

**“L’accesso al mercato dei farmaci per le malattie rare: nuove sfide e priorità per il Sistema Sanitario Nazionale - III EDIZIONE”**

Roma, 15 aprile 2019  
Aula Pocchiari, Istituto Superiore di Sanità, Viale Regina Elena 299, 00161 Roma

**Responsabile Scientifico**

Prof. Pier Luigi Canonico, Direttore del Dipartimento di Scienze del Farmaco, Università del Piemonte Orientale “A. Avogadro” di Novara

**RAZIONALE**

Il settore delle malattie rare rappresenta una reale sfida per il Sistema Sanitario Nazionale italiano. Le principali preoccupazioni nel fornire l’accesso a questi farmaci sono i costi elevati. Tuttavia, hanno un importante valore sociale perché migliorano la qualità di vita dei pazienti e aumentano le opzioni di trattamento di una particolare malattia rara. Diversi processi di valutazione delle tecnologie sanitarie e diverse scelte politiche possono portare a importanti decisioni e riflessioni come ad esempio la scelta delle priorità da assegnare e la sostenibilità dei farmaci disponibili per le patologie rare.

**PROGRAMMA SCIENTIFICO**

*\*\*Non inclusi nell’accreditamento ECM*

- 8:30-9:00 *Registrazione dei partecipanti\*\**
- 9:00-9:10 *Saluti delle autorità\*\**  
*Silvio Brusaferrò, Commissario Istituto Superiore di Sanità*  
*Alessandro Mugelli, Presidente SIF (Società Italiana di Farmacologia)*
- 9:10-9:25 *Obiettivi dell’incontro, Pier Luigi Canonico*
- I sessione** **La gestione delle malattie rare in Italia e la sfida della sostenibilità**  
**Moderatori: Pier Luigi Canonico, Armando Genazzani**
- 9:25-9:45 *L’impegno dell’Istituto Superiore di Sanità nelle malattie rare, Domenica Taruscio*
- 9:45-10:05 *Gli screening neonatali, Alberto Burlina*
- 10:05-10:30 *La diagnosi delle malattie rare in pediatria, Alberto Villani e Davide Vecchio*
- 10:30-10:45 *Coffee break\*\**
- 10:45-11:05 *Innovatività e malattie rare, Patrizia Popoli*
- 11:05-11:25 *Analisi dei sistemi di rimborso dei farmaci per le malattie rare in Europa, Claudio Jommi*
- 11:25-11:45 *Le valutazioni di pricing & reimbursement in Italia: are we delivering?, Enrico Costa*
- 11:45-12:05 *Analisi sulla redditività degli investimenti nelle malattie rare, Massimo Riccaboni*

---

**3P Solution S.r.l.** a socio unico. Sede Legale: via Marradi 3, 20123 Milano.

Capitale sociale: 10.000,00€ iv. P.IVA/CF 06860060968 Iscrizione REA MI n.1919426. Provider Standard n. 327 dal 15 ottobre 2012  
Sistema di gestione per la qualità secondo la Norma **UNI EN ISO 9001:2015** per progettazione ed erogazione dei servizi per la  
Formazione Continua in Sanità. Certificazione CSQA n. 23887

- 12:05-12:15 Discussione sulla gestione delle malattie rare in Italia e la sfida della sostenibilità, *Pier Luigi Canonico e Armando Genazzani*
- Il sessione** **Horizon Scanning di nuove terapie per il trattamento delle malattie rare**  
**Moderatori: Pier Luigi Canonico, Annamaria De Luca**
- 12:15-12:35 Le nuove frontiere terapeutiche nell'emofilia A, *Maria Elisa Mancuso*
- 12:35-12:55 Nuovi percorsi clinico-organizzativi nell'emofilia B, *Stefano Villa*
- 12:55-13:15 L'emoglobinuria parossistica notturna (EPN), *Antonio Maria Risitano*
- 13:15-14:00 *Lunch\*\**
- 14:00-14:20 Le malattie neurometaboliche: problemi aperti nella fisiopatologia nella clinica e nella terapia, *Antonio Federico*
- 14:20-14:40 L'atrofia muscolare spinale (SMA), *Valeria Sansone*
- 14:40-15:00 La ceroidolipofusinosi neuronale di tipo 2 (CLN2), *Nicola Specchio*
- 15:00-15:20 La malattia di Duchenne, *Marika Pane*
- 15:20-16:00 La malattia di Fabry, di Gaucher, di Niemann-Pick, *Giancarlo La Marca e Manuela Vaccarotto*
- 16:00-16:10 *Coffee Break\*\**
- 16:10-16:30 L'ipofosfatemia X-linked (XLH), *Francesco Emma*
- 16:30-16:50 Le lipodistrofie. *Ferruccio Santini*
- 16:50-17:10 La colangite biliare primitiva. *Domenico Alvaro*
- 17:10-17:30 La narcolessia. *Giuseppe Plazzi*
- 17:30-17:45 Discussione sull'Horizon Scanning di nuove terapie per il trattamento delle malattie rare, *Pier Luigi Canonico, Annamaria De Luca*
- 17:45-18:00 Conclusioni della giornata, *Pier Luigi Canonico*
- 18:00-18:15 *Questionario di Apprendimento ECM\*\**

## ANAGRAFICA DEI RELATORI

Titolo	Nome	Cognome	Laurea	Specializzazione	Affiliazione	Città
Prof.	Domenico	Alvaro	Medicina e Chirurgia	Gastroenterologia	Professore Ordinario di Gastroenterologia Università degli Studi di Roma La Sapienza	Roma
Dr.	Alberto	Burlina	Medicina e Chirurgia	Pediatria, Biochimica Clinica	Direttore dell'U.O.C. Malattie Metaboliche Ereditarie, Dipartimento di Pediatria; Direttore del Centro Regionale Malattie Metaboliche Ereditarie della Regione Veneto; Direttore del Programma Regionale Screening Neonatale Allargato per le malattie metaboliche ereditarie Azienda Ospedaliera di Padova; Università di Padova	Padova
Prof.	Pier Luigi	Canonico	Medicina e Chirurgia	Endocrinologia e Malattie del Ricambio	Direttore del Dipartimento di Scienze del Farmaco, Università del Piemonte Orientale "A. Avogadro"	Novara
Dr.	Enrico	Costa	Farmacia	Farmacia Ospedaliera	Farmacista Dirigente, Servizio di Farmacia, Azienda Ospedaliera Integrata Verona	Verona
Prof.ssa	Annamaria	De Luca	Farmacia	Farmacologia applicata	Professore Ordinario di Farmacologia Dipartimento di Farmacia - Scienze del Farmaco, Università degli Studi di Bari "Aldo Moro"	Bari
Prof.	Francesco	Emma	Medicina e Chirurgia	Nefrologia	Responsabile Dipartimento Nefrologia e Dialisi, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù	Roma
Prof.	Antonio	Federico	Chimica Biologica, Medicina e Farmacia	Clinica delle Malattie Nervose e Mentali	Professore ordinario di Neurologia, Dipartimento di Scienze Mediche Chirurgiche e Neuroscienze, Università di Siena; Direttore UOC Clinica Neurologia e Malattie Neurometaboliche, Dipartimento di Neuroscienze, Azienda Ospedaliera Universitaria Senese	Siena
Prof.	Armando	Genazzani	Medicina e Chirurgia	Farmacologia	Professore Ordinario di Farmacologia Dipartimento di Scienze del Farmaco, Università del Piemonte Orientale "A. Avogadro"	Novara
Prof.	Claudio	Jommi	Economia	Economia	Professore Associato di Economia Università del Piemonte Orientale "A. Avogadro"; Responsabile Scientifico dell'Osservatorio Farmaci, Cergas, SDA Bocconi, Milano	Milano
Dr.	Giancarlo	La Marca	Chimica e tecnologia Farmaceutiche	Farmacia Ospedaliera	Responsabile UOS Diagnostica di Malattie del Sistema Nervoso e del Metabolismo: Screening Neonatale, Biochimica e Farmacologia, Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer di Firenze	Firenze
Dr.ssa	Mancuso	Maria Elisa	Medicina e Chirurgia	Ematologia	Dirigente medico, Centro Emofilia e Trapianti Angelo Bianchi Bonomi, Fondazione IRCCS Cà Granda, Ospedale Maggiore Policlinico, Milano	Milano
Dr.ssa	Marika	Pane	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Direttore Clinico presso Centro Nemo, Policlinico A. Gemelli	Roma
Prof.	Giuseppe	Plazzi	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Professore Associato di Neurologia Dipartimento di Scienze Biomediche e Neuromotorie, Università di Bologna	Bologna
Dr.ssa	Patrizia	Popoli	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Direttore del Reparto di Farmacologia del sistema nervoso centrale Dipartimento del Farmaco, Istituto Superiore di Sanità	Roma

3P Solution S.r.l.a socio unico. Sede Legale: via Marradi 3, 20123 Milano.

Capitale sociale: 10.000,00€ iv. P.IVA/CF 06860060968 Iscrizione REA MI n.1919426. Provider Standard n. 327 dal 15 ottobre 2012

Sistema di gestione per la qualità secondo la Norma **UNI EN ISO 9001:2015** per progettazione ed erogazione dei servizi per la Formazione Continua in Sanità. Certificazione CSQA n. 23887

Prof.	Massimo	Riccaboni	Economia	Economia e Management	Professore Ordinario di Economia, IMT Alti Studi Lucca	Lucca
Prof.	Antonio Maria	Risitano	Medicina e Chirurgia	Ematologia	Direttore del Programma Trapianti di Midollo Osseo dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Federico II, UOC Ematologia e Trapianto di Midollo, Università degli Studi di Napoli Federico II, Napoli	Napoli
Dr.ssa	Valeria	Sansone	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Direttore Clinico presso Centro Clinico Nemo, Milano - UO Neuroriabilitazione Università degli Studi, Milano	Milano
Prof.	Ferruccio	Santini	Medicina e Chirurgia	Endocrinologia	Professore Associato di Endocrinologia Dirigente - Dipartimento di medicina clinica e sperimentale, Università di Pisa; Presidente SIO Società Italiana di Obesità	Pisa
Dr.	Nicola	Specchio	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Responsabile Epilessie Rare e complesse, UO Neurologia, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù	Roma
Dr.ssa	Domenica	Taruscio	Medicina e Chirurgia	Anatomia ed Istologia Patologica	Direttore del Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità	Roma
Sig.ra	Manuela	Vaccarotto	\\	\\	Vice Presidente AISMME (Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche)	Padova
Dr.	Davide	Vecchio	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Pediatric Consultant - Project based contract on Autism Spectrum Disorder, Azienda Ospedaliera Ospedali Riuniti Villa Sofia Cervello	Palermo
Prof.	Stefano	Villa	Economia Politica	Economia delle Aziende e Amministrazioni Pubbliche	Professore Associato - Dipartimento di Scienze dell'economia e della gestione aziendale Direttore Corso di Perfezionamento in Operations Management nelle Aziende Sanitarie, ALTEMS Responsabile area Operations Management dell'ALTEMS e al CERISMAS	Roma
Dr.	Alberto	Villani	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Responsabile UOC Pediatria Generale e Malattie Infettive, Ospedale Pediatrico Bambin Genù, Roma e Presidente SIP (Società Italiana Pediatria)	Roma

#### Destinatari dell'attività formativa:

Evento accreditato per: n. 100 professionisti sanitarie - ASSISTENTE SANITARIO; BIOLOGO; FARMACISTA (territoriale, ospedaliero); INFERMIERE; INFERMIERE PEDIATRICO; MEDICO CHIRURGO (tutte le discipline); PSICOLOGO (psicoterapia, psicologia); TERAPISTA DELLA NEURO E PSICOMOTRICITA' DELL'ETA' EVOLUTIVA

Numero dei crediti assegnati all'evento: 7

#### Provider ECM e Segreteria Organizzativa

3P Solution Srl

Provider Nazionale Standard ID 327

Via G. Marradi 3 – 20123 Milano – tel. 02/36631574 – [www.3psolution.it](http://www.3psolution.it) – [info@3psolution.it](mailto:info@3psolution.it)

3P Solution S.r.l. a socio unico. Sede Legale: via Marradi 3, 20123 Milano.

Capitale sociale: 10.000,00€ iv. P.IVA/CF 06860060968 Iscrizione REA MI n.1919426. Provider Standard n. 327 dal 15 ottobre 2012  
Sistema di gestione per la qualità secondo la Norma **UNI EN ISO 9001:2015** per progettazione ed erogazione dei servizi per la  
Formazione Continua in Sanità. Certificazione CSQA n. 23887