

REPORT



14 Marzo 2024



Regione Lazio



MALATTIE RARE NELLA REGIONE LAZIO dal nuovo Piano Nazionale delle malattie rare all'innovazione terapeutica

Con il contributo non condizionante di



BEATRICE LORENZIN

Senatrice della Repubblica, già Ministro della Salute

La Regione Lazio si trova in una condizione di vantaggio rispetto le altre Regioni italiane, perché ha numerosi centri di riferimento per le malattie rare.

In questi anni abbiamo fatto molte cose anche in continuità nelle legislature che si sono succedute, facendo passi avanti con l'aggiornamento dei LEA, il nuovo Piano Nazionale, il lavoro sui farmaci orfani, l'individuazione dei centri di riferimento e l'accesso alle terapie.

Ma ci sono nuove sfide in quest'ambito della medicina, date non solo da vecchi problemi, come la capacità di individuare tempestivamente i pazienti, fare una diagnosi accurata e inserirli nel giusto percorso terapeutico. Spesso, chi ha una prima diagnosi non sa dove andare e cosa fare, e sono le Associazioni ad indirizzare il paziente, per cui c'è molto lavoro da fare, anche in termini di formazione, su quello che è il front office della malattia, come il medico di famiglia o i pediatri.

Nuove sfide si stanno interfacciando velocemente con i cambiamenti in corso, tra cui approvvigionamento dei farmaci, sviluppo e accesso alle nuove terapie e accesso ai farmaci orfani. Tutto questo si interfaccia con le strategie politiche europee e internazionali sullo sviluppo della ricerca, sul mantenimento dell'attrattività dei trial clinici e l'investimento nello sviluppo di nuove terapie e sperimentazioni cliniche.

Tali elementi sono cruciali soprattutto per le malattie molto rare, che riguardano poche migliaia di persone. In questo momento, nel dibattito sulla nuova governance europea e sulla nuova direttiva farmaci, queste questioni stanno entrando a pieno titolo, ricadendo sulla vita dei pazienti.

L'altra sfida riguarda l'impatto e le opportunità che digitalizzazione, gestione dei dati e applicazione dell'intelligenza artificiale, possono avere sul miglioramento della prevenzione, della programmazione sanitaria e dello sviluppo rapido di cluster di ricerca e trial clinici.

Abbiamo depositato una proposta di legge che consiste nel traslare nel settore sanitario un meccanismo usato per i dati finanziari nel 2019, che prevede la sospensione delle normative sulla privacy in un meccanismo controllato e sicuro (sand box). Abbiamo inoltre previsto un Comitato presso il Ministero della Salute per poter avere uno strumento agile che permetta di intervenire sul sistema dei dati sanitari.

Non sfruttare le opportunità di ricerca che potremmo avere in modo pubblico, gestendo i dati in modo sicuro e controllato, ci fa tornare indietro. Nell'attesa che arrivi un nuovo regolamento, ci sono casi in Europa di altri Paesi che stanno usando queste norme in modo molto più elastico dell'Italia.

Per fronteggiare le malattie rare, quindi, occorre affrontare tanti temi diversi, per offrire opportunità di cura, terapia, presa in carico e cura sociale a tante famiglie che si trovano in una situazione complessa.

ALESSIO NARDINI

Direttore Generale dell'Unità missione per il Pnrr del Ministero della Salute

Lo 0,5% di casi per 1000 abitanti rappresentato una fetta piccola rispetto tutta la popolazione, ma sono comunque un costo non indifferente per la sanità nazionale.

La Missione 6 Salute, nella componente 2, "Innovazione, ricerca e digitalizzazione del servizio sanitario nazionale" si è concentrato su 2 aspetti, diagnosi e ricerca. Nell'ambito della Ricerca abbiamo raggiunto una milestone fondamentale nel 2022 con la Riforma dell'IRCS, che ha ridato dignità agli Istituti di Ricerca e un forte e concreto slancio alla ricerca sulle patologie rare con un ingente investimento a supporto di ricerca biomedica del SSN.

Sono stati stanziati 100 milioni di euro per Progetti di Ricerca nel campo delle malattie rare e dei tumori rari, finalizzati al rafforzamento della capacità di risposta dei Centri di Eccellenza in Italia e modelli innovativi che migliorino la qualità della presa in carico del paziente.

Al 31 dicembre 2023, abbiamo raggiunto il target europeo con una prima tranche di finanziamenti su 50 Progetti di ricerca su malattie rare e tumori; il finanziamento ha permesso la ripartizione di circa 47 milioni di euro, di cui 11,5 destinati alla Regione Lazio e agli Istituti di Ricerca presenti in Regione.

L'altro tema in cui ci si sta concentrando è quello della diagnosi: l'investimento per 3130 grandi apparecchiature, di cui 300 destinate solo al Lazio, è un importante investimento che riguarda anche la diagnosi delle malattie rare.

Un ulteriore tema è quello della Riforma dell'assistenza territoriale per l'individuazione delle patologie rare, la multidisciplinarietà calata nel territorio attraverso la telemedicina, la presenza di medici di medicina generale nelle Case di comunità che lavorano sul paziente in collaborazione. Questo permette di mettere il paziente al centro della presa in carico da parte del sistema sanitario e consente di intercettare la malattia, soprattutto nel caso di malattie rare.

Dobbiamo inoltre far sì che la rivoluzione del PNRR implichi una reale integrazione con il sociale per accompagnare il paziente non solo nei percorsi di cura, ma anche nelle difficoltà della vita quotidiana.

PAOLA BINETTI

Presidente Intergruppo Parlamentare Malattie Rare nella XVIII Legislatura

Il paziente con malattia rara è complesso: quasi mai la malattia rara è monosintomatica ma interessa la totalità della persona e, nella misura in cui coinvolge i diversi organismi e organizzazioni interne, coinvolge diverse figure professionali: il cardiologo, l'immunologo, il gastroenterologo, la medicina di laboratorio e la genetica.

Il malato non sempre riesce a identificare, in questa ricchezza di apporti, chi farà la sintesi e chi è il suo medico di riferimento; una sintesi non solo di dati e di conoscenza, ma una sintesi di relazioni e rapporti.

Il paziente complesso è un punto importante da cui osservare vantaggi e rischi della medicina di oggi. Tra i vantaggi, troviamo una conoscenza aggiornata, puntuale, che sa andare in profondità. Lo svantaggio è che più si va in profondità, più si perde in estensione, causando disallineamento di tempi, linguaggi e informazioni. Quindi dobbiamo creare una learning organization in cui ogni medico impara dall'altro, con meccanismi e modelli che facilitino il dialogo tra loro.

La chiave è la possibilità di fare una diagnosi precoce, perché per molte malattie rare il danno non è la patologia originaria, ma ciò che si innesta nel paziente successivamente. Uno dei punti di forza della legge sulle malattie rare era lo screening neonatale esteso, attraverso cui saremmo riusciti a elaborare una conoscenza molto ampia sulla salute del neonato; tuttavia, lo screening neonatale non funziona, e non funziona nemmeno per patologie come la SMA per cui esiste il relativo farmaco.

Un altro importante aspetto è la ricerca scientifica. Occorre trovare un modello di ricerca scientifica che garantisca sufficientemente la sicurezza dei dati per fare ipotesi terapeutiche, senza usare le stesse categorie della ricerca tradizionale, non applicabili sulle malattie rare.

Occorre inoltre mettere al centro il bisogno di recuperare la dimensione sociale nel percorso di assistenza al paziente, che ad oggi viene considerato solo come un costo non sostenibile.

FABIO DE LILLO

Responsabile Coordinamento attività strategiche spesa farmaceutica Regione Lazio

Lo screening neonatale deve essere uno dei cardini fondamentali della lotta alle malattie rare, per poter sapere in tempo qual è il destino del piccolo paziente; il problema fondamentale, infatti, è non arrivare ad affrontare il problema in tarda età.

Una terapia precoce permette alla comunità scientifica di adoperarsi e affrontare anche i casi particolari in cui si incrociano più sintomi e patologie diverse. Come Istituzioni, dobbiamo fare in modo che la comunità scientifica possa contare su di noi, da un punto di vista politico ed economico, per risolvere anche i casi più specifici e complessi.

Le malattie rare hanno bisogno di essere considerate non malattie di serie B, e rappresentano un argomento ben presente nelle menti della politica.

Occorre inoltre assistere coloro che saranno i protagonisti dell'assistenza reale del paziente, cioè fratelli, sorelle, parenti, le persone più vicine a lui. Il 9 febbraio, in Commissione Sanità, la Presidente Savo ha presentato una proposta di legge che istituisce la figura del caregiver nella sua essenza fondamentale, riconoscendone l'importante ruolo nell'assistenza di tanti pazienti disabili o con malattie rare.

È importante far capire al caregiver che non è da solo, ma c'è una rete sociosanitaria intorno a lui pronta a sostenerlo. In questo senso, è fondamentale potenziare il sostegno domiciliare, che permetterà di avere un enorme beneficio immediato, insieme a un grande vantaggio economico nel lungo termine.

FABRIZIO D'ALBA

Direttore Generale Policlinico Umberto I, Roma

Nella Regione Lazio, il Policlinico Umberto I è il punto di riferimento sulle malattie rare perché ha una storia sin dal 2001, quando abbiamo strutturato dei percorsi e fatto delle malattie rare un elemento visibilmente plastico nell'organizzazione aziendale. Abbiamo un centro interdipartimentale di malattie rare che ha anche la funzione di coordinare le sperimentazioni cliniche.

Il Piano Nazionale delinea gli obiettivi e i modelli che, per essere messi a terra, necessitano di formalizzazione, con ruoli e responsabilità codificate, affinché il paziente abbia chiaro a chi porre le proprie domande. Allo stesso modo, anche processi e procedure devono essere codificate, in modo che il cittadino venga correttamente informato e sappia cosa aspettarsi quando viene preso in carico.

Diventa sempre più importante anche il tema della multidisciplinarietà, perché emerge il bisogno di mettere insieme gruppi professionali diversi nella lotta alle malattie rare o alle patologie croniche.

Non può non esserci connessione tra malattie rare e sperimentazioni cliniche. Negli ultimi 5 anni, nell'ambito delle no-profit fatte dal Policlinico, il 39% degli sperimentatori hanno fatto almeno una ricerca sulle malattie rare.

Deve inoltre esserci una connessione con le attività ordinarie, perché il modo per far morire la filiera delle malattie rare è farla restare una nicchia, perché c'è il rischio che non riescano a restare costantemente adeguate, soprattutto in una situazione di scarsità delle risorse.

I malati rari non richiedono nulla di diverso da un paziente cronico, ma richiedono che la rete e gli strumenti esistano e siano efficaci: chi è nel territorio deve riprendere il paziente una volta che il centro ha fatto il suo lavoro, e per farlo deve avere le competenze e conoscenze necessarie.

Troppo spesso legghiamo il tema dell'innovazione a quello tecnologico, ma il vero sforzo riguarda l'innovazione delle organizzazioni, dei processi, dei ruoli, delle norme e delle competenze. A volte l'innovazione, soprattutto se ad alto costo, viene considerata un problema: dobbiamo allora ribaltare il paradigma e chiederci quali sono le innovazioni che vanno adottate affinché quello che prima era un problema, diventi un'opportunità.

COSTANZA MARTINELLI

APACS Lazio - Associazione Pazienti Sindrome Churg Strauss

Ho avuto 10-15 anni di malesseri che influivano sulla mia quotidianità, tra cui sinusite, allergie, asma e polmoniti ricorrenti, che hanno avuto una fase acuta nel 2020, in coincidenza con la fase critica del Covid. È stato un anno difficile in cui ho avuto molte crisi respiratorie, tamponate con del cortisone, fino ad una TAC rivelatrice che dimostrava una polmonite interstiziale bilaterale, incurabile con antibiotici o cortisone.

Allo Spallanzani, alcuni infettivologi riescono a fare un'ipotesi di diagnosi: Sindrome di Churg-Strauss.

Ho avuto accesso molto più velocemente di altri malati alle cure biologiche che mi hanno cambiato la vita. Ma ci è voluto un anno per riuscire ad avere la giusta dose del farmaco, a causa delle lunghe tempistiche di approvazione in Italia. Il Lazio è stata l'ultima Regione a firmare la possibilità di avere questo farmaco anche se, grazie all'uso compassionevole, sono riuscita ad assumerlo sin da 6 mesi prima. È quindi importante velocizzare la burocrazia e ridurre la mobilità dei pazienti, perché il farmaco viene distribuito solo in pochi centri regionali.

La mia è una malattia che comprende molti specialisti diversi ed è complesso fare una diagnosi: manca, nel centro Italia, un riferimento polispecialistico con professionisti come reumatologo, neurologo, immunologo, pneumologo, dermatologo, cardiologo...

DEBORAH DISO

Referente Progetti Istituzionali dell'Associazione Respiriamo Insieme APS

È importante creare un network tra le diverse associazioni, per andare oltre le specificità, perché ogni persona è unica e spesso presenta delle comorbidità.

Noi ci occupiamo di IPF (Fibrosi polmonare idiopatica), una malattia cronica e irreversibile caratterizzata da un progressivo declino della funzionalità polmonare, molto difficile da diagnosticare perché spesso i sintomi si confondono. L'impatto della patologia è fisico ma anche psicologico, professionale e sociale: la persona affetta da IPF ha necessità di frequenti ricoveri, day hospital, follow-up e ha bisogno di un punto di riferimento certo, di una relazione medico-paziente improntata sulla fiducia. In questo, le associazioni fanno da ponte per gli aspetti sanitari ma anche extra-clinici.

A volte questi pazienti vivono il rifiuto della diagnosi e un periodo di difficoltà di accettazione della malattia, con conseguenti emozioni negative e periodi di isolamento. Per affrontare queste sfide si fa riferimento al caregiver, ma a volte occorre una figura professionale come uno psicologo o un assistente sociale, con cui affrontare tematiche difficili da trattare con un parente. Il nostro desiderio rispetto al paziente è quello di dargli un punto di ascolto e supporto per garantire una corretta prevenzione, una tempestiva diagnosi e un'adeguata presa in carico e accesso alle cure.

Grazie ad un nostro progetto, finanziato da una casa farmaceutica, siamo riusciti a far nascere un centralino di consulenza per tutti i bisogni extra-clinici del paziente con IPF, per aiutarlo con le sue difficoltà ed urgenze di natura psicologica, emotiva, sociale e pratica. Abbiamo messo a disposizione un team di specialisti, tra cui un assistente sociale, un legale, un terapeuta e un infermiere a disposizione dei nostri associati.

Le associazioni pazienti devono essere sempre più preparate sul mondo dei farmaci e sulle normative, per cui noi stessi facciamo formazione continua.

Abbiamo anche organizzato dei momenti di socializzazione tra pazienti, in un clima di empowerment diffuso in cui riescono a collaborare tra loro e fornire supporto l'uno all'altro.

CRISTIANO CARUSO

Allergologo e Immunologo presso Policlinico Gemelli di Roma

L'obiettivo della Regione deve essere quello di mettere insieme tutti gli esperti e unirli in un PDTA, magari prendendo l'eosinofilia come punto di riferimento, da cui si sviluppano diverse malattie e criticità.

Devono esserci dei centri prescrittori e anche dei centri certificatori per le malattie, dove c'è già un percorso. Ma una volta che c'è stata la diagnosi e l'inizio di un percorso, la capillarità a livello territoriale è importante anche per evitare degli spostamenti a pazienti che spesso hanno problemi di deambulazione.

La ricerca clinica è il volano per poter attirare sia interessi che fondi su queste malattie: dove c'è una ricerca clinica deve esserci accesso alle malattie rare. La ricerca clinica in Italia deve essere sia profit che no profit, e potremmo essere noi esportatori di ricerche, cercando quel biomarcatore che ci possa dire, prima dell'evoluzione grave della malattia, quali sono i pazienti da attenzionare, anche per evitare che la malattia incida sulla spesa farmaceutica, sui bisogni dei pazienti e sulla loro storia clinica.

ELIO ROSATI

Segretario Regionale Cittadinanzattiva Lazio

Il paradosso è che abbiamo da un lato una grande innovazione tecnologica, che ci permette di prevedere le patologie se vengono gestiti bene i dati e di programmare in modo puntuale gli interventi da fare anche sulla base della stratificazione dei bisogni della popolazione; dall'altro un'innovazione farmacologica che fa passi da gigante.

Nonostante questo, il modello organizzativo non è al passo con i tempi, comportando frammentazione dei percorsi, difficoltà dei cittadini e dei pazienti ad accedere ai farmaci o a sapere qual è il centro e il medico di riferimento.

In una situazione di crisi, come sistema, possiamo individuare un modello organizzativo in cui tutti gli attori, a partire dalle persone con patologie, facciano squadra e costruiscano dei percorsi. I percorsi passano attraverso una programmazione intelligente e una pianificazione strutturata dei servizi.

Il tema dell'accesso al farmaco per persone con malattie rare deve essere affrontato, mettendo al centro il concetto di prossimità, atualizzabile attraverso la farmacia del territorio.

FRANCESCO MACCHIA

Vicedirettore OMAR - Osservatorio Malattie Rare

Come Osservatorio ci proponiamo di guardare la condizione sulle malattie rare e, se guardo alla Regione Lazio, non posso che esprimere dei pareri positivi: sebbene non sia stato allargato lo screening neonatale a molte altre patologie, sulla SMA ha realizzato un progetto pilota rendendolo strutturato e definito.

Inoltre, si spendono 170 milioni di euro per farmaci orfani e si ha una spesa pro capite in linea con la media nazionale. Il Lazio è tra le Regioni con il maggior numero di farmaci orfani: 53 tra il 2017 e il 2022.

Per quanto riguarda i tempi di accesso, si parla di una media di 140 giorni dopo la pubblicazione della Gazzetta Ufficiale, mentre la media nazionale è di 160.

Come OMAR abbiamo una survey sulle 430 associazioni che afferiscono ad Alleanza Malattie Rare, scovando anche dei problemi, tra cui il ritardo diagnostico, le problematiche economiche che colpiscono un terzo dei pazienti con malattia rara, e in generale delle difficoltà dal punto di vista socio-sanitario.

Tante delle risposte ai problemi sono nel Piano Nazionale delle Malattie Rare, che contiene delle risorse attraverso cui implementare delle soluzioni importanti. Il Piano riconosce come tema fondamentale quello dell'informazione al cittadino e al paziente, e su questo mettiamo a disposizione le nostre risorse per costruire una collaborazione e dei percorsi insieme, perché solo così possiamo risolvere un problema cruciale come quello della carenza informativa.

FABRIZIO FARNETANI

Consigliere UNIAMO FIMR Onlus - Federazione Italiana Malattie Rare

Il problema spesso risiede, più che nella qualità delle norme, nella loro messa a terra. Molte delle cose scritte nel Piano Nazionale e Regionale ancora non succedono. Lo sforzo che facciamo come associazioni per dare un contributo, è proprio quello di far succedere le cose che sono scritte, perché questo migliorerebbe la qualità della vita dei pazienti con malattie rare, il nostro obiettivo quotidiano.

UNIAMO è la Federazione Italiana delle Malattie Rare, rappresenta circa 210 associazioni iscritte, che pagano una quota annuale simbolica per essere rappresentate: facciamo rappresentanza sia a livello istituzionale che internazionale ed europeo, cercando di indirizzare le decisioni prese nell'UE che arrivano nelle nostre Regioni.

Le malattie rare, per la loro frammentarietà e dispersione, sono paradigmatiche: quelle mitocondriali lo sono ancora di più perché possono essere causate da oltre 1000 geni diversi, con tante varianti per ogni gene, dando vita a migliaia di patologie mitocondriali, con pochissimi casi ognuna.

Come possiamo allora trovare una terapia? Il tentativo fatto fino ad oggi dai ricercatori è quello di trovare un farmaco adatto alla maggior parte di coloro affetti da queste patologie, che tuttavia ancora non è stato creato. In parallelo, è stato citato il caso della terapia genetica della SMA: le malattie mitocondriali, come l'80% delle malattie rare, sono malattie genetiche, quindi la terapia genica potrebbe andare a supporto di molte di queste patologie. Tuttavia, nessuno si impegna nella ricerca di una terapia a supporto di poche centinaia di pazienti in tutto il mondo: le case farmaceutiche probabilmente non lo faranno mai perché contro il proprio business plan, per cui dovrebbero intervenire il Servizio Sanitario Nazionale, gli Stati e l'UE.

MARCO SILANO

Direttore Centro Nazionale Malattie Rare – Istituto Superiore di Sanità

Tra le nostre attività coinvolgiamo stakeholders e pazienti, offriamo una help line attraverso il numero verde gratuito delle malattie rare, che funziona tutti i giorni e che può essere raggiunta direttamente dai pazienti ma anche dai caregivers per tutto ciò che riguarda gli aspetti medici, organizzativi, legali e burocratici.

Il 20% delle chiamate riguarda invece i colleghi dei Centri di riferimento Regionale con cui abbiamo una stretta collaborazione per tenere aggiornato il quadro normativo e assistenziale.

I dati sono fondamentali per il monitoraggio dell'applicazione del Piano Nazionale delle Malattie Rare, dati che per il momento vengono raccolti attraverso il Registro Nazionale Malattie Rare che viene alimentato dai Registri provinciali; a breve partiremo con l'archivio nazionale sullo screening per avere una valutazione affidabile di come vengono applicati gli screening neonatali estesi a livello delle regioni.

Tuttavia, la privacy rallenta la raccolta dei dati: ad esempio, in questo momento non possiamo eliminare dal Registro i doppioni quindi, se un paziente ha fatto un doppio accesso in Regioni diverse, nel Registro Nazionale appare due volte.

LUCA NAVARINI

**Medico UOC Immunoreumatologia, Policlinico
Universitario Campus Bio-Medico, Roma**

Un aspetto importante è che il flusso delle malattie rare è il medico di medicina generale. È difficile per lui identificare il centro giusto per il paziente corretto e ipotizzare la diagnosi: questo richiede un grande sforzo educativo durante le Scuole e i Corsi di Medicina.

Una formazione solo sull'epidemiologia è una formazione medica miope nei confronti delle possibili eccellenze che potremmo avere. In secondo luogo, il paziente con sospetta malattia rara dovrebbe avere un percorso diagnostico in esenzione organizzato; molto spesso, dal punto di vista pratico, questo non succede e il paziente è nella necessità di doversi organizzare e gestire gran parte del percorso diagnostico.

Penso che i tempi siano maturi, anche dati i cambiamenti normativi dello scorso anno, ed è il momento di fare uno sforzo per applicare ciò che la norma ci imporrebbe.

ROBERTO POSCIA

Direttore Centro Interdipartimentale Malattie Rare AOU Policlinico Umberto I, Roma

La tempistica di ricerca e sviluppo di nuovi farmaci è estremamente lunga, può arrivare fino a 15 anni. Nel 2017, in media si spendevano in media 5.000 euro a paziente con malattia rara; ora siamo arrivati a 7.000 euro, con punte di 107.000 euro all'anno, con costi che ricadono anche sulle famiglie.

La ricerca scientifica è l'unico modo per trovare nuovi trattamenti. Nel 2022, il 37,6% degli studi con farmaco sono stati su malattie rare (fonte AIFA): 20 studi sono sulle terapie avanzate, quindi farmaci innovativi, ma il problema è che in Italia si fanno delle ricerche no-profit ma in Europa no, perché c'è molta sperimentazione promossa dalle multinazionali.

L'ipertensione polmonare è una malattia rara ad alto impatto con farmaci ad altissimo costo, e per pochissimi pazienti si è risparmiato fino a 300.000 euro in farmaci donati dalle aziende che non sono in carico al sistema sanitario regionale o nazionale; oltre ai farmaci, hanno pagato anche delle procedure, determinando un notevole risparmio per l'ospedale, che potrebbe essere dedicato all'assistenza, ai caregiver, ai percorsi intraospedalieri. Inoltre, la ricerca in questo ambito ha ridotto la mortalità per questa patologia, del 43%.

Da dopo il 2020 si tende ad accorciare l'autorizzazione all'immissione in commercio dei farmaci per le malattie rare perché è entrato in vigore il regolamento delle sperimentazioni cliniche in Europa: se prima erano necessari fino a 300 giorni per far approvare un singolo farmaco di sperimentazione in un centro clinico, ora con un minimo di 60 giorni è automaticamente approvato in tutta Europa. Questo ha fatto sì che in Italia, da 300 comitati etici, si sia arrivati a 40. Nel Lazio ne sono presenti 5, distribuiti sul territorio.

Attraverso il Gruppo di Coordinamento della Regione Lazio dei comitati etici stiamo provando a unificare la procedura di sperimentazione all'interno della Regione, che potrebbe rappresentare un grande input per la ricerca.

VIRGINIA FERRARESI

Responsabile UOSD Sarcomi e Tumori Rari Istituto Regina Elena, Roma

I tumori rari, nel loro insieme, costituiscono il 25% di tutti i tumori solidi; condividono molte delle criticità delle malattie rare, tra cui una difficoltà nella sistematizzazione e raccolta dei dati, nella produzione delle linee guida dei trial clinici e nell'appeal per le aziende farmaceutiche in termini di sperimentazione.

Tuttavia, non siamo all'anno zero in Regione Lazio: per superare questi ostacoli, dalla fine degli anni '90, sono sorte reti di collaborazione dagli specialisti dei centri di riferimento (Rete Tumori Rari); questo ha portato nel tempo allo sviluppo di reti anche europee, tra cui Euracan. Noi, come Istituto Regina Elena, abbiamo partecipato e siamo diventati uno dei centri della Rete, che copre oltre 24 Paesi europei per quasi 60 centri distribuiti in questi Paesi, e siamo centro di riferimento per 8 sui 10 domini dei tumori rari.

Al 2017 risale l'intesa Stato-Regioni per la costituzione della Rete Nazionale Tumori Rari, concretizzandosi alla fine dello scorso anno: un gruppo Age.n.a.s, insieme agli specialisti, ha stilato la lista dei centri provider e centri users nazionali. Per la Regione Lazio è in via di costituzione un Comitato tecnico di coordinamento che si interfacerà con la Rete Regionale.

Questo progetto prevederà un'attività di teleconsultazione, per cui ogni centro users potrà sottoporre un caso di un paziente con tumori rari ai centri provider di diverse regioni attraverso lo strumento della consultazione, che permetterà di scambiare storia clinica, immagini, anatomia patologica...

Tutto questo richiede risorse: ogni Regione deve mettere in condizione i propri centri provider di avere le risorse per poter agire in questo senso, per assicurare ai pazienti con tumori rari di poter raggiungere velocemente una diagnosi e capire qual è il centro in cui doversi spostare e poter decentralizzare alcuni trattamenti che possono essere svolti più vicino al paziente sotto il coordinamento del Centro di riferimento.