

## PROGRAMMA

### 8.15 Iscrizioni

### 8.45 Saluti delle Autorità

L. ZAIA  
L. COLETTA  
P. BINETTI

### 9.15 Prospettive e criticità nel programmare oggi. Le sfide delle reti di eccellenza e della globalità della presa in carico

D. MANTOAN

### 9.45 Lo stato dell'arte dell'assistenza ai malati rari visto attraverso l'attività del Tavolo interregionale

P. FACCHIN

### I SESSIONE: LE LINEE DI TENDENZA

MODERATORI: D. MANTOAN, B. DALLAPICCOLA

### 10.00 Le prospettive europee: i temi della Joint Action sulle malattie rare in via di definizione

A. RATH

### 10.20 Il disegno dell'offerta assistenziale derivante dal Piano Nazionale Malattie Rare

C. BERNI - S. ARCA'

### 10.40-10.50 Discussione

### II SESSIONE: GLI STRUMENTI ESSENZIALI DEL PIANO NAZIONALE MALATTIE RARE

MODERATORI: E. ROZZI, P. GRAMMATICO

### 10.50 Il monitoraggio: lo stato dei Registri regionali e del flusso verso il Registro nazionale

P. CASUCCI - M.C. PATISSO - O. CHECCONI - D. TARUSCIO

### 11.10 I Centri di riferimento e le reti

#### • Le reti regionali dei presidi accreditati

M. MAZZUCATO

#### • Informativa sulle reti di riferimento europee

A. GHIRARDINI

### 11.40 I percorsi dei pazienti e i PDTA

#### • Gli esempi delle malattie neuromuscolari e delle malattie emorragiche congenite

B. BEMBI

### 12.05-12.15 Discussione

### III SESSIONE: LA VALUTAZIONE PARTECIPATA

MODERATORI: G. ANNICCHIARICO, E. DAINA

### 12.10 Il ruolo delle associazioni d'utenza: l'esempio di Europlan e del progetto Community

A. DI PALMA - R. GALLUPPI - M. CERILLI - A. LAMANNA

### 12.30 Il ruolo delle reti terze: la collaborazione con Orphanet Italia

M. PICCIONE - B. DALLAPICCOLA

### 12.50 - 13.00 Discussione

### 13.00 - 14.00 Buffet

### IV SESSIONE: L'EVOLUZIONE PREVISTA

MODERATORI: F. TORRICELLI, M. PICCIONE

### 14.00 La revisione dell'elenco delle malattie rare

G. ANDRIA - G. PALKA - M.E. CONGIU

### 14.20 I nuovi LEA e l'uso *off-label* dei farmaci per malati rari

G. ANNICCHIARICO - E. ATTOLINI - S. ARCA'

### 14.40 La tele-consulenza a supporto delle reti per malati rari

V. MODENA - M. MASPOLI - S. BONGIORNO - L. GUBIAN

### 15.00 Gli screening neonatali estesi per malattie metaboliche

E. ROZZI - M.L. DI NUNZIO - S. BATTILOMO

### 15.20 - 15.30 Discussione

### V SESSIONE: IL NETWORKING. LE RETI CON LE ISTITUZIONI, I SERVIZI, LA SOCIETÀ

MODERATORI: G. ANDRIA, V. MODENA

### 15.30 Le somministrazioni domiciliari dei farmaci orfani e i Registri dei farmaci

E. DAINA - M. SCACCABAROZZI

### 15.50 La mappa italiana delle associazioni d'utenza per le malattie rare

A. ANGIONE - G. SORRENTINO - L. DI FURIA - D. GORDINI

### 16.10 I test genetici nei nuovi LEA in definizione

P. GRAMMATICO - F. TORRICELLI

### 16.30 - 16.40 Discussione

### VI SESSIONE:

#### PERSONE CHE COSTRUISCONO: IN RICORDO DI...

MODERATORI: R. GALLUPPI, A. DI PALMA

### 16.40 Claudio Castellan: costruire un Centro

F. BENEDECENTI

### 16.55 Renzo Galanello: costruire una Scuola

P. MOI

### 17.10 Franca Dagna Bricarelli: costruire le Reti

#### • La rete locale

M. ROSSI - A. MORETTI

#### • La rete delle bio-banche

C. MONTALDO - M. FILOCAMO

### 17.40 Conclusioni L. COLETTA

**GENEROSO ANDRIA** Coordinamento Malattie Rare, Regione Campania  
**ANTONELLA ANGIONE** Dipartimento Politiche della Persona, Regione Basilicata  
**GIUSEPPINA ANNICCHIARICO** Coordinamento Malattie Rare, Regione Puglia  
**SILVIA ARCA'** Direzione generale della programmazione sanitaria, Ministero della Salute  
**ETTORE ATTOLINI** Direttore Generale ARES Puglia  
**SERENA BATTILOMO** Direzione Generale della prevenzione, Ministero della Salute  
**BRUNO BEMBI** Coordinamento Malattie Rare, Regione Friuli Venezia Giulia  
**FRANCESCO BENEDICENTI** Servizio di Consulenza Genetica/Registro Malattie Rare PA Bolzano  
**CECILIA BERNI** Coordinamento Malattie Rare Regione Toscana  
**PAOLA BINETTI** Deputato Membro della Commissione Affari Sociali del Parlamento  
**SALVATORE BONGIORNO** Regione Valle d'Aosta  
**PAOLA CASUCCI** Direzione Regionale Salute e coesione sociale, Regione Umbria  
**MICHAELA CERILLI** Agenas  
**OMBRETTA CHECCONI** Direzione Regionale Salute e coesione sociale, Regione Umbria  
**LUCA COLETTI** Assessore alla Sanità, Regione del Veneto  
**MARIA ELENA CONGIU** Direzione generale della programmazione sanitaria, Ministero della Salute  
**BRUNO DALLAPICCOLA** Direttore Orphanet Italia, OPBG Roma  
**ERICA DAINA** Coordinamento Malattie Rare Regione Lombardia  
**LUCIA DI FURIA** Agenzia Regionale Sanitaria, Regione Marche  
**MARIA LUCIA DI NUNZIO** Centro Malattie Rare, Regione Molise  
**ANNUNZIATA DI PALMA** Azienda Provinciale Servizi Sanitari, PA Trento  
**PAOLA FACCHIN** Coordinatore Tavolo Interregionale Malattie Rare, Regione del Veneto  
**MIRELLA FILOCAMO** Istituto G. Gaslini Genova  
**RENZA BARBON GALLUPPI** Presidente UNIAMO FIMR Onlus  
**ALESSANDRO GHIRARDINI** Direzione generale della programmazione sanitaria, Ministero della Salute  
**DEBORAH GORDINI** Agenzia Regionale Sanitaria, Regione Marche  
**PAOLA GRAMMATICO** Università La Sapienza, Roma  
**LORENZO GUBIAN** Coordinatore Tavolo Interregionale E-Health  
**ALESSANDRO LAMANNA** Agenas  
**DOMENICO MANTOAN** Direttore Generale Area Sanità e Sociale, Regione del Veneto  
**MARIA MASPOLI** Assessorato alla Sanità, Sezione Programmazione Sanitaria Regione Piemonte  
**MONICA MAZZUCATO** Coordinamento Malattie Rare, Regione Veneto  
**VITTORIO MODENA** Coordinamento Interregionale Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta  
**PAOLO MOI** Coordinamento Malattie Rare, Regione Sardegna  
**CLAUDIO MONTALDO** Assessore alla Sanità, Regione Liguria  
**ALDO MORETTI** Cepim, Genova  
**GIANDOMENICO PALKA** Università degli Studi G. D'Annunzio, Abruzzo  
**MARIA CONCETTA PATISSO** Direzione Regionale Salute e coesione sociale, Regione Umbria  
**MARIA PICCIONE** AOR Villa Sofia-Cervello, Palermo  
**ANA RATH** Direttore Orphanet, Inserm Francia  
**MIRELLA ROSSI** Coordinamento Malattie Rare, Regione Liguria  
**ELISA ROZZI** Direzione Generale Sanità e Politiche Sociali, Regione Emilia-Romagna  
**MASSIMO SCACCABAROZZI** Presidente Farmindustria  
**GERARDINA SORRENTINO** Dipartimento Politiche della Persona, Regione Basilicata  
**DOMENICA TARUSCIO** Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità  
**FRANCESCA TORRICELLI** Azienda Ospedaliera Universitaria Careggi, Firenze - SIGU Sanità  
**LUCA ZAIA** Presidente Regione del Veneto

Programmare interventi per la presa in carico della persona con malattia rara costituisce una sfida molto difficile da affrontare per qualsiasi sistema sanitario ed è oggetto di ampi e non risolti dibattiti in tutta Europa, dove si confrontano visioni non sempre convergenti. Il nostro Paese è uno tra quelli con più lunga esperienza nel settore. Il D.M. 279 del 2001 ha dato il via alla creazione delle reti di assistenza per le malattie rare. Da quel momento tutte le Regioni sono state impegnate in una programmazione specifica, che nel tempo ha portato a consolidare alcuni elementi condivisi e ampiamente diffusi, e ad affrontare le criticità non del tutto superate. La situazione attuale è quindi caratterizzata da alcuni aspetti di qualità assieme a problemi aperti e nodi non risolti. Le diverse politiche e soluzioni programmatiche messe in campo sono state oggetto di un continuo confronto tra le Regioni che ha visto nel Tavolo tecnico interregionale per le malattie rare la sede istituzionale di dibattito e di proposta. Tale confronto ha coinvolto di volta in volta altri attori quali il Ministero della Salute, l'ISS, l'Agenas, l'AIFA, le Associazioni d'utenza, etc. In questo momento, in cui si stanno aprendo nuovi scenari, a livello europeo con l'applicazione della Direttiva sulla libera circolazione dei pazienti e con l'attivazione delle reti europee dei Centri di riferimento (ERN), e a livello nazionale con il Piano Nazionale Malattie Rare e l'auspicata revisione dei LEA, c'è sembrato utile fare il punto della situazione descrivendo in modo realistico la condizione nel nostro Paese partendo dall'attività del Tavolo Tecnico Interregionale degli ultimi anni. Gli Accordi, i documenti ufficiali e le azioni che il Tavolo ha realizzato o contribuito a realizzare costituiscono il punto di partenza di tutti i temi trattati nella giornata, venendo così a definire un resoconto del lavoro svolto e anche un luogo per confrontare risultati, criticità, strategie e prospettive da più punti di vista.

#### Come arrivare

**In treno:** attraversare il Ponte della Stazione, proseguire a destra lungo il Canal Grande e dopo 50mt girare a sinistra prima della Chiesa di San Simeon. Seguire la strada, girando a destra e poi a sinistra fino al primo ponte, attraversarlo tenendosi sulla sinistra e continuare dritto fino alla fine di una calle stretta dove c'è il campiello della Scuola.

**In aereo e in auto:** raggiungere P.le Roma, attraversare il Ponte di Calatrava fino alla Stazione S.Lucia. Da lì proseguire come sopra.

**Segreteria Organizzativa:  
Coordinamento Malattie Rare  
Regione del Veneto**



**Commissione Salute  
Tavolo Tecnico Malattie Rare  
Coordinamento delle Regioni**

## **Stato dell'assistenza alle persone con malattia rara in Italia: il contributo delle Regioni**

**21 Aprile 2015**

**Scuola Grande  
San Giovanni Evangelista  
Venezia**

La partecipazione è gratuita previa iscrizione  
Per informazioni e iscrizioni:  
e-mail: [malattierare@regione.veneto.it](mailto:malattierare@regione.veneto.it)  
Tel. 049/8215700 - Fax 049/8215701  
[www.regionimalattierare.it](http://www.regionimalattierare.it)