

# DOCUMENTO DI SINTESI

WWW.MOTORESANITA.IT

# IgG4-RD

conoscere per agire

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

**29 Aprile 2026**  
dalle **9.00** alle **13.00**

**FIRENZE**

**Hotel NH Firenze**

Piazza Vittorio Veneto, 4

## Una malattia rara ancora poco conosciuta

L'incontro ha posto al centro dell'attenzione la malattia correlata alle immunoglobuline G4 (IgG4-RD), una patologia rara, sistemica e immunomediata, descritta solo nei primi anni Duemila e ancora oggi poco conosciuta anche all'interno della comunità medica. È emerso chiaramente come la scarsa familiarità con questa condizione rappresenti uno dei principali ostacoli alla diagnosi precoce e alla presa in carico appropriata dei pazienti. La malattia è stata descritta come una fibroinfiammazione cronica capace di coinvolgere numerosi organi e apparati: pancreas, vie biliari, reni, ghiandole salivari, orbite, meningi, tiroide, retroperitoneo e molti altri distretti. Questa estrema eterogeneità clinica rende difficile riconoscerla in tempi rapidi. In molti casi le manifestazioni vengono confuse con tumori, malattie autoimmuni, patologie reumatologiche o infiammatorie croniche, generando ritardi diagnostici che possono condurre a danni irreversibili.

È stato sottolineato come i numeri epidemiologici oggi disponibili siano ancora molto incerti. L'incidenza reale della malattia non è conosciuta con precisione e la sottostima appare evidente proprio per l'assenza di registri dedicati, criteri uniformi e codifiche specifiche condivise. Da qui nasce la necessità di "conoscere per agire", principio che ha guidato l'intero confronto.

## La complessità della diagnosi

Uno dei temi più approfonditi è stato quello della diagnosi. La IgG4-RD non presenta infatti un singolo marcatore diagnostico definitivo e questo rende il percorso estremamente complesso. È emerso come il semplice aumento delle IgG4 sieriche non sia sufficiente né specifico: alcuni pazienti presentano valori elevati senza avere la malattia, mentre altri possono avere la patologia pur mantenendo livelli normali. Per questo motivo la diagnosi richiede una valutazione integrata di dati clinici, radiologici, laboratoristici e istopatologici. La biopsia assume spesso un ruolo centrale, ma non sempre è semplice da eseguire o interpretare. È stato evidenziato il ruolo decisivo degli anatomopatologi e dei radiologi, figure considerate essenziali per il riconoscimento della malattia, soprattutto nelle fasi iniziali o nelle forme subcliniche.

La capacità del radiologo di identificare lesioni sospette e quella dell'anatomopatologo di interpretare correttamente il quadro infiammatorio sono state indicate come determinanti tanto quanto la competenza clinica dello specialista. La malattia può infatti manifestarsi con lesioni pseudotumorali che simulano neoplasie, generando forte impatto psicologico sui pazienti e talvolta percorsi diagnostici inappropriati.

## Una patologia multisistemica che richiede multidisciplinarietà

Nel corso della discussione è emersa con forza la necessità di superare una gestione frammentata della patologia. La IgG4-RD è stata definita una malattia “multiforme”, che attraversa diverse specialità mediche e non può essere affrontata da un singolo professionista o da una singola disciplina.

Reumatologi, immunologi, nefrologi, gastroenterologi, internisti, radiologi, anatomopatologi, neurologi, oculisti e altri specialisti devono collaborare stabilmente all’interno di percorsi strutturati. È stato ribadito più volte che la multidisciplinarietà non può rimanere uno slogan o una dichiarazione di principio, ma deve tradursi in modelli organizzativi concreti.

Particolare attenzione è stata posta sul rischio che il paziente diventi il “regista” del proprio percorso, costretto a spostarsi autonomamente da uno specialista all’altro senza una reale integrazione delle competenze. Da qui la richiesta di creare reti cliniche capaci di mettere in comunicazione i diversi professionisti e garantire una presa in carico coordinata.

È stato inoltre osservato come la medicina moderna stia andando verso una progressiva iperspecializzazione, con il rischio di perdere la visione sistemica della persona. La IgG4-RD rappresenta invece un esempio emblematico di quanto sia necessario ricostruire percorsi integrati e collaborativi.

## Reti regionali, centri di riferimento e ruolo delle ERN

Grande spazio è stato dedicato al tema delle reti per le malattie rare e all'esperienza delle European Reference Networks (ERN). È stato sottolineato come le reti europee abbiano dimostrato la possibilità di condividere conoscenze, discutere casi complessi e creare standard comuni tra diversi Paesi. Le ERN sono state descritte come uno strumento fondamentale per evitare disuguaglianze nell'accesso alle cure e per far viaggiare la conoscenza anziché il paziente. Attraverso piattaforme virtuali e registri condivisi, è possibile confrontare casi clinici complessi e aumentare le competenze anche nei territori meno strutturati.

Parallelamente, è emersa la necessità di costruire reti nazionali e regionali realmente operative. Non si è ritenuto realistico immaginare numerosi centri ultra-specialistici distribuiti ovunque sul territorio, dato il basso numero di casi e la necessità di concentrare esperienza e casistica. Piuttosto, è stata proposta una rete organizzata attorno a pochi centri ad alta specializzazione collegati a strutture territoriali o ospedaliere in grado di seguire il follow-up e la gestione ordinaria dei pazienti.

È stata inoltre sottolineata la necessità di superare le disomogeneità regionali, considerate uno dei principali problemi del sistema sanitario italiano. In molte aree del Paese, infatti, l'accesso ai percorsi diagnostici e terapeutici rimane ancora molto variabile.

## Il ruolo della medicina generale e del territorio

Il confronto ha evidenziato il ruolo strategico dei medici di medicina generale, soprattutto nella fase iniziale di sospetto diagnostico. Pur riconoscendo che la gestione specialistica debba rimanere in centri esperti, è stato ribadito che il medico di famiglia rappresenta spesso il primo punto di contatto del paziente con il sistema sanitario.

La capacità di riconoscere alcuni segnali d'allarme ("red flags") può permettere un invio precoce ai centri di riferimento, riducendo i ritardi diagnostici. Tuttavia, è emerso chiaramente come i medici del territorio abbiano bisogno di formazione, strumenti condivisi e canali diretti di comunicazione con gli specialisti. Anche il ruolo del farmacista territoriale è stato considerato sempre più importante, soprattutto per la vicinanza quotidiana al paziente, il monitoraggio dell'aderenza terapeutica e la capacità di intercettare situazioni sospette o bisogni non soddisfatti.

## I registri di patologia e il nodo dei codici di esenzione

Uno degli argomenti più dibattuti è stato quello dei registri e dei codici di esenzione. Più relatori hanno evidenziato come l'attuale classificazione della IgG4-RD all'interno di codici molto generici stia creando confusione clinica ed epidemiologica.

L'assenza di un codice specifico condiviso a livello nazionale impedisce infatti di conoscere il numero reale dei pazienti, raccogliere dati omogenei e costruire registri affidabili. Questo limita anche la possibilità di fare ricerca, valutare gli esiti clinici e programmare correttamente i servizi.

È emersa quindi la richiesta di creare un registro nazionale dedicato, capace di raccogliere dati clinici, epidemiologici e organizzativi. La disponibilità di dati di qualità è stata indicata come condizione indispensabile per migliorare diagnosi, percorsi e accesso alle terapie.

## Il punto di vista dei pazienti e delle associazioni

Una parte significativa dell'incontro è stata dedicata alla testimonianza delle associazioni dei pazienti, che hanno evidenziato il forte impatto psicologico, sociale ed economico della malattia.

È stato ricordato come il paziente con una patologia rara affronti spesso un lungo percorso di incertezza, caratterizzato da visite multiple, diagnosi errate, migrazione sanitaria e difficoltà di accesso alle cure. Molto forte il richiamo alla necessità di considerare la persona nella sua globalità, non solo come portatrice di una diagnosi.

Le associazioni hanno rivendicato un ruolo attivo nella costruzione dei percorsi di cura, nella diffusione delle informazioni e nel supporto ai pazienti e ai caregiver. È stato sottolineato come le associazioni rappresentino spesso un punto di riferimento concreto quando il sistema sanitario non riesce a fornire risposte tempestive.

Grande attenzione è stata posta anche sull'importanza della comunicazione medico-paziente, considerata parte integrante della cura. La necessità di ascolto, supporto psicologico, accompagnamento e chiarezza informativa è stata indicata come fondamentale per migliorare qualità della vita e aderenza terapeutica.

Nelle patologie correlate alle IgG4, la comunicazione medico-paziente assume un ruolo particolarmente rilevante a causa della complessità clinica, della rarità della malattia e della frequente difficoltà diagnostica che caratterizza il percorso dei pazienti. Una comunicazione chiara, empatica e continuativa è stata indicata come elemento fondamentale per favorire la comprensione della malattia, ridurre il senso di incertezza e migliorare l'aderenza terapeutica. I pazienti hanno sottolineato l'importanza di essere ascoltati, accompagnati e coinvolti nelle decisioni riguardanti il proprio percorso di cura, soprattutto in presenza di manifestazioni multisistemiche che richiedono il coinvolgimento di diversi specialisti.

In questo contesto, le associazioni dei pazienti svolgono un ruolo essenziale non solo come strumento di supporto psicologico e informativo, ma anche come ponte tra pazienti, clinici e istituzioni. Le associazioni contribuiscono alla diffusione della conoscenza delle malattie IgG4-correlate, favoriscono l'orientamento verso i centri di riferimento e rappresentano un punto di confronto e condivisione per pazienti e caregiver. È stato inoltre evidenziato come il coinvolgimento attivo delle associazioni nella programmazione dei percorsi assistenziali possa contribuire a sviluppare modelli di presa in carico più efficaci, multidisciplinari e realmente centrati sui bisogni della persona.

### **Innovazione terapeutica, sostenibilità e ricerca**

Nel corso del dibattito è stato ricordato che oggi esistono nuove opportunità terapeutiche per la IgG4-RD e che la ricerca sta aprendo prospettive importanti. Tuttavia, l'accesso alle terapie innovative rimane spesso disomogeneo e complesso.

Il confronto ha evidenziato la necessità di conciliare innovazione e sostenibilità, evitando che il controllo della spesa diventi un ostacolo all'appropriatezza terapeutica. Il farmacista ospedaliero è stato indicato come figura centrale nella gestione dei farmaci innovativi, nella farmacovigilanza e nel monitoraggio dei percorsi terapeutici.

La ricerca è stata considerata una leva fondamentale non solo per migliorare le cure, ma anche per aumentare le conoscenze sulla malattia. È stato ribadito che l'Italia possiede competenze scientifiche di alto livello e può svolgere un ruolo importante anche a livello internazionale, purché riesca a fare sistema e a valorizzare le reti collaborative.

## Verso una nuova organizzazione della presa in carico

La riflessione conclusiva si è concentrata sulla necessità di ripensare l'organizzazione sanitaria alla luce delle nuove complessità cliniche. È emerso come il modello tradizionale, basato su percorsi monospecialistici, non sia più adeguato per patologie croniche, rare e multisistemiche come la IgG4-RD.

È stata ribadita la necessità di costruire percorsi strutturati, multidisciplinari e realmente integrati, capaci di garantire equità di accesso, tempestività diagnostica e continuità assistenziale. Le reti regionali e nazionali, i registri di patologia, la formazione diffusa e il coinvolgimento attivo di tutti gli attori del sistema sono stati identificati come gli strumenti principali per trasformare la conoscenza in azione concreta.

È stata inoltre evidenziata la necessità di rafforzare la comunicazione istituzionale e sanitaria sulle malattie correlate alle IgG4, ancora poco conosciute e frequentemente oggetto di ritardi diagnostici. Una comunicazione chiara, accessibile e continuativa è stata indicata come uno strumento essenziale per favorire maggiore consapevolezza, orientare i pazienti nel percorso di cura e ridurre il senso di isolamento spesso associato alla malattia rara.

Le associazioni hanno richiamato con forza anche l'esigenza di sviluppare ambulatori multidisciplinari dedicati, in grado di garantire una presa in carico integrata e coordinata del paziente. Considerata la natura sistemica della malattia IgG4-correlata, è stata sottolineata l'importanza di percorsi assistenziali che coinvolgano diverse figure specialistiche – tra cui immunologi, reumatologi, gastroenterologi, nefrologi, radiologi e anatomopatologi – al fine di assicurare diagnosi più tempestive, continuità assistenziale e appropriatezza terapeutica.

Le associazioni hanno ribadito come il loro coinvolgimento possa contribuire a identificare bisogni concreti, migliorare l'accessibilità dei servizi e rendere i modelli assistenziali maggiormente aderenti all'esperienza reale delle persone affette da patologie IgG4-correlate.

## Temi emersi

- **Scarsa conoscenza della IgG4-RD** e forte sottostima epidemiologica.
- **Elevata complessità diagnostica** dovuta alla natura multisistemica della malattia.
- **Assenza di biomarcatori specifici** e necessità di integrare dati clinici, radiologici e istopatologici.
- **Importanza della multidisciplinarietà nella diagnosi** e nella gestione.
- **Ruolo strategico di radiologi** e anatomopatologi.
- **Necessità di creare reti cliniche** regionali, nazionali ed europee.
- **Disomogeneità territoriali** nell'accesso alle cure e nelle modalità organizzative.
- **Problema della migrazione sanitaria** e impatto sui pazienti e sulle famiglie.
- **Necessità di registri nazionali** dedicati e raccolta di dati epidemiologici affidabili.
- **Criticità legate ai codici di esenzione** attualmente utilizzati.
- **Importanza della formazione** dei medici di medicina generale e del territorio.
- **Ruolo crescente delle associazioni dei pazienti** nel supporto e nell'informazione.
- **Necessità di migliorare la comunicazione** medico-paziente.
- **Necessità di coniugare innovazione terapeutica** e sostenibilità economica.
- **Centralità della ricerca scientifica** e delle collaborazioni internazionali.

## Action Points

- **Creare un registro nazionale** specifico per la IgG4-RD.
- **Definire un codice identificativo unico** e coerente per la patologia.
- **Costruire reti multidisciplinari regionali** collegate a centri nazionali di riferimento.
- **Rafforzare il collegamento tra ospedale e territorio.**
- **Diffondere programmi di formazione** dedicati a medici di medicina generale, farmacisti e specialisti.
- **Elaborare e condividere “red flags”** per il riconoscimento precoce della malattia.
- **Standardizzare i criteri diagnostici** e i percorsi clinici.
- **Sviluppare PDTA multidisciplinari** adattabili ai diversi contesti territoriali.
- **Favorire l'utilizzo delle piattaforme europee di teleconsulto** e condivisione dei casi clinici.
- **Coinvolgere attivamente le associazioni dei pazienti** nei tavoli decisionali.
- **Migliorare l'integrazione dei sistemi informatici sanitari** e del Fascicolo Sanitario Elettronico.
- **Promuovere raccolta dati**, ricerca clinica e studi multicentrici.
- **Potenziare il supporto psicologico** e la presa in carico globale del paziente.
- **Ridurre i ritardi diagnostici** attraverso percorsi di invio rapido verso i centri esperti.

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

**Italia Agresta**, Vice Presidente APMARR

**Edoardo Conticini**, Reumatologo Univs

**Andrea Costa**, Già Sottosegretario alla Salute

**Luciano Flor**, Direzione Scientifica Motore Sanità

**Serena Guiducci**, Professore Associato Reumatologia Università di Firenze, Direttore SODc Reumatologia, AOU Careggi e Delegato Regionale SIR Toscana( Società Italiana Reumatologia)

**Angela Ianaro**, Direzione Scientifica Motore Sanità

**Rosaria Talarico**, Dirigente Medico UO Reumatologia AOU Pisana

**Antonia Tarantino**, Dirigente Farmacista UOC Farmacia Ospedaliera e Referente farmacista per le Malattie Rare in Azienda Ospedaliera Universitaria Senese

**Antonio Gaetano Tavoni**, Direttore F.F. UO Immunoallergologia clinica AOU Pisana

**Silvia Tonolo**, Presidente ANMAR (Associazione Nazionale Malati Reumatici)

**Augusto Vaglio**, Professore Associato Nefrologia Università degli Studi di Firenze, Dirigente Medico Nefrologia e Dialisi - Centro Malattie Renali Immuno-mediate AOU Meyer, ERN ReCONNECT

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

