnosi;
- 7 dei 12 progetti finanziati dal Bando AIFA 2017 per la ricerca indipendente sono relativi alle malattie rare (58,3%). Per il bando 2018 sono stati presentati 105 progetti di cui 74 sulle malattie rare (70,5%) 53 dei quali sono stati ammessi alla fase di valutazione da parte dei revisori internazionali (su 68; 77,9%);





IL RUOLO DEI CENTRI, LA LORO QUALITA'


La qualità dei centri di competenza

- sono 221 i centri di riferimento per le malattie rare identificati da Regioni/PPAA (3,7 per 1 milione di abitanti);
- l'Italia è al primo posto per numero di health care providers (HCPs) membri delle ERNs: 189 sui 953 totali (19,8%) e gli HCPs italiani sono presenti in tutte le ERNs eccetto una (solo Francia, Olanda e Belgio sono presenti in tutte e 24 le ERNs). Mediamente vi sono 6 HCPs italiani per ciascuna ERN;
- oltre 240 i Percorsi Diagnostico Terapeutico Assistenziali definiti a fine 2019.



L'ATTIVA PARTECIPAZIONE DELLE PERSONE CON MALATTIE RARE E DEI LORO RAPPRESENTANTI ASSOCIATIVI

-  sale a 615 il numero di associazioni italiane di persone con malattia rara (1 ogni 100.000 abitanti). Il lavoro congiunto promosso da UNIAMO con le associazioni e le istituzioni di settore ha portato nel corso del 2019 all'elaborazione di due importanti documenti di riferimento per le PcMR:
 - un position paper sullo screening neonatale esteso;
 - un position paper sulle help line istituzionali per le malattie rare.
-  come sopra ricordato, un rappresentante delle persone con malattia rara è stato individuato fra i componenti del nuovo Gruppo di Lavoro che dovrà portare all'aggiornamento del PNMR e che assume anche la funzione dell'Organismo di Coordinamento e Monitoraggio per lo sviluppo delle ERNs;
-  17 le Regioni/PPAA che prevedono la presenza dei rappresentanti delle associazioni delle persone con malattia rara negli organismi di partecipazione a livello regionale sulle malattie rare;
-  cresce il numero di persone coinvolte nei 24 *european patient advocacy groups* (ePAGs) e aumenta la partecipazione dei rappresentanti delle PcMR italiane: nel 2019 sono 50 sui 306 complessivi (16,3%) rispetto ai 36 su 263 (13,7%) dell'anno precedente; aumenta anche il numero di ePAGs in cui è presente almeno un rappresentante italiano (20 su 24, 83,3% vs. 66,7% dell'anno precedente);

è stato creato, con il supporto della Federazione UNIAMO, il gruppo di coordinamento "ePAG Italia" che raggruppa 46 rappresentanti delle PcMR italiane negli ePAGs;
-  3 rappresentanti delle persone con malattia rara sono componenti del "Centro di coordinamento sugli screening neonatali" previsto dall'art. 3 della Legge n. 167 del 19 agosto 2016 "*Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie*";

un rappresentante delle persone con malattia rara è componente del centro di coordinamento nazionale dei comitati etici territoriali previsto dalla Legge 11 gennaio 2018, n. 3 "*Delega al Governo in materia di sperimentazione clinica di medicinali nonché disposizioni per il riordino delle professioni sanitarie e per la dirigenza sanitaria del Ministero della salute*".

LA PROGRAMMAZIONE SANITARIA REGIONALE E GLI SFORZI DELL'INPS

Da registrare positivamente anche il fatto che, a fine 2019, sono 16 le Regioni/PPAA che hanno inserito il tema delle malattie rare nell'ambito degli strumenti generali di programmazione sanitaria (vigenti o in via di approvazione nel 2019) o che hanno definito un Piano Regionale Malattie Rare.

Una citazione a sé merita anche lo sforzo che l'Istituto Nazionale Previdenza Sociale (INPS) sta approfondendo per l'adeguata valutazione della complessità delle malattie rare in sede di commissione di riconoscimento dell'invalidità civile. Il positivo impatto delle linee guida e delle comunicazioni tecnico-scientifiche elaborate sul tema dall'INPS – diverse delle quali negli ultimi anni – sono evidenti dai dati relativi al riconoscimento dell'invalidità civile per le malattie rare nel periodo 2015-2019.

Sono oltre 15.000 i riconoscimenti di invalidità civile (indennità di frequenza, assegno di invalidità, pensione di invalidità, indennità di accompagnamento) avvenuti nel quinquennio per le 16 malattie rare considerate con una media di poco inferiore ai 3.050 casi annui. I riconoscimenti sanitari per malattia rara nel periodo 2014-2018 hanno rappresentato mediamente lo 0,40% del totale.



LE CRITICITA'

L'altra faccia della medaglia è rappresentata dalle criticità che persistono, come le disomogeneità territoriali nell'accesso ai servizi sanitari, socio-sanitari e sociali di cui sono esemplificazione:

- le diseguità nella **distribuzione geografica** degli ospedali italiani che partecipano alle ERNs: 8 Regioni/PPAA non hanno alcuna centro partecipante alle ERN e il 66,7% (n= 44) degli ospedali che partecipano ad almeno una ERN si trova nelle regioni settentrionali, il 19,7% (n=13) al centro e appena il 13,6% (n=9) nel mezzogiorno;
- l'ancora **incompleta attivazione dello screening neonatale esteso** di cui alla Legge n. 167/2016;
- il diverso grado di regolamentazione della somministrazione di terapie farmacologiche e non **in ambito scolastico** oggetto di specifica disciplina in 10 Regioni/PPAA;
- la carenza di **programmi di sollievo** presso strutture di degenza competenti non ospedaliere per le persone con malattia rara previsti o in fieri solo in 11 Regioni/PPAA;
- la mancata definizione dei **Percorsi Diagnostico Terapeutico Assistenziali** delle persone con malattia rara in alcuni territori e la diversità dei modelli adottati per la definizione;
- la mancata adozione di soluzioni gestionali ed amministrative tendenti a valutare la fattibilità di **modalità di remunerazione che considerino la complessità** della gestione assistenziale della persona con malattia rara nel setting ospedaliero e territoriale;
- la mancata adozione dei necessari strumenti amministrativi per **valutare l'efficacia**, riconoscere e garantire l'adeguata remunerazione delle prestazioni di consulenza a distanza da parte dei presidi/centri di competenza.

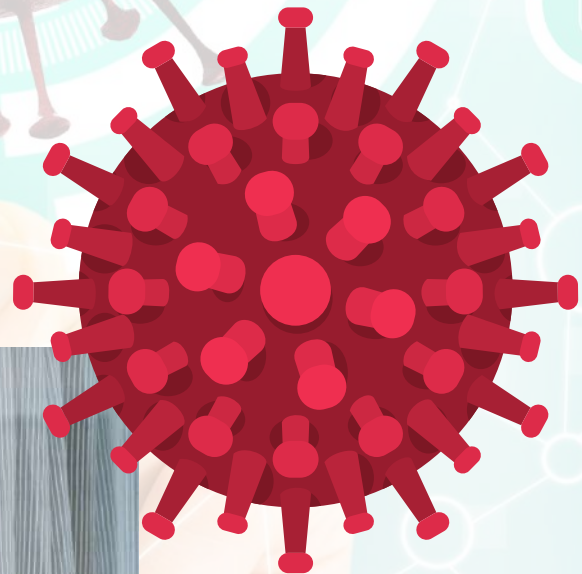


... E CON IL COVID - 19?

Con la pandemia CoViD 19 il sistema sanitario, in sofferenza, ha dovuto riorganizzare l'offerta di servizi.

AIFA ha consentito la proroga dei piani sanitari; la dematerializzazione della ricetta sanitaria è diventata prassi; molte Regioni hanno deliberato sull'attivazione e tariffazione di tele-assistenza e tele-medicina.

E' stata implementata l'offerta di terapia domiciliare, anche con il ricorso al supporto privato. In alcuni casi questo ha evidenziato ulteriori disparità regionali. Dopo aver verificato che i modelli di sistema che hanno retto meglio all'emergenza CoViD-19 sono stati quelli che prevedevano un più stretto rapporto con il territorio rispetto a quelli che avevano accentuato una funzione centralizzata dell'Ospedale, il dibattito in corso è **come riportare ad un ruolo centrale la medicina territoriale e valorizzare anche la figura dell'infermiere di comunità**, per il quale è stata approvata una Legge specifica (L. 77/2020).



I temi in discussione

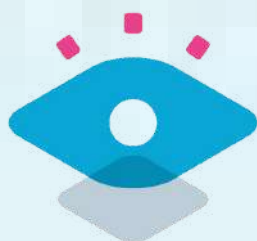
Diagnosi

Accesso alle terapie

Holistic care

Patient engagement

Digital Health



Rare 2030

Foresight in Rare Disease Policy

Tappa Italia

DIAGNOSI

Temi in discussione

- 1. Sviluppare programmi accessibili di diagnosi e di prevenzione sull'intero territorio nazionale e promuovere condivisione dati informazioni ed esperienze a livello internazionale*
- 2. promuovere e sostenere utilizzo di tutte le tecnologie disponibili per accelerare e aumentare la capacità di diagnosi*
- 3- Promuovere e supportare studi socio economici sul costo efficacia della diagnosi e costi invisibili delle famiglie per informare le politiche*
- 4- Prevedere la formazione e informazione di tutti professionisti sanitari sui percorsi diagnostici con il coinvolgimento delle associazioni di pazienti*
- 5- Le Reti Europee di riferimento hanno un ruolo importante per la definizione di linee guida sui percorsi diagnostici e utilizzo di infrastrutture di condivisione*



LA DISCUSSIONE

PREVENZIONE PRIMARIA

In Italia il programma di prevenzione primaria è già in atto con le linee guida per l'integrazione di acido folico durante la gravidanza per prevenire difetti del tubo neurale, ma dovrebbe essere ampliato andando ad includere non solo la somministrazione di acido folico ma anche indicazioni alimentari e stili di vita. Ugualmente importante è la sensibilizzazione della cittadinanza sui test genetici in fase preconcezionale e il counselling genetico per le famiglie a rischio. Campagne di formazione ed informazione verso i medici di famiglia dovrebbero essere previste. Sarebbe importante che anche a livello EU se ne riconoscesse l'importanza raccomandando la sua attuazione.

PREVENZIONE SECONDARIA

Per quanto attiene la prevenzione secondaria l'attuale programma di screening neonatale esteso, che ha incluso anche circa 40 malattie metaboliche grazie alla Legge 167 del 2016, è molto valido. Due i punti di criticità: una maggiore uniformità nella sua implementazione a livello regionale e un incremento del numero di patologie sottoposte a screening, via via che si rendono disponibili le terapie. Lo Screening Neonatale deve essere considerato come SISTEMA e non come un semplice test prevedendo il coinvolgimento e la formazione di tutti gli attori del sistema che si relazionano con i futuri genitori in tutti i momenti del percorso.

L'informazione sulle finalità, modalità e valore dello screening neonatale verso la popolazione deve essere aumentata anche attraverso campagne pubbliche promosse dal Ministero con il coinvolgimento delle Associazioni dei pazienti.

Grande attenzione va posta all'identificazione dei Centri di competenza responsabili della presa in carico del paziente post diagnosi e alla qualità certificata dei laboratori che devono rispondere a standard uniformi e certificati

COLLABORAZIONE FRA ENTI

Raccomandato lo sviluppo una maggiore collaborazione tra clinici e aziende farmaceutiche e l'Ente regolatorio - AIFA- per permettere di conoscere in anticipo quali terapie sono nella pipeline delle aziende. Questa collaborazione permetterà la necessaria validazione di test di screening prima dell'autorizzazione al commercio delle terapia per la specifica patologia così da farsi trovare pronti. Una maggiore collaborazione aiuterebbe ad indirizzare la ricerca verso ulteriori patologie e aumentare la conoscenza anche sulla storia naturale tra i clinici. Inoltre l'interazione con le ERNs permetterebbe l'identificazione di numeri maggiori di pazienti da includere nelle conseguenti sperimentazioni cliniche.

NON DIAGNOSTICATI

Per evitare peregrinazioni sul territorio nazionale e un allungamento dei tempi per la diagnosi deve essere tracciato il percorso chiaro verso i centri che hanno programmi per i non diagnosticati.

Raccomandato **un coordinamento nazionale in un programma nazionale per le condizioni non diagnosticate da parte del Ministero della Salute** per armonizzare i vari programmi esistenti in Italia, di cui alcuni centri fanno già parte del UDNI-Undiagnosed Diseases International Network, portando ad una maggiore collaborazione e condivisione dei dati. Viene raccomandata **l'erogazione di adeguati finanziamenti canalizzata sui centri che hanno specifici e validati programmi per le malattie non diagnosticate**, con l'utilizzo di tecnologie anche di nuova generazione e adottando un approccio multidisciplinare e di scambio anche a livello internazionale attraverso le ERN.

La criticità maggiore è che molti pazienti senza diagnosi spesso accedono tramite CUP, dal quale a volte vengono indirizzati in modo errato, va quindi **identificato un punto unico di accesso verso cui indirizzare il paziente** e prevedere un'adeguata formazione al personale amministrativo.

Deve essere altresì garantita una **rete nazionale di laboratori che rispondano a standard di qualità certificata**, garantendo in questo modo ai pazienti una corretta tracciabilità e lettura dei campioni e tempi certi nella risposta. Ne consegue la **necessità di aggiornamento del nomenclatore dei servizi di laboratorio** che include ancora servizi diagnostici obsoleti ma non quelli rispondenti alle nuove tecnologie.

Emerge che in ogni Paese quindi anche in Italia esistono laboratori del SSN in grado di sviluppare l'intero genoma senza necessità di effettuare il test all'estero né tanto meno di ricorrere a laboratori a pagamento.

La collaborazione con le varie ERN per la condivisione dati e scambio conoscenze è essenziale per accelerare la diagnosi. Ogni ERN interessata dovrebbe avere un programma per NON diagnosticati ed è auspicabile un maggior coordinamento tra HCPs nazionali.

IL RUOLO DELLE BIOBANCHE

Si rileva la necessità di sviluppare delle Linee guida per l'utilizzo uniforme della Rete delle Biobanche per l'invio e il mantenimento dei campioni biologici , compresi i cartoncini dello SNE, anche per ulteriori scopi di ricerca accessibile. Questo porta a raccomandare la necessaria formazione e informazione sull'importanza del consenso informato sia verso gli operatori sanitari che verso la cittadinanza tutta.

STUDI SOCIO ECONOMICI

Per contribuire ad orientare le scelte strategiche sarebbe opportuno dare impulso, attraverso le ERN, **a studi socio economici sul costo efficacia della diagnosi.** Nel costo dovrebbero essere inclusi anche i costi derivanti dalle diagnosi errate e costi sociali ed economici per le famiglie.

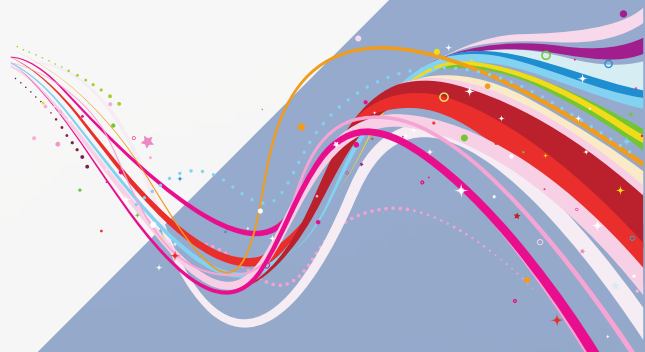
FORMAZIONE

Si ritiene che alla base di tutto ci sia una necessità di implementare la conoscenza sulle MR. Il primo punto dal quale partire è la formazione degli studenti universitari sulle MR: si dovrebbe prevedere un modulo formativo universitario dedicato alle MR. Altrettanto importante ai fini del ricambio generazionale tra i clinici è anche la formazione post universitaria. Occorre cominciare ora a pensare ad azioni programmate in modo da essere pronti da qui a 10 anni. Viene lanciata la provocazione di prevedere le "quote Rari" nelle assunzioni, cioè qualcuno che venga assunto col preciso mandato di occuparsi di MR.

Già in atto il programma di formazione ai referenti regionali in tema di screening, a cura dell'Istituto Superiore di Sanità.

IL GRUPPO "DIAGNOSI"

**E' STATO MODERATO DA SIMONA BELLAGAMBI
E VERBALIZZATO DA ROSSELLA BRINDISI**



ACCESSO ALLE TERAPIE

Temi in discussione

- *Sostenibilità dei sistemi sanitari e tutela del diritto di tutti i pazienti ad accedere a un'assistenza sanitaria di qualità*
- *Criteri condivisi in materia di prezzi e rimborsi*
- *Procedure amministrative e burocrazia tortuose*
- *Tempistiche e lunghi intervalli tra le autorizzazioni all'immissione in commercio e fissazione dei prezzi e rimborsi*
- *Disomogeneità tra regioni e a livello territoriale*
- *Innovatività e valore terapeutico aggiunto*
- *Sostegno alla ricerca e all'innovazione*



LA DISCUSSIONE

Il tavolo di lavoro “Accesso alle terapie” ha improntato la discussione sugli obiettivi chiave della Strategia Farmaceutica per l’Europa adottata il 25 novembre 2020 e volta a garantire l’accesso a medicinali innovativi, sicuri e dal prezzo contenuto.

I temi di discussione sono stati affrontati tenendo in considerazione il contesto europeo ma anche nazionale in materia di esigenze mediche non soddisfatte, accesso ai farmaci innovativi e meccanismi di preparazione e risposta alle emergenze.

Per il conseguimento degli obiettivi contenuti nella Strategia è stato ritenuto fondamentale tenere conto degli insegnamenti tratti dalla situazione di emergenza del Covid-19, prepararsi per poter rispondere alle necessità di tutti i pazienti con MR e lavorare concretamente su dialogo e collaborazione multi-stakeholder. Le raccomandazioni riportano infatti priorità condivise e stilate da un gruppo di lavoro formato da rappresentanti delle associazioni di pazienti, industria, reti regionali per le MR, ERN, ma anche medici e farmacisti.

Tra le criticità evidenziate a livello nazionale vi è la carenza di personale e di centri esperti. Le difficoltà di presa in carico del paziente rendono pertanto ancora più complicato l’accesso alle terapie e l’organizzazione interna di centri preparati ad accogliere terapie avanzate e innovative.

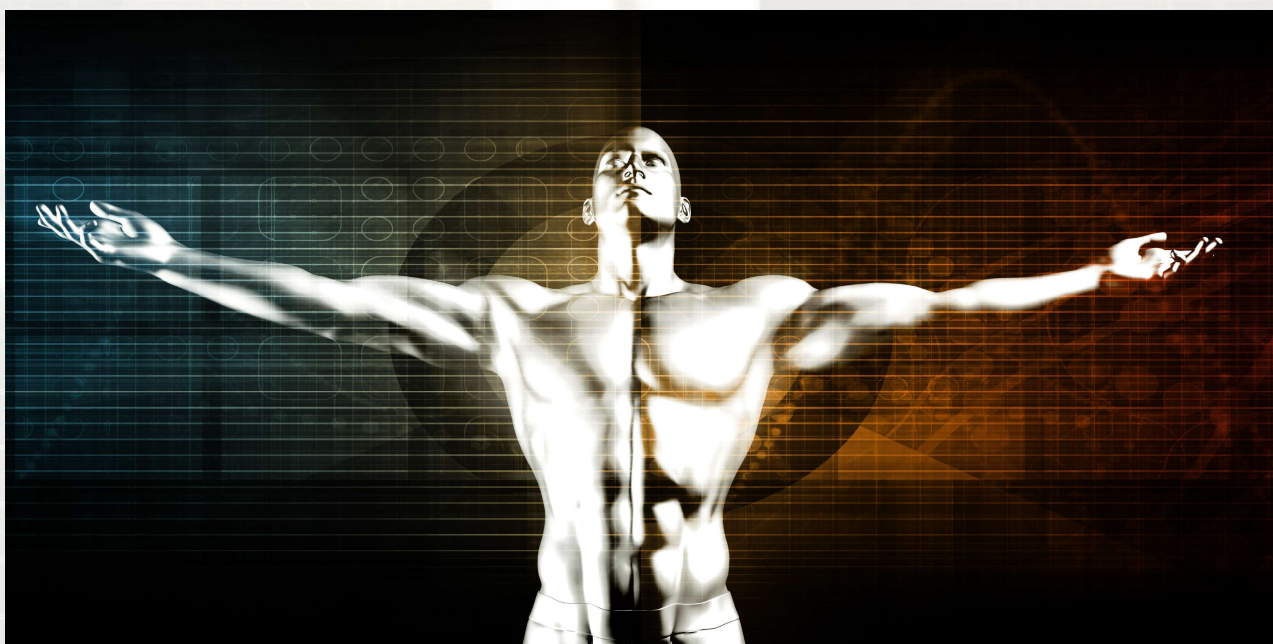
Le risorse non sono a loro volta ben distribuite e gli alti costi dei farmaci possono influenzare tagli nella continuità’ di altre terapie come quella riabilitativa. Le malattie rare necessitano di un notevole impegno organizzativo da parte delle aziende ospedaliere e degli stessi dipartimenti e alla carenza di personale medico e sanitario si aggiunge la necessità di gestire in maniera multidisciplinare la complessità e le esigenze del paziente raro. Gli investimenti sul personale e la formazione faciliterebbero non solo la presa in carico ma anche l’organizzazione di centri esperti dedicati a trial clinici per terapie avanzate e innovative per i quali è fondamentale definire requisiti organizzativi e di competenza in modo da tenerci pronti ad accogliere tali terapie rendendole effettivamente disponibili e sostenibili.

Per garantire una maggiore attenzione verso le malattie rare (MR) e agire concretamente su investimenti, prezzi e costi è necessario parlare di MR, comprendere **l'impatto non solo economico ma anche sociale delle MR** e investire sulla formazione. Abbiamo a disposizione flussi amministrativi utili per poter avviare indagini con codice di esenzione e controllare piani terapeutici in base ai quali viene fatta anche la programmazione regionale (es. Toscana), ma abbiamo **necessità di un sistema più immediato e interoperabile** che tenga non solo sotto controllo la spesa ma consenta di monitorare le prescrizioni e quindi le esigenze e la qualità della vita del paziente.

In riferimento ai tempi procedurali e organizzativi le maggiori criticità si riscontrano a livello regionale e sull'uso compassionevole. La differenza di approccio delle regioni complica la modalità di accesso, lo rallenta e accentua le disomogeneità territoriali. Le tempistiche si allungano oltre le previsioni e ci si arena per troppo tempo tra iter AIFA e iter regioni. Si creano seri ritardi, ulteriori attese per poi riscontrare disparità di accesso tra regioni. La normativa sull'uso compassionevole complica ancora maggiormente l'accesso a terapie promettenti e si riscontrano ritardi in merito anche all'applicazione del Decreto Balduzzi (Legge n. 189/2012) che stabilisce in 100 giorni il tempo massimo per completare la procedura di rimborsabilità.

Un'altra criticità si ritrova nella procedura di inserimento dei farmaci orfani nel prontuario regionale che genera ulteriori rallentamenti e tempistiche di accesso diverse da una regione all'altra. A differenza dei farmaci orfani, nei farmaci orfani innovativi l'azienda non ha l'onere di negoziare regione per regione l'inserimento nel prontuario regionale e il farmaco è reso disponibile su tutto il territorio nazionale garantendo in questo modo un accesso più immediato. Il requisito di innovatività che viene riconosciuto da AIFA e ha un percorso ben strutturato e definito può avere però ripercussioni sull'Industria e conseguentemente anche sui pazienti penalizzando l'innovatività e il valore terapeutico aggiunto. I produttori di farmaci orfani che accedono al fondo acquisti diretti sono infatti esenti da un eventuale ripiano del payback a differenza dei farmaci orfani con il requisito di innovatività. Tale situazione può influenzare la decisione dell'azienda di non richiedere l'innovatività per poter accedere al fondo degli acquisti diretti dei farmaci orfani e non essere richiamati a ripianare il payback, portando così i pazienti ad attendere i tempi di ogni singola regione per l'inserimento nei prontuari regionali.

Infine, l'accesso alle terapie non può essere garantito senza iniziative di investimento sulla ricerca e fondi promossi dai Ministeri della Salute, dell'Università e della Ricerca per le malattie rare che a livello nazionale mancano da troppo tempo. Si dovrebbero seguire le azioni di finanziamento intraprese in una situazione difficoltosa come quella del Covid-19 e a loro volta Università e IRCCS devono trovarsi pronti a rispondere ai bandi per poter esplorare nuove possibilità per la ricerca di base e per farmaci sicuri già approvati o che non hanno dimostrato efficacia per altre patologie.



IL GRUPPO "ACCESSO ALLE TERAPIE"

**E' STATO MODERATO DA MICHELA ONALI
E VERBALIZZATO DA PASQUALE CACCIATORE**

PATIENT ENGAGEMENT

Temi in discussione

- 1. Formalizzare il ruolo delle comunità dei pazienti nella identificazione di focus di ricerca e legislazione*
- 2. Istituzionalizzare il coinvolgimento delle organizzazioni dei pazienti nello sviluppo di studi e protocolli dalle primissime fasi.*
- 3. Stabilire le qualità necessarie di una associazione di pazienti perché possa assolvere al proprio ruolo.*
- 4. Coinvolgere le associazioni dei pazienti con ruoli attivi nella creazione e management delle reti nazionali per ogni malattia rara, incluso il coinvolgimento delle organizzazioni di pazienti nelle strutture e nei processi decisionali nazionali relativi alle reti ERN.*
- 5. La professionalizzazione delle associazioni dei pazienti con relativi fondi Europei stanziati per questo.*
- 6. Formazioni obbligatoria clinici ERN e clinici dei centri RD per educare al valore del coinvolgimento delle associazioni dei pazienti garantendo una comprensione più ampia dei vantaggi e dei risultati più efficaci.*



LA DISCUSSIONE

Il dibattito ha avuto come premessa principale che il Patient Engagement è un valore aggiunto in tutte le attività relative alle malattie rare.

Un aspetto emerso e condiviso da tutti è stato che nonostante il coinvolgimento dei pazienti porti vantaggi indiscussi, siamo ancora lontani dalla piena consapevolezza di questo valore e anche da un metodo che assicuri la sua operabilità efficiente.

Di fatto dunque, troppo spesso il Patient Engagement è un aspetto teorico piuttosto che una reale attività.

Si rende necessario:

evitare di spuntare solo formalmente la casella del "Patient Engagement"

Assicurarsi che tutti gli attori siano consapevoli del vero significato di questa prassi e dei vantaggi che porta.

Che i pazienti formati per questo siano identificabili in modo di assicurare che ai tavoli ci siano contributi competenti.

Sulla base di questa premessa si sono identificate tre priorità e le relative azioni da perseguire per migliorare il patient engagement entro il 2030:

Ricerca - garantire il coinvolgimento nello sviluppo di studi e protocolli dalle primissime fasi. Soltanto in questo modo si riesce a beneficiare del valore della partecipazione dei pazienti. Un coinvolgimento in fase tardiva rischia di esprimersi solo come mero endorsement o formalità perdendo di fatto il valore che la prospettiva del paziente può dare agli outcome del progetto di ricerca.

Reti - Le Associazioni dei pazienti devono essere soggetti attivi nella implementazione e ottimizzazione delle Reti Nazionali e ERN. Le reti hanno una struttura e una gestione fortemente istituzionale e improntata sulle necessità cliniche e di ricerca. Coinvolgere le associazioni dei pazienti, specialmente nelle reti nazionali, permette di ottimizzare queste reti con i bisogni pratici e logistici dei pazienti stessi. Le Associazioni possono sia portare esigenze non contemplate prima ma anche funzionare da ponte e back office per ciascuna patologia. I vantaggi sarebbero enormi sia per la comunità dei pazienti, che per i clinici e non ultimo per il sistema sanitario.

Consapevolezza - Ruoli e contributi chiari per garantire vantaggi e risultati più efficaci. Se non si conoscono i vantaggi di avere un paziente esperto o una associazione di pazienti coinvolti si perde una risorsa immensa. Allo stesso tempo se le associazioni non sono consapevoli del ruolo che sono chiamati a svolgere e su come svolgerlo si rischia di perdere una grande opportunità. Si rischia di vanificare sforzi in assenza di una consapevolezza di ruoli e contributi.

Azioni trasversali alle macro aree

Vediamo ora le specifiche azioni di breve e medio termine per assicurare che le priorità vengono realizzate. Le azioni sono trasversali a tutte le macro aree e raggruppabili in tre tipologie:

1. Formare

Formare Istituzioni, Clinici, Ricercatori e Case Farmaceutiche sul reale vantaggio del patient engagement. Queste formazioni dovrebbero essere portate avanti già nei corsi universitari nonché con ECM specifici e con webinar e training nelle ERN. Solo così si può creare una cultura di coinvolgimento dei pazienti che passi da "concessione" a reale utilizzo della risorsa per gli outcome condivisi.

Continuare Formare Pazienti e Associazioni per essere all'altezza del loro ruolo. Chiaramente le associazioni devono avere la stessa consapevolezza del ruolo che sono chiamati ad assolvere. Per questo è indispensabile dimostrare di fare altrettante formazione per acquisire le consapevolezze, le conoscenze e le capacità per portare un reale contributo dove richiesto e necessario.

2. Istituzionalizzare

Presenza obbligatoria delle Associazioni nei Comitati Etici. In questo modo di formalizza subito in un contesto pre-esistente dove tutti i progetti di ricerca approdano. Questo non crea di per se' un obbligo a coinvolgere nelle fasi precedenti ma crea la cultura della partecipazione. Sarebbe forse anche possibile suggerire che i comitati etici chiedano dimostrazione della partecipazione dei delegati dei pazienti in tutte le fasi di sviluppo del progetto. Questo creerebbe un impatto maggiore.

Profilare Pazienti Esperti e Associazioni per garantire chiarezza di ruoli e qualità del contributo. Chiaramente quello che è indispensabile è assicurarci che chi partecipa come delegato del paziente abbia le reali competenze per farlo e stia portando veramente un valore al tavolo. Non vogliamo che si riduca a "spuntare" un requisito. Dunque creare un database di interlocutori formati per questo (vedi punto formazione) con una chiara distinzione tra Delegati di Associazioni e Pazienti esperti individuali. Entrambi di grande valore ma occorre conoscere la differenza e saperli identificare.-

Hub per malattia rara con ruolo attivo di creazione e management. A livello delle singole nazioni sarebbe essenziale la creazione di HUB/RETI per patologia o gruppi di patologia e in queste reti le Associazioni possono avere una funzione essenziale di ottimizzazione e backoffice ma il loro ruolo e valore (dove esiste la competenza per farlo - qui il collegamento con la formazione e profilazione) devono essere istituzionalizzate.

3. Professionalizzare

Sdoganare eticamente attività “non profit” retribuite. I livelli di competenza richiesti, il tempo necessario per assolvere al ruolo di Paziente o Associazione esperta, lasciano chiaramente intendere che richiede un enorme dedizione e sforzo che pesa sui pazienti che fanno questo a livello volontario. In Italia ma anche in tante nazioni Europee va creato un cambiamento culturale. L'Associazionismo può e deve professionalizzarsi. Assumere staff per assolvere meglio al proprio compito è assolutamente etico ma culturalmente non ben accetto, a volte anche dentro le stesse associazioni. Professionalizzando parti delle associazioni si evita burn out, si assicura puntualità ed efficienza e miglioramento delle azioni delle associazioni stesse.

Destinare fondi Europei e Nazionali per le Associazioni nella fase di Start Up e/o implementazione. Le associazioni, per potersi professionalizzare hanno bisogno, esattamente come le aziende, di un supporto nella fase di start up- Per questo è essenziale che ci siano call e fondi dedicati a questo a livello europeo e nazionale.

Conclusioni:

Dal dibattito è emerso che le priorità scelte non sono cronologicamente ordinabili in quanto profondamente interdipendenti tra loro.

Per fare in modo dunque che le azioni portino ad un reale impatto e cambiamento è necessario che vengano realizzate tutte in parallelo. Le une non possono prescindere dalle altre.

**IL GRUPPO "PATIENT ENGAGEMENT"
E' STATO MODERATO DA CLAUDIA CROCIONE
E DIANA MARINELLO
E VERBALIZZATO DA CATERINA DALLAI**



HOLISTIC CARE

Temi in discussione:

- *Tra i diversi attori della rete esistente, i Centri di Expertise (CEs) hanno un ruolo chiave nel facilitare le cure integrate in linea con le raccomandazioni sui criteri di qualità EUCERD. Tra di essi i centri ERN giocano un ruolo di spicco.*
- *Promozione di misure che facilitino servizi multidisciplinari, olistici, partecipativi e incentrati sulla persona, supportando i malati nella piena realizzazione dei diritti fondamentali dell'uomo, in modo eguale su tutto il territorio nazionale.*
- *Promozione di misure che supportino i pazienti e le loro famiglie nel processo decisionale riguardante il loro piano di cura*
- *Condivisione delle informazioni tra i care provider, nei limiti della protezione dei dati*
- *Coinvolgimento di tutte le figure coinvolte con un coordinamento, includendo pubblico, privato, organizzazioni, associazionismo*
- *Supporto a studi di ricerca socio-economica sui seguenti argomenti:*
 - *- Impatto socio-economico della patologia*
 - *- Accessibilità e appropriatezza dei servizi erogati, ivi inclusi i servizi sociali, senza dimenticare i caregivers.*
 - *- Costo efficacia dei servizi sanitari, sociali e di supporto, della riabilitazione e dei servizi di assistenza e conseguente impatto sulla qualità di vita*



LA DISCUSSIONE

Il tema cure olistiche suscita sempre discussioni molto ampie. I parametri da tenere presente sono sicuramente moltissimi, ed è difficile dare una priorità data l'estrema importanza che ciascuno di essi ha nella composizione del quadro generale.

Il gruppo ha discusso sul fatto che per migliorare la presa in carico olistica sia necessario:

- tenere presenti i bisogni trasversali alle patologie e non settorializzare per nome di patologia;
- svolgere accurate indagini sul costo globale sostenuto per erogare i servizi alle persone con malattia rara, individuando dove sono le carenze di sistema e dove quindi i pazienti devono coprire le mancanze con fondi personali
- avere un sistema di monitoraggio e raccolta dati che consenta l'interoperabilità e conseguentemente il confronto fra tutti i sistemi
- studiare modelli di presa in carico multistakeholders, con end-point olistici, che consentano la massimizzazione della salute del paziente (e non solo l'ottimizzazione delle risorse).
- avere un coordinamento nazionale per consentire una maggiore equità.

Rispetto a queste tematiche il gruppo ha ritenuto di individuare due priorità:

Priorità 1 - Studi

Supporto a studi di ricerca socio-economica riguardanti:

Impatto socio-economico della patologia (sul paziente, sulla società, sul Servizio Sanitario nazionale etc)

Accessibilità e appropriatezza di tutti i servizi erogati nonché la valutazione costo efficacia se considerati come un unicum anziché singolarmente, e conseguente impatto sulla qualità di vita della persona con malattia rara e della sua famiglia.

Si tratta di ricerche molto complesse dal punto di vista metodologico, ma si possono fare. Fondamentale individuare tutti gli stakeholder e, considerata la complessità dello studio, il promotore potrebbe essere il Ministero della Salute.

Vista la natura dello studio, si ritiene sia realizzabile solo dove ci siano seri monitoraggi multifonte della popolazione in oggetto, che dovrebbe essere la più ampia possibile.

Sicuramente bisogna prendere come esempio uno studio internazionale già effettuato nel 2010, il BURQoL-RD, fra i cui scopi vi era proprio il riconoscimento, miglioramento e aggiornamento della conoscenza dell'impatto socioeconomico delle malattie rare (sia i costi diretti che indiretti) e i loro risultati sanitari auto-percepiti.

E' emerso chiaramente che gli studi di ricerca socio-economico devono avere come motore la qualità di vita.

E' necessario tener conto di tutte le dimensioni, anche di quella sanitaria. Si debbono studiare prima i modelli di presa in carico della persona e i modelli alternativi e vedere quindi i risultati con end-point olistici. L'uso degli end-point olistici è una condicio sine qua non.

Vista la specificità e forse anche novità del tipo di studio, fondamentali sono nuovi PROMs (Patient Reported Outcome Measures) specifici, disegnati insieme ai pazienti.

Purtroppo in questo tipo di analisi tutto viene trasformato in un costo, in qualcosa di misurabile, anche i costi intangibili ai quali deve esser stato attribuito, però, un valore.

L'obiettivo finale deve essere la salute della persona, nel senso più ampio del termine, sul modello della definizione data dall'Organizzazione Mondiale della Sanità.

Priorità: alta. Se ne sente un forte bisogno.

Tempistica: breve termine. C'è l'expertise.

Maggiore ostacolo: costi. Per questo si pensa che il Ministero sia il più adatto a promuoverlo.

Priorità 2 - Centri di Expertise

Un Centro di Expertise, proprio per le sue caratteristiche, si trova a dover sopportare un carico anche di 1500 pazienti, spesso provenienti da regioni diverse. Nonostante ci sia expertise mancano le forze. Le ASL/ATS spesso non sono assolutamente attrezzate per gestire i pazienti sul territorio.

Sarebbe utile dare risorse ai centri e la volontà delle Direzioni Generali è fondamentale.

L'educazione del paziente e di tutti gli attori del percorso e della presa in carico, è emersa come punto cruciale come qualcosa che spetta di dovere ai Centri di Expertise. Le ASL/ATS, dal canto loro, possono tradurre tutto ciò in azione sul territorio.

Alcune reti regionali sono più avanti nell'integrazione anche in ambito formativo e si potrebbe prendere esempio da quelle, senza reinventarsi nulla.

L'educazione e l'informazione devono essere promosse, però, considerando il comune denominatore dei diritti esigibili dei pazienti e dei loro familiari.

Avere moduli dedicati durante il percorso universitario (in aggiunta) o durante la specialistica per formare figure esperte sulle malattie rare potrebbe essere uno strumento importante per i futuri medici, infermieri e, in generale, per il personale sanitario.

I Centri di Expertise hanno un ruolo chiave nel definire e nel far realizzare il programma di cure integrate nelle reti di prossimità e nel promuovere le cure integrate. Potrebbero essere visti come la regia.

Un problema che è emerso è che il territorio ragiona "per bisogni" assistenziali, mentre il Centro di Expertise ragiona "per malattia". Ne consegue che il rapporto tra centro e territorio in unica presa in carico del paziente è molto complesso perché richiede un piano unico ma anche condiviso, con ruoli e responsabilità chiare.

La fornitura di servizi è più efficace del supporto economico (es. voucher) che supplisce la carenza dei servizi necessari al paziente. Per questo motivo i LEA dovrebbero essere ampliati con queste prestazioni e con il monitoraggio di alcune attività per garantire uniformità sul territorio nazionale.

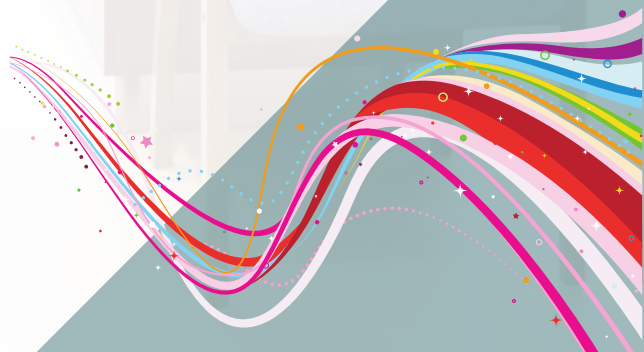
Fondamentale è il potenziamento della rete delle malattie rare affinché anche i centri ERN possano funzionare al meglio, come accade in altri paesi europei. Perché tutto ciò si realizzi e perché possa essere davvero utile, è necessario raggiungere interoperabilità fra i sistemi ospedalieri e territoriali, cosa che accade in pochissimi posti.

Priorità: alta. E' il cuore della presa in carico olistica.

Tempistica: lungo termine.

Maggiore ostacolo: interoperabilità. Ad oggi, due ospedali nella stessa città non accedono alla cartella clinica o fascicolo sanitario del paziente.

**IL GRUPPO "HOLISTIC CARE"
E' STATO MODERATO DA ILARIA GALETTI
E VERBALIZZATO DA FLAMINIA SERRA**



LA DISCUSSIONE

La tavola rotonda ha ribadito quanto sia fondamentale nella sanità il bisogno e l'interesse verso un sistema di presa in carico integrata e connessa per raggiungere un'ASSISTENZA INCENTRATA SULLA PERSONA, efficiente e sicura.

La digitalizzazione della sanità faciliterebbe :

1) riorganizzazione dell'assistenza sanitaria:

l'assistenza del paziente;

lo sviluppo di assistenza virtuale e tecnologia eHealth

2) la raccolta dei dati per :

miglior comprensione dei meccanismi delle malattie rare (non solo - vedi esperienza Covid)

sviluppo di intelligenza artificiale per diagnosi, trattamento e assistenza

Priorità individuate:

Riassumiamo qui le 4 azioni principali da attivare per accelerare i processi ed arrivare a risultati concreti entro il 2030:

1. Incentivare l'interoperabilità dei dati e l'utilizzo di linguaggi univoci. Questo consentirebbe di facilitare l'estrapolazione dei dati, il dialogo tra le diverse piattaforme e l'aumento dell'uso e dell'efficacia del dato. Rendendo obbligatorio l'utilizzo dei formati FAIR e l'uso di codici ontologici e linguaggi specifici (ULMS - OphanCode...) per tutte le nuove forme di raccolta dati, e incentivando la trasformazione delle raccolte esistenti.

2. Creazione di un Collettore virtuale di condivisione dei dati. Questo permetterebbe di utilizzare la massimo le piattaforme esistenti e i registri e le raccolte di dati, semplicemente condividendo l'esistenza delle diverse piattaforme e le tipologie di dati raccolti (previa l'utilizzo di un linguaggio comune). Per questo si rende necessario definire un consenso legale più dinamico e modalità di nuovo contatto dei pazienti in sicurezza per fini di ricerca.

3. Implementare la Tele Assistenza e la Tele Medicina. Si rendere necessario:

- definire e testare dei protocolli di qualità e i benefici per i pazienti
- definire un tariffario per le prestazioni “tele”
- estendere l'utilizzo di Device a domicilio (sviluppo nuovi device)
- Formare infermieri per supporto tele assistenza nei follow-up
- Finanziare Centri Malattie rare

4. Fascicolo Elettronico personale Registri Clinici. Il fascicolo elettronico personalizzato permetterebbe al paziente di avere tutta la documentazione clinica, ricoveri, prescrizioni, referti nella propria scheda. Se uniformato a livello nazionale ed europeo, permetterebbe gli accessi a tutti i dati dei pazienti, per finalità si cura. Inoltre i dati così raccolti potrebbero essere utilizzati a fini epidemiologici e di ricerca (in formato anonimo). Inoltre i registri di patologia esistenti e quelli futuri potrebbero essere facilmente implementati sfruttando le nuove tecnologie di estrapolazione automatica dei dati dal fascicolo elettronico. Questo risolverebbe il problema dei follow-up a lungo termine per monitoraggi di sicurezza ed efficacia dei nuovi farmaci e dell'evoluzione nel tempo delle malattie in funzione delle modifiche terapeutiche.



Conclusioni:

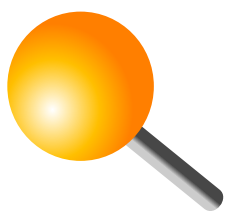
Dal dibattito è emerso che la digitalizzazione della sanità è fondamentale ed il processo dovrebbe essere accelerato (alcuni paesi/regioni hanno iniziato ma con tempi molto lunghi).

Servono azioni concrete per la trasformazione dei sistemi sanitari centrati sulla persona e sull'assistenza, ottimizzando e integrando il potenziale delle nuove tecnologie digitali e della telemedicina e tele-assistenza. Questo potrebbe permettere una raccolta dati personale (Fascicolo elettronico) che con le modalità corrette (privacy), ed un collettore virtuale di segnalazione raccolta dei dati, potrebbe accelerare la conoscenza delle malattie rare, la loro epidemiologia ed essere un bacino per progetti di ricerca. Queste trasformazioni, potrebbero inoltre migliorare la qualità di vita del paziente offrendo servizi sanitari di qualità e a domicilio (per quelli possibili ovviamente).



**IL GRUPPO "DIGITAL HEALTH"
E' STATO MODERATO DA ISABELLA BRAMBILLA
E VERBALIZZATO DA SARA CAVALLERI**





Raccomandazioni a livello nazionale e regionale

PER I DECISORI POLITICI



DIAGNOSI

- strutturazione di campagne di informazione sulla prevenzione primaria e secondaria di concerto fra Ministero e Associazioni
- Programma Nazionale per le condizioni Non Diagnosticate
- Canalizzazione di fondi verso i Centri che hanno specifiche competenze e tecnologie per la diagnosi
- i laboratori di analisi devono rispondere a criteri certificati di qualità
- deve essere aggiornato il nomenclatore dei servizi di laboratorio per consentire di inserire i nuovi esami (togliendo anche quelli obsoleti)
- auspicabile un maggior coordinamento fra HCPs nazionali.
- utilizzo della rete delle biobanche per conservare in qualità e con caratteristiche omogenee i campioni ottenuti dallo SNE, previa raccolta del consenso informato.
- implemento della formazione sulle MR, sia nel percorso formativo delle professioni sanitarie (e non solo), sia post laurea nei percorsi obbligatori di formazione a carico delle ASL per MMG e PLS, sia con approfondimenti sostenuti anche da finanziamenti privati e Associazioni.



ACCESSO ALLE TERAPIE

- Migliorare i meccanismi operativi e l'organizzazione interna degli ospedali. Aumentare la dotazione organica.
- Ridistribuire le risorse tra le Regioni, investire nei processi di co-gestione in rete e definire criteri uniformi per l'accesso alle terapie.
- Riconoscere anche in retribuzione il tempo dedicato alla gestione delle MR in quanto patologie complesse.
- Agevolare le procedure per le regioni e le strutture sanitarie (nel caso dell'uso compassionevole in particolar modo).
- Mettere a disposizione delle regioni medicinali, integratori alimentari, dispositivi medici e presidi sanitari che possono aiutare i pazienti in mancanza di altre terapie disponibili
- Creare un unico tipo di prescrizione che riporti dati FAIR (soprattutto interoperabili) e consenta di individuare tutte le spese e necessità legate a un paziente e una specifica MR. Da una prescrizione devono essere facilmente rilevabili tutti i costi e le esigenze per il singolo paziente in relazione a farmaci ma anche ai presidi, fisioterapia, la gestione del paziente fuori dalla regione di provenienza etc.
- Uniformare terapie con farmaci di fascia A, fascia C, cosmetici, protesi e ausili, terapie a tutto tondo, percorsi assistenziali
- Potenziare l'organizzazione interna AIFA con risorse adeguate in modo da garantire il rispetto dei 100 giorni.
- AIFA dovrebbe essere più permissiva verso i farmaci non presenti in Italia e agevolare il lavoro delle farmacie.
- Aprire uno sportello di ascolto AIFA per gli operatori e agevolare il dialogo delle associazioni con AIFA per la presentazione di eventuali proposte.
- Snellire la burocrazie e le procedure. Applicare ai farmaci orfani la norma sui farmaci innovativi che salta il passaggio regionale.
- Forte esigenza di investimenti specialmente sulla ricerca di base, il riposizionamento dei farmaci, l'utilizzo delle tecnologie omiche e il funzionamento dei geni in modo da facilitare nuove collaborazioni tra università e industria per MR senza alcuna terapia o sperimentazione in corso.
- Potenziare realtà esistenti quali lo Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare di Firenze per la produzione di FO e farmaci a basso costo non appetibili per l'industria nel caso in cui vengano tolti improvvisamente dal mercato perché antieconomici.

PATIENT ENGAGEMENT

- inserire i rappresentanti delle Associazioni di pazienti all'interno dei Comitati Etici
- formare sul reale vantaggio del "patient engagement" istituzioni, medici/clinici e altri attori di sistema
- avere la possibilità di un "curriculum" dei rappresentanti dei pazienti che garantisca la formazione e la trasversalità dell'apporto
- riconoscere la "professionalità" del rappresentante dei pazienti, riconoscendo il ruolo anche a livello istituzionale (permessi lavorativi se necessario; retribuzioni per l'attività svolta).



HOLISTIC CARE

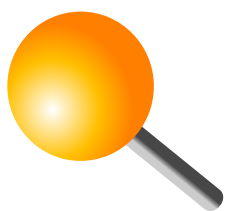
- garantire che i sistemi informativi e informatici delle varie strutture sanitarie siano interoperabili e possano scambiarsi e fornire dati anche aggregati
- superare la logica “per silos” derivante dall’approccio per malattia per andare verso una logica di bisogni assistenziali, che renderebbe congruente l’organizzazione del centro clinico con quello territoriale
- stabilire un livello di coordinamento nazionale che garantisca l’equità su tutti i territori
- contribuire allo sviluppo di modelli di presa in carico socio-assistenziale che garantiscano un miglioramento della qualità di vita e di salute della persona con malattia rara



DIGITAL HEALTH

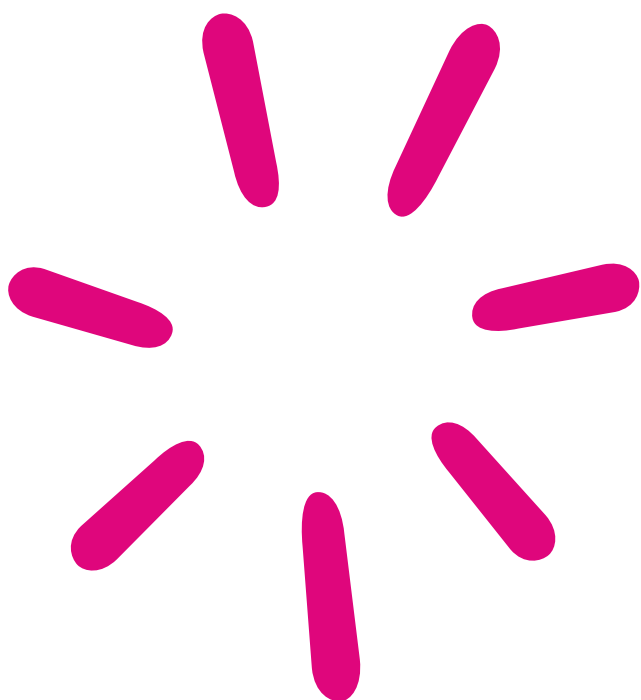
- Incentivare l'interoperabilità dei dati e l'utilizzo di linguaggi univoci. Rendere obbligatori i formati FAIR e l'uso di codici ontologici oltre che linguaggi specifici (ULMS - OphanCode ...) per tutte le nuove raccolte di dati, e incoraggiare la trasformazione delle collezioni esistenti.
- Creazione di un collettore virtuale di condivisione dei dati
- Implementare tele-assistenza e telemedicina
- Implementare i fascicoli sanitari elettronici





Raccomandazioni a livello europeo

PER I DECISORI POLITICI



DIAGNOSI

- ampliamento delle informazioni sulla prevenzione primaria (stili di vita - alimentazione) e introduzione di misure di prevenzione (come la somministrazione di acido folico) in tutti i paesi europei. Da realizzare anche con campagne informative in collaborazione con le Associazioni dei pazienti.
- ampliamento delle patologie sottoposte a SN, via via che sono disponibili le terapie, in maniera omogenea in tutti i paesi europei
- strutturazione di modelli organizzativi di presa in carico del paziente post diagnosi SNE
- Creazione di Programmi nazionali per le condizioni non diagnosticate
- E' raccomandata la strutturazione di un punto di accesso che consenta un corretto indirizzamento della persona verso i Centri con programmi dedicati ai non diagnosticati con una presa in carico multidisciplinare e l'utilizzo di nuove tecnologie. Lo scambio etico e protetto dei dati su più livelli (potrebbe essere il CPMS) è raccomandato per accelerare i tempi alla diagnosi senza ulteriori peregrinazioni
- devono essere sviluppate linee guida per l'utilizzo della rete delle biobanche, con la raccolta del consenso informato tale da consentire ricerche sui campioni raccolti; un focus specifico deve essere sviluppato sui campioni raccolti attraverso lo SNE
- sviluppo di studi socio economici sul rapporto costo efficacia della diagnosi, che comprendano anche i costi sociali a carico delle famiglie
- necessario implementare la formazione sulle MR, a tutti i livelli e nelle varie professioni, non solo sanitarie.



ACCESSO ALLE TERAPIE

- Strutturare la collaborazione tra tutti i Paesi Membri riguardo le politiche in materia di prezzi e rimborsi.
- Maggiori sforzi verso un value-based healthcare. Accedere a dati sul percorso terapeutico nella sua complessità, esigenze ed esperienza del paziente sull'uso del farmaco e impatto della malattia.
- Creare un Fondo europeo per evitare che ci siano disparità di accesso e che la contrattazione avvenga a livello nazionale.
- Maggiore trasparenza nel processo di determinazione dei costi, di R&S anche in considerazione della quota di ricerca finanziata con fondi pubblici.
- Migliorare la definizione costi-benefici di un trattamento farmaceutico/terapia. Stabilire una visione comune sull'impatto delle MR sull'intero sistema sanitario e comunità per potenziare e salvaguardare la sostenibilità e universalità dei sistemi sanitari.



PATIENT ENGAGEMENT

- prevedere fondi Europei destinati alla retribuzione dei rappresentanti dei pazienti e allo “start up” delle Associazioni.
- individuare in maniera chiara i rappresentanti dei pazienti e le loro competenze/capacità e le Associazioni realmente rappresentative
- formazione: ai pazienti, alle Associazioni, agli altri attori di sistema che devono acquisire la competenza necessaria per le malattie rare e la consapevolezza della ricchezza che i pazienti/rappresentanti possono portare nei gruppi di lavoro.



HOLISTIC CARE

- interoperabilità dei sistemi informativi
- organizzazione sanitaria per bisogni assistenziali
- contribuire allo sviluppo di modelli di presa in carico socio-assistenziale che garantiscano un miglioramento della qualità di vita e di salute della persona con malattia rara



DIGITAL HEALTH

- Rendere obbligatorio l'uso del formato FAIR e l'uso di codici ontologici e specifici linguaggi (ULMS - OphanCode ...) per tutte le nuove forme di data collection, e incoraggiare la trasformazione delle collezioni esistenti
- Creazione di un collettore virtuale di condivisione dei dati
- Implementare tele assistenza e tele medicina.
- Implementare i fascicoli sanitari elettronici





Tappa Italia
Gruppi
di lavoro

1 dicembre 2020
ore 16.00-18.30



ELENCO DEI PARTECIPANTI

Claudio Ales	Presidente PTEN Italia, ePag Rep GENTURIS
Fabio Amanti	Associazione Parent Project
Manuela Angileri	Farmacista Ospedaliero Careggi
Giuseppina Annichiarico	Pediatra - Responsabile Coordinamento Malattie Rare Puglia
Simone Baldovino	Coordinamento MR Piemonte e Valle d'Aosta - Università di Torino Dip. Scienze Biologiche e cliniche
Sabrina Banzato	SOCIAL NET coop
Serena Bartezzati	ePag Rep EUROGEN - Associazione AICI - Epag Italia
Andrea Bartuli	Referente Centro ERN ITHACA - Responsabile UOC Malattie Rare e Genetica Medica. Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
Simona Bellagambi	Board Eurordis, referente estero UNIAMO
Cecilia Berni	Responsabile Organizzativo Rete MR Regione Toscana
Dr. Bertelli	AInylam
Luca Bonvissuto	BIOGEN
Camillo Borzacchiello	Responsabile MR Farmaceutico Militare
Isabella Brambilla	ePag Rep EpiCare - Presidente Dravet Onlus
Tonino Bravi	referente AIFI (Associazione Fisioterapisti) Lazio - Presidente Associazione SINGAP1
Rossella Brindisi	Presidente Associazione CBLC
Elisabetta Buscarini	VASCERN - Ospedale Maggiore, ASST Crema
Pasquale Cacciatore	Università Cattolica Del Sacro Cuore, Roma (IT) EUPHANxt Coordinator EUPHA, Utrecht (NL) - Rare2030 YOUNG
Claudio Carta	ISS - Telemedicina
Marco Castori	Genetica Medica IRCCS Osp Casa Sollievo della Sofferenza
Marco Castori	U.O.C. Genetica Medica IRCCS Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza -Poliamb. Giovanni Paolo II
Sara Cavalleri	Studente di medicina - Rare2030 YOUNG
Francesca Cerreta	Principal Scientific Officer at EMA -Scientific Advice Digital Health and Geriatrics
Federica Chiara	Dipartimento di Scienze Chirurgiche Oncologiche e Gastroenterologiche - Associazione Linfa Neurofibromatosi
Daniele Ciofi	Infermiere - Consigliere Ordine Professioni Infermieristiche Firenze e Pistoia



Tappa Italia
Gruppi
di lavoro

1 dicembre 2020
ore 16.00-18.30



83 PERSONE RAPPRESENTATIVE

Stefano Collatina	Fondazione Hopen - Non diagnosticati
Claudia Crocione	ePag Rep Vascern - Associazione HHT Onlus - Epag Italia
Raffaella Cungi	Consigliera Associazione AIDEL 22
Renato Cutrera	ERN LUNG - Responsabile Broncopneumologia Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, ROma
Caterina Dallai	Psicologa - Rare2030 YOUNG
Marta De Santis	Responsabile Telefono Verde MR Centro Nazionale Malattie Rare - Istituto Superiore di Sanità
Silvia Di Michele	Pediatra, Responsabile Coordinamento Regionale M. Rare Abruzzo - Centro Screening
Eugenia Durante	ePAG RITA, Associazione APACS
Francesco Emma	ERN ERKNET - Laboratorio di Nefrologia - Divisione di Nefrologia e Dialisi IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - SEDE SAN PAOLO
Paola Facchin	Centro di coordinamento MR Veneto - referente Tavolo Interregionale MR
Francesco Fascetti Leon	ERNICA e-Health framework coordinator - Chirurgia Pediatrica, Università di Padova
Antonio Federico	ERN NDR - Professore ordinario di Neurologia - Siena
Faletra Flavio	Dirigente Medico Genetica clinica e consulenza genetica, Burlo Garofalo
Eleonora Gaetani	Dirigente Medico e Responsabile Percorso HHT Policlinico Gemelli Roma (specialista Teleangectasia Emorragica Ereditaria)
Ilaria Galetti	ePag Rep ERN DITA, Vice Presidente FESCA
Marco Gattorno	ERN RITA - dirigente medico e responsabile del Laboratorio di Immunologia delle malattie reumatiche -Istituto Gaslini - Genova
Maurizio Genuardi	ERN GENTURIS - Istituto di Genetica Medica, Università Cattolica del Sacro Cuore - Milano
Roberta Giodice	Presidente Associazione ESEO, consigliere UNIAMO
Margherita Gregori	Segretario Un Filo per la vita - nutrizione artificiale - Vice Presidente UNIAMO - Spello
Francesco Ieva	Presidente Associazione AltroDomani - Coordinamento Neuromuscolari Piemonte
Maria Immacolata Spagnuolo	Prof. associato Dipartimento Scienze Mediche Traslazionali U.O.C. Malattie Infettive AOU Federico II, Napoli
Pietro Invernizzi	ERN LIVER - Direttore di Scuola di Specializzazione (Dipartimento di Medicina e Chirurgia) - ASST Monza
Achille Iolascon	ERN-EuroBloodNeT - AOU Federico II - Naples
Roberto Langella	PharmD, ARPharmS Dirigente Farmacista Agenzia di Tutela della Salute - Milano Segretario Regionale SIFO Lombardia
Wanda Lattanzi	ERN CRANIO - Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli , Roma



Tappa Italia Gruppi di lavoro

1 dicembre 2020
ore 16.00-18.30



Daniela Lauro	Vice Presidente Famiglie SMA
Giuseppe Limongelli	Responsabile centro di Coordinamento MR Regione Campania - ERN HEARTH - U.O. Malattie Rare Cardiovascolari – Osp. Monaldi - AORN Colli
Marina Macchiaiolo	MD, Pediatrician, Consultant, Rare and Genetic Diseases - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù
Patrizia Marcis	Associazione ASIMAS
Eugenio Maria Mercuri	Neuropsichiatra Università Cattolica del Sacro Cuore
Bonati Maria Teresa	Dirigente Medico Genetica Medica - Burlo Garofalo
Pietro Marinelli	Presidente Associazione ASM17 - Consigliere UNIAMO
Diana Marinello	ePag Rep ERN RECONNET
Caterina Mariotti	ERN NRD Istituto Neurologico C. Besta di Milano
Federico Maspes	Fondazione Hopen - Non diagnosticati
Onofrio Mastandrea	INCYTE SRL
Monica Mazzuccato	MD PhD presso Rare Diseases Coordinating Centre and Registry- Veneto region
Federica Nalli	Cattaneo Zanetto & Co
Tiziana Nava	Fisioterapista - Università di Milano
Michela Onali	ePag Rep ERN EURO NMD
Andrea Orilio	Anylam
Gaetano Piccinocchi	Medico di Medicina Generale - FIMG
Claudio Polistina	Medico di Medicina Generale - FIMG
Elena Pompeo	ROCHE - Patient Partner Medical Affairs and Clinical Operations Department
Giulio Pompilio	Centro Cardiologico Monzino IRCCS
Alessandra Renieri	ERN ITHACA - Professore ordinario Genetica Medica
Franco Ripa	Programmazione dei servizi sanitari e socio-sanitari Regione Piemonte
Dario Roccatello	ERN ERKnet + Coordinatore CNMID Piemonte
Paolo Salerno	ISS - Rare Disease & Orphan Drug Registries Istituto Superiore di Sanità
Luca Sangiorgi	ERN BOND - Direttore Malattie Rare Scheletriche Istituto Ortopedico Rizzoli - Bologna
Fiorenzo Santoleri	FARMACISTA OSPEDALIERO Farmacista Ospedale Pescara
Maurizio Scarpa	Coordinatore Europeo METABERN
Giuseppe Secchi	SANOFI - Public Affairs



Tappa Italia Gruppi di lavoro

1 dicembre 2020
ore 16.00-18.30



Flaminia Serra	UNIAMO - Responsabile Comunicazione
Sylvia Sestini	Presidente Associazione AIMAKU - ePag Metabern - Biologa
Sonia Sgrò	CHIESI - Responsabile Patient Advocacy Europe
Patrizia Suppressa	Responsabilità unità malattie Rare Policlinico Bari - Medicina interna
Sara Talarico	Coordinamento ERN ReCONNET - Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana
Domenica Taruscio	Direttrice CNMR-ISS - Coordinamento SNE
Federica Tiberio	ERN CRANIO - Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli , Rome
Nicola Ullmann	ERN-LUNG - UOC Broncopneumologia Area semintensiva pediatrica respiratoria Dip Pediatrico universitario ospedaliero Osp. Ped. Bambino Gesù IRCCS
Giuseppe Zampino	ERN ITHACA Responsabile pediatra disabilità complesse policlinico gemelli - Presidente simgeped
Gabriele Zen	SOCIAL NET coop





Uniamo Federazione Italiana
Malattie Rare Onlus



uniamomalattierare
Uniamo Fed. Malattie Rare



UNIAMO Federazione Italiana
Malattie Rare Onlus



@uniamofimronlus

Contatti:

segreteria@uniamo.org
comunicazione@uniamo.org
+39 06 4404773



SOSTIENI IL NOSTRO LAVORO CONTRO I LIMITI DI UNA MALATTIA RARA

5x1000

CODICE FISCALE

92067090495



#SOSTEUNIAMOCI