

COMUNICATO STAMPA

Malattie rare: il sottosegretario alla Salute Gemmato: “Alle battute finali il decreto attuativo che prevede la defiscalizzazione per la ricerca e per le aziende che investono in nuovi farmaci orfani”

28 febbraio Giornata mondiale per le Malattie rare.

**Oggi a Roma Tavolo di confronto tra istituzioni, parlamentari, clinici, ricercatori e delegati delle Associazioni dei pazienti promosso a Roma da Motore Sanità.
*Sala Cristallo dell'Hotel Nazionale, in Piazza Montecitorio – ore 10 -16***

Massima l'attenzione del Governo: tutte le misure per assistenza e ricerca finanziate negli ultimi due anni: Il Piano nazionale per le malattie rare ha messo nel piatto 25 mln nel 2023 e altrettanti nel 2024. Ci sono 40 delibere regionali per attuare tutte le azioni. L'obiettivo finale è migliorare l'assistenza, integrare le reti europee (Ern) e rendere omogenee le cure tra Regioni

Roma, 26 febbraio 2025 - Malattie rare: accendere i fari sulle cose fatte e quelle ancora da realizzare previste dalla legge 175 del 2021, verificare gli adempimenti messi in campo dalle Regioni per il riordino della rete nazionale, stilare lo stato dell'arte sull'utilizzo dei 25 milioni di euro annui del Piano nazionale malattie rare del 2023 a valere sul Fondo sanitario nazionale, destinato alla realizzazione di specifici obiettivi di carattere prioritario e di rilievo nazionale indicati nel Piano nazionale Malattie rare 2023/2026 e assegnati alle Regioni per specifici progetti a valere per il 2023 e il 2024. E ancora: stilare un bilancio, in corso d'opera, del Piano nazionale Malattie rare (PNMR) 2023/2026 e delle linee d'azione rilevanti nel campo delle Malattie rare fornendo indicazioni per l'attuazione dei Lea (Livelli essenziali di assistenza), senza dimenticare di approfondire i nodi ancora irrisolti della transizione tra età evolutiva e quella dell'adulto. Infine: la centralità della formazione, il ruolo nella rete di assistenza ospedaliera e territoriale, l'innovazione diagnostica e terapeutica, la tutela e lo sviluppo dei farmaci orfani.

Sono questi i temi affrontati nel tavolo di confronto promosso da Motore Sanità che si svolge oggi, 26 febbraio, in occasione della giornata mondiale per le malattie rare, presso la sala Cristallo dell'Hotel Nazionale, in Piazza Montecitorio a Roma, tra istituzioni, parlamentari, clinici, ricercatori e delegati delle Associazioni dei pazienti.

I lavori godono del patrocinio tra gli altri di Io Raro, dell'Anacc (Associazione nazionale angioma cavernoso cerebrale), Federasma e allergie, Alama Aps (Associazione liberi dall'Asma, allergie e malattie rare) e dell'azienda ospedale Università di Padova con il contributo incondizionato di Novartis, Takeda, Biogen e Kyowa Kirin.

“Sulle malattie rare c’è la massima attenzione del Governo e del parlamento tutto – ha sottolineato **Marcello Gemmato, Sottosegretario alla Salute con delega alle malattie rare** - non a caso la legge che ha costituito la cornice normativa di riferimento sulle malattie rare nella precedente legislatura è stata approvata all’unanimità. E grazie all’impianto universalistico della Sanità italiana siamo primi in Europa, e secondi al mondo dopo gli Usa. Siamo partiti nel febbraio 2023 con il Comitato nazionale Malattie rare. A maggio abbiamo approvato il Piano nazionale che giaceva nei cassetti da 7 anni e che durerà tre anni e ci consentirà di affrontare tutti i nodi da sciogliere. Il Comitato ha identificato 5 aree centrali, speculari al Piano Nazionale delle Malattie Rare, nelle politiche da attuare in questo settore: prevenzione e diagnosi, trattamenti farmacologici e non, percorsi assistenziali e reti di cura, formazione, informazione e monitoraggio e infine la ricerca. È alle battute finali il decreto attuativo che prevede la defiscalizzazione per la ricerca e per le aziende che investono in nuovi farmaci orfani”.

Il Piano nazionale per le malattie rare ha messo nel piatto 25 mln nel 2023 e altrettanti nel 2024. Ci sono 40 delibere regionali per attuare tutte le azioni. “L’obiettivo finale – ha concluso Gemmato – è migliorare l’assistenza e integrare le Ern, le reti europee per le malattie rare. Obiettivo finale è eliminare le differenze tra le varie regioni, perché le differenze esistono non solo tra nord e sud ma anche tra Asl della stessa regione”. Il sottosegretario Gemmato ha quindi sottolineato la **centralità della ricerca**: “Per la ricerca abbiamo stanziato 18 mln per 48 progetti e nel PNRR ci sono altri 118 mln per 128 progetti. Infine i farmaci orfani: su 146 di questi 116 sono rimborsati dal SSN (80%) e gli altri sono in fascia C o in fase di contrattazione. Farmaci orfani e costosi e con pochi profitti solo per pagare la ricerca e poco più. Per la migliore presa in carico del paziente è centrale la formazione affinché i medici e gli operatori riconoscano subito la malattia e applichino il Pdta da applicare”.

“Le malattie rare, in Italia, godono di una solida legislazione e di una pianificazione nazionale ben definita – hanno aggiunto **Fabiola Bologna e Sonia Viale dell’Osservatorio Innovazione Motore Sanità** - e il Piano nazionale Malattie rare 2023/2026 rappresenta la cornice di ambiziosi obiettivi istituzionali che vanno implementati con maggiore omogeneità”.

“**Le malattie rare sono un tema importante nelle politiche sanitarie pubbliche** – ha quindi sottolineato il **Senatore Antonio Tomassini** intervenuto al tavolo - ma se ne parla molto solo in questo mese celebrativo. Io ricordo che me ne sono occupato per la prima volta nel 2008. Abbiamo fatto strada ma ancora molto c’è ancora da fare. C’è ad esempio da dare attenzione alle differenze di genere. Da ginecologo dico che le donne malate sono più numerose che non gli uomini e serve una particolare attenzione soprattutto per i farmaci. Serve anche una maggiore concretezza: L’appoggio alla ricerca fondamentale in questo ambito. Poi va potenziato il meccanismo di rete, la digitalizzazione e il ruolo dell’IA molto applicabili in questo campo. La ricerca, la rete, la produzione dei farmaci sono le tre leve su cui agire. Aifa ha dimostrato durante il Covid di poter accelerare e migliorare la propria agilità e capacità. Da ultimo vanno rafforzate le autonomie regionali ma alcune materie che non possono essere affidate alle Regioni. Tra queste le trasfusioni, le malattie rare, l’innovazione tecnologica e quella farmaceutica”.

È stato poi **Giorgio Perilongo, ordinario di Pediatria e coordinatore del dipartimento funzionale Malattie rare Aou di Padova**, ad accendere i fari sulle nuove frontiere della Genomica: “La genomica è fondamentale per le malattie rare – ha spiegato - e sta vivendo da anni una vera e propria rivoluzione con una velocità esponenziale. La sequenza del genoma conseguito dal 1990 in poi ha aperto nuovi scenari. L’altra forza su cui puntare per curare bene le malattie rare è la digitalizzazione della medicina e l’intelligenza artificiale. La Genomica clinica è una innovazione tecnologica che evolve e si confonde con la ricerca. Un elemento essenziale per arrivare alla diagnosi di certezza di

malattia e per mettere a punto cure di precisione incrociando anche specialisti di fisica, matematica e altre discipline cliniche, genetiche ma anche gestionali per la sostenibilità. Serve un dialogo proficuo tra clinici, genetisti, amministratori e manager – per giungere alla corretta e tempestiva diagnosi - ha aggiunto – perché il paziente dopo la diagnosi vuole capire i meccanismi molecolari, avere una prognosi, comprendere il rischio ereditario familiare e ottenere farmaci a bersaglio terapeutico e se è eleggibile a nuovi trattamenti. Non a caso si parla di “odissea diagnostica”. La sfida della genomica clinica è infrastrutturale, organizzativa, applicativa, gestionale, finanziaria. A questa complessità il Piano nazionale malattie rare prova a dare delle risposte inserendo una serie di prestazioni e Pdta nei Lea, monitorando e programmando l’offerta di cure e dotando di risorse il Piano stesso con piattaforme ad alta tecnologia, promuovendo sinergie per il trasferimento tecnologico e l’integrazione tra pubblico e privato. Un pezzo del lavoro è già stato fatto e un altro è ancora da compiere nei prossimi due anni”.

A puntare i fari sull’importanza della formazione è stato quindi **Giuseppe Limongelli, professore presso il Dipartimento di Scienze mediche traslazionali dell’Università della Campania Vanvitelli, unità Malattie rare cardiovascolari del Monaldi di Napoli e responsabile del Centro di coordinamento malattie Rare della Regione Campania**: “La formazione dei professionisti, dai medici di base, ai pediatri, agli specialisti è l’ingrediente segreto ed essenziale di una rete malattie rare di successo – spiega ed è uno dei compiti principali del Comitato nazionale Malattie rare, che da poco ha avviato con la Conferenza dei rettori e i Centri di coordinamento regionali un monitoraggio delle attività di formazione a livello nazionale. Non esiste "sospetto" senza conoscenza – aggiunge Limongelli - e non esiste conoscenza senza formazione che deve essere orientata alla conoscenza dei "campanelli di allarme" o "red flags". Parliamo di segni clinici e strumentali o sintomi che messi insieme spesso nascondono un complesso puzzle da comporre per fare diagnosi di una patologia rara. Il sospetto è quindi il punto di partenza per indirizzare rapidamente il paziente verso i centri di riferimento, dove può trovare una risposta articolata dal punto di vista diagnostico e di presa in carico, oltre ad un trattamento specifico per la patologia da cui è affetto. Abbiamo recentemente avviato – conclude il docente napoletano - un progetto nazionale chiamato Argo, come il cane di Ulisse, perché le persone con malattia rara, spesso, vivono un’Odissea diagnostica”. Un progetto, che mette insieme i maggiori esperti nazionali ed i centri di coordinamento regionali e che ha l’ambizione di definire quegli indicatori trasversali o markers che possono far scattare il sospetto di malattia rara, riducendo il ritardo diagnostico, che talora può superare i 7-10 anni con costi personali e sociali e ridotte possibilità di trattamento. “Spesso – conclude Limongelli - quando si arriva alla diagnosi è troppo tardi. Con Argo vogliamo cambiare questo paradigma, in un momento storico in cui la tecnologia ci permette sempre di più di arrivare ad una diagnosi precoce, ed abbiamo trattamenti sempre più avanzati per le persone con malattia rara”.

Limongelli ha infine ricordato **"Motorare"**, una costola di Motore Sanità “con cui abbiamo l’ambizione di estendere la formazione sulle malattie rare anche alle classi dirigenziali in collaborazione con Fiaso, coinvolgendo anche i manager di Asl e Ospedali che hanno un ruolo chiave nella programmazione dell’assistenza”.

LEGGE 10 novembre 2021, n. 175

Provvedimento	Stato di attuazione
Istituzione del Comitato Nazionale Malattie rare	Attuato
Piano Nazionale Malattie Rare	Attuato
Riordino della Rete nazionale per le malattie rare articolata nelle Reti regionali e interregionali	Attuato
Definizione del Piano diagnostico terapeutico assistenziale personalizzato da parte dei Centri di riferimento per le malattie rare	In fase di implementazione nelle diverse Regioni
Regolamento di attuazione del Fondo di solidarietà per le persone affette da malattie rare	Non Attuato
Integrazione del cosiddetto "fondo nazionale AIFA 5%"	Non Attuato
Agevolazioni per i soggetti pubblici o privati che svolgono attività di ricerca o che finanziano progetti di ricerca sulle malattie rare o sui farmaci orfani	Non Attuato

(G.U. n° 283 del 27 novembre 2021)

Ufficio stampa Motore Sanità
comunicazione@motoresanita.it
Liliana Carbone - 3472642114
www.motoresanita.it