

DOCUMENTO DI SINTESI

WWW.MOTORESANITA.IT

IgG4-RD

conoscere per agire

Da patologia complessa, sconosciuta
a patologia diagnosticata,
presa in carico rapidamente

5 Marzo 2026
dalle **9.00** alle **13.00**

MILANO

Talent Garden Isola
Piazza Città di Lombardia, 1

Una patologia rara ma paradigmatica

La malattia IgG4 correlata (IgG4-RD) rappresenta una patologia rara, fibroinfiammatoria, immunomediata e multisistemica, riconosciuta come entità clinica unitaria solo negli ultimi due decenni. In precedenza, le sue manifestazioni venivano interpretate come patologie distinte e spesso non correlate tra loro. La sua complessità deriva dal coinvolgimento potenzialmente diffuso di numerosi organi e dalla capacità di mimare quadri clinici oncologici o autoimmuni, rendendo il percorso diagnostico particolarmente difficile e spesso tardivo.

Questa condizione si presenta con lesioni fibro-infiammatorie che simulano masse tumorali, caratterizzate da andamento recidivante-remittente e da una iniziale buona risposta alla terapia immunosoppressiva. Tuttavia, la malattia tende a ripresentarsi nel tempo, configurandosi come una patologia cronica con impatto progressivo sugli organi coinvolti.

Il problema della diagnosi: ritardo e sottostima

Uno dei principali elementi emersi è il ritardo diagnostico, che può protrarsi per anni. La malattia viene frequentemente confusa con tumori o altre patologie infiammatorie, portando in alcuni casi a interventi chirurgici demolitivi o trattamenti inappropriati. Questo fenomeno contribuisce anche a una significativa sottostima epidemiologica.

Il percorso del paziente è spesso caratterizzato da un passaggio tra diversi specialisti prima di arrivare a una diagnosi corretta. Il cosiddetto *patient journey* risulta quindi lungo, frammentato e disomogeneo. In molti casi, la diagnosi avviene solo quando la malattia ha già causato danni irreversibili agli organi.

Impatto clinico e qualità della vita

Le manifestazioni cliniche della IgG4-RD possono essere estremamente variabili e impattanti: coinvolgimento del pancreas, delle vie biliari, delle ghiandole salivari, dell'orbita, dei polmoni, dei reni, del retroperitoneo e di altri distretti. Questo determina una significativa compromissione della qualità della vita, con sintomi che possono includere dolore, disfunzione d'organo, difficoltà respiratorie, disturbi visivi e alterazioni estetiche.

La qualità della vita emerge come elemento centrale: non solo in termini clinici, ma anche psicologici, sociali ed economici. Il paziente si trova spesso ad affrontare un percorso di incertezza, con diagnosi errate e trattamenti non adeguati.

Il ruolo dell'innovazione terapeutica

La terapia tradizionale si basa sull'utilizzo di corticosteroidi ad alte dosi, efficaci nel breve termine ma associati a importanti effetti collaterali e a un elevato rischio di recidiva. Questo rende evidente la necessità di strategie terapeutiche più mirate e sostenibili nel lungo periodo.

Organizzazione dei percorsi e modelli assistenziali

Un altro tema centrale è quello organizzativo. La gestione della IgG4-RD richiede modelli strutturati basati su multidisciplinarietà e integrazione tra specialisti. È emersa la necessità di sviluppare e implementare modelli hub & spoke, con centri di riferimento altamente specializzati in grado di garantire diagnosi e trattamento adeguati.

L'attuale frammentazione territoriale rappresenta un ostacolo significativo: l'accesso alle cure e alle terapie innovative varia tra regioni e, in alcuni casi, anche all'interno della stessa regione. Questo determina disuguaglianze che incidono direttamente sulla qualità dell'assistenza.

Accesso alle cure e criticità del sistema

Il tema dell'accesso per i pazienti con malattia rara e della rete regionale di malattie rare è emersi come centrale. Nonostante la disponibilità di strumenti e opportunità dedicate alle malattie rare, l'accesso ai relativi fondi – incluso il fondo 5% – risulta spesso complesso e disomogeneo, con tempistiche di valutazione che possono variare a livello regionale.

È emersa la necessità di superare questi ostacoli attraverso percorsi più rapidi e uniformi, nonché una revisione dei modelli autorizzativi e dei sistemi di accesso.

Il ruolo delle associazioni dei pazienti

Le associazioni di pazienti assumono un ruolo sempre più centrale. Non sono più solo soggetti di supporto, ma veri e propri attori delle politiche sanitarie. Contribuiscono alla definizione dei bisogni, alla sensibilizzazione, alla partecipazione ai tavoli decisionali e al miglioramento dei percorsi assistenziali.

Fondamentale è anche il loro ruolo nel promuovere la consapevolezza della malattia e nel facilitare la diffusione delle informazioni, utilizzando un linguaggio accessibile e comprensibile.

Formazione, cultura e consapevolezza

La conoscenza della malattia è ancora limitata, sia tra i medici specialisti che tra i medici di medicina generale. È emersa la necessità di inserire la IgG4-RD nei percorsi formativi universitari e nelle scuole di specializzazione, oltre a promuovere attività di formazione continua.

Particolare attenzione va rivolta anche alla comunicazione verso i pazienti, che devono essere messi nelle condizioni di riconoscere i sintomi e orientarsi nel sistema sanitario.

Dati, registri e innovazione digitale

Un elemento strategico è rappresentato dalla raccolta e gestione dei dati. La creazione di registri nazionali e regionali è fondamentale per migliorare la conoscenza epidemiologica, monitorare gli outcome e supportare la ricerca. Su questo punto, un confronto con le istituzioni competenti, come EMA o AIFA, può essere utile per garantire una strutturazione corretta dei registri fin dal principio.

Allo stesso tempo, l'utilizzo delle tecnologie digitali e dell'intelligenza artificiale può rappresentare un supporto importante per la diagnosi precoce e la gestione dei pazienti, purché integrato con la competenza clinica.

Verso un modello replicabile per le malattie rare

L'esperienza maturata nella gestione della IgG4-RD può rappresentare un modello per affrontare altre malattie rare. Il percorso avviato mira a costruire un sistema più equo, integrato e orientato al paziente, capace di valorizzare le eccellenze esistenti e ridurre le disuguaglianze territoriali.

Temi emersi

- **Complessità clinica** e multisistemica della IgG4-RD
- **Ritardo diagnostico** e frequente misdiagnosi con patologie oncologiche
- **Patient journey lungo**, frammentato e disomogeneo
- **Impatto significativo sulla qualità della vita** dei pazienti
- **Limiti della terapia immunosoppressiva** e necessità di alternative
- **Forte disomogeneità territoriale** nell'accesso alle cure e necessità di maggiore conoscenza sui processi di accesso per malattie rare
- **Criticità nei processi autorizzativi** e nei modelli di accesso ai farmaci
- **Necessità di modelli organizzativi** strutturati (hub & spoke) – Un modello macro-regionale con centri hub & spoke favorisce la centralizzazione delle competenze e delle risorse, mentre a livello dei singoli centri l'approccio multidisciplinare garantisce una gestione integrata dei pazienti e delle patologie, ottimizzando outcome e continuità assistenziale.
- **Ruolo crescente delle associazioni** di pazienti
- **Carenza di formazione** e conoscenza tra operatori sanitari
- **Necessità di registri** e dati di qualità
- **Potenziale delle tecnologie digitali** e dell'intelligenza artificiale

Action Points

- **Promuovere la diagnosi precoce** attraverso diffusione dei red flag
- **Inserire la IgG4-RD nei percorsi formativi** universitari e specialistici
- **Attivare programmi di formazione** per specialisti
- **Sviluppare e implementare PDTA condivisi** a livello nazionale
- **Rafforzare i modelli hub & spoke** e identificare centri di riferimento
- **Garantire equità di accesso alle terapie** su tutto il territorio nazionale
- **Coinvolgere stabilmente le associazioni di pazienti** nei tavoli decisionali
- **Creare un registro nazionale** con dati di qualità e interoperabili
- **Favorire l'integrazione tra ospedale** e territorio
- **Utilizzare strumenti digitali** e intelligenza artificiale come supporto clinico
- **Promuovere campagne di sensibilizzazione** rivolte a pazienti e cittadini
- **Favorire la collaborazione** tra istituzioni, clinici, industria e pazienti
- **Sviluppare modelli organizzativi replicabili** per altre malattie rare

Documento redatto sulla base dei contenuti discussi dai partecipanti all'evento

Guido Bertolaso, Assessore al Welfare, Regione Lombardia

Marco Carbone, Dirigente Medico UOC Epatologia e Gastroenterologia ASST Grande Ospedale Metropolitano Niguarda, Milano

Silvio Catalano, Membro Consiglio di Amministrazione Associazione Pazienti francesi
"Association française de patients atteints de la maladie associée aux IgG4 : AFR-IgG4"

Antonella Celano, Presidente APMARR

Emanuel Della Torre, Unità di Immunologia, Reumatologia, Allergologia e Malattie Rare e Project Leader nella Divisione di Genetica e Biologia Cellulare presso l'IRCCS Ospedale San Raffaele, Coordinatore in ERN Reconnect Malattie Correlate all'IgG4-RD

Camilla Ferri, Direttore Servizio Farmacia Ospedale San Raffaele, Milano

Franco Franceschini, S.C. Reumatologia e Immunologia Clinica - ASST Spedali Civili di Brescia

Pietro Invernizzi, Direttore Scientifico IRCCS San Gerardo dei Tintori, Monza

Marco Lanzillotta, Dirigente Medico UOC Immunologia, Allergologia e Reumatologia e Malattie rare IRCCS San Raffaele, Milano

Luca Marrelli, Consigliere Commissione Sanità Regione Lombardia

Silvia Tonolo, Presidente ANMAR

Sonia Viale, Osservatorio Innovazione di Motore Sanità

Claudio Zanon, Direttore Scientifico Motore Sanità

Con il contributo incondizionato di

AMGEN



Comunicazione e redazione stampa
a cura di **www.mondosanita.it**

Registrati e ottieni le nostre
rassegne stampa in esclusiva

ORGANIZZAZIONE e SEGRETERIA

Anna Maria Malpezzi - 329 9744772

Cristiana Arione - 348 5786647

segreteria@panaceascs.com

MOTORE
SANITA
Cure the Future

panacea

WWW.MOTORESANITA.IT

