

## OBIETTIVI DEL CORSO

Il corso fornirà strumenti di apprendimento multidisciplinare per inquadrare al meglio alcune patologie rare, i percorsi diagnostico terapeutici e assistenziali che le riguardano, l'approvvigionamento dei farmaci e i servizi ad esse correlati. Sarà anche l'occasione per presentare e discutere alcuni progetti evoluti sulle malattie rare a livello regionale e nazionale.

## TOPICS

- Organizzazione della rete delle Malattie rare e programmazione iniziative regionali per il miglioramento dei progetti in atto e futuri sul territorio toscano
- Focus sull'andamento dei PDTA in Regione Toscana
- Procedure di gara ,come semplificare l'acquisto dei farmaci orfani
- Il punto di vista dei pazienti

## CONTATTI

Data **10 settembre 2020**  
Tipologia **Evento virtuale**  
Iscrizione [www.koncept.it/evento/mr2020](http://www.koncept.it/evento/mr2020)  
Help desk **it@koncept.it**  
**+39 388 3573608**  
(esclusivamente via [SMS](#), [iMessage](#),  
[WhatsApp](#) o [Telegram](#))

Segreteria  
Organizzativa



**Koncept srl**

Via Giuseppe Tartini, 5B Firenze  
**segreteria@koncept.it**  
t. +39 055 357223  
m. +39 333 79922717

[www.koncept.it](http://www.koncept.it)

### CON LA SPONSORIZZAZIONE NON CONDIZIONANTE DI

Gold sponsor

**CSL Behring**  
Biotherapies for Life™

Silver sponsor



**Kyowa KIRIN**

### CON IL PATROCINIO DI



Il processo di

**ACQUISIZIONE DEL FARMACO**

da parte del paziente affetto da

**MALATTIE  
RARE** la situazione  
in Toscana

**E-workshop**  
**10 settembre 2020**  
(16:30 - 18:30)

[www.koncept.it](http://www.koncept.it)

# RAZIONALE

In Europa si definiscono malattie rare tutte quelle patologie che hanno una prevalenza inferiore a 5 casi ogni 10.000 persone.

Ad oggi la stima in Italia, di persone affette da malattie rare, è di circa 1.200.000 e le malattie rare conosciute sono comprese tra le 7.000 e le 8.000, di queste solo una piccola parte (circa 300) dispone di una cura con specifiche terapie farmacologiche.

A questo si aggiunge la difficoltà di diagnosi dovuta all'elevata eterogeneità dei sintomi e delle manifestazioni cliniche osservate; solitamente l'insorgenza si verifica in età pediatrica e l'andamento che assumono è cronico ed invalidante; determinando per il paziente e per i caregivers la necessità di un team sanitario multidisciplinare ben coordinato capace di accompagnarli durante tutte le fasi della patologia.

L'assistenza medica e farmaceutica per le malattie rare è stata disciplinata in Italia per la prima volta con il DM 279/2001, il quale elenca tutte le malattie definite rare e per le quali viene riconosciuto il diritto di esenzione alla partecipazione al costo per le correlate prestazioni di assistenza sanitaria e l'indicazione dei sinonimi più frequenti.

Nell'art 2 del DM si istituiva la Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, costituita da "presidi accreditati, appositamente individuati dalle regioni tra quelli in possesso di documentata esperienza in attività diagnostica o terapeutica specifica per le malattie o per i gruppi di malattie rare, nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, ivi inclusi, per le malattie che lo richiedono, servizi per l'emergenza e per la diagnostica biochimica e genetico - molecolare."

In Toscana, il sistema delle malattie rare, attivato a seguito del DM 279/2001 è articolato su una rete di presidi specialistici per specifiche malattie rare, coordinata da strutture che assicurano l'applicazione omogenea dei protocolli clinici di riferimento. Il gruppo di Coordinamento regionale riunisce le strutture di coordinamento della rete dei presidi per gruppi omogenei di patologie.

I farmaci orfani rappresentano la principale classe di farmaci impiegati e sono così definiti in quanto le loro indicazioni d'impiego ristrette non sono un fattore incentivante della ricerca e dello sviluppo. In questi ultimi anni però, grazie ad un maggiore interesse per i pazienti affetti da malattie rare e agli incentivi pubblici destinati a questa categoria di farmaci, si registra un coinvolgimento maggiore da parte delle Aziende

# PROGRAMMA

**16:30** Introduzione e saluti  
**F. Del Santo**

Conduce: **E. Vaccaro**

**16:40** Organizzazione della rete delle Malattie rare e programmazione iniziative regionali per il miglioramento dei progetti in atto e futuri sul territorio toscano

**C. Berni**

**16:50** Focus sull'andamento dei PDTA in Regione Toscana

**C. Scaletti**

**17:00** Lipodistrofia: patogenesi, terapie e percorsi diagnostici terapeutici regionali

**F. Santini**

**17:10** Politiche regionali su farmaci orfani

**C. Marinai**

**17:20** Realizzazione di percorsi volti a garantire i livelli di assistenza nelle malattie rare, benefici per il paziente e sostenibilità per il SSR

**F. Lena**

**17:30** Procedure di gara, come semplificare l'acquisto dei farmaci orfani

**A. Ferrara**

**17:40** Patologie rare: il punto di vista dei pazienti e dei caregiver

**A. Scopinaro**

**17:50** Approfondimenti con i singoli relatori

**E. Vaccaro**

**19:00** Fine dei lavori

# RESPONSABILE SCIENTIFICO

**Fabiola Del Santo** - Farmacista Dirigente - Azienda USL Toscana Sud Est - Siena

# INTERVERRANNO

**Cecilia Berni** - P.O. Rete integrata delle malattie rare e dei difetti congeniti e sviluppo della rete dei punti nascita e della pediatria specialistica. Settore Qualità dei servizi e reti cliniche Regione Toscana

**Antonietta Ferrara** - Dipartimento Acquisizione beni e servizi ESTAR - Dirigente U.O.C. Farmaci e Diagnostici

**Fabio Lena** - Direttore Dipartimento del Farmaco Usl sudest Toscana

**Claudio Marinai** - Responsabile di settore Politiche del farmaco e dispositivi Regione Toscana

**Ferruccio Santini** - Responsabile del Centro Obesità e Lipodistrofie dell' U.O. di Endocrinologia dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Pisa - Presidente della Società Italiana di Obesità (SIO)

**Cristina Scaletti** - Dipartimento di Medicina Sperimentale e Clinica, Università degli Studi di Firenze

**Annalisa Scopinaro** - Presidente Uniamo

**Emilia Vaccaro** - Giornalista scientifica