

DOCUMENTO DI SINTESI

f X @ y in

www.motoresanita.it

LA GESTIONE DELLE MALATTIE RARE IN REGIONE PIEMONTE



16 Ottobre 2025

dalle **9.30** alle **13.30**

TORINO

Hotel NH Collection Torino Santo Stefano

Via Porta Palatina, 19



Un sistema in evoluzione: la rete piemontese e la collaborazione con la Valle d'Aosta

La Regione Piemonte ha consolidato negli anni una rete strutturata per la presa in carico delle malattie rare, in sinergia con la Valle d'Aosta. Questa cooperazione interregionale è considerata un modello virtuoso di condivisione di competenze, dati e risorse, capace di garantire diagnosi e cure uniformi indipendentemente dal luogo di residenza del paziente. La rete è supportata da un **registro interregionale delle malattie rare**, vero strumento di governance, che permette la raccolta e l'interoperabilità dei dati clinici, contribuendo alla programmazione sanitaria e alla ricerca.

Accanto ai centri di riferimento e ai presidi certificati, si sta rafforzando il ruolo dei **consorzi assistenziali e delle associazioni dei pazienti**, con l'attivazione di un **centro di ascolto dedicato** alle famiglie e ai caregiver, per supporto psicologico, orientamento e informazione.

Governance, equità e sostenibilità

La rete piemontese si muove in un contesto di crescente complessità. Da un lato, l'aumento delle diagnosi e la diffusione di nuove terapie pongono il tema della sostenibilità economica; dall'altro, l'autonomia regionale e la frammentazione del SSN rendono necessario definire **linee guida omogenee**, reti interconnesse e criteri condivisi per l'accesso ai farmaci innovativi. È emersa la necessità di un **approccio sistemico** che integri livello clinico, manageriale e tecnologico, superando la logica dei singoli centri e creando **un'unica rete funzionale**, capace di uniformare percorsi diagnostico-terapeutici (PDTA) e indicatori di outcome.

Il Piemonte punta anche alla creazione di **istituti di ricovero e cura a carattere scientifico (IRCCS)** in aree di eccellenza, per potenziare la ricerca, attrarre risorse e competenze, e ridurre la mobilità passiva verso altre regioni.

Il nodo della diagnosi precoce e della formazione

Uno dei problemi centrali resta il ritardo diagnostico: spesso passano anni prima che un paziente riceva la diagnosi corretta. È stato ribadito che **la formazione** degli specialisti e dei medici di medicina generale è cruciale per riconoscere tempestivamente i sintomi e indirizzare i pazienti verso centri competenti.

Il registro regionale, che conta oltre **54.000 pazienti rari**, rappresenta uno strumento prezioso per pianificare interventi, stimare l'incidenza e la prevalenza e indirizzare risorse verso le aree più critiche. Tuttavia, serve trasformarlo da archivio amministrativo a piattaforma interoperabile utile anche alla programmazione.



L'amiloidosi cardiaca come caso di studio

L'evento ha dedicato un ampio focus all'**amiloidosi cardiaca**, paradigma di malattia rara complessa che coinvolge più organi e richiede una gestione multidisciplinare. È stato sottolineato il ruolo delle **reti cliniche integrate** che coinvolgono cardiologi, ematologi, geriatri, farmacisti, genetisti, nefrologi e medici nucleari.

La multidisciplinarietà non deve essere solo teorica ma **operativa**, con team (GIC o "gruppi interdisciplinari di cura") che prendano decisioni condivise e collegiali, evitando che il singolo clinico resti isolato. È stato inoltre ribadito che la **proporzionalità delle cure** – ossia l'equilibrio tra efficacia, etica e sostenibilità – deve guidare le scelte terapeutiche, soprattutto per pazienti anziani o fragili.

Digitalizzazione, rete cardiologica e telemedicina

Grande spazio è stato dedicato alla digitalizzazione come fattore abilitante della rete. Sono in corso i primi passi per la **piattaforma regionale di telemedicina**, che prevede moduli per televisita, telemonitoraggio e teleconsulto, in linea con il DM 77 e le indicazioni di Agenas.

Il Piemonte si candida tra le regioni pilota per la sperimentazione, ma i relatori hanno sottolineato la necessità di **standardizzare piattaforme e protocolli**, garantendo sicurezza, privacy e interoperabilità. L'obiettivo è passare da esperienze isolate a una rete strutturata di teleconsulto specialistico, riducendo la necessità di spostamenti per pazienti fragili e anziani. La digitalizzazione deve anche favorire la **condivisione delle immagini diagnostiche**, la lettura a distanza e l'integrazione dei dati tra ospedali, creando una vera **rete cardiologica piemontese**, oggi ancora limitata alla rete per l'infarto.

Farmaci innovativi, appropriatezza e sostenibilità

L'introduzione di terapie ad alto costo per le malattie rare pone un equilibrio delicato tra diritto alla cura e sostenibilità del sistema. È stato ribadito che **EMA e AIFA definiscono già criteri di appropriatezza e cost-effectiveness**, e che le regioni non dovrebbero creare ostacoli ulteriori ma garantire controlli d'uso basati sui dati.

Il registro malattie rare e i centri prescrittori hanno un ruolo chiave nel monitorare l'impiego dei farmaci innovativi. Serve tuttavia una revisione dei **tetti di spesa farmaceutica** e una maggiore flessibilità nei fondi sanitari regionali, per allineare risorse e bisogni reali.



Il ruolo delle associazioni dei pazienti

Le associazioni hanno portato testimonianze concrete sul vissuto dei malati rari e sulle difficoltà di coordinamento tra specialisti. È emersa la richiesta di **maggiore integrazione multidisciplinare** e di percorsi che evitino “pellegrinaggi diagnostici” tra centri non comunicanti.

Le famiglie chiedono continuità assistenziale, presa in carico globale e comunicazione chiara sulle prospettive terapeutiche. Il coinvolgimento delle associazioni nei tavoli istituzionali, previsto dalla legge nazionale sulle malattie rare, è considerato un passo fondamentale per rendere il sistema più umano e partecipato.

Visione futura: dati, equità e innovazione sostenibile

Il dibattito si è chiuso con una riflessione più ampia sul futuro del sistema sanitario: la medicina di precisione porterà alla **frammentazione delle patologie in sottogruppi rari**, richiedendo nuove regole di sostenibilità.

È necessario un uso intelligente dei dati (data-driven governance), il coraggio di rivedere il concetto di universalità (“non tutto a tutti, ma più a chi ha più bisogno”) e la capacità di concentrare competenze e risorse per evitare dispersione e inefficienza. L'innovazione deve essere reale, accessibile e sostenibile, al servizio dei cittadini e non solo della tecnologia.



Temi emersi

- **Rete Piemonte–Valle d’Aosta** come modello di cooperazione interregionale
- **Registro malattie rare** come strumento di programmazione e ricerca
- **Centralità del paziente e ruolo delle associazioni** nel definire priorità e supporto psicologico
- **Ritardo diagnostico e necessità di formazione** per MMG e specialisti
- **Multidisciplinarietà reale** e team collegiali per patologie complesse (GIC)
- **Amiloidosi cardiaca** come paradigma di malattia rara sistemica
- **Digitalizzazione e telemedicina** per connessione e continuità di cura
- **Omogeneità e integrazione dei dati** per superare frammentazione e mobilità passiva
- **Appropriatezza prescrittiva** e controllo dei costi
- **Sviluppo degli IRCCS** e valorizzazione delle eccellenze regionali
- **Nuove sfide etiche e di sostenibilità** nella medicina personalizzata



Action points

- **Rafforzare la rete piemontese-malattie rare**, con aggiornamento costante del registro e interoperabilità dei dati.
- **Integrare la rete cardiologica regionale** includendo le malattie rare come l'amiloidosi, con percorsi strutturati di presa in carico.
- **Potenziare la diagnosi precoce**, con formazione specifica per medici di base e specialisti non dedicati.
- **Creare team multidisciplinari permanenti (GIC)** con responsabilità condivisa nelle decisioni cliniche.
- **Sviluppare piattaforme digitali uniche** per teleconsulto, televisita e condivisione di immagini, garantendo privacy e interoperabilità.
- **Promuovere l'appropriatezza terapeutica**, monitorando con i dati dei registri l'uso dei farmaci innovativi.
- **Rendere flessibili i tetti di spesa farmaceutica**, allineandoli alla reale efficacia e al valore clinico.
- **Ridurre la mobilità passiva** potenziando centri diagnostici e IRCCS regionali, in sinergia con la rete nazionale ed europea (ERN).
- **Coinvolgere stabilmente le associazioni di pazienti** nei tavoli di programmazione regionale.
- **Applicare la medicina di precisione in chiave equa e sostenibile**, bilanciando innovazione, etica e risorse pubbliche.



Sono intervenuti

Paola Antonetto, Consigliere Regionale Regione Piemonte

Rossana Boldi, Osservatorio Innovazione di Motore Sanità

Alessandra Chinaglia, Direttore SCDO Cardiologia, Direttore Dipartimento Area Medica Specialistica, AOU San Luigi Gonzaga

Gaetano Maria De Ferrari, Direttore SC di Cardiologia - AOU Città della Salute e della Scienza, Torino

Roberta Fenoglio, Direttore S.C. Nefrologia e Dialisi a Direzione Universitaria, San Giovanni Bosco ASL Città di Torino

Walter Grosso Marra, Direttore S.C. di Cardiologia del Presidio Ospedaliero di Ivrea

Giuseppe Limongelli, Professore Scienze Mediche Traslazionali Università "Luigi Vanvitelli", ERN GUARD-Heart, Campania

Paola Lusardi, Ambulatorio Scompenso Cardiaco e Cardiomiopatie - Ospedale Koelliker Torino

Silvio Magliano, Consigliere Regionale Regione Piemonte

Sebastiano Marra, Presidente ODV Amici del Cuore, Piemonte

Federico Nardi, Direttore S.C. Cardiologia Ospedale Santo Spirito Casale Monferrato, Presidente ANMCO Nazionale (Associazione Nazionale Medici Cardiologi Ospedalieri)

Carlo Picco, Direttore Generale ASL, Città di Torino

Laura Pompeo, Consigliere Regionale Regione Piemonte

Federica Riccio, Direttore S.C. Medicina Territoriale e Reti di Patologia Azienda Zero, Regione Piemonte

Fabrizio Ricca, Consigliere Regionale Regione Piemonte

Franco Ripa, Dirigente Responsabile Programmazione Sanitaria e Socio-sanitaria, Vicario Direzione Sanità e Welfare, Regione Piemonte

Roberta Rossini, Direttore SC Cardiologia Azienda Ospedaliera "Santa Croce e Carle", Cuneo

Savino Sciascia, Coordinamento Malattie Rare Piemonte e Valle d'Aosta

Rosa Maria Turano, Presidente AAMI (Associazione Amiloidosi Italiana ODV)

Claudio Zanon, Direttore Scientifico di Motore Sanità



Questo progetto è stato realizzato
grazie al contributo incondizionato di



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

Registrati e ottieni le nostre
rassegne stampa in esclusiva

ORGANIZZAZIONE e SEGRETERIA

Francesca Romanin - 328 825 7693

Anna Maria Malpezzi - 329 9744 772

segreteria@panaceascs.com





www.motoresanita.it

