



Conclusioni

# e. Conclusioni

**Annalisa Scopinaro**  
presidente UNIAMO F.I.M.R. APS

Anche l'edizione 2019 di MonitoRare è molto densa di spunti e considerazioni che meriterebbero sicuramente maggior spazio di queste righe per essere adeguatamente approfonditi. Il quadro disegnato da questo rapporto evidenzia, infatti, il consolidamento di alcuni "punti di forza" del nostro sistema di servizi per le malattie rare ma anche il persistere di alcuni "elementi di criticità". Se da un lato vanno positivamente registrati alcuni risultati raggiunti, per i quali UNIAMO F.I.M.R. APS e le associazioni affiliate si sono da sempre spese (come nel caso nei nuovi LEA, dello screening neo-natale delle malattie metaboliche ereditarie e di alcune immunodeficienze primitive, dell'accessibilità del farmaco, ...), dall'altro lato sono altrettanto evidenti le lacune a cominciare da un serio processo di valutazione del PNMR 2013-2016 che possa fungere da base per la **nuova stagione di programmazione di settore** che, fra le altre cose, dovrà finalmente portare anche alla costituzione del Comitato Nazionale già previsto dal PNMR 2013-2016.

Come già per le precedenti edizioni, è sicuramente difficile fare sintesi di un quadro così ampio e ricco di interessanti dettagli come quello evidenziato attraverso il rapporto MonitoRare ma lo sforzo di sintesi è necessario per offrire alla riflessione alcuni elementi che, più di altri, assumono un ruolo chiave, soprattutto in termini strategici per il futuro dell'assistenza alle persone con malattia rara e alle loro famiglie a livello internazionale, nazionale e locale.

In linea con i contenuti del recente documento pro-

grammatico elaborato a cura di EURORDIS e dei suoi membri "Accesso all'assistenza centrata sulla globalità della persona per non lasciare indietro nessuno - Un contributo per migliorare la vita delle persone con malattia rara e delle loro famiglie", UNIAMO e i suoi membri chiedono allo Stato e alle Regioni di garantire che le persone con malattia rara e i loro familiari non siano lasciati indietro, coerentemente con le disposizioni stabilite nei quadri normativi di riferimento a livello internazionale, europeo e nazionale.

*"La nostra ambizione è vedere le persone con una malattia rara e le loro famiglie integrate in una società che sia consapevole dei loro bisogni, che fornisca cure efficaci e tempestive, di alta qualità, centrate sulla persona e che riduca le difficoltà di accesso a tutti gli aspetti dell'integrazione sociale.*

*La nostra ambizione è vedere le persone con una malattia rara e le loro famiglie integrate in una società che non lasci indietro nessuno e che permetta loro di abbracciare pienamente i propri diritti umani fondamentali, su un piano di parità con gli altri cittadini."*<sup>1</sup>

In particolare, riteniamo che possano essere raggiunti miglioramenti importanti se:

- *l'assistenza e il sostegno sono organizzati secondo un approccio olistico, centrato sulla persona, multidisciplinare, continuo e partecipativo, considerando sia la persona che vive con una malattia rara sia i familiari che se ne prendono cura;*
- *i prestatori di servizi di assistenza in tutti i settori sono dotati di conoscenze, buone pratiche e strategie di co-*

<sup>1</sup> EURORDIS (a cura di) Documento programmatico "Accesso all'assistenza centrata sulla globalità della persona per non lasciare indietro nessuno", Maggio 2019.



*ordinamento, che consentano loro di tenere conto delle specificità delle malattie rare;*

- *l'assistenza integrata a lungo termine è erogata in modo efficace e tempestivo, in coordinamento interno e tra i servizi sanitari, sociali e comunitari e le associazioni dei pazienti;*
- *vengono stabiliti meccanismi per coinvolgere in modo significativo le persone che vivono con una malattia rara e le associazioni che le rappresentano nella progettazione, attuazione e monitoraggio di politiche e servizi;*
- *le politiche sociali e per le disabilità tengono conto delle specificità delle patologie complesse e delle disabilità, come le malattie rare;*
- *le persone che vivono con una malattia rara e le loro famiglie sono informate e legittimate a conoscere e gestire la propria condizione<sup>2</sup>.*

Per garantire che questi miglioramenti siano effettivamente raggiunti, è necessario implementare questo “decalogo” di raccomandazioni, per ciascuna delle quali abbiamo cercato di evidenziare la priorità a livello del nostro Paese:

1. Fare pieno uso degli strumenti dell'UE e delle Reti europee per attuare l'assistenza integrata e centrata sulla globalità della persona per le malattie rare.
  - a. armonizzare e valorizzare il ruolo dei Centri di riferimento/presidi italiani facenti parte delle ERNs con il lavoro realizzato a livello delle reti di assistenza nazionale e regionali, sia dedicate alle malattie rare che ai problemi socio-assistenziali di interesse generale. È necessario creare un sistema di *governance* regionale/nazionale delle filiere dei Centri di riferimento/presidi facenti parte delle ERNs per favorire le azioni e gli strumenti di interazione e integrazione, garantendo la piena operatività dell'Organismo di Coordinamento e Monitoraggio per lo sviluppo delle ERNs;
2. Creare a livello nazionale un contesto politico favorevole all'assistenza globale per le malattie rare
  - a. predisporre l'aggiornamento del Piano Nazionale Malattie Rare al cui interno collocare le varie linee di azione qui esplicitate;
3. Raccogliere e diffondere conoscenze e buone pratiche per garantire che i bisogni delle persone con malattia rara e dei loro carers siano adeguatamente affrontati dai servizi specializzati e convenzionali.
  - a. incentivare e innovare la formazione degli operatori sanitari sulle malattie rare e sulla complessità dell'assistenza;
  - b. promuovere nuove misure e modalità di finanziamento per la ricerca, anche in ambito sociale;
  - c. valorizzare le esperienze di presa in carico assistenziale interdisciplinare e coordinata esistenti;
4. Attuare meccanismi specifici che garantiscono la prestazione di assistenza integrata per le malattie rare.
  - a. promuovere lo sviluppo dei Percorsi Diagnostici Terapeutico Assistenziali e l'implementazione dei correlati PAI per garantire a tutte le persone che vivono con una malattia rara il diritto ad un'assistenza individuale centrata sulla persona, da ricevere all'interno di un approccio olistico multidisciplinare, coordinato tra tutti i prestatori di assistenza;
  - b. promuovere una maggiore collaborazione tra servizi sanitari, socio-sanitari e sociali che devono trovare nell'Unità Valutativa Multi-Dimensionale il luogo deputato a realizzare l'integrazione socio-sanitaria e la presa in carico integrata della PcMR, valorizzando l'apporto del Centro di riferimento per le malattie rare nella valutazione funzionale della persona;
5. Garantire un coinvolgimento significativo delle associazioni e dei rappresentanti delle persone con malattia rara nella progettazione e nell'attuazione di politiche e servizi.
  - a. favorire e regolare l'istituzionalizzazione della partecipazione del paziente, in termini di inclusione nei gruppi *governance*, monitoraggio e valutazione ai vari livelli di governo;
6. Attuare misure specifiche che garantiscano l'accesso delle persone con malattia rara e dei carers a servizi sociali adeguati e alla protezione sociale.
  - a. promuovere l'aggiornamento del personale sanitario e sociale rispetto alle tutele sociali per le PcMR, prevedendo specifici percorsi formativi. Analoga

<sup>2</sup> Ibidem

- formazione dovrebbe essere rivolta anche alle PcMR e ai loro familiari al fine di rendere sempre più diffuse le conoscenze sui diritti esigibili.
7. Garantire il riconoscimento e una adeguata tutela alle persone affette da una malattia rara.
    - a. promuovere l'autonomia e la vita indipendente delle persone con malattia rara attraverso lo sviluppo e il finanziamento di percorsi/progetti ad hoc;
    - b. promuovere una maggiore omogeneità di valutazione delle malattie rare su tutto il territorio nazionale per evitare trattamenti differenziati su base locale;"
  8. Creare le condizioni necessarie affinché le persone con malattia rara e i loro carers abbiano accesso a un'occupazione adeguata e sostenibile.
    - a. promuovere l'inserimento lavorativo delle persone con malattia rara tenendo conto delle loro specificità e con particolare riguardo alle persone con disabilità intellettiva;
  9. Sviluppare meccanismi specifici che potenzino ruolo e capacità delle persone con malattia rara e dei carers, in collaborazione con le associazioni dei pazienti, sia nella fase progettuale che in quella di attuazione
    - a. promuovere e sviluppare processi di engagement ed empowerment della persona con malattia rara e dei carers, affinché diventino sempre più consapevoli dei percorsi di assistenza e cura, nonché dei principi e dei diritti esigibili che caratterizzano il SSN;
    - b. redistribuire interventi di supporto psicologico e di 'sollievo' a favore delle persone con malattia rara e dei loro carers;
  10. Eliminare ogni tipo di discriminazione per garantire alle persone con malattia rara l'accesso a opportunità sociali, lavorative, formative e di svago su un piano di parità con gli altri cittadini.
 

Questa tematica è omnicomprensiva di tutti gli interventi possibili a favore delle persone che vivono in questa realtà. Segnaliamo solo alcune delle urgenze:

    - a. rendere pienamente effettivo il nuovo Nomenclatore Tariffario delle protesi e degli ausili, ap-

- provato con il DPCM 12 gennaio 2017 sui nuovi LEA, che ha sostituito quello stabilito dal D.M. 332 del 27/8/1999, e garantirne il periodico aggiornamento per recepire tempestivamente l'evoluzione tecnologica, in grado a volte di essere anche meno costosa delle soluzioni precedenti;
- b. eliminare, fin dalla progettazione, le barriere alla piena accessibilità, dando seguito alla figura del Disability Manager come previsto fin dal primo Programma di azione biennale per la promozione dei diritti e l'integrazione delle persone con disabilità (approvato nel 2013<sup>3</sup>);
  - c. garantire alle persone con disabilità mentale l'adeguato supporto scolastico e il tutoraggio lavorativo e per il durante e dopo di noi.

Per raggiungere tali obiettivi è necessario che il nuovo PNMR sia adeguatamente dotato di **finanziamenti dedicati**, con particolare attenzione allo **sviluppo delle figure professionali** e delle **competenze sulle nuove tecnologie e sulle infrastrutture** necessarie a realizzare una sanità pubblica al passo con i tempi. Allo stesso tempo è inderogabile portare l'azione di governo a coordinare e integrare le diverse funzioni amministrative che sono chiamate a rispondere ai bisogni complessivi della PcMR superando l'attuale separazione tra azioni sanitarie, sociali, lavorative, previdenziali, eccetera. Di qui l'assoluta necessità di **includere nella programmazione anche gli aspetti di natura sociale e socio-sanitaria per favorire una presa in carico a 360° della PcMR e garantirne l'effettiva inclusione sociale.**

UNIAMO F.I.M.R. APS intende continuare a fare la propria parte su questi temi, grazie anche alle numerose progettualità in corso di realizzazione che sono state citate anche in queste pagine: l'augurio è che anche questa edizione di MonitoRare possa aiutare a proseguire una riflessione collettiva e un dibattito sempre più ampio, divenendo un punto di riferimento non solo per le associazioni, ma anche per tutti gli altri soggetti che a vario titolo si impegnano per favorire una diagnosi tempestiva e una migliore qualità di vita delle PcMR e dei loro familiari.

<sup>3</sup> Della figura del disability manager si era parlato per la prima volta in un documento ufficiale nel 2009 nel "Libro bianco su accessibilità e mobilità urbana - Linee guida per gli enti locali" a cura del tavolo tecnico istituito tra Comune di Parma e Ministero del Lavoro, della salute e delle Politiche Sociali.



## bibliografia

- AIFA** - Osservatorio Nazionale sull'impiego dei medicinali, "L'uso dei farmaci in Italia – Rapporto Nazionale Anno 2017" Roma, 2018
- AIFA** - Osservatorio Nazionale sull'impiego dei medicinali, "L'uso dei farmaci in Italia – Rapporto Nazionale Anno 2016" Roma, 2017
- AIFA** - Osservatorio Nazionale sull'impiego dei medicinali, "L'uso dei farmaci in Italia – Rapporto Nazionale Anno 2015" Roma, 2016
- AIFA** - Osservatorio Nazionale sull'impiego dei medicinali, "L'uso dei farmaci in Italia – Rapporto Nazionale Anno 2014" Roma, 2015
- AIFA** - Osservatorio Nazionale sull'impiego dei medicinali, "L'uso dei farmaci in Italia – Rapporto Nazionale Anno 2013" Roma, 2014
- AIFA**, "La sperimentazione clinica dei medicinali in Italia – 17° Rapporto Nazionale - 2018"
- AIFA**, "La sperimentazione clinica dei medicinali in Italia – 16° Rapporto Nazionale - 2017"
- AIFA**, "La sperimentazione clinica dei medicinali in Italia – 15° Rapporto Nazionale - 2016"
- AIFA**, "La sperimentazione clinica dei medicinali in Italia – 14° Rapporto Nazionale - 2015"
- AIFA**, "La sperimentazione clinica dei medicinali in Italia – 13° Rapporto Nazionale - 2014"
- Aymé S, Bellet B., Rath A.**, "Rare diseases in ICD11: making rare diseases visible in health information systems through appropriate coding", Orphanet Journal of Rare Diseases 2015, 10:35
- Aymé S., Rodwell C., eds.**, "2013 Report on the State of the Art of Rare Disease Activities in Europe", July 2013;
- Aymé S., Rodwell C., eds.**, "2012 Report on the State of the Art of Rare Disease Activities in Europe of the European Union Committee of Experts on Rare Diseases", July 2012.
- Camera dei Deputati, Commissione XII affari sociali**, Documento conclusivo dell'indagine conoscitiva sulle malattie rare, 2015
- Centro di Coordinamento Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri** Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare Aldo e Cele Daccò, Registro Lombardo Malattie Rare (ReLMaR), Rapporto al 31 dicembre 2015
- Centro di Coordinamento Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri** Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare Aldo e Cele Daccò, Registro Lombardo Malattie Rare (ReLMaR), Rapporto al 30 giugno 2015
- Commissione Europea**, Relazione della Commissione al Parlamento europeo, al Consiglio, al Comitato economico e sociale europeo e al Comitato delle regioni, "Relazione sull'esecuzione della comunicazione della Commissione "Le malattie rare: una sfida per l'Europa" e della raccomandazione del Consiglio dell'8 giugno 2009 su un'azione nel settore delle malattie rare", 5 settembre 2014
- Commissione Europea**, "Reti di riferimento europee. Lavorare con i pazienti affetti da malattie rare, a bassa prevalenza e complesse. Share. Care. Cure", 2017
- Commissione Salute**, Tavolo Tecnico Malattie Rare, Coordinamento delle Regioni, "Stato dell'Assistenza alle persone con malattia rara in Italia: il contributo delle Regioni", CLEUP, 2015
- Commission Staff Working Document** Inventory of Union and Member State incentives to support research into, and the development and availability of, orphan medicinal products — state of play 2015
- Corte dei Conti Europea**, Relazione speciale n.7, "Le azioni intraprese dall'UE in materia di assistenza sanitaria transfrontaliera sono molto ambiziose, ma devono essere gestite meglio", 2019
- CREA Sanità**, "Laboratorio Malattie Rare: epidemiologia e utilizzazione dei servizi sanitari nel contesto delle malattie rare", 2015
- Éupolis Lombardia**- Istituto superiore per la ricerca, la statistica e la formazione "Malattie rare: rilevazione dei bisogni assistenziali e definizione di misure a sostegno", 2013
- EURORDIS**, "European Network of Rare Diseases Help Lines -Caller Profile Analysis 2011"
- EURORDIS**, "European Network of Rare Diseases Help Lines -Caller Profile Analysis 2012"
- EURORDIS** (a cura di) Documento programmatico "Accesso all'assistenza centrata sulla globalità della persona per non lasciare indietro nessuno", Maggio 2019
- Federsanità ANCI** - Osservatorio nazionale sui modelli organizzativi e gestionali delle reti di assistenza ai malati rari (a cura di), "1° Rapporto sulle reti di assistenza ai malati rari", 2013
- Filocamo M. et. al.**, "Telethon Network of Genetic Biobanks: a key service for diagnosis and research on rare diseases" Orphanet Journal of Rare Diseases 2013, 8:129
- Hedley, V. et. al** '2018 Report on the State of the Art of Rare Disease Activities in Europe' July 2018
- Houyez F, Sanchez de Vega R., Brignol T.N., Mazzucato M., Polizzi A.**, "A European network of email and telephone help lines providing information and support on rare diseases: results from a 1-month activity survey", Interact J Med Res. 2014;3(2)
- Mazzucato M., Houyez F, Facchin P.**, "The importance of helplines in National Plans", Orphanet Journal of Rare Diseases 2014, 9(Suppl 1):O12

- Mazzucato M., Visonà Dalla Pozza L., Manea S., Minichiello C. e Facchin P.**, "A population-based registry as a source of health indicators for rare diseases: the ten-year experience of the Veneto Region's rare diseases registry", *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 19 marzo 2014
- Ministero della Salute** - Direzione Generale Ricerca Sanitarie e Innovazione in Sanità, "Ricerca Corrente 2014 - I dati", Roma 19 novembre 2014
- Ministero della Salute** - Direzione Generale della Programmazione Sanitaria, "Piano Nazionale della Cronicità", 15 settembre 2016
- Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali**, *Prima relazione sullo stato di attuazione della legge 22 giugno 2016, n. 112 "Disposizioni in materia di assistenza in favore delle persone con disabilità grave prive del sostegno familiare."* Anno 2016- 2017
- Orphanet**, "Orphanet - 2012 Activity Report", Orphanet Report Series, Reports collection, February 2013
- Orphanet**, "Orphanet - 2013 Activity Report", Orphanet Report Series, Reports collection, February 2014
- Orphanet**, "Orphanet - 2014 Activity Report", Orphanet Report Series, Reports collection, May 2015
- Orphanet**, "Orphanet - 2015 Activity Report", Orphanet Report Series, Reports collection, July 2016
- Osservatorio Farmaci Orfani**, "I Rapporto Annuale OS-SFOR – Impatto e Governance delle malattie rare e dei farmaci orfani", Novembre 2017
- Osservatorio Farmaci Orfani**, "I Rapporto Annuale OS-SFOR – Valutazione e accesso al mercato: l'evoluzione nel campo delle malattie rare", Novembre 2018
- Osservatorio Malattie Rare**, *Malattie rare. Guida alle nuove esenzioni. L'aggiornamento dei LEA e l'entrata in vigore del DPCM 12 gennaio 2017, 2017*
- Programmazione triennale degli IRCCS 2014-2016** – Linee di ricerca
- Relazione al Parlamento Europeo** sull'esecuzione della comunicazione della Commissione "Le malattie rare: una sfida per l'Europa" e della raccomandazione del Consiglio dell'8 giugno 2009 su un'azione nel settore delle malattie rare (2009/C 151/02), Bruxelles, 2014
- Rodwell C., Aymé S., eds.**, "2014 Report on the State of the Art of Rare Disease Activities in Europe", July 2014;
- SIMMESN**, Rapporto Tecnico sui programmi di screening neonatale in Italia, 2018
- SIMMESN**, Rapporto Tecnico sui programmi di screening neonatale in Italia, 2017
- SIMMESN**, Rapporto Tecnico sui programmi di screening neonatale in Italia, 2016
- SIMMESN**, Rapporto Tecnico sui programmi di screening neonatale in Italia, 2015
- SIMMESN**, Rapporto Tecnico sui programmi di screening neonatale in Italia, 2014
- Taruscio D., Kodra Y., Amicosante A.M.V., Bacco G., Battilomo S., Burlina A., Conti S., La Marca G., Minelli G., Leonardi A., Salvatore F., Segato A., Vaccarotto M., Del Favero A.** "Screening neonatale esteso nelle Regioni: monitoraggio dell'attuazione del DM 13 ottobre 2016. Stato dell'arte al 30 giugno 2017" 2018, (Rapporti ISTISAN 18/811)
- Taruscio D., Rocchetti A., Torreri P., Ferrari G., Kodra Y., Salerno P., Vittozzi L.**, "Il Registro Nazionale Malattie Rare nel contesto nazionale e internazionale. 3° Rapporto (dati al 31 dicembre 2014)" 2017, (Rapporti ISTISAN 17/8)
- Taruscio D** (Ed.), "Il Registro Nazionale e i Registri Regionali/interregionali delle malattie rare. Rapporto 2001-2012. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2011 (Rapporti ISTISAN 15/16).
- Taruscio D** (Ed.), "Il Registro Nazionale e i Registri Regionali/interregionali delle malattie rare. Rapporto anno 2011. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2011 (Rapporti ISTISAN 11/20).
- UNIAMO F.I.M.R. onlus**, "Guida al supporto psicologico e informativo per l'orientamento nella rete delle malattie rare", 2017
- UNIAMO F.I.M.R. onlus**, "Ma quanto mi costi? - Verso il Piano Nazionale per le Malattie Rare: proposte e indirizzi su come ridurre le disuguaglianze nei confronti dei malati rari e delle loro famiglie in tempi di crisi", Rapporto di ricerca finale del progetto "Diaspro Rosso", 2013
- UNIAMO F.I.M.R. onlus**, "Oltre un uso off-label dei farmaci" Prospettive di lavoro a partire da un'esperienza di indagine con le associazioni", Rapporto di ricerca "Determinazione Rara", 2014
- UNIAMO F.I.M.R. onlus**, "Rapporto conclusivo della Conferenza Nazionale Europlan 2012-2015", 2014
- UNIAMO F.I.M.R. onlus**, "Rapporto conclusivo della Conferenza Nazionale Europlan 2010-2012", 2011
- UNIAMO F.I.M.R. onlus**, "MonitoRare. Primo rapporto sulla condizione della persona con Malattia Rara in Italia", 2015
- UNIAMO F.I.M.R. onlus**, "MonitoRare. Secondo rapporto sulla condizione della persona con Malattia Rara in Italia", 2016
- UNIAMO F.I.M.R. onlus**, "MonitoRare. Terzo rapporto sulla condizione della persona con Malattia Rara in Italia", 2017
- UNIAMO F.I.M.R. onlus**, "MonitoRare. Quarto rapporto sulla condizione della persona con Malattia Rara in Italia", 2018
- UNIAMO F.I.M.R. onlus**, "Guida al supporto psicologico e informativo per l'orientamento nella rete delle malattie rare", 2017



## elenco degli acronimi e delle sigle utilizzati

<b>Agenas</b>	Agenzia Nazionale per i Servizi Sanitari Regionali	<b>IC</b>	Ipotiroidismo congenito
<b>AIC</b>	Autorizzazione all'immissione in commercio	<b>JA</b>	Joint Action
<b>AIFA</b>	Agenzia Italiana del Farmaco	<b>IMI</b>	Innovative Medicines Initiative
<b>AO</b>	Azienda Ospedaliera	<b>INPS</b>	Istituto Nazionale Previdenza Sociale
<b>ASL</b>	Azienda Sanitaria Locale	<b>ISS</b>	Istituto Superiore di Sanità
<b>BBMRI</b>	Biobanking and Biomolecular Resources Research Infrastructure	<b>IRCCS</b>	Istituti di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico
<b>CARD</b>	Confederazione Associazioni Regionali di Distretto	<b>LEA</b>	Livelli Essenziali di Assistenza
<b>CCM</b>	Centro nazionale per il Controllo delle Malattie	<b>MEF</b>	Ministero dell'Economia e delle Finanze
<b>CdC</b>	Centro di competenza	<b>MMG</b>	Medico di Medicina Generale
<b>CEQ</b>	Controllo Esterno di Qualità	<b>MOCA</b>	Mechanism of Coordinated Access to Orphan Drugs
<b>CEGRD</b>	Commission Expert Group on Rare Diseases	<b>MR</b>	Malattie Rare
<b>CHMP</b>	Committee for Medicinal Products for Human use	<b>MRND</b>	Malattie rare non diagnosticate
<b>CIPE</b>	Comitato interministeriale per la programmazione economica	<b>NGS</b>	Next Generation Sequencing
<b>CoE</b>	Center of expertise	<b>NIH</b>	National Institutes of Health
<b>COMP</b>	Committee for Orphan Medicinal Products	<b>NORD</b>	National Organization for Rare Disorders
<b>CRISP</b>	Centro di Ricerca Interuniversitario per i Servizi di Pubblica Utilità	<b>OMAR</b>	Osservatorio Malattie Rare
<b>CSR</b>	Conferenza Stato - Regioni e Province Autonome	<b>OMP</b>	Orphan Medicinal Product
<b>CSS</b>	Consiglio Superiore di Sanità	<b>OMS</b>	Organizzazione Mondiale della Sanità
<b>CU</b>	Conferenza Unificata Stato - Regioni e Province Autonome, Enti Locali	<b>OSSFOR</b>	Osservatorio Farmaci Orfani
<b>DDD</b>	Defined Daily Dose	<b>PBL</b>	Problem Based Learning
<b>DM</b>	Decreto Ministeriale	<b>PcD</b>	Persone con Disabilità
<b>DPCM</b>	Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri	<b>PcMR</b>	Persona con Malattia Rara
<b>EBB</b>	EuroBioBank Network	<b>PDTA</b>	Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale
<b>ECM</b>	Educazione Continua in Medicina	<b>PIN</b>	Personal Identification Number
<b>EJP</b>	European Joint Programme	<b>PLS</b>	Pediatra di Libera Scelta
<b>ELSI</b>	Ethical Legal Societal Issues	<b>PNMR</b>	Piano Nazionale Malattie Rare
<b>EMA</b>	European Medicines Agency	<b>PSN</b>	Piano Sanitario Nazionale
<b>ERN</b>	European Reference Network	<b>ReLMaR</b>	Registro Lombardo Malattie Rare
<b>ePAG</b>	European Patient Advocacy Group	<b>RGS</b>	Ragioneria Generale dello Stato
<b>EUCERD</b>	European Union Committee of Experts on Rare Diseases	<b>RNMR</b>	Registro Nazionale Malattie Rare
<b>EUROPLAN</b>	European Project for Rare Disease Plans Development	<b>RRMR</b>	Registro Regionale Malattie Rare
<b>EURORDIS</b>	European Rare Diseases Organisation	<b>RNTR</b>	Rete Nazionale Tumori Rari
<b>EXP</b>	Screening esteso alle malattie metaboliche ereditaria	<b>SDO</b>	Schede di Dimissione Ospedaliera
<b>FAD</b>	Formazione a distanza	<b>SIGU</b>	Società Italiana di Genetica Umana
<b>FAVO</b>	Federazione italiana delle Associazioni di Volontariato in Oncologia	<b>SIMG</b>	Società Italiana di Medicina Generale
<b>FC</b>	Fibrosi Cistica	<b>SIMGePeD</b>	Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità
<b>FIMMG</b>	Federazione Italiana Medici di Medicina Generale	<b>SIMMESN</b>	Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale
<b>FIMP</b>	Federazione Italiana Medici di Medicina Pediatri	<b>SIP</b>	Società Italiana di Pediatria
<b>FIMR</b>	Federazione Italiana Malattie Rare	<b>SIRP</b>	Società Italiana di Ricerca Pediatrica
<b>HCP</b>	Health Care Provider	<b>SNE</b>	Screening Neonatale Esteso
<b>HPA</b>	Iperfenilalaninemia	<b>SSN</b>	Servizio Sanitario Nazionale
		<b>SSR</b>	Servizio Sanitario Regionale
		<b>SSRD</b>	Season School Rare Disease
		<b>TNGB</b>	Telethon Network of Genetic Biobanks
		<b>TVMR</b>	Telefono Verde Malattie Rare
		<b>UDNI</b>	Undiagnosed Diseases Network International
		<b>UE</b>	Unione Europea
		<b>UO</b>	Unità operative
		<b>WES</b>	Whole Exome Sequencing
		<b>WMA</b>	World Medical Association
		<b>VHP</b>	Voluntary Harmonization Procedure

## ringraziamenti

*Documento elaborato da Sinodè per UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare APS*

Si ringraziano per la gentile e preziosa collaborazione nella messa a disposizione di dati e informazioni utili alla realizzazione del rapporto:

- AIFA – Agenzia Italiana del Farmaco
- Assobiotec
- BBMRI - Biobanking and Biomolecular Resources Research Infrastructure
- Centro Nazionale Malattie Rare – Istituto Superiore di Sanità
- Centri di Coordinamento Regionale/Interregionali Malattie Rare
- EURORDIS
- Fondazione Telethon
- Istituto Nazionale Previdenza Sociale – INPS
- Ministero dell'Istruzione, dell'Università e della Ricerca
- Ministero della Salute – Direzione Generale della Ricerca e dell'Innovazione in Sanità
- Orphanet Italia
- Presidenza del Consiglio dei Ministri
- Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale
- Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare
- Telethon Network of Genetic Biobanks





## associazioni affiliate ad Uniamo

■ ABC - ASS. Bambini Cri Du Chat ■ ACAR - Ass. Conto alla Rovescia ■ ACMRC - Ass. Cardiomiopatie e Malattie Rare Connesse  
 ■ ACMT - Ass. Naz. per la Neuropatia di Charcot Marie Tooth ■ ACONDROPLASIA INSIEME - Acondroplasia Insieme per Crescere Onlus  
 ■ AEL - Ass. Emofili del Lazio ■ AFADOC - Ass. Famiglie di Soggetti don Deficit dell'Ormone della Crescita ed Altre Patologie  
 ■ AFSW - Ass. Famiglie Sindrome di Williams Onlus ■ AICI - Ass. It. Cistite Interstiziale ■ AIDEL 22 - Ass. It. Delezione del Cromosoma 22  
 ■ AIF - Ass. It. Favismo - Deficit G6PD ■ AIFP - Ass. It. Febbri Periodiche ■ AILE - Ass. It. Linfoistiocitosi Emofagocitica Mario Ricciardi's Brothers Progetto Hih  
 ■ ALLIP - Ass. It. Lipodistrofie ■ AILU - Ass. It. Leucodistrofie Unite e Malattie Rare ■ AL-MAKU - Ass. It. Malati di Alcaptonuria  
 ■ AIMAR - Ass. It. per le Malformazioni Anorettali ■ AIMEN I E 2 - Ass. It. per gli Studi e le Ricerche sulle Neoplasie Endocrine Multiple di Ntipo I E 2  
 ■ AIMNR - PUGLIA - Ass. It. Malattie Neurologiche Rare-Puglia ■ AIMW - Ass. It. Mowat Wilson Onlus  
 ■ AINP - Ass. It. Niemann Pick ■ AINPU - Ass. It. Neuropatia del Pudendo ■ AIP - Ass. Immunodeficienze Primitive Onlus  
 ■ AIPI - Ass. Ipertensione Polmonare Italiana Onlus ■ AIPIT - Ass. It. Porpora Immune Trombocitopenica Onlus  
 ■ AISAC - Ass. per l'informazione e lo studio dell'Acondroplasia ■ AISED - Ass. It. Sindrome di Ehlers-Danlos Onlus ■ AISMAC - Ass. Ita. Siringomielia e Arnold Chiari  
 ■ AISME - Ass. It. Studio Malformazioni ed Epilessia - Onlus ■ AISMME - Ass. It. Studio Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus  
 ■ AISNAF - Ass. It. Sindromi Neurodegenerative da Accumulo di Ferro ■ AISP - Ass. It. Sindrome di Poland ■ AISPH - Ass. It. Sindrome di Pitt-Hopkins - Insieme Di Più  
 ■ AISPHEM - Ass. It. Sindrome di Phelan - Mcdermid ■ AISS - Ass. It. Sindrome di Shwachman  
 ■ AIVIPS - Ass. It. Vivere la Paraparesi Spastica Onlus ■ ALFA I AT - Ass. Nazionale Alfa I-At Onlus  
 ■ AMA FUORI DAL BUIO - Ama Fuori dal Buio Ass. Malati Autoimmuni ■ AMAF - Ass. Malattie Autoimmuni del Fegato Monza Onlus  
 ■ AMAHHD - Ass. Malati di Hailey Hailey Disease ■ AMEI - Ass. per le Malattie Epatiche Infantili ■ AMICI DELLA PORFIRIA - Ass. Amici della Porfiria "San Pio Da Pietralcina" Onlus  
 ■ AMMEC - Ass. Malattie Metaboliche Congenite Onlus ■ AMORHI - Ass. It. Morbo di Hirschsprung  
 ■ AMOUR - Ass. Malati Orfani Uniti nel Rispetto Onlus ■ AMRI - Ass. per le Mal. Reum. Infantili ■ ANAT - Ass. Nazionale Atassia Telangectasia "Davide De Marini" Onlus  
 ■ ANDP - Un Filo Per La Vita - Ass. Nutrizione Artificiale Domiciliare - Insufficienza Intestinale Cronica Benigna  
 ■ ANF - Ass. Neuro Fibromatosi Onlus ■ ANGELI NOONAN - Ass. It. Sindrome di Noonan Onlus  
 ■ APMMC - Ass. Prevenzione Malattie Metaboliche Congenite ■ APW ITALIA - Associazione Persone Williams ITALIA Onlus  
 ■ ARCOIRIS - Ass. Arcoiris Onlus - Diamo Colore alla Speranza ■ ARIS - Ass. Retinopatici ed Ipovedenti Siciliani ■ ASAMSI - Ass. per lo Studio delle Atrofie Muscolari Spinali Infantili  
 ■ ASM 17 ITALIA - Ass. Smith Magenis Italia Onlus ■ ASMARA - Ass. Malattia Rara Sclerodermia e altre Malattie Rare "Elisabetta Giuffre" ■ ASROO - Ass. Scientifica Retinoblastoma ed Oncologia Oculare  
 ■ ASSI GULLIVER ■ ASSIEME - Ass. per il Sostegno e l'Integrazione degli Emofili in Età Evolutiva ed Adulta ■ AST - Ass. Sclerosi Tuberosa ATDL - Ass. Talassemici Drepamocitici Lombardi  
 ■ ATISB - Ass. Toscana Idrocefalo e Spina Bifida ■ CBLC - Ass. It. Acidemia Metilmalonica con Omocistinuria ■ CDLS - Ass. Naz. di Volontariato Cornelia De Lange  
 ■ CIDP ITALIA - Ass. It. dei Pazienti di Polineuropatia Cronica Infiammatoria Demyelinizzante ■ COL6 - Ass. Collagene VI Italia Onlus  
 ■ COSTELLO.CFC - Ass. It. Sindrome di Costello e Cardiofaciocardia Onlus ■ DBA ITALIA - Gruppo di Sostegno Dba Italia Onlus  
 ■ DEBRA - Debra Italia Onlus ■ DORITA - Ass. Donare Ricevere Tanto ■ ESEO ITALIA - Ass. It. Famiglie Contro L'esofagite Eosinofila  
 ■ FED. PWS - Fed. It. fra le Associazioni per l'aiuto ai Soggetti con Sindrome di Prader Willi ed alle loro Famiglie Onlus  
 ■ FEDEMO - Fed. delle Associazioni Emofili Onlus ■ FIORI DI VERNAL ONLUS  
 ■ FIRI - Fed. It. Retina e Ipovisione Onlus ■ FOND. LEONARDO GIAMBRONE - Fondazione It. "Leonardo Giambrone" per la Guarigione dalla Talassemia  
 ■ FOP ITALIA - Ass. Italia Fibrodisplasia Ossificante Progressiva ■ GOCCE DI VITA - Ass. Gocce di Vita per la Talassemia Onlus  
 ■ HHT - Ass. Fondazione It. HHT Onilde Carini ■ HHT - Ass. It. Teleangectasia Emorragica Ereditaria  
 ■ I COLORI DEL VENTO - Ass. i Colori del Vento Onlus ■ IAGSA - International Aicardi Goutières Syndrome Association Onlus  
 ■ IL VIAGGIO DI CARMINE - Ass. Il Viaggio di Carmine ■ ILA - Ass. It. Angiodisplasie ed Emangiomi Infantili Onlus  
 ■ IPASSI - Incontinentia Pigmenti Associazione Italiana Onlus ■ IRIS - Ass. Siciliana Malattie Ereditarie Metaboliche  
 ■ KOOL KIDS ITALIA - Kool Kids Kansl I Italia Onlus ■ LIRH - Fond. Lega Italiana Ricerca Huntington e Malattie Correlate Onlus  
 ■ LIRH TOSCANA - Lega Italiana Ricerca Huntington e Malattie Correlate Toscana  
 ■ LNF2 - Lega Per La Neurofibromatosi 2 Onlus ■ LYME ITALIA - Ass. Lyme Italia e Coinfezioni  
 ■ MIA - Miotonici in Associazione Onlus ■ MITOCON - Insieme per lo Studio e la Cura delle Malattie Mitocondriali  
 ■ NAEVUS ITALIA ■ NON SOLO 15 - Non Solo 15 Onlus ■ P63EEC - Ass. P63EEC ■ PANDAS ITALIANA - Pediatric Autoimmune Neuropsychiatric Disorder  
 ■ PIU UNICI CHE RARI - Ass. It. Sindrome di Alexander Più Unici Che Rari Onlus ■ PKS KIDS ITALIA - Ass. It. Sindrome di Pallister Killian Onlus  
 ■ PRADER WILLI PUGLIA - Ass. "Francesco Pio" per l'aiuto ai Soggetti con Sindrome di Prader Willi ed alle loro Famiglie - Sezione Puglia  
 ■ PROGETTO GRAZIA - Progetto Grazia - Ass. It. Onlus per la Ricerca sulla Leucodistrofia di Krabbe  
 ■ PTEN - Ass. It. per la Lotta alle PHTS ■ PWS - Ass. per l'aiuto a Persone con Sindrome di Prader Willi e Famiglie Emilia Romagna Onlus  
 ■ RARI MA SPECIALI - Rari Ma Speciali Onlus ■ RESPIRANDO - Ass. Respirando ■ RMR - Ass. Rete Malattie Rare Onlus  
 ■ SINDROME DI NOONAN - Ass. Naz. Sindrome di Noonan e Rasopatie Onlus ■ THE COSMIC TREE - Ass. The Cosmic Tree  
 ■ UNIPHILAN - Uniphelan Onlus - L'abbraccio di Uma ■ UNITI - Unione It. Ittiosi ■ VITE DA COLORARE - Vite da Colorare - Ass. Jonica Malattie Rare e Neurologiche Gravi - A.P.S. - Onlus  
 ■ VIVA ALE - Fondazione Alessandra Bisceglia W Ale Onlus  
 ■ VOA VOA - Voa Voa! Onlus - Amici di Sofia ■ X FRAGILE - Ass. It. Sindrome X Fragile Onlus  
 ■ XLPDR - XLPDR International Association Onlus



## FEDERCHIMICA ASSOBIOTEC

Associazione nazionale per lo sviluppo  
delle biotecnologie

“A 36 anni dall’emanazione negli Stati Uniti dell’Orphan Drug Act, che ha in qualche modo dato il via alle prime ricerche industriali nel campo della ricerca di farmaci per il trattamento delle Malattie Rare, sono stati raggiunti straordinari risultati nello sviluppo e nella messa a disposizione di nuove terapie, ma anche di strumenti diagnostici e di sensibilizzazione.

L’industria biotecnologica è quotidianamente al fianco degli operatori sanitari e dei pazienti nella cura e nel trattamento delle Malattie Rare.

L’impegno dell’industria biotecnologica si focalizza principalmente in due ambiti: da una parte, la continua ricerca e sviluppo di nuove soluzioni terapeutiche per le tante patologie che rimangono ancora oggi senza un trattamento specifico ed efficace; dall’altra la diffusione delle conoscenze in un ambito estremamente eterogeneo, caratterizzato da piccoli numeri, da difficoltà nella diagnosi, da complessi percorsi di trattamento.

Si stima che le Malattie Rare siano circa 6.000 a fronte delle quali vi sono farmaci approvati per il trattamento farmacologico di circa 200 malattie rare. Quindi solo il 3% delle Malattie Rare ha ad oggi un trattamento specifico ed efficace. C’è ancora molto lavoro da fare.

Assobiotec, che rappresenta la maggior parte di imprese bio-farmaceutiche italiane e multinazionali attive in Italia nello studio e nella commercializzazione di circa il 50% dei farmaci orfani indicati per una condizione clinica rara, con in mente il valore strategico e imprescindibile della collaborazione fra tutti gli attori che fanno parte della grande comunità dei malati rari (mondo scientifico e accademico, operatori sanitari, pazienti, care giver e industria), ha voluto confermare, per il quinto anno, il proprio supporto a UNIAMO nel progetto MonitoRare, convinta che questo strumento possa rappresentare un importante punto di riferimento per tutti gli stakeholder del settore”.