



**RELAZIONI  
ISTITUZIONALI**

*A cura del Gruppo di Lavoro Malattie Rare e Farmaci Orfani di Federchimica Assobiotech in collaborazione con UNIAMO, Federazione Italiana Malattie Rare*

## **Premessa**

Lo scorso 12 febbraio, nell’ambito delle iniziative per il **Rare Disease Day 2026**, **Federchimica Assobiotech e Uniamo** hanno promosso il **webinar “Diagnosi precoce e accesso alle terapie nelle Malattie Rare – Il ruolo dei test diagnostici, della genomica e dello Screening Neonatale Esteso”**, dedicato al tema dell’accesso alle terapie, farmacologiche e non.

L’iniziativa ha messo a confronto Associazioni di Pazienti, Società Scientifiche, Clinici, Istituzioni e Industria biotecnologica, con l’obiettivo di **offrire una riflessione sistemica su come l’innovazione tecnologica – già oggi disponibile – possa tradursi in opportunità concrete di cura e in un miglioramento misurabile della qualità di vita delle persone con malattia rara e dei loro caregiver.**

Il presente documento sintetizza i principali elementi emersi dal confronto e formula alcune priorità di policy, nella prospettiva di trasformare il dibattito in indicazioni operative per il decisore pubblico.

## **1. Una fase politica favorevole**

Dal confronto è emerso come l’attuale fase rappresenti una finestra strategica per consolidare le politiche sulle malattie rare.

L’ultima Legge di Bilancio ha previsto risorse specifiche per l’avvio di progetti pilota finalizzati all’estensione del panel dello Screening Neonatale Esteso da parte delle Regioni.

La prevenzione viene riconosciuta come investimento strutturale in salute, non come costo.

Questo approccio, se mantenuto nel tempo, consente di:

- migliorare aspettativa e qualità di vita;
- ridurre nel medio-lungo periodo i costi sanitari e sociali legati a complicanze evitabili;
- liberare risorse per diagnosi tempestive e accesso alle terapie innovative.

## 2. Questioni strategiche e priorità di policy

### A. Diagnosi precoce: presupposto essenziale

La diagnosi precoce rappresenta la condizione imprescindibile per poter essere inseriti nel percorso più adatto per la propria patologia e avere accesso ai migliori trattamenti disponibili, sia farmacologici che non.

In questo ambito persistono però criticità rilevanti:

- l'“odissea diagnostica” continua a rappresentare un ostacolo strutturale. Secondo indagini di EURORDIS – European Organisation for Rare Diseases – il percorso verso la diagnosi può richiedere in media oltre quattro anni di attesa e il coinvolgimento di numerosi specialisti;
- il fattore tempo, per alcune delle malattie rare, incide direttamente su sopravvivenza e progressione della patologia; per altre rappresenta comunque una variabile critica, da diminuire per quanto possibile in ottemperanza al ForeSight study Rare 2030;
- ritardi diagnostici comportano la perdita di opportunità terapeutiche, talvolta irreversibili.

Priorità di policy:

- ridurre strutturalmente i tempi diagnostici;
- garantire accesso uniforme agli strumenti di diagnosi avanzata su tutto il territorio nazionale.

### B. Screening Neonatale Esteso (SNE): da test a percorso integrato

Negli ultimi dieci anni lo SNE ha modificato la storia naturale di numerose patologie rare. Tuttavia, lo screening deve essere considerato non un semplice test, ma un percorso completo che includa conferma diagnostica, presa in carico multidisciplinare e follow-up. Deve inoltre essere sostenuto da un coordinamento nazionale solido, per garantire la più ampia uniformità di procedure, processi e approcci e una adeguata formazione per gli operatori coinvolti

Priorità di policy:

- aggiornare con periodicità il panel dello SNE, via via che vengono approvate nuove terapie e sia stato sviluppato un test adeguato e validato. È necessario, a tal

proposito, ricostituire e rendere permanente il Gruppo di Lavoro istituito presso il Ministero della Salute permettendo la ripresa dei lavori;

- accompagnare l'ampliamento del pannello con adeguate risorse finanziarie, da indirizzare al programma complessivo;
- verificare la congruità del numero di laboratori esistenti in base alle previsioni di numero di test, rafforzando l'organizzazione dei centri di riferimento;
- valorizzare il ruolo di coordinamento dello specifico organismo istituito presso l'Istituto Superiore di Sanità (Centro di Coordinamento SNE).

### C. Genomica e tecniche omiche: innovazione già clinica

Le tecnologie genomiche e omiche:

- aumentano l'accuratezza diagnostica;
- orientano verso terapie personalizzate e più efficaci.

Tuttavia, persistono disuguaglianze regionali nell'accesso e nel riconoscimento delle prestazioni.

Priorità di policy:

- integrare stabilmente la diagnostica genomica nei percorsi assistenziali: il genetista medico, come previsto dal PNMR, dovrebbe essere a disposizione del team per guidare gli accertamenti diagnostici in caso di sospetta patologia;
- garantire equità territoriale nell'accesso;
- promuovere standard qualitativi omogenei.

### D. Aggiornamento dei LEA: colmare il divario tra scienza e sistema

È stato evidenziato un ritardo strutturale nell'aggiornamento dei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA) rispetto all'evoluzione scientifica.

In alcuni casi i farmaci sono rimborsati, ma gli esami di conferma diagnostica che consentono l'accesso alla terapia non sono inclusi nei LEA. Ciò è a detrimento di un'equità territoriale necessaria e genera disparità e oneri economici per le famiglie.

Priorità di policy:

- introdurre meccanismi più rapidi e dinamici di aggiornamento dei LEA o quantomeno l'aggiornamento del Panel SNE a necessità, attraverso uno strumento legislativo congruo;

- garantire coerenza e continuità tra percorsi diagnostici e terapeutici.

#### E. Organizzazione e infrastrutture

L'introduzione della genetica come strumento di primo livello implica:

- gestione di grandi volumi di dati;
- necessità di laboratori altamente qualificati;
- integrazione costante tra laboratorio e clinica, oltre che con il team multidisciplinare della presa in carico.

Priorità di policy:

- investire in infrastrutture tecnologiche e ottimizzare quelle esistenti, anche accentrando gli esami qualora non ci fosse un numero sufficiente di richieste tali da assicurare efficacia ed efficienza;
- rafforzare le competenze professionali con particolare riguardo alla genetica clinica;
- promuovere reti integrate laboratorio-clinica.

#### G. Dati e intelligenza artificiale

La frammentazione dei dati limita l'efficacia dei percorsi di screening e diagnosi.

Risultano strategici:

- database condivisi e interoperabili;
- utilizzo responsabile di intelligenza artificiale e machine learning;
- modelli innovativi di condivisione dei dati (es. federated learning), particolarmente rilevanti per le malattie ultra-rare.

Priorità di policy:

- armonizzare i dati esistenti, garantendo interscambi e governance anche a fini di monitoraggio per evitare la frammentazione e permettere la condivisione (con un coinvolgimento anche delle biobanche);
- garantire sicurezza, interoperabilità e protezione dei dati;
- definire un quadro regolatorio chiaro per l'utilizzo dell'IA in ambito sanitario.

#### H. Collaborazione pubblico-privato

Gli interlocutori della filiera ribadiscono compatti l'importanza di un modello collaborativo tra:

- Associazioni di pazienti;
- Istituzioni;
- Comunità scientifica;
- Clinici e operatori sanitari;
- Industria biotecnologica.

Priorità di policy:

- promuovere partenariati strutturati orientati a risultati di salute;
- valorizzare competenze e investimenti industriali nel rispetto dei ruoli e della sostenibilità del sistema finalizzati a un'ottimale presa in carico del paziente.

### I. Screening come leva per ricerca e innovazione

Lo screening rappresenta non solo uno strumento di prevenzione, ma anche:

- un fattore abilitante per sperimentazioni cliniche;
- una leva per attrarre investimenti in ricerca;
- uno strumento per ampliare le opzioni terapeutiche disponibili.

Priorità di policy:

- integrare lo screening in una strategia nazionale di ricerca e innovazione sulle malattie rare;
- favorire l'attrattività del Paese per studi clinici e sviluppo di terapie avanzate.

### L. Dimensione etica

L'estensione dello screening – compreso quello genomico – deve bilanciare:

- benefici clinici concreti;
- possibili ricadute psicologiche;
- rischio di etichettamento precoce in assenza di opzioni terapeutiche.

Priorità di policy:

- adottare criteri di valutazione – in capo a un gruppo di lavoro multidisciplinare che includa i rappresentanti delle Persone con Malattia Rara – trasparenti e basati su evidenze scientifiche ed etiche;
- considerare l'impatto sociale e di lungo periodo delle decisioni.

## Conclusioni

La ricerca e il progresso tecnologico offrono oggi opportunità concrete per modificare la storia naturale di molte malattie rare.

Per trasformare tali opportunità in accesso equo e tempestivo alle terapie, è prioritario:

- implementare aggiornamenti normativi e dei LEA coerenti con l'innovazione scientifica;
- garantire equità territoriale nell'accesso a diagnosi e terapie;
- investire strutturalmente in screening, genomica e infrastrutture dati;
- rafforzare la governance nazionale con obiettivi chiari, monitoraggio e responsabilità condivise.

**Federchimica Assobiotec** conferma la propria disponibilità a collaborare con le Istituzioni competenti per tradurre queste priorità in misure operative, nell'interesse delle persone con malattia rara e delle loro famiglie

**Uniamo Federazione Italiana Malattie Rare** – Rare Diseases Italy – conferma la necessità del suo coinvolgimento e di quello dei rappresentanti delle Associazioni nella strutturazione di questi percorsi.

*L'evento è integralmente disponibile sul canale YouTube istituzionale di Assobiotec.*

**Assobiotec** è l'associazione nazionale dei produttori di **biotecnologie**. Parte di Federchimica, la Federazione Nazionale dell'Industria Chimica aderente a Confindustria, Assobiotec rappresenta un settore strategico per l'**innovazione** e la competitività italiana. Associa oltre **110 enti** operanti in Italia, con oltre **6.000 addetti** biotech e un **fatturato superiore ai 18 miliardi di euro**: aziende, ospedali di ricerca (IRCCS), parchi tecnologici e centri di ricerca operanti nelle principali aree di applicazione del biotech: **salute, agritech, ambiente e sostenibilità, processi industriali**. Dal 1986, è la voce del biotech in Italia e lavora per promuovere l'innovazione, il **trasferimento tecnologico** e costruire un ecosistema nazionale solido, attrattivo e competitivo a livello globale.

**Uniamo Federazione Italiana Malattie Rare** – Rare Diseases Italy è l'ente di rappresentanza della **comunità delle persone con malattia rara**. Opera dal 1999 per la tutela e la difesa dei diritti delle persone con malattia rara e delle loro famiglie; Rete Associativa del Terzo Settore, **ha oltre 200 associazioni in rete e partecipa con un proprio rappresentante a tutti i tavoli in corso sulle malattie rare e argomenti**

**correlati.** Coordina in Italia la Campagna per il Rare Disease Day e sviluppa un dialogo costante con gli esponenti delle Istituzioni, ricercatori, società scientifiche e player privati rappresentando le istanze delle persone con malattia rara. **Dà voce a tutte le persone che si trovano a impattare con una malattia rara o ultrarara, oltre che a quelli che sono ancora in cerca di una diagnosi.**