

Con il patrocinio di



REGIONE CALABRIA

**ÜNAMO**  
Federazione Italiana Malattie Rare

Università degli Studi  
"Magna Graecia" di Catanzaro  
10 Ottobre 2024

# LE MALATTIE RARE

ORGANIZZAZIONE E GESTIONE  
ALLA LUCE DEL NUOVO  
PIANO NAZIONALE

## RAZIONALE

Secondo una definizione adottata in ambito comunitario, le malattie rare (MR) hanno una prevalenza nella popolazione inferiore a 5 casi ogni 10.000 abitanti.

Si tratta di patologie eterogenee, accomunate da problematiche assistenziali simili, che necessitano di essere affrontate globalmente e che richiedono una particolare e specifica tutela.

Le MR sono state identificate dalla Unione Europea come uno dei settori della sanità pubblica per i quali è fondamentale la collaborazione tra gli Stati Membri; per questa ragione la Commissione Europea ha costituito una rete di riferimento europea per le MR, l'European Reference Networks (ERNs), nell'ambito della quale privilegiare il trasferimento e lo scambio delle esperienze, lo scambio di informazioni e di dati, di campioni biologici, di immagini radiologiche e altri elementi diagnostici.

I precedenti interventi normativi, che hanno individuato nelle MR un'area di priorità nella sanità pubblica, hanno confermato l'interesse per questo settore anche in Italia già a partire dagli anni '90, in un'ottica di crescente consapevolezza verso politiche mirate di programmazione di assistenza per le MR. Con il Decreto Ministeriale n. 279 del 18 maggio 2001 è stata istituita la Rete Nazionale

per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare ed introdotta l'esenzione per un primo gruppo di malattie rare. Il D.M. 279/2001, inoltre, ha dato mandato alle Regioni d'individuare i Centri per la diagnosi e la cura.

La Regione Calabria, recependo le indicazioni contenute nel D.M. 279/2001, con alcuni provvedimenti deliberativi della Giunta Regionale, già a partire dal 2003 ha dato avvio al processo di riconoscimento delle strutture sanitarie idonee alla diagnosi e cura delle malattie rare, istituendo la Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare.

Con successivo DCA n. 70/2022 sono state aggiornate le Linee Guida e le modalità operative della "Commissione Regionale del Farmaco e dei Dispositivi Medici" e della "Commissione Aziendale del Farmaco e dei Dispositivi Medici", definendo le nuove procedure di inserimento di un nuovo prodotto farmaceutico o di una nuova indicazione terapeutica nel Prontuario Terapeutico Regionale (PTR).

Con il DDG n.11711 del 10/08/2023 è stato costituito il "Centro di Coordinamento Regionale delle Malattie Rare", ai sensi della Legge 10 novembre 2021, n. 175 e dell'Accordo Stato Regioni Rep. atti n. 121/CSR del 24 maggio 2023, che ha un ruolo di supporto alla programmazione regionale, avendo la finalità di organizzare, monitorare e supportare il

funzionamento della rete regionale di assistenza per malati rari.

È stata effettuata una revisione della rete regionale già esistente e sono stati così individuati i presidi ospedalieri e universitari delle tre Aziende ospedaliere della Regione, in possesso di maturata esperienza nella diagnosi e nella cura di specifiche MR o di gruppi di MR.

I suddetti presidi ospedalieri faranno parte della Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, costituita al fine di assicurare specifiche forme di tutela agli assistiti affetti dalle malattie stesse e, come tali, dovranno rispettare i nuovi requisiti previsti dalle raccomandazioni dell'Unione Europea, in modo tale da poter svolgere l'azione di "Centri di expertise" e candidarsi a partecipare alle reti di riferimento europee (ERN).

L'evento vuole quindi fornire una panoramica sugli ultimi aggiornamenti in ambito normativo e dell'attuale organizzazione della Rete delle Malattie Rare in Calabria e in Sicilia, oltre ad offrire approfondimenti su altre tematiche riguardanti le Malattie Rare (PDTA, gare e farmaci orfani e Galenici).

L'evento è a carattere nazionale ed è rivolto alle figure professionali del farmacista e del medico chirurgo operanti sul tutto il territorio nazionale.



- 
- A young child with blonde hair is smiling broadly, showing their teeth. Their face is decorated with colorful paint: pink on the forehead, nose, and cheeks, and blue and pink on the hand. The background is a soft, out-of-focus light color.
- 08.00** Registrazione partecipanti
- 08.10** Apertura dei lavori e presentazione degli obiettivi del corso  
**G. De Sarro**
- 08.20** Saluti istituzionali

## **I SESSIONE**

### **MR: IL CONTESTO NORMATIVO**

- 08.30** Malattie Rare: Legge e nuovo piano nazionale MR.  
Cosa cambia per i sistemi regionali  
Ruolo e rete regionale MR in Calabria  
**L. Rizzo**
- 09.00** L'esperienza della Regione Sicilia  
**F. Geraci**
- 09.30** Le Malattie Rare del punto di vista del paziente  
**A. Vigoroso**

## **II SESSIONE**

### **ACCESSO ALLE CURE E GOVERNANCE FARMACEUTICA NELLE MALATTIE RARE**

- 10.00** Governance farmaceutica regionale nelle Malattie Rare  
**R. Scarpelli**
- 10.30** L'esperienza della Regione Sicilia  
**P. Cananzi**
- 11.00** Malattie rare e prontuario terapeutico regionale  
**M. Veraldi**
- 11.30** Organizzazione delle gare per farmaci per malati rari (raccolta fabbisogni)  
**V. Borzumati**

**12.00** Farmaci Orfani e Galenica: quali dati in real world  
**E. De Francesco**

**12.30 TAVOLA ROTONDA**

Condividiamo le esperienze e rinforziamo la rete

**L. Rizzo, R. Scarpelli, P. Cananzi, M. Veraldi, V. Borzumati, E. De Francesco, M. Rossi, A. Aversa, D. Concolino, C. Pelaia, V. Barbieri, C. Mammi, V. Cianci, L. Arcuri, V. Di Stefano, A. Vigoroso**

**13.30** *Light Lunch*

**III SESSIONE**  
**MR: FOCUS SU...**

**14.30** ...le Malattie Rare in Ematologia  
**M. Rossi**

**15.00** ...le Malattie Rare in Endocrinologia  
**A. Aversa**

**15.30** ...le Malattie Rare in Pediatria: gestione multidisciplinare del rachitismo ipofosfatemico nella rete MR  
**D. Concolino**

**16.00** ...le Malattie Rare in Pneumologia  
**C. Pelaia**

**16.30** ...le Malattie Rare in Genetica Medica  
**C. Mammi**

**17.00** ...le Malattie Rare in Neurologia: la gestione multidisciplinare del paziente con ATTRv-PN  
**V. Cianci**

**17.30** Approcci terapeutici alle forme di Miastenia gravis  
**V. Di Stefano**

**18.00** Conclusioni e fine lavori



# FACULTY

**Prof. Antonio Aversa**, Università degli Studi “Magna Graecia di Catanzaro

**Dott. Vito Barbieri**, Azienda Ospedaliera Universitaria “Renato Dulbecco” di Catanzaro

**Dott.ssa Vittoria Borzumati**, Direzione Servizio Farmaceutico Regione Calabria

**Dott. Pasquale Cananzi**, Servizio 7 Farmaceutica Regionale Regione Sicilia

**Dott.ssa Vittoria Cianci**, Grande Ospedale Metropolitano “Bianchi Melacrino Morelli” di Reggio Calabria

**Prof.ssa Daniela Concolino**, Università degli Studi “Magna Graecia” di Catanzaro

**Dott.ssa Adele Emanuela De Francesco**, Azienda Ospedaliera Universitaria “Renato Dulbecco” di Catanzaro

**Prof. Giovambattista De Sarro**, Università degli Studi “Magna Graecia” di Catanzaro

**Prof. Vincenzo Di Stefano**, Università degli Studi di Palermo

**Dott. Fabrizio Geraci**, Direzione Dipartimento Regionale per le Attività Sanitarie ed Osservatorio Epidemiologico - Assessorato alla Salute Regione Sicilia

**Dott. Corrado Mammi**, Grande Ospedale Metropolitano “Bianchi Melacrino Morelli” di Reggio Calabria

**Prof. Corrado Pelaia**, Università degli Studi “Magna Graecia” di Catanzaro

**Liliana Rizzo**, Direzione Dipartimento Tutela della Salute Regione Calabria

**Prof. Marco Rossi**, Azienda Ospedaliera Universitaria “Renato Dulbecco” di Catanzaro

**Dott.ssa Rita Francesca Scarpelli**, Direzione Servizio Farmaceutico Regione Calabria

**Dott.ssa Marianna Veraldi**, Direzione Servizio Farmaceutico Regione Calabria

**Dott. Antonio Vigoroso**, UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare

# INFORMAZIONI GENERALI

## ISCRIZIONI

L'iscrizione è gratuita ma obbligatoria e dà diritto a:

- partecipazione alle sessioni scientifiche
- kit congressuale
- attestato di partecipazione

## RESPONSABILE SCIENTIFICO

**Prof. Giovambattista De Sarro**

Università degli Studi "Magna Graecia" di Catanzaro

## SEDE CONGRESSUALE

**Aula P - Corpo H**

**Università degli Studi "Magna Graecia di Catanzaro  
Campus Universitario "Salvatore Venuta"**

Viale Europa Loc. Germaneto  
88100 CATANZARO

## SEGRETERIA ORGANIZZATIVA



**Dafne srl (ID 2647)**

Via Caldara snc - 89048 SIDERNO (RC)

Tel. 0964.342229 - Fax 0964.081088

Via Lima, 7 - 00198 Roma

Tel. 06 87452648

Via M. Brighenti, 15 - 47921 Rimini

Tel. 0541.1414181

Mail: [info@dafne.it](mailto:info@dafne.it)

Web: [www.dafne.it](http://www.dafne.it)

*Si ringrazia per il contributo non condizionante di*