

#RARE
DISEASE
DAY



GIORNATA DELLE MALATTIE RARE 2026

SETTE ANNI DI VIAGGIO NEL MONDO DELLE
MALATTIE RARE: SFIDE ANCORA APERTE



MOLTO PIÙ DI
QUANTO IMMAGINI



INDICE

INTRODUZIONE

5 Rare Disease Day 2026: Accesso equo, tempestivo e omogeneo a terapie e trattamenti anche non farmacologici

LE RICHIESTE DI EURORDIS RARE DISEASES EUROPE

6 Il contesto europeo

LE RICHIESTE DI UNIAMO RARE DISEASES ITALY

7 La mozione unitaria alla Camera del 2023: le azioni non ancora completate

9 La campagna Rare Disease Day 2026: le richieste di Uniamo in merito all'accesso a terapie e trattamenti anche non farmacologici

IL CONTRIBUTO DELLA COMUNITÀ SCIENTIFICA

12 La collaborazione tra Uniamo, le Società Scientifiche e le Federazioni degli Ordini Professionali

16 Federazione delle Associazioni dei Dirigenti Ospedalieri Internisti (FADOI)

17 Federazione Nazionale Ordini TSRM PSTRP

19 Società Italiana di Farmacologia (SIF)

22 Società Italiana di Genetica Umana (SIGU)

23 Società Italiana di Medicina Generale (SIMG)

26 Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite (SIMGePeD)

28 Società Italiana per lo studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale (SIMMESN)

29 Società Italiana di Neurologia (SIN)

31 Società Italiana di Neuropsichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza (SINPIA)

33 Società Italiana di Pediatria (SIP)

36 Società Italiana di Reumatologia (SIR)



INDICE

2020-2026: IL VIAGGIO DI UNA COMUNITÀ

- 38 Da dove siamo partiti - 2020
- 40 Da dove siamo partiti - 2021
- 42 Si scaldano i motori: la Campagna RDD come modello replicabile - 2022
- 43 Il percorso diagnostico - 2023
- 44 La presa in carico olistica - 2024
- 45 La ricerca come fonte di speranza - 2025
- 46 L'accesso equo a terapie e trattamenti anche non farmacologici - 2026
- 47 I risultati ottenuti

LE ATTIVITÀ DI UNIAMO SU TERAPIE E TRATTAMENTI

- 49 Le attività e i tavoli
- 50 La formazione per i rappresentanti dei pazienti
- 51 Le pubblicazioni di Uniamo
- 52 Pubblicazioni e attività con altri enti



INTRODUZIONE

Rare Disease Day 2026: Accesso equo, tempestivo e omogeneo a terapie e trattamenti anche non farmacologici

L'edizione 2026 della Campagna per la Giornata Mondiale delle Malattie Rare – Rare Disease Day – rappresenta l'ultima tappa del percorso avviato da UNIAMO per raccontare le grandi sfide che la comunità delle persone con malattia rara deve affrontare: la diagnosi precoce, la presa in carico olistica, la ricerca e l'innovazione. Quest'anno il focus si concentra su un tema cruciale e complesso: **l'accesso equo, tempestivo e omogeneo alle terapie e ai trattamenti, farmacologici e non farmacologici.**

Oggi esiste una cura solo per il 5% delle oltre 8.000 malattie rare conosciute. Per la grande maggioranza delle persone, dunque, non sono ancora disponibili né terapie né trattamenti. Eppure, negli ultimi anni, **gli incentivi economici pensati per le malattie rare (vedi il Regolamento Europeo Farmaci Orfani) e la ricerca hanno aperto scenari impensabili fino a poco tempo fa:** terapie avanzate e innovative che stanno modificando la storia naturale di alcune patologie; tecnologie digitali e strumenti assistivi ad alto valore tecnologico; percorsi di drug repurposing che restituiscono nuove opportunità a farmaci già esistenti; trattamenti non farmacologici – dalla riabilitazione alla logopedia, fino agli alimenti a fini medici speciali – fondamentali per garantire autonomia e una migliore qualità della vita.

Accanto a queste straordinarie opportunità, **persistono però criticità profonde.** Le differenze regionali nei tempi di accesso e nella disponibilità di farmaci, terapie riabilitative e ausili restano marcate. In alcuni casi la disomogeneità si manifesta persino tra province o tra singole Aziende sanitarie locali. Questa frammentazione genera disorientamento, incertezza e, troppo spesso, costringe le persone a spostarsi lontano dalla propria città o dalla propria regione per ottenere cure adeguate. Il diritto alla salute, tuttavia, non può dipendere dal luogo di nascita o di residenza.

Con #UNIAMOleforze 2026 vogliamo ribadire che equità significa garantire a ogni persona con malattia rara le stesse opportunità di diagnosi, cura e presa in carico, ovunque si trovi. Perché un sistema sanitario è davvero universale solo quando riesce a proteggere chi è più fragile, senza differenze territoriali e senza ritardi ingiustificati.



LE RICHIESTE DI EURORDIS RARE DISEASES EUROPE

Il contesto europeo

Le malattie rare rappresentano un ambito in cui l'azione europea genera un elevato valore aggiunto, considerata la scarsità di pazienti, competenze e conoscenze e la necessità di creare una massa critica sovranazionale. Negli ultimi anni, molti Stati membri hanno adottato Piani Nazionali per le Malattie Rare su impulso dell'Unione europea, contribuendo a strutturare le politiche nazionali in questo settore. **Parallelamente, l'UE sta sviluppando e rivedendo strumenti legislativi rilevanti** – tra cui la nuova legislazione farmaceutica, il Biotech Act e il Critical Medicines Act – che incidono direttamente sull'ecosistema delle malattie rare e sull'accesso a diagnosi e trattamenti.

Richieste

Nel negoziato sul **Quadro Finanziario Pluriennale 2028–2034 (MFF)** è essenziale che la salute mantenga un programma autonomo e linee di bilancio chiare. Alla luce di questo contesto, le malattie rare devono restare una priorità delle politiche sanitarie dell'UE, attraverso:

- **Finanziamenti dedicati e adeguati.** Sono necessarie risorse strutturali per le organizzazioni di pazienti (**PAO**) in particolare attraverso operating grants a sostegno delle associazioni rappresentative, così come finanziamenti adeguati per le **ERN**, al fine di garantire un ecosistema europeo di ricerca e innovazione competitivo nel campo delle malattie rare;
- **Piano Europeo per le Malattie Rare (EU Action Plan).** Sotto la spinta della UE, molti Stati hanno elaborato ed emanato i propri Piani Nazionali per le Malattie Rare. È necessaria una cornice di riferimento che definisca un quadro di riferimento comune, armonizzando obiettivi, attuazione e monitoraggio, nel rispetto del principio di equità e in coerenza con le raccomandazioni di Rare2030. **Il Piano dovrebbe fungere da cornice strategica** per coordinare la legislazione esistente e futura, garantendo un accesso più equo e razionale a diagnosi, trattamenti e cure. Tra le priorità, dovrebbe inoltre promuovere una maggiore armonizzazione degli screening neonatali in Europa, rafforzare la collaborazione tra Stati membri e prevedere la creazione di uno Steering Group multi-stakeholder a livello europeo. Se adeguatamente rifinanziato potrebbe garantire la sopravvivenza e la messa a regime del sistema delle ERN.
- **Screening neonatali** diffusi e uniformati in tutta Europa.



LE RICHIESTE DI UNIAMO RARE DISEASES ITALY

La mozione unitaria alla Camera dei deputati del 2023

Il 2 marzo 2023 la Camera dei deputati ha approvato all'unanimità una mozione (Mozione 1-00078) che impegnava il governo a completare una serie di azioni nell'ambito soprattutto dell'attuazione del Testo Unico Malattie Rare (Legge 175/2021).

In questi tre anni sono stati fatti alcuni passi in avanti decisivi a livello di sistema: il Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026 è stato approvato e le risorse sono state in gran parte allocate alle Regioni, che hanno provveduto alla definizione della rete regionale e dei Centri di riferimento. Cresce ogni anno anche la copertura dei registri regionali delle malattie rare, con una migliore raccolta dei dati.

Il Comitato Nazionale Malattie Rare è ormai da tempo operativo e svolge le sue funzioni di indirizzo e monitoraggio delle politiche sanitarie in ambito malattie rare, con la partecipazione attiva al suo interno dei rappresentanti dei pazienti (Eurordis e Uniamo).

Positiva in termini di coinvolgimento dei pazienti anche la recente svolta adottata da AIFA non solo con il lancio del progetto *Aifa Ascolta*, ma anche con una disponibilità concreta dimostrata dall'Agenzia rispetto alla risoluzione di problemi legati alla carenza o all'indisponibilità di farmaci sul territorio nazionale. Per quanto riguarda la ricerca indipendente, inoltre, sempre AIFA ha pubblicato nel 2025 un bando di ricerca dedicato alle malattie rare con uno stanziamento di 17,8 milioni di euro.

È aumentato inoltre nel corso di questi anni anche il numero dei farmaci nell'elenco della Legge 648/1996 per le malattie rare (erano 57 nel 2023, 64 nel 2024).

Per quanto riguarda l'attività di formazione, altro obiettivo della mozione, il Rapporto MonitoRare ha registrato invece una leggera decrescita dei corsi ECM sulle MR nel 2024, dovuta soprattutto alla diminuzione dei corsi a distanza.

Da un lato assistiamo dunque a un consolidamento da parte del sistema su più livelli nell'ambito della gestione delle malattie rare. **Dall'altro lato restano ancora unicamente sulla carta alcune richieste** che il Parlamento ha presentato all'unanimità al governo nella mozione del 2023.

Uniamo chiede dunque a Deputati e Senatori firmatari della mozione di sollecitare il governo ad adottare le diverse azioni previste all'interno dell'atto d'indirizzo del 2023. In particolare, non è ancora stato definito:

- l'aggiornamento continuativo dei LEA con il costante inserimento di nuove patologie con **codice di esenzione** nell'elenco malattie rare e l'estensione delle patologie da ricercare tramite **screening neonatale esteso**;
- il decreto attuativo della Legge 175/2021 che prevede l'istituzione del **Fondo di Solidarietà** destinato al sostegno dell'inclusione sociale e lavorativa delle persone con malattia rara con invalidità al 100%;
- il decreto attuativo della Legge 175/2021 che definisca modalità e criteri d'accesso al contributo, nella forma di credito d'imposta, pari al 65% delle spese sostenute per l'avvio e per **la realizzazione dei progetti di ricerca**.

Oltre a questi punti specifici, permangono inoltre disomogeneità regionali nell'assistenza, nella diagnosi e nella presa in carico delle persone con malattia rara, un altro punto all'attenzione della mozione che ad oggi non è ancora stato affrontato nel concreto attraverso un intervento nazionale.

La campagna del Rare Disease Day 2026: le richieste di Uniamo in merito all'accesso a terapie e trattamenti anche non farmacologici

Accanto alle azioni previste dalla mozione del 2023, che restano ancora da portare a termine, nel corso della Campagna per il Rare Disease Day 2026 dedicata all'accesso a terapie e trattamenti anche non farmacologici, sono emersi spunti specifici su questi temi che richiedono iniziative concrete da parte della politica.

Di seguito viene riportata una sintesi di queste richieste.

- **ACCESSO ALLE CURE, UN DIRITTO DI TUTTI**

Ogni nuova terapia rappresenta una speranza. Ma troppo spesso tra l'autorizzazione e la messa a disposizione del nuovo farmaco passano mesi, a volte anni. Le differenze regionali creano disuguaglianze inaccettabili, e l'innovazione non può essere un privilegio geografico.

Nei prossimi cinque anni dovrebbero arrivare sul mercato più di 50 terapie innovative per malattie rare, che avranno un impatto notevole sul sistema sia dal punto di vista economico, per i costi elevati, sia organizzativo, poiché ci sarà bisogno di personale specializzato e di centri d'eccellenza per la somministrazione e il follow-up. E' necessario farsi trovare pronti.

Per questo chiediamo:

- Tempi più rapidi tra approvazione e disponibilità effettiva delle terapie, dando priorità alla rimborsabilità di quelle **terapie per patologie per le quali non esistono alternative terapeutiche o che sono altamente degenerative**;
- Uniformità delle procedure di accesso su tutto il territorio nazionale;
- Programmazione pluriennale per garantire sostenibilità alle terapie, specialmente quelle innovative;
- Introduzione e sistematizzazione di una **procedura centralizzata per l'importazione dei farmaci dall'estero**, anche attraverso la collaborazione con lo Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare;
- **Tracciamento dell'utilizzo dei farmaci Off label**, alcuni dei quali si stanno dimostrando efficaci nel trattamento di alcune malattie rare.

• **SCREENING NEONATALE: LA DIAGNOSI PRECOCE E' EQUITÀ**



Individuare una malattia rara alla nascita può cambiare il corso di una vita. Lo screening neonatale esteso (SNE) permette diagnosi tempestive e accesso immediato alle terapie e/o diete. Lo SNE è oggi un programma di eccellenza a livello europeo: tutte le Regioni italiane dispongono di personale e procedure dedicate in ogni punto nascita. **Tuttavia, l'ampliamento del panel delle patologie sottoposte a screening è vincolato all'aggiornamento dei LEA.** Questo meccanismo genera disuguaglianze: le Regioni con maggiori risorse possono estendere autonomamente il proprio panel, mentre quelle in piano di rientro devono attendere l'aggiornamento nazionale, con ritardi che possono arrivare anche a molti anni.

Per questo chiediamo:

- **Autonomia dell'aggiornamento del panel SNE** rispetto all'aggiornamento dei LEA;
- Tenuto conto dell'emendamento approvato in Legge di Bilancio 2026, **rendere effettivamente disponibili le risorse stanziare alle Regioni** affinché possano realizzare progetti pilota in grado di estendere, in modo tempestivo, lo SNE alle patologie per le quali vengono commercializzate nuove terapie.

• **PROGRAMMAZIONE, HTA E IL VALORE DELL'INNOVAZIONE**

Le terapie innovative, comprese le terapie geniche e cellulari, stanno cambiando la storia naturale di molte malattie rare. Servono però **strumenti nuovi per valutarle, finanziarle e renderle accessibili in modo sostenibile.**

Nel 2025 è entrato in vigore il Regolamento europeo sull'HTA (Health Technology Assessment), con l'obiettivo di armonizzare tra gli Stati membri la valutazione di farmaci e dispositivi innovativi. Il nuovo sistema prevede una valutazione clinica congiunta (Joint Clinical Assessment) a livello europeo, per ridurre duplicazioni, accelerare i tempi decisionali e rendere più omogenee le procedure di accesso e rimborso.

L'HTA non si limita all'analisi dell'efficacia clinica, ma considera anche **l'impatto complessivo della tecnologia sulla qualità di vita delle persone, sui costi sociali e sulla sostenibilità economica** dei sistemi sanitari. Si tratta quindi di uno strumento fondamentale per governare l'arrivo di terapie altamente innovative e spesso molto costose. Il 2028 rappresenterà un passaggio decisivo, poiché entreranno nel perimetro della valutazione anche i farmaci orfani.

Per questo chiediamo:

- La Federazione sta già formando i rappresentanti dei pazienti, chiamati a contribuire alla valutazione attraverso il modello PICO (Population, Intervention, Comparison, Outcome). Le associazioni devono prepararsi con strumenti adeguati che garantiscano la disponibilità di alcuni dati: analisi dei bisogni, studio della popolazione di riferimento ad esempio. **È necessario che le istituzioni lavorino in stretta collaborazione con la Federazione** affinché la partecipazione dei pazienti sia effettiva e strutturata e che siano chiare le richieste che vengono fatte ai rappresentanti delle Associazioni.
- **Avviare una riflessione sui modelli di finanziamento delle tecnologie sanitarie.** Molti trattamenti innovativi, pur avendo un costo iniziale elevato, generano risparmi nel medio-lungo periodo, riducendo ricoveri, complicanze e costi sociali. L'innovazione va quindi valutata non solo come spesa, ma come investimento. Il nuovo quadro europeo può rappresentare la cornice ideale per iniziare a costruire modelli di sostenibilità coerenti con questa visione.

- **NON SOLO FARMACI, LA PRESA IN CARICO DEVE ESSERE TOTALE**

Per molte malattie rare non esistono ancora né una cura né una terapia. **Riabilitazione, fisioterapia, logopedia, ausili e dispositivi medici non sono "extra":** sono strumenti essenziali per garantire autonomia e qualità di vita. Eppure l'accesso a questi interventi varia ancora troppo da territorio a territorio, spesso non sono inclusi nei PDTA, non sono coperti dal Servizio sanitario nazionale (SSN) oppure non vengono erogati con continuità.

Per questo chiediamo:

- Rafforzamento della consapevolezza sull'importanza dei trattamenti non farmacologici e sulla necessità di garantirne la rimborsabilità
- Procedure semplici e tempi certi per l'erogazione degli ausili
- Accesso ad ausili e dispositivi personalizzati
- Continuità terapeutica garantita



IL CONTRIBUTO DELLA COMUNITÀ SCIENTIFICA

Rare Disease Day 2026 - la collaborazione tra Uniamo, le Società Scientifiche e le Federazioni degli Ordini Professionali

In occasione del Rare Disease Day 2026 Uniamo Federazione Italiana Malattie Rare **ha inviato una comunicazione a molte società scientifiche e ordini professionali che si occupano nel quotidiano di malattie rare**, al fine di coinvolgere attivamente i clinici nell'individuazione dei punti critici all'interno del sistema.

L'obiettivo era quello di evidenziare quali sono, dal punto di vista dei clinici, i **"nodi" dove il sistema di assistenza per le nostre persone si inceppa**.

Di cosa avrebbero bisogno medici e operatori sanitari nella quotidianità delle esperienze pratiche, per svolgere al meglio il loro compito? Cosa manca nel sistema perché tutto possa procedere senza intoppi e sia più equo per tutti?

Il riscontro da parte della comunità scientifica è stato ampio, a testimonianza di come siano molteplici gli aspetti sui quali lavorare nel presente e nel futuro prossimo nell'ambito della gestione delle malattie rare.

Ringraziamo le Società Scientifiche e le Federazioni per l'impegno e la collaborazione. Le richieste contenute nelle prossime pagine saranno anche una base di lavoro comune da sviluppare durante il 2026 e gli anni a venire.

Nel sistema delle malattie rare, i clinici non sono soltanto erogatori di cure: sono il primo presidio contro il ritardo diagnostico, la frammentazione assistenziale e le disuguaglianze territoriali. **Le loro richieste sono concrete, operative e in larga parte immediatamente attuabili attraverso interventi normativi, organizzativi e di coordinamento nazionale.**

RIDURRE IL RITARDO DIAGNOSTICO

Il primo nodo riguarda la diagnosi precoce. È necessario mettere in atto tutta una serie di interventi con il fine ultimo di ridurre il più possibile il ritardo diagnostico. Ciò sarà possibile:

- **Rafforzando il ruolo del Medico di Medicina Generale:** i dati mostrano che solo una minima parte delle diagnosi rare nasce in medicina generale, non per mancanza di volontà ma per carenze formative e informative. Servono **formazione ECM mirata**; strumenti pratici di orientamento (centri di riferimento, normativa, diritti di esenzione); percorsi prioritari per sospetta malattia rara;
- **Aumentando la formazione nei setting non specialistici:** pronto soccorso, pediatria, servizi territoriali devono poter riconoscere i “campanelli d'allarme”;
- Monitorando a livello nazionale i tempi diagnostici;
- Potenziando l'uso delle tecniche avanzate di genetica e neuroimaging.

UNIFORMARE ACCESSO A TERAPIE, OFF-LABEL E ORFANI

Il secondo nodo riguarda l'equità nell'accesso ai trattamenti. Le criticità segnalate da Reumatologi, Neurologi, Pediatri e Farmacologi convergono su alcuni punti, tra cui la necessità di:

- Avere procedure semplificate e tempi certi per l'uso off-label, quando supportato da evidenze scientifiche;
- **Armonizzare a livello regionale** l'accesso ai farmaci orfani;
- Avere un processo integrato nazionale (AIFA-Regioni-Società scientifiche) per **velocizzare richieste di uso off-label**; istituire registri nazionali obbligatori per monitoraggio di efficacia, sicurezza e costi; raccogliere dati di **real-world evidence**;
- Revisionare il quadro normativo sull'accesso ai medicinali non autorizzati per specifica indicazione, ma supportati da evidenze;
- Colmare il “gap pediatrico” dei farmaci, promuovendo studi e **formulazioni dedicate all'età evolutiva**;
- Implementare fondi per farmacovigilanza attiva e studi RWE, in particolare per ATMP e terapie innovative.

RETI REALMENTE OPERATIVE E MODELLO HUB&SPOKE

Il terzo grande ambito riguarda l'organizzazione della presa in carico. Le richieste più urgenti segnalate dai clinici includono:

- Strutturare una rete Hub&Spoke funzionante, con una chiara distribuzione delle competenze;
- Consentire agli ospedali territoriali di **gestire il piano terapeutico** in collaborazione con i centri di eccellenza;
- **Integrare le reti esistenti** - Malattie Rare, Cure Palliative, DAMA, ecc. - attraverso un tavolo nazionale di coordinamento;
- Rafforzare l'integrazione tra Centri di Riferimento Regionali, ERN europee e territorio;
- Promuovere teleconsulto, telemedicina e tele-riabilitazione, **rendendole strutturali e rimborsabili**.

PDTA NAZIONALI E PRESA IN CARICO MULTIPROFESSIONALE OBBLIGATORIA

Le professioni tecnico-sanitarie chiedono che la multidisciplinarietà diventi uno standard verificabile. Per far sì che ciò avvenga, è necessario:

- **Omogeneizzare i PDTA regionali** creando modelli nazionali condivisi;
- Coinvolgere formalmente le professioni riabilitative e tecnico-diagnostiche;
- Avere una valutazione funzionale multiprofessionale anche in attesa di una diagnosi clinica;
- Avere continuità assistenziale nella **transizione pediatrico-adulta**.

ESENZIONI, ORPHACODE E PAZIENTI SENZA DIAGNOSI

In questo ambito, emergono richieste operative molto puntuali e precise dal mondo pediatrico:

- Utilizzare sistematicamente gli ORPHACODE per allineare esenzioni e registri agli standard europei;
- Prevedere **un codice specifico per pazienti senza diagnosi** eziologica, ma con un quadro polisintomatico grave;
- Garantire l'esenzione anche in assenza di diagnosi definitiva quando il sospetto è fondato e il quadro clinico è invalidante.

TRANSIZIONE, DISABILITA' E APPROCCIO BIOPSIKOSOCIALE

Un nodo trasversale riguarda la continuità della presa in carico del paziente nel corso della sua vita. A questo riguardo si chiedono:

- Programmi strutturati per la **transizione pediatrico-adulto**, soprattutto per patologie multisistemiche;
- Diffusione della cultura della “medicina della disabilità”, basata su diagnosi funzionale oltre che genetica;
- Ambulatori psichiatrici dedicati agli **adulti con disabilità da neurosviluppo**;
- Scheda di emergenza nazionale obbligatoria per ogni diagnosi rara.

RICERCA, REGISTRI E COOPERAZIONE SCIENTIFICA

Un capitolo a sé è quello della ricerca. Gli esperti chiedono di:

- Stimolare la ricerca preclinica e traslazionale mirata;
- Migliorare il disegno degli studi clinici nelle malattie rare;
- Implementare i registri interoperabili e i **sistemi di farmacovigilanza** attiva;
- Rafforzare la cooperazione tra società scientifiche, associazioni ed enti regolatori.

HANNO COLLABORATO AL DOCUMENTO



Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e
disabilità congenite







Federazione Nazionale Ordini TSRM PSTRP

La FNO TSRM e PSTRP, attraverso il proprio Gruppo di lavoro sulle Malattie Rare, individua tre priorità strategiche e concretamente attuabili.

1. Rendere strutturale e verificabile la presa in carico multiprofessionale nei PDTA

La multidisciplinarietà deve diventare uno standard organizzativo obbligatorio e monitorabile.

I PDTA per le malattie rare sono strumenti regionali e locali che vincolano le professioni sanitarie a percorsi multidisciplinari codificati, garantendo al paziente l'accesso equo a diagnosi e terapie ed eliminando la discrezionalità organizzativa dei singoli operatori. Il PNMR 2023-2026 mira anche a potenziare l'informazione sui protocolli diagnostici e terapeutici in un patrimonio informativo condiviso, grazie all'intervento dei Centri di Coordinamento Regionali per le Malattie Rare, garantendo che ogni professionista sanitario possa guidare il paziente verso le migliori cure disponibili, a prescindere dalla regione in cui si trova.

Nei PDTA dedicati alle malattie rare è necessario prevedere in modo vincolante:

- il coinvolgimento formale delle professioni tecnico-sanitarie, riabilitative e della prevenzione;
- l'attivazione automatica di una valutazione funzionale multi professionale in presenza di diagnosi funzionale e in attesa di diagnosi clinica;
- tempi certi per l'avvio dei trattamenti con avvio di percorso di follow-up multidisciplinare continuità assistenziale nel passaggio dall'età pediatrica all'età adulta e dall'età adulta al giovane anziano;
- protocollo valutativo degli obiettivi fissati nel progetto personale, ad ogni follow up.

Senza criteri obbligatori e indicatori di verifica, la presa in carico globale resta disomogenea e frammentata.

2. Garantire equità nazionale nell'accesso a riabilitazione, ausili e continuità assistenziale (anche tramite telemedicina)

Le difformità regionali nell'accesso ai trattamenti riabilitativi e agli ausili ad alta personalizzazione generano disuguaglianze inaccettabili.

È necessario:

- definire criteri minimi nazionali uniformi per l'accesso agli interventi preventivi, abilitativi e riabilitativi;

- integrare nei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA) e nel Nomenclatore Tariffario le prestazioni di quelle professioni sanitarie, ad oggi non ancora codificate, che risultano tuttavia indispensabili per il trattamento delle malattie rare; l'attuale carenza di tali codifiche rappresenta un ostacolo critico all'operatività dei team multidisciplinari e limita l'accesso ai servizi da parte del paziente, compromettendo irrimediabilmente l'efficacia del percorso terapeutico post-diagnostico;

- semplificare e rendere certi i tempi di prescrizione, ampliando le possibili figure sanitarie prescrittrici come già previsto dal DM77, di collaudo e fornitura di ausili, anche nei casi extra LEA, quando clinicamente appropriati;

- istituzionalizzare, formare, fornire materiale telematico e rimborsare stabilmente tele-riabilitazione e tele-monitoraggio, per garantire continuità assistenziale anche alle persone che vivono lontano dai centri di riferimento;

- prevedere l'Assistenza Domiciliare Integrata, ove risulta essenziale che il Medico di Medicina Generale e l'Unità di Valutazione Multidimensionale, possiedano una conoscenza capillare della rete dei professionisti disponibili e dei loro ruoli.

Autonomia, partecipazione sociale e qualità della vita sono esiti di salute che devono essere garantiti in modo uniforme sul territorio nazionale.

3. Ridurre i tempi diagnostici attraverso percorsi prioritari dedicati

La diagnosi precoce è il presupposto per accedere a terapie farmacologiche e riabilitative. I ritardi diagnostici compromettono l'efficacia degli interventi e aggravano l'impatto clinico economico e sociale della malattia.

Proponiamo:

- l'istituzione di percorsi prioritari per sospetta malattia rara nei servizi diagnostici;
- protocolli organizzativi e di presa in carico della persona assistita, che valorizzino il contributo delle professioni sanitarie tecnico-diagnostiche nella riduzione dei tempi di attesa;
- il monitoraggio nazionale dei tempi diagnostici.

Riteniamo che tali misure possano essere attuate attraverso linee di indirizzo nazionali e accordi in Conferenza Stato-Regioni, con effetti concreti e misurabili nel breve periodo.

Trasformare la presa in carico delle persone con malattia rara da diritto formale a diritto realmente esigibile, è una responsabilità istituzionale non più rinviabile.

La FNO TSRM e PSTRP conferma la propria disponibilità a collaborare con UNIAMO e con le Istituzioni per la definizione di modelli organizzativi e indicatori di monitoraggio che rendano questi obiettivi effettivamente realizzabili.



La firma del protocollo di Intesa fra UNIAMO e FNO TSRM PSTRP durante la Convention MonitoRare, luglio 2024



Il corso di formazione FAD per gli iscritti sviluppato in collaborazione con UNIAMO



Società Italiana di Farmacologia (SIF)

La Società Italiana di Farmacologia ha costituito il **Gruppo di Lavoro SIF “Malattie rare e farmaci orfani” (GdL SIF4RARE)** nel 2020 con l’obiettivo principale di promuovere la ricerca traslazionale nelle malattie rare. Le malattie rare rappresentano infatti un importante “unmet medical need” ad elevato impatto socio-sanitario e giustificano gli sforzi mirati ad identificare farmaci orfani, passando dal riposizionamento di farmaci già disponibili all’identificazione di farmaci innovativi e ATMP in grado di modificare il decorso delle stesse in maniera significativa. Importanti traguardi sono stati raggiunti, tuttavia è oggi necessario colmare le numerose incertezze su efficacia e sicurezza delle nuove terapie così come di farmaci off-label e affrontare le conseguenti problematiche di accesso, equità territoriale e sostenibilità. Infatti, al normale rischio della ricerca traslazionale che accompagna ogni processo di drug discovery, si aggiungono la difficoltà nella conduzione di trial randomizzati tradizionali sia per il basso numero di pazienti sia per la frequente assenza di comparatori, biomarcatori validati e di outcome clinici condivisi, con il rischio di studi che non soddisfano le richieste di enti regolatori o pagatori.

SIF4RARE mira a valorizzare le competenze farmacologiche pre-cliniche, cliniche e regolatorie presenti in ambito SIF per metterle al servizio della ricerca scientifica delle problematiche di accesso, sicurezza e assistenza in integrazione con i percorsi diagnostici e di presa in carico multidisciplinare. Lo scopo principale è quello di creare un gruppo di esperti che sia interlocutore preferenziale di diversi stakeholders: le associazioni dei pazienti, sempre più coinvolte nei processi decisionali, che hanno bisogno di veder soddisfatta, in maniera sostenibile e scientificamente validata, la loro necessità assistenziale e di salute, gli enti regolatori, nel difficile processo di approvazione di terapie con poche evidenze di efficacia e sicurezza e non ultime le aziende farmaceutiche, che hanno bisogno di indirizzare i loro investimenti e ridurre l’elevato rischio di fallimento della ricerca traslazionale conducendo studi pre-clinici e clinici predittivi.

Le finalità del GdL SIF4RARE sono ampie ed ambiziose, dovendo fronteggiare diversi “nodi” intrinseci alla tematica stessa.

- Stimolare la ricerca preclinica di base e traslazionale verso nuovi e più validi modelli e metodologie sperimentali finalizzati all’identificazione di nuovi bersagli farmacologici e ad una migliore valutazione di efficacia di terapie innovative e di farmaci riposizionati;
- Mettere a valore gli approcci sperimentali propri della ricerca sulle malattie genetiche rare partendo dai bisogni clinici per lo sviluppo di terapie innovative e trasformative;

- Affrontare le molteplici specificità della ricerca clinica nelle malattie rare con particolare attenzione ai problemi di disegno degli studi clinici, all'identificazione di endpoint primari e surrogati, allo sviluppo di metodologie statistiche adeguate, allo studio della storia naturale nell'ambito dell'evoluzione degli standard of care e all'identificazione di biomarcatori clinici e terapeutici predittivi anche a supporto della diagnosi precoce e della personalizzazione terapeutica;
- Valutare le criticità di efficacia, sicurezza, accesso e sostenibilità di ATMP e altre terapie innovative (modulazione di espressione genica, gene transfer, terapie cellulari, etc). Considerare i rischi di interazioni farmacologiche, e di interazioni tra farmaci e ATMP nelle patologie rare che richiedono politerapie o in caso di co-trattamenti durante trials clinici;
- Implementare e coordinare attività di monitoraggio, registri, farmacovigilanza e analisi di real-world evidence dei farmaci orfani per le malattie rare anche favorendo l'interoperabilità con sistemi già esistenti;
- Favorire la cooperazione tra SIF, organizzazioni no-profit, enti regolatori, associazioni di pazienti e altre società scientifiche di base e cliniche a beneficio della ricerca, dell'accesso alle terapie e della presa in carico dei pazienti;
- Organizzare eventi scientifici e formativi, anche tramite collaborazioni con altre società e a livello nazionale e sovranazionale, nell'ambito dei diversi aspetti biomedici e farmacologici delle malattie rare, dalla ricerca di base alla farmacovigilanza anche rivolte ad associazioni di pazienti.

Gli obiettivi di SIF4RARE partono quindi dai bisogni di salute nel settore malattie rare e sono già mirati ad affrontare e risolvere i principali “nodi” che ritardano lo sviluppo di terapie efficaci e sicure e l'accesso equo.

Il tema richiesto da UNIAMO quest'anno sono i trattamenti farmacologici, abilitativi e riabilitativi, gli ausili, gli extra LEA, ma anche la diagnosi in tutte le fasi della vita, senza la quale non si accede ai trattamenti, e dell'indispensabile presa in carico multidisciplinare.

Nell'ambito della richiesta, i nodi principali di interesse con applicazioni pratiche relativamente rapide, evidenziate da SIF4Rare per conto della Società Italiana Farmacologia sono i seguenti:

1) Intervenire con un processo integrato per migliorare gli aspetti di accesso, monitoraggio e approvvigionamento di farmaci usati off-label in patologie rare. Tale processo integrato, a livello centrale (AIFA) e periferico (Regioni) può riguardare l'implementazione di portali per velocizzare e uniformare la sottomissione di richieste e/o come help-desk per rispondere a problematiche scientifiche e farmacologiche nonché per evidenziare problematiche di reperibilità di farmaci; sviluppo di una fonte pubblica indipendente da soggetti industriali, dedicata alla raccolta di dati sugli usi off-label (tempi, volumi, esiti) e/o istituzione di un registro nazionale obbligatorio e centralizzato per il monitoraggio in tempo reale di efficacia, sicurezza e costi anche attraverso l'istituzione di tavoli tecnici di coordinamento tra AIFA, Regioni e Società Scientifiche; proposte di revisione del quadro normativo relativo all'accesso a medicinali non autorizzati per la specifica indicazione ma supportati da evidenze di efficacia, finalizzate a migliorare la coerenza dei processi di accesso dei pazienti con malattie rare e a promuovere un'applicazione uniforme sul territorio nazionale, nel rispetto dei principi di sostenibilità del sistema e di tutela della sicurezza dei pazienti; formazione ECM per aggiornare e diffondere linee guida

nazionali sui requisiti necessari e le criticità (farmacologiche e scientifiche) degli usi off-label.

2) Colmare le diseguaglianze geografiche per servizi essenziali nella presa in carico farmacologica dei pazienti rari, implementando la presenza di UO di farmacologia clinica sul territorio nazionale in integrazione con le reti malattie rare e Percorsi Diagnostico-Terapeutici Assistenziali regionali. Le UO di farmacologia clinica sono infatti una risorsa fondamentale per gli aspetti di personalizzazione delle terapie nelle malattie rare e per definire il profilo di efficacia e sicurezza in popolazioni speciali e/o per farmaci all'alto rischio, con particolare attenzione al monitoraggio terapeutico dei farmaci (TDM), alla valutazione dei polimorfismi genetici che alterano esposizione ed effetto dei farmaci, alle interazioni farmacologiche. Tali UO di farmacologia clinica in stretta collaborazione con i centri di riferimento specialistici, dovrebbero anche dotarsi di uno sportello di ascolto per i pazienti per le problematiche farmacologiche e nutraceutiche.

3) Implementare fondi pubblici dedicati a studi di farmacovigilanza attiva e RWE nelle malattie rare non oncologiche, con particolare riferimento ai pazienti rari pediatrici, alla transizione pediatrico-adulta, alle terapie innovative e ATMP, alle interazioni farmacologiche in politerapia, valorizzando fondi già esistenti per la ricerca indipendente e per i farmaci innovativi.



Società Italiana di Genetica Umana (SIGU)

La Società Italiana di Genetica Umana (SIGU), costituita nel 1997, nasce dalla spinta associativa di professionisti impegnati a vario titolo nella Genetica Umana e Medica. Gli aspetti multidisciplinari dell'Associazione nonché l'attenzione, in ambito diagnostico e di ricerca, alle basi genetiche della patologia umana, ne rendono le Malattie Rare una priorità.

Nell'ultimo decennio lo sviluppo tecnologico ha consentito di migliorare le possibilità diagnostiche e di avviare percorsi di presa in carico personalizzati per un numero sempre crescente di pazienti affetti e delle loro famiglie. Nonostante questa rivoluzione scientifica e tecnologica, **l'accesso alla diagnosi resta frammentario sul territorio nazionale, anche considerando l'assenza nei LEA attualmente in vigore di test essenziali per il raggiungimento della diagnosi.** L'attenzione delle istituzioni a tale limite è già molto alta e confidiamo in una rapida risoluzione del problema, tuttavia, rimane evidente l'importanza di lavorare al fine di garantire l'accesso ad analisi esomiche e genomiche sul territorio nazionale.

Accanto all'evoluzione del processo diagnostico, siamo testimoni di un notevole **miglioramento delle possibilità terapeutiche per un numero sempre crescente di malattie rare.** In questo ambito, anche ripensando a modelli di sviluppo e trasferimento clinico disegnati per coorti di pazienti limitate in termini numerici, molto ancora resta da costruire. Sarà importante consentire l'accesso ai trattamenti disponibili e ai trial terapeutici in corso a tutti i pazienti che potrebbero trarne beneficio anche attraverso **modelli di formazione e informazione** supportati dalle società scientifiche in stretta sinergia con le associazioni pazienti.

In questo scenario, la SIGU conferma la propria vocazione nel promuovere equità di accesso, qualità diagnostica e innovazione terapeutica su tutto il territorio nazionale ma, per aggiungere tali obiettivi, **è necessario consolidare reti clinico-scientifiche integrate, rafforzare la collaborazione tra professionisti, istituzioni e associazioni dei pazienti,** sostenere percorsi formativi continui capaci di tradurre i progressi della ricerca in benefici concreti per le persone e trasformando le sfide attuali in opportunità di crescita per l'intero sistema sanitario.



Società Italiana di Genetica Umana
Italian Society of Human Genetics



Raccomandazioni di buona pratica sulla diagnosi prenatale genetica in feti con condizioni patologiche riscontrate in epoca avanzata di gravidanza

Redatto da: Gruppo di lavoro SIGU di Citogenomica, Genetica Prenatale e Riproduttiva, Gruppo di lavoro SIGU di Genetica Clinica, Gruppo di lavoro SIGU di Scienze Omiche, Gruppo di lavoro SIGU di SIGU-Sanità, SIEOG, UNIAMO

Le Raccomandazioni sulla diagnosi prenatale genetica, SIGU in collaborazione con UNIAMO



SIMG

SOCIETÀ ITALIANA DEI MEDICI
DI MEDICINA GENERALE
E DELLE CURE PRIMARIE



Società Italiana di Medicina Generale (SIMG)

Le malattie rare costituiscono uno straordinario banco di prova di efficacia e di efficienza per il Sistema Sanitario Nazionale, ma lo sono ancor di più per il medico di famiglia nel suo approccio umano al paziente e nella sua professionalità competente.

Le malattie rare offrono importanti criticità in tutto l'arco del loro iter curativo, dalla diagnosi (ci vogliono in media 3-5 anni per una diagnosi e non è raro raggiungere i 7 anni) alla terapia (sono malattie croniche, ingratescenti, in pochi casi dispongono di una terapia farmacologica che spesso è classificata come orfana), all'assistenza (la cronicità e l'ingravescenza delle malattie rare complicano la definizione di politiche sociosanitarie), al controllo della malattia e delle complicanze e, per finire, con la presa in carico (l'invalidità e la disabilità, componenti frequenti nelle malattie rare, pongono problemi complessi e diversi nell'età pediatrica ed adulta).

Pur con sporadiche eccezioni, alle criticità segnalate si aggiunge **la mancanza di informazioni e di strumenti utili per aiutare il medico di famiglia** sia nella sua formazione sia nel suo quotidiano lavoro con i pazienti.

Lacune che rendono impossibile un'efficace presa in carico del paziente da parte del medico di medicina generale con esiti gravi, soprattutto in considerazione delle peculiarità delle malattie rare di condizionare completamente la qualità di vita delle persone colpite e di esigere un approccio necessariamente multidisciplinare ed olistico al paziente.

Nel mondo anglosassone, dove la medicina generale è materia di insegnamento universitario con la stessa dignità di qualsiasi altra branca specialistica, essa viene definita come la disciplina medica che offre una assistenza continua, completa ed orientata alla prevenzione a livello comunitario. Nel nostro panorama sanitario nazionale il medico di famiglia è una delle poche figure professionali in grado di vedere soggetti sani, dal momento che in un anno viene contattato dal 75% circa dei suoi pazienti e dal 100% circa in 3 anni, e che mediamente un assistito si reca da lui circa 5 volte l'anno.

Ne deriva che **il medico di famiglia occupa una posizione strategica nella diagnosi precoce di malattia rara.**

Dovrebbe essere, inoltre, il case manager, ovvero l'operatore che si fa carico di tutte le esigenze della persona assistita, intervenendo anche nei rapporti con la famiglia, le istituzioni, il personale sanitario, ecc. Al medico di famiglia non dovrebbe sfuggire nulla dello spettro fenomenologico presente nei suoi pazienti. La sua cultura dovrebbe consentirgli di riconoscere, definire e trattare, tutto quanto meriti di essere riconosciuto, definito, trattato.

Ciò nonostante, a fare diagnosi sono soprattutto gli specialisti in più di 8 casi su 10, mentre i medici di medicina generale ipotizzano una malattia rara solo nel 4,2 % dei casi (i pediatri nel 16,75), pur sapendo che tra i 1500 assistiti di un medico di famiglia vi dovrebbero essere dai 4 agli 8 pazienti con malattia rara.

Anche quando la diagnosi viene effettuata da un centro di riferimento, spesso è il paziente stesso che funge da raccordo con il proprio medico, riportando i contenuti della comunicazione e nello stesso tempo ponendo domande su prognosi e prospettive terapeutiche.

Tutto ciò denota una totale mancanza di informazioni e di strumenti utili per aiutare il medico di medicina generale sia nel suo percorso formativo, sia nel suo lavoro quotidiano nei confronti di tali pazienti.

Obiettivo di un efficace ed efficiente SSN dovrebbe essere quello di far crescere nei medici di famiglia la cultura delle malattie rare per migliorare le risposte assistenziali e di conseguenza la qualità di vita dei propri pazienti. **Andrebbero quindi colmate sia le carenze informative** (normativa vigente, centri di riferimento locali, diritti all'esenzione ticket), **sia carenze formative** (ECM – ASL – industria farmaceutica) che porrebbero il medico di famiglia a ricoprire quel ruolo di indirizzo ad un centro specialistico al primo sospetto, e di tramite tra centro e paziente nonché di garanzia della continuità assistenziale.

Tutto ciò potrà avvenire solo attraverso un movimento di sensibilizzazione e di corretto indirizzo sul tema e sui problemi delle malattie rare, attraverso una reale, efficace ed efficiente collaborazione tra il medico di famiglia, gli specialisti e le associazioni dei pazienti (questi ultimi utile cerniera tra il medico ed il paziente ma anche supporto informativo ed orientativo per i medici nel loro lavoro).

Per indagare ulteriormente la reale necessità dei bisogni formati dei medici di medicina generale **è stata lanciata un'apposita survey con l'obiettivo di comprendere il grado di consapevolezza e interesse dei medici di medicina generale verso la formazione sulle malattie rare**, individuando le modalità più adatte per rispondere alle loro esigenze professionali.

La survey ha coinvolto un campione di 1404 MMG con caratteristiche ben definite: età media di 36 anni, prevalenza femminile (63%) e una quota significativa di professionisti con meno di cinque anni di convenzione (71%). La maggior parte dei rispondenti gestisce un numero elevato di assistiti, superiore a mille nel 79% dei casi, elemento che evidenzia la necessità di soluzioni formative compatibili con carichi di lavoro importanti.

L'indagine evidenzia un quadro significativo: **i MMG riconoscono in larga misura la rilevanza della formazione sulle malattie rare, pur non avendo avuto finora un'adeguata esposizione a percorsi dedicati**. La maggioranza dei rispondenti (80%) considera il tema importante o interessante, mentre la partecipazione storica è molto limitata (61% non ha mai seguito corsi specifici), con forti disomogeneità territoriali e un gap che coinvolge anche professionisti con lunga anzianità.

La disponibilità futura è elevata (94%), segnalando **un potenziale concreto per attivare iniziative formative mirate**. Le preferenze espresse indicano chiaramente la necessità di modelli didattici pratici, brevi e flessibili: laboratori con simulazioni di casi reali e corsi compatti in presenza risultano le opzioni più gradite, integrate da soluzioni online asincrone per garantire accessibilità.

In sintesi, la survey conferma:

- Un bisogno formativo reale e diffuso, non ancora soddisfatto.
- Un'elevata propensione alla partecipazione, condizionata dalla qualità e dalla pertinenza dell'offerta.
- La richiesta di format blended, che combinino esperienzialità, flessibilità e riconoscimento ECM.
- La necessità di interventi territoriali mirati per ridurre le disuguaglianze di accesso.
- L'opportunità di coinvolgere anche i medici senior, con contenuti avanzati e percorsi premianti.

Questi elementi delineano una strategia chiara: progettare percorsi formativi innovativi, centrati sulla pratica clinica e sulla collaborazione con i centri di riferimento, per rafforzare il ruolo del MMG nella gestione delle malattie rare.



*Il Corso **Conoscere per Assistere 2.0**, svolto grazie ad un protocollo di intesa di cui anche SIMG è stata firmataria, 2025*



SIMI, SIMG e UNIAMO

Protocollo di intesa per abbreviare i tempi di diagnosi, febbraio 2026



Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e
disabilità congenite



Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite (SIMGePeD)

Le Proposte della SIMGePeD:

- Utilizzo degli ORPHACODE per la definizione delle esenzioni di malattie rare. Questo permette di essere allineati agli altri Stati e integrare i dati dei registri.
- **Concedere esenzione ai pazienti con quadri polisintomatici, complessi ed invalidanti che, ad oggi, non hanno ancora ricevuto una diagnosi eziologica** specifica ovvero pazienti senza diagnosi. Questo può essere fatto o identificando un codice di esenzione specifico o utilizzando ORPHACODE ORPHA:616874

Malattia rara per la quale gli esperti di malattie rare hanno compiuto ogni ragionevole sforzo per giungere a una diagnosi, sulla base delle conoscenze e dei mezzi diagnostici più avanzati attualmente disponibili, senza tuttavia giungere ad un inquadramento in una condizione clinicamente nota. Si raccomanda di limitare l'uso di questa entità a scopi di codifica da parte degli esperti di malattie rare.

- Supporto delle famiglie e facilitazione alla creazione di **“registri clinici di storia naturale”** rivolti in modo particolare alle numerose condizioni ultra-rare che vengono oggi identificate con le tecniche genomiche la cui storia naturale è del tutto sconosciuta e da costruire
- Attivazione di un tavolo di lavoro per integrare organizzativamente a livello territoriale il lavoro assistenziale di varie “reti esistenti ed interagenti sui medesimi pazienti (rete Malattie rare, rete Cure palliative, centri Dama ecc.) in modo da massimizzare e valorizzare il contributo e le peculiarità di tutti ed utilizzare al meglio le risorse di cui ciascuna rete dispone
- Strutturazione di una **rete di Hub e Spoke** che garantisca una più capillare e territoriale azione di presa in carico.
- Promuovere sistemi di consultazione e formazione a distanza per ridurre lo spostamento dei pazienti e garantire una buona assistenza anche nelle aree meno coperte da servizi specialistici.
- Garantire agli ospedali più vicini territorialmente al paziente affetto da malattia rara la possibilità di gestire il piano terapeutico in stretta collaborazione con i centri di eccellenza.
- Monitorare e contrastare a livello nazionale il tema delle forti disuguaglianze territoriali. per quanto riguarda l'effettiva disponibilità di farmaci innovativi, alimenti a fini medici speciali, ausili e trattamenti riabilitativi
- **Promuovere programmi specifici che normino e guidino la transizione dall'età pediatrica all'età adulta** soprattutto per quelle categorie di patologie rare multisistemiche (ad esempio sindromi genetiche, MME) dove non è facilmente e chiaramente identificabile lo specialista referente del paziente nella medicina dell'adulto
- Diffusione di una **cultura della “medicina della disabilità”** basata, oltre che sulla diagnosi eziologica e genetica, anche sulla diagnosi funzionale del soggetto con condizione rara. Tale approccio risulta essenziale per la gestione quotidiana di un numero elevato di pazienti affetti da condizioni “ultra rare”

- Promuovere attivazione di ambulatori psichiatrici dedicati agli adulti affetti da condizioni di disabilità connesse a problematiche del neurosviluppo.
- Definizione di una “scheda di Emergenza” nazionale, obbligo per ogni centro che pone una diagnosi di condizione rara, indispensabile per condividere con i servizi di emergenza (Soccorso territoriale, Pronto Soccorso) le informazioni essenziali su quali siano le complicanze condizione specifiche note per quella patologia e su cosa fare o cosa non fare di fronte a pazienti con quella specifica patologia.
- Attivazione di uno sforzo di **omogeneizzazione dei vari PDTA regionali** sulle diverse malattie rare per giungere alla definizione di PDTA su base nazionale con il supporto delle scientifiche e dei vari Centri ERN.



Raccomandazioni per la prima comunicazione di diagnosi di malattia genetica o sindrome malformativa



Anche UNIAMO ha partecipato alla stesura delle Raccomandazioni per la prima comunicazione di diagnosi di malattia genetica o sindrome malformativa, fortemente volute da SimGePeD e sviluppate anche con altre società scientifiche.



Società Italiana per lo studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale (SIMMESN)

La SIMMESN riconosce il valore istituzionale e scientifico di questo momento di confronto e sensibilizzazione sul tema delle malattie rare e dello screening neonatale e indica di seguito tre nodi di sistema da portare all'attenzione delle istituzioni:

1. Uniformità nazionale e applicazione reale dei LEA nello screening neonatale

Oggi esistono ancora significative disomogeneità regionali: mentre il pannello previsto dal DM 2016 copre il 100% dei nati, per altre patologie rilevanti la copertura non è completa. È necessario rafforzare il coordinamento centrale e garantire applicazione uniforme e tempestiva dei LEA, affinché l'accesso alla diagnosi precoce non dipenda dalla Regione di nascita.

2. Sostenere l'intero percorso: screening, conferma diagnostica e presa in carico

L'ampliamento dei pannelli deve includere investimenti anche per i test di secondo livello, la presa in carico e il follow-up clinico. Lo screening non è solo un test, ma un percorso multidisciplinare completo. Senza investimenti strutturali in laboratori, centri clinici e personale specializzato, l'identificazione precoce non si traduce in reale tutela della salute.

3. Codifica uniforme di tutte le prestazioni professionali

È fondamentale che l'aggiornamento dei LEA preveda la codifica uniforme di tutte le prestazioni professionali necessarie alla presa in carico del paziente affetto da malattia metabolica ereditaria, eliminando le attuali carenze del Nomenclatore tariffario che ostacolano l'operatività dei team multidisciplinari. La continuità assistenziale deve essere garantita come standard nazionale, supportata anche da strumenti di telemedicina per annullare il divario tra chi risiede in prossimità dei centri di riferimento e chi vive in territori periferici.



Società Italiana di Neurologia (SIN)

Le malattie rare neurologiche costituiscono un universo eterogeneo e complesso, accomunato troppo spesso da diagnosi tardive, decorso progressivamente peggiorativo, ostacoli nell'accesso alle terapie e da una condizione di isolamento che coinvolge pazienti e famiglie. In Italia, il tema dell'equità nell'accesso alle cure resta centrale: **garantire pari opportunità di diagnosi tempestiva e trattamento significa superare disuguaglianze geografiche** e barriere burocratiche che ancora oggi penalizzano molte persone, costrette a spostarsi da una regione all'altra per ricevere terapie adeguate.

I tempi per arrivare a una diagnosi possono protrarsi, talvolta, per anni, mentre persistono differenze regionali nell'accesso ai farmaci innovativi o cosiddetti "orfani". A questo si aggiunge **un altro nodo cruciale e ancora largamente irrisolto: la transizione dall'età pediatrica all'età adulta**, passaggio delicato che in molte Regioni italiane non è ancora strutturato in modo efficace.

Ridurre il ritardo diagnostico attraverso programmi di diagnosi precoce, potenziare l'impiego di tecniche avanzate di genetica e neuroimaging, garantire l'esenzione dal ticket e rafforzare il supporto alle famiglie sono azioni fondamentali. Al tempo stesso, **è indispensabile assicurare un'integrazione sociosanitaria e assistenziale continua**, capace di accompagnare ogni persona con malattia rara in tutte le fasi della vita e in ogni territorio del Paese.

La Società Italiana di Neurologia (SIN) è ben consapevole della complessità che caratterizza il rapporto tra neurologi e pazienti con malattie rare. Si tratta di un ambito che richiede competenze altamente specialistiche, ma anche empatia e un approccio multidisciplinare. **Oltre il 50% delle malattie rare presenta, infatti, una componente neurologica**, rendendo il ruolo del neurologo cruciale non soltanto nella fase diagnostica, ma anche nella gestione a lungo termine e nel mantenimento della qualità di vita.

La presa in carico non si esaurisce nella terapia farmacologica, spesso limitata, ma si estende a una visione biopsicosociale che comprende riabilitazione, supporto psicologico e gestione della disabilità progressiva. I neurologi sono responsabili di accompagnare i pazienti lungo quella che viene definita "odissea diagnostica", con l'obiettivo di identificare, trattare e monitorare patologie complesse. Parallelamente, guidano la ricerca, partecipano a studi clinici specializzati e coordinano l'assistenza nei centri di riferimento, lavorando in stretta collaborazione con team multidisciplinari che includono genetisti, fisiatri, pneumologi e psicologi.

Per costruire un sistema realmente equo, in cui la cura sia parte integrante di un percorso più ampio di presa in carico, è essenziale rafforzare l'integrazione tra i Centri di Riferimento Regionali, le European Reference Networks (ERN) dedicate alle malattie neurologiche rare, le associazioni di pazienti e le società scientifiche come la SIN. **La collaborazione con le associazioni dei pazienti e dei familiari si sta intensificando**: queste realtà svolgono un ruolo decisivo nel supporto sociale, nell'informazione e nell'orientare la ricerca verso i bisogni concreti delle persone.

La SIN sottolinea con forza l'importanza di **una rete solida tra clinici, pazienti e famiglie e ritiene imprescindibile che Istituzioni**, professionisti sanitari e associazioni lavorino insieme per costruire percorsi ospedale-territorio realmente efficaci e funzionali. In questa direzione si inserisce l'impegno condiviso con UNIAMO e con altre 50 associazioni di persone con malattie neurologiche e familiari nell'organizzazione degli Stati Generali delle Associazioni Neurologiche, previsti per l'autunno 2026. L'obiettivo è valorizzare la co-progettazione delle strategie di diagnosi, cura e presa in carico.

In sintesi, per rendere il sistema più equo e garantire percorsi privi di ostacoli, è necessario **superare un modello esclusivamente ospedaliero e approdare a un modello sociosanitario integrato**, capace di coniugare ricerca e innovazione tecnologica con l'umanizzazione delle cure: una dimensione imprescindibile, soprattutto nell'ambito delle malattie croniche rare.



*Il Manifesto **One Brain One Health**, realizzato da SIN anche coinvolgendo UNIAMO, 2024*



SINPIA
Società Italiana di Neuropsichiatria
dell'Infanzia e dell'Adolescenza



Società Italiana di Neuropsichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza (SINPIA)

La Neuropsichiatria Infantile si confronta quotidianamente con la complessità clinica, organizzativa ed etica delle malattie rare. Una specialità nata dai bisogni della disabilità rinnova ed integra in parte le sue motivazioni ontologiche sull'etiologia e sulla presa in carico clinica di una parte consistente di queste. **La maggior parte delle malattie rare del bambino compromette precocemente, o nel corso della storia clinica, lo sviluppo e le funzioni del sistema nervoso.** Si tratta prevalentemente di malattie monogeniche che richiedono una competenza diagnostica di crescente complessità e un approccio terapeutico, farmacologico e riabilitativo personalizzato.

Una prima criticità riguarda proprio la diagnosi, che richiede attenzione e tempestività. Come ormai noto, la malattia rara non significa sintomi rari o eccezionali. Questi sono molto spesso piuttosto comuni e aspecifici: ritardo o rallentamento dello sviluppo psicomotorio, difficoltà comunicative, crisi epilettiche, disturbi del comportamento, decalage del rendimento scolastico. **L'apparente cronicità dei sintomi implica continuità nell'osservazione del bambino da parte del neuropsichiatra infantile** che, seguendolo, abbia la possibilità di avere una chiara visione dell'evoluzione della sua condizione. **Questa è una seconda peculiarità della specialità,** che prende in carico i suoi pazienti spesso per un trattamento sintomatico abilitativo, ad esempio per un lieve ritardo della deambulazione, ma li segue finché l'evoluzione clinica e eventuali indagini diagnostiche non conducano a una diagnosi etiologica definitiva, sia essa relativa a una condizione rara o comune. I tempi per arrivare a una definizione diagnostica definitiva possono talora essere lunghi, cumulando, nelle forme ovviamente non acute, l'osservazione clinica longitudinale, l'espletamento di indagini metaboliche (relativamente rapide) e genetiche (con tempi di latenza spesso di mesi), la rarità della condizione e una percentuale ancora elevata di condizioni genetiche che tuttavia sfuggono alle più avanzate tecniche diagnostiche. Questo, comprensibilmente, può generare nelle famiglie incertezza e ansia che vanno accolte, affrontate e risolte nel rapporto tra specialista e genitori.

Il neuropsichiatra infantile è chiamato a fungere da hub per tutte le iniziative terapeutiche e diagnostiche per il bambino e l'adolescente con malattia rara. Ed emerge qui un'ulteriore evoluzione, relativa questa alla rete diagnostica che non si identifica più con il centro clinico a cui fa riferimento il bambino, ma ormai è un esteso network nazionale e sovranazionale la cui estensione dipende dalla complessità del quadro clinico. Ma la diagnosi, che oggi ha un valore critico per un numero crescente, ma purtroppo ancora modesto, di malattie trattabili, è solo una parte del rapporto tra il neuropsichiatra infantile e il suo piccolo paziente.

Per molte malattie rare, l'intervento neuroriabilitativo e, ove necessario, farmacologico sintomatico, rimane il più importante presidio terapeutico, che si sviluppa con strumenti e modalità diverse in funzione dell'età e delle emergenti necessità cliniche del paziente che possono interessare anche funzioni diverse in relazione all'età.

Va ricordato, certamente non da ultimo, che il bambino non è la sua malattia e, per lui e la sua famiglia, il percorso di convivenza e di accettazione della malattia e talora della sua non positiva evoluzione è complesso e doloroso e anche esso ruota in modo significativo intorno al rapporto con il suo specialista.

Ed infine, il tema largamente irrisolto, della continuità di cura nel passaggio dall'età evolutiva a quella adulta, che in una percentuale molto elevata di giovani pazienti non si risolve in alcuna transizione, ma in una permanenza sine die in ambiti assistenziali non più appropriati. Questo è un diritto da garantire costruendo un percorso che SINPIA ha cercato di tratteggiare in un documento sulla continuità di cure recentemente diffuso.

In positivo, **questi anni hanno visto svilupparsi in Italia centri di riferimento importanti per le malattie rare del bambino**, diventati centri di eccellenza nello sviluppo di più sofisticati strumenti diagnostici e, finalmente, anche di terapie innovative e personalizzate in cui i neuropsichiatri infantili hanno un ruolo di rilievo. Strutture universitarie ed IRCCS in molte regioni hanno investito risorse nello studio delle malattie neurologiche rare del bambino ed hanno contribuito in modo sostanziale allo sviluppo di trattamenti enzimatici e genetici che hanno modificato la storia naturale di alcune importanti malattie rare. Il primo decennio del secolo, ancora focalizzato sullo sviluppo di strumenti diagnostici, è stato seguito dal secondo e dall'attuale, in cui la terapia delle malattie rare del bambino è diventata un obiettivo prioritario per la ricerca anche in Neuropsichiatria Infantile.

La centralità dei centri di riferimento non deve oscurare il fondamentale carattere multidisciplinare della presa in carico del bambino con malattia rara, un'altra antica peculiarità della Neuropsichiatria Infantile che spesso avviene nei suoi servizi territoriali dove bambini e famiglie arrivano prima della diagnosi e dove ricevono le prime indicazioni per la presa in carico e per avviare l'iter diagnostico interfacciandosi con altri specialisti e figure professionali.

Neurologi, pediatri, fisiatri, terapisti della riabilitazione, psicologi, assistenti sociali e il sistema scolastico restano parte integrante della cura del bambino con malattia rara. Coordinare questi livelli in modo coerente e continuo non è semplice e richiede modelli organizzativi solidi e condivisi.

In occasione della Giornata delle Malattie Rare, SINPIA e UNIAMO richiamano l'attenzione delle Istituzioni sull'urgenza di:

- ridurre i tempi della diagnosi,
- garantire un accesso equo e uniforme ai servizi sul territorio che vanno potenziati e dotati delle necessarie risorse,
- sostenere la ricerca e l'innovazione terapeutica,
- promuovere l'inclusione scolastica e sociale dei bambini e dei ragazzi con malattia rara,
- assicurare la continuità assistenziale lungo tutto l'arco della vita.

La Neuropsichiatria Infantile, in alleanza con UNIAMO, si propone come modello di riferimento per una presa in carico globale, continuativa e multidimensionale, capace di trasformare la rarità in comunità, e l'impegno condiviso in diritti concreti per le persone e le famiglie.



Società Italiana di Pediatria (SIP)

In Italia le malattie rare colpiscono soprattutto i bambini: nel 70% dei casi i primi sintomi compaiono nei primi mesi o anni di vita, ma solo per meno del 5% delle patologie rare esiste oggi una terapia specifica. Per migliaia di famiglie, la diagnosi non segna l'inizio della cura, ma l'avvio di una vera e propria odissea terapeutica. In occasione della Giornata Mondiale delle Malattie Rare, la Società Italiana di Pediatria (SIP) e le sue Società scientifiche pediatriche affiliate (vedere elenco in calce) accendono i riflettori su una delle criticità più urgenti e meno visibili: la difficoltà di accesso tempestivo ed equo alle terapie, farmacologiche e non farmacologiche, per i bambini affetti da malattie rare. **«Ogni giorno di ritardo nell'accesso a una terapia è un pezzo di futuro che sottraiamo a questi bambini»**, sottolinea il mondo pediatrico, che chiede un cambio di passo concreto.

Un percorso complesso, che dura tutta la vita. Le malattie rare in età pediatrica sono spesso croniche, multisistemiche e disabilitanti, con un impatto profondo non solo sul bambino ma sull'intero nucleo familiare. **Il percorso diagnostico è frequentemente lungo e complesso, soprattutto per le condizioni ultra-rare, la cui storia naturale è ancora poco conosciuta.** Negli ultimi anni la ricerca ha portato importanti innovazioni terapeutiche, con farmaci biologici, terapie enzimatiche e nuove formulazioni in grado di migliorare la qualità di vita dei pazienti. Tuttavia, l'innovazione rischia di restare sulla carta se non è accompagnata da modelli organizzativi e decisionali che ne garantiscano l'accesso reale.

Dai farmaci “fuori misura” alle disuguaglianze regionali: le principali barriere all'accesso. Per i bambini con malattia rara, l'accesso alle cure non è mai scontato, anche quando una terapia è disponibile. **Le difficoltà non riguardano solo la ricerca scientifica, ma soprattutto l'organizzazione del sistema sanitario.** Molti farmaci orfani sono sviluppati e autorizzati inizialmente per l'età adulta e non dispongono di indicazioni specifiche per i bambini.

Questo costringe i pediatri a ricorrere frequentemente a terapie off-label, spesso l'unica possibilità di cura, con procedure autorizzative lunghe e complesse per l'erogazione a carico del SSN.

A questo si aggiungono **le forti disuguaglianze territoriali.** Anche dopo l'approvazione a livello nazionale, l'effettiva disponibilità di farmaci innovativi, alimenti a fini medici speciali, ausili e trattamenti riabilitativi può variare sensibilmente da Regione a Regione. Il risultato è che il diritto alla cura può dipendere dal luogo di residenza.

Un ulteriore nodo critico riguarda **l'organizzazione delle reti assistenziali.** Le terapie più complesse sono spesso concentrate nei grandi centri di eccellenza (Hub), mentre gli ospedali più vicini al domicilio del bambino incontrano difficoltà prescrittive, burocratiche o formative nell'erogazione dei trattamenti. Questo modello obbliga molte famiglie a una vera e propria “migrazione sanitaria”, anche per terapie che potrebbero essere gestite in sicurezza più vicino a casa.

Infine, l'accesso alle cure non riguarda solo i farmaci. Molti bambini con malattia rara necessitano di trattamenti non farmacologici essenziali – come nutrizione clinica, riabilitazione, ausili e supporto domiciliare – che risultano ancora scarsamente disponibili o non uniformemente garantiti sul territorio. La mancanza di formulazioni pediatriche dedicate e di un adeguato supporto ai caregiver rende spesso la gestione delle terapie a domicilio complessa e rischiosa.

«In questo contesto – sottolinea la Pediatria italiana – l'accesso alle cure non può limitarsi all'autorizzazione di un farmaco, ma deve tradursi in un percorso assistenziale continuo, sicuro e realmente accessibile per ogni bambino e per la sua famiglia».

Le 6 richieste della Pediatria italiana per i bambini con malattie rare

In occasione della Giornata Mondiale delle Malattie Rare, la Società Italiana di Pediatria e le Società scientifiche pediatriche affiliate rivolgono alle istituzioni sei richieste concrete:

1. **Garantire un accesso equo e uniforme alle terapie su tutto il territorio nazionale.** Il diritto alla cura non può dipendere dalla Regione di residenza. È necessario superare le disuguaglianze territoriali che ancora oggi determinano ritardi nell'accesso ai farmaci innovativi, ai trattamenti non farmacologici, agli ausili e alla riabilitazione.
2. **Rafforzare e rendere omogenei gli screening neonatali.** Una quota rilevante delle malattie rare, circa il 72%, ha un'origine genetica e può manifestarsi già alla nascita o nei primi mesi di vita. Per questo è fondamentale garantire una copertura ampia, uniforme e appropriata degli screening neonatali attualmente disponibili, superando le disuguaglianze territoriali che ancora oggi caratterizzano il Paese.
3. **Superare il “gap pediatrico” dei farmaci e favorire l'accesso tempestivo alle terapie.** È necessario promuovere lo sviluppo di studi clinici e formulazioni dedicate all'età pediatrica, semplificando al contempo i percorsi autorizzativi per l'uso dei farmaci off-label, spesso unica possibilità terapeutica per molti bambini con malattia rara.
4. **Potenziare le reti assistenziali e la presa in carico di prossimità.** Occorre rafforzare l'integrazione tra centri di eccellenza, ospedali territoriali e pediatri di famiglia, anche attraverso la telemedicina e il teleconsulto, per portare le cure il più vicino possibile al domicilio del bambino e ridurre la migrazione sanitaria delle famiglie.
5. **Garantire continuità assistenziale e supporto alle famiglie.** L'accesso alle cure non si esaurisce nel farmaco: è fondamentale assicurare percorsi assistenziali completi che includano terapie non farmacologiche, nutrizione clinica, riabilitazione, ausili e un adeguato sostegno ai caregiver, per rendere la gestione quotidiana della malattia sicura e sostenibile.
6. **Investire nella ricerca pediatrica.** La ricerca pediatrica costituisce la base scientifica e organizzativa per lo sviluppo di una sanità efficiente e sostenibile.

SIP – Società Italiana di Pediatria - Presidente Rino Agostinani

- AIEOP - Associazione Italiana Ematologia Oncologia Pediatrica – Presidente Angela Mastronuzzi
- REUMAPED - Società Italiana di Reumatologia Pediatrica – Presidente Fabrizio De Benedetti
- SIAIP - Società Italiana di Allergologia e Immunologia Pediatrica – Presidente Gian Luigi Marseglia
- SICuPP - Società Italiana delle Cure Primarie Pediatriche – Presidente Emanuela Malorgio
- SIEDP - Società Italiana di Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica – Presidente Wasniewska Malgorzata
- SIGENP - Società Italiana di Gastroenterologia, Epatologia e Nutrizione Pediatrica – Presidente Antonella Diamanti
- SIMEUP - Società Italiana di Medicina Emergenza Urgenza Pediatrica – Presidente Vincenzo Tipo
- SIMGePeD - Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità – Presidente Angelo Selicorni
- SIMP- Società Italiana di Medicina Perinatale – Presidente Virgilio Carnielli
- SIMRI – Società Italiana Malattie Respiratorie Infantili- Presidente Stefania La Grutta
- SIN - Società Italiana di Neonatologia – Presidente Massimo Agosti
- SINEPE - Società Italiana di Nefrologia Pediatrica – Presidente Mario Giordano
- SINP - Società Italiana di Neurologia Pediatrica – Presidente Agnese Suppiej
- SINUPE - Società Italiana di Nutrizione Pediatrica – Presidente Elvira Verduci
- SIPINF – Società Italiana Pediatria Infermieristica – Presidente Silvana Schreiber
- SIPO - Società Italiana di Pediatria Ospedaliera – Presidente Massimo Barbagallo
- SIPPS - Società Italiana di Pediatria Preventiva e Sociale – Presidente Giuseppe Di Mauro
- SIRP - Società Italiana Ricerca Pediatria – Viviana Moschese
- SiTiP - Società Italiana di Infettivologia Pediatrica – Andrea Lo Vecchio



*Il Corso **Conoscere per Assistere 2.0**, svolto grazie ad un protocollo di intesa di cui anche SIP è stata firmataria.*



Società Italiana di Reumatologia (SIR)

Le malattie rare in reumatologia rappresentano un insieme ampio ed eterogeneo di condizioni, molte delle quali rientrano nell'ambito delle connettiviti e in quello delle vasculiti, ma comprendono anche patologie rare dell'osso. Si tratta di malattie spesso croniche, multisistemiche, che richiedono competenze specialistiche, presa in carico multidisciplinare e continuità assistenziale nel tempo.

L'Italia dispone di basi solide: una rete nazionale e regionale dedicata, centri di riferimento qualificati, integrazione nelle reti europee, crescente utilizzo di telemedicina. Tuttavia, accanto ai progressi compiuti, permangono, tra gli altri, due nodi critici che, nella pratica quotidiana, rendono più complesso il lavoro dei reumatologi e possono incidere sull'equità e sulla tempestività delle cure:

1. **Scarsa conoscenza nei setting non specialistici: il ritardo che pesa sulla diagnosi**

Uno dei problemi principali delle malattie rare, non solo quelle reumatologiche, è la loro **limitata conoscenza nei contesti non specialistici**: medicina generale, pediatria di libera scelta, pronto soccorso, servizi territoriali. Le malattie rare sono, per definizione, poco frequenti. Molti professionisti sanitari le incontrano raramente nel corso della propria carriera. La conseguenza più rilevante è il ritardo diagnostico: sintomi inizialmente sfumati o aspecifici non vengono ricondotti tempestivamente a una possibile

malattia reumatologica rara, con il rischio di una presa in carico tardiva e di un accumulo di danno che, in molti casi, potrebbe essere prevenuto con un trattamento precoce. **La scarsa conoscenza non riguarda solo i professionisti, ma talvolta anche la popolazione generale**, con effetti di isolamento sociale e incomprensione nei confronti dei pazienti. Dal punto di vista organizzativo, l'Italia dispone di centri di riferimento e di reti dedicate, ma questi non sempre sono geograficamente prossimi al paziente. Il modello hub & spoke nasce proprio per mettere in collegamento i centri ad alta specializzazione con le strutture periferiche, consentendo che ciò che può essere gestito vicino al domicilio venga effettivamente decentralizzato, mentre le valutazioni più complesse rimangano nei centri hub.

Perché questo sistema funzioni pienamente, i reumatologi chiedono:

- **maggiore formazione trasversale** sulle malattie reumatologiche rare nei percorsi universitari e nell'aggiornamento continuo dei professionisti non specialisti;
- un **rafforzamento operativo dei collegamenti** tra territorio e centri di riferimento;
- l'avvio di **campagne pubbliche di informazione** sulle patologie reumatologiche affinché i cittadini possano riconoscere i primi campanelli d'allarme.

La SIR è impegnata da anni in attività educative rivolte sia alla comunità medica sia alla popolazione, con l'obiettivo di aumentare consapevolezza e capacità di riconoscimento precoce. Investire nella conoscenza significa ridurre il ritardo diagnostico e migliorare la prognosi.

2. **Complessità burocratica per farmaci orfani e utilizzi off-label: la fatica dell'accesso alle terapie**

Il secondo nodo riguarda l'accesso ai trattamenti. Nelle malattie reumatologiche rare, **non sempre sono disponibili farmaci specificamente autorizzati (on-label)**. Per la natura stessa della rarità, spesso mancano trial clinici randomizzati di grandi dimensioni; di conseguenza, il reumatologo si trova a utilizzare farmaci off-label sulla base di solide evidenze scientifiche, **ma senza un'indicazione formalmente registrata**.

In questo contesto già complesso dal punto di vista clinico, si inserisce un ulteriore livello di difficoltà: la burocrazia. Le procedure per l'autorizzazione dei farmaci orfani e per l'uso off-label possono essere lunghe e differenziate tra regioni. Questo comporta: tempi di attesa che incidono sull'avvio della terapia; disomogeneità territoriale nell'accesso alle cure; un significativo carico amministrativo a carico dei clinici, che sottrae tempo all'attività assistenziale. Va sottolineato che, nonostante tali criticità, una larga parte dei pazienti riesce comunque a ricevere le terapie appropriate grazie all'impegno dei professionisti e agli strumenti normativi disponibili. **Tuttavia, il sistema non è ancora pienamente consolidato**: le differenze regionali e la complessità delle procedure possono generare disparità.

Per svolgere al meglio il proprio compito, i reumatologi avrebbero bisogno di:

- **procedure semplificate** e tempi certi per l'uso off-label supportato da evidenze scientifiche;
- maggiore **armonizzazione e comunicazione tra Regioni** nell'accesso ai farmaci orfani.

Il lavoro avviato nell'ambito del Piano Nazionale Malattie Rare va nella direzione di superare queste criticità, ma è necessario proseguire con determinazione per garantire omogeneità ed equità.

La Società Italiana di Reumatologia rinnova il proprio impegno nel promuovere formazione, collaborazione tra professionisti e dialogo con le istituzioni, affinché ogni persona con una malattia reumatologica rara possa ricevere, indipendentemente dal luogo di residenza, una diagnosi tempestiva e le cure più appropriate.



IL VIAGGIO: 5 anni (e oltre) di campagna per la Giornata delle Malattie Rare

2020

Nel 2020 Eurordis, con le Alleanze Nazionali, lancia l'obiettivo strategico (overarch) dell'Equità. Per tutto il decennio 2020-2030, seguendo il Foresight Study Rare 2030, si svilupperanno azioni per centrare questo obiettivo.

Il razionale della Campagna 2020: da dove siamo partiti

A partire dal 2020 e per i successivi 10 anni, la Giornata delle Malattie Rare avrà come Obiettivo Strategico **l'EQUITA'**: l'opportunità per le persone che vivono con una malattia rara di sviluppare al meglio il proprio potenziale, le proprie caratteristiche, le proprie aspirazioni. Intorno a questo obiettivo verranno costruite le azioni, già in corso di definizione con il programma Rare 2030, da intraprendere per il miglioramento di vita delle persone con malattia rara.

La call to action è **"Reframe Rare"**, tradotto in italiano come "Ridefiniamo la rarità": le persone con malattia rara, che per singola patologia sono poche o pochissime, sono nel complesso oltre 300 milioni in tutto il mondo e costituiscono la terza nazione più grande. In Italia i Registri di MR hanno contato, a fine 2018, oltre 780.000 persone con malattia rara (cf. Rapporto Monitorare 2019); **si stima che possano arrivare a 2.000.000.**

[WHO WE ARE](#)[WHAT WE DO](#)[INFORMATION & SUPPORT](#)[GET INVOLVED](#)[DONATE](#)

[Home](#) \ [Resources](#) \ Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database

Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database

June 2019

“Ridefiniamo la rarità” significa quindi agire insieme perché possano continuare a cambiare la sensibilità e l’attenzione verso le persone con malattia rara, attraverso le azioni quotidiane e la focalizzazione verso l’equità, tenuto conto della numerosità globale che fa dei rari un vero e proprio esercito!

Non a caso non si parla più di tema ma di “call to action”: siamo invitati a muoverci, compattarci, agire.

Essere rari significa anche essere tanti, forti e fieri!

Partendo dalla call to action specifica di quell’anno (2020), e grazie allo studio di Eurordis/Orphanet pubblicato a fine 2019, Uniamo ha “Ridefinito la rarità” cambiando come prima cosa la narrativa sui numeri:

Rari sì, ma nel complesso oltre 2 milioni di persone

I giornalisti telefonavano in ufficio per avere conferma del dato, che rappresentava una totale novità: fino all’edizione dell’anno precedente di Monitorare, infatti, gli unici dati disponibili erano quelli, largamente incompleti, del Registro Nazionale Malattie Rare e dei corrispondenti registri regionali, che contavano poco più di 300.000 persone. Le nostre stime statistiche, in base ai dati, parlavano di una popolazione fra i 578 e i 770.000 individui.

Il 2020 è stato purtroppo contraddistinto dalla pandemia da Sars-Cov-2; la chiusura di Camera e Senato ci ha costretti a trasferire l’evento finale on line e la maratona prevista a Roma ha anticipato di appena un giorno la chiusura completa del Paese.



Noi malati rari
insieme
riempiremmo
una metropolitana di
175 km

In Italia i malati rari sono più di 2 milioni,
anche se una singola patologia può avere pochissimi casi.

**Dona il 5x1000 a
ÜNAMO**

E potremo aiutarli a far sentire la loro voce.
CODICE FISCALE: 92067090495



Noi malati rari
insieme
riempiremmo
lo stadio San Siro
25 volte.

In Italia i malati rari sono quasi 2.000.000,
anche se ogni singola patologia conta pochissimi casi.

Dona il 5x1000 a ÜNAMO

E potremo aiutarli a far sentire la loro voce

**CODICE FISCALE
92067090495**

PRO-BONO DEVELOPED BY
MAPCOM
CONSULTING

La campagna del 5x1000 di Uniamo del 2021

Nel definire la strategia per gli anni successivi, il Consiglio Direttivo ha analizzato le azioni compiute negli anni precedenti e stabilito nuovi target di riferimento.

Le malattie rare dovevano uscire dai consessi abituali, dove tutti sapevano di cosa si parlava e avevano contezza dei problemi, per arrivare all'attenzione pubblica e alla sensibilizzazione di tutta la cittadinanza sui percorsi, nascosti, che la nostra comunità doveva affrontare nel quotidiano.

2021

Il 2021 è stato cruciale per questo nuovo trend.

E' stato deciso di iniziare una campagna Out-Of-Home, con lo stile che contraddistingue il nostro operato e con il claim che la campagna europea aveva elaborato: tanti, forti e fieri!

L'abbiamo chiamata "Il Viaggio", ipotizzando una campagna di 5 anni che attraversasse tutte le fasi di impatto sulla vita di una persona con malattia rara: il faticoso percorso diagnostico, la necessaria presa in carico olistica che coinvolge tutto il sistema, la ricerca per avere una speranza di cura, i trattamenti di cui abbiamo bisogno nel quotidiano.

Abbiamo quindi iniziato a commissionare brandizzazioni coloratissime su tram, bus, pensiline e cartelloni, grazie alla collaborazione con IGP Decaux che ci è stata molto vicina in questo percorso. La malattia rara non doveva essere più uno stigma, nessuna persona doveva sentirsi più sola.

Anche i nostri hashtag hanno seguito questo filone, con #rarimaisoli e #uniamoleforze che ci hanno accompagnato e ci accompagnano nelle attività social.



Abbiamo anche pensato ad ulteriori forme di impatto collettivo.

I video clip europei avevano al tempo una durata non tarata per gli spazi televisivi. Avevamo i contatti per poter pubblicare e non avevamo il contenuto.

Uniamo ha quindi deciso di produrre in proprio un video di sensibilizzazione, della durata di 30 secondi, da poter far diffondere su canali pubblici e privati.

Abbiamo ingaggiato un regista (Maurizio Rigatti) e trovato una testimonial (Diana Del Bufalo): è nato il primo video Rare Disease Day specifico per l'Italia. Lo spot è stato ripreso da Sky e lanciato durante una quindicina di giorni del mese di febbraio.



Seguendo le indicazioni europee sull'illuminazione dei monumenti, siamo riusciti a far illuminare il Colosseo con i colori della Giornata. A questo importante "testimonial" si sono affiancati nel corso del tempo il Ministero della Salute, l'Istituto Superiore di Sanità, la Torre di Pisa, la Mole Antonelliana: nel 2021 sono stati oltre 290 i monumenti illuminati in occasione della giornata.

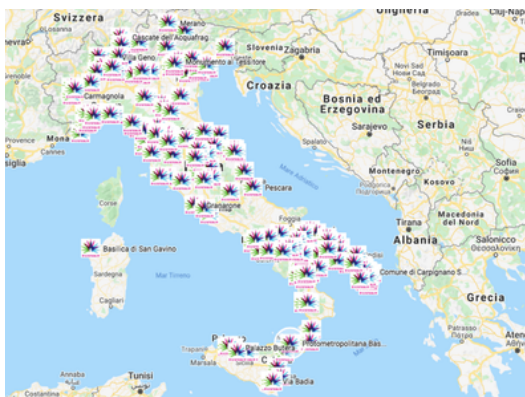
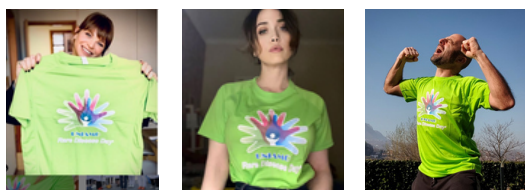
292 MONUMENTI ILLUMINATI

40 ASSOCIAZIONI COINVOLTE

QUASI 8 MILIONI

DI PERSONE RAGGIUNTE

ATTRAVERSO I PROFILI UFFICIALI DEGLI INFLUENCER



Non solo Rare Disease Day: UNIAMO lancia la Campagna Europea per lo Screening Neonatale

2022

Dato che, analizzando i dati, tutti gli eventi si concentravano sulla giornata del 28 febbraio o giorni limitrofi, considerando che parlavamo di un viaggio e volevamo che gli eventi e le occasioni di discussione si moltiplicassero, abbiamo anche deciso di ampliare la durata della campagna. Non solo un giorno, ma un intero mese dedicato. Se nel 2021 c'è stato un rodaggio, nel 2022 abbiamo pienamente realizzato l'obiettivo inaugurando la campagna direttamente dal Ministero della Salute, il 1° febbraio.

Gli eventi organizzati da Uniamo si moltiplicavano. Da un evento simbolo, nella giornata clou, siamo passati a un evento per ogni città brandizzata, all'evento di lancio, all'evento in collaborazione con l'ISS - con il quale a fine 2020 avevamo sottoscritto un Protocollo di intesa scientifica a seguito della collaborazione strettissima durante il tempo Covid. L'Out of Home tocca le città di Roma e Milano.

Nel frattempo abbiamo sottoscritto un protocollo di intesa con Rai Sostenibilità, che ci ha assicurato 3 giorni di sensibilizzazione sui canali Rai per il 2022 (e anni successivi). Le presenze in TV, da quella data, si sono via via moltiplicate, consentendoci di raggiungere una presenza territoriale capillare e quasi completa per tutta la penisola.



7 INTERVISTE RADIOFONICHE

A CUI UNIAMO HA PARTECIPATO DURANTE IL MESE DEDICATO AI MALATI RARI

PIÙ DI 30 RADIO

HANNO CONDIVISO LO SPOT CHE UNIAMO HA REALIZZATO IN COLLABORAZIONE CON I RAGAZZI DI RADIO AIDEL22, TRA LE QUALI RADIO DEEJAY, RADIO NOSTALGIA E TANTISSIME ALTRE.

PIÙ DI 100 RIPRODUZIONI DELLO SPOT

PIÙ DI 100 ENTI PUBBLICI E PRIVATI COINVOLTI

UNIAMO, COORDINATORE NAZIONALE DEL RARE DISEASE DAY, HA PROMOSSO LA CAMPAGNA "ACCENDIAMO LE LUCI SULLE MALATTIE RARE"

300 MONUMENTI ILLUMINATI

ILLUMINANDO TUTTE LE REGIONI ITALIANE

OTTENUTO IL PATROCINIO DEL



MINISTERO
DELLA
CULTURA



2023

Le campagne degli anni dal 2022 al 2025 sono state via via sempre più seguite e impattanti.

Gli eventi organizzati si sono moltiplicati e le Associazioni sono state sempre più coinvolte. Nel 2023 il Papa ci ha concesso un'Udienza Privata, con 100 persone della nostra Comunità presenti. Un momento commovente, caratterizzato dal saluto e dai doni dei nostri bambini che si sono stretti intorno a Papa Francesco.

La Campagna Out Of Home viaggia a Pescara, Firenze, Napoli, Genova, Bari, Roma.

Malattie Rare, Mattarella: "Diagnosi rapida e terapie efficaci sono la priorità"

Il Presidente della Repubblica, Sergio Mattarella, ha rilasciato stamane una dichiarazione in occasione della Giornata Mondiale delle Malattie Rare, che si celebra oggi in tutto il mondo

da redazione - 28 Febbraio 2023



Vatican News @VaticanNews · 13 feb

Meeting a delegation of the Italian Federation of Rare Diseases (UNIAMO), Pope Francis encourages the organization to continue its advocacy for a better quality and inclusive health service for those affected.



vaticannews.va

Pope calls for inclusion policies for people with rare diseases - Vatic... Meeting a delegation of the Italian Federation of Rare Diseases (UNIAMO), Pope Francis encourages the organization to continue its...



L'EREDITA'

 2.806.174 PERSONE RAGGIUNTE

 1.933.569 PERSONE RAGGIUNTE

 4.638.412 PERSONE RAGGIUNTE

PER UN TOTALE DI 9.378.155 PERSONE RAGGIUNTE
SOLO SUI SOCIAL



UN POSTO AL SOLE

2024



La partecipazione al **FantaSanremo** del 2024, con le malattie rare ricordate da Amadeus sul palco e il gesto delle mani unite ripetuto da molteplici artisti durante le loro esibizioni ha fatto sentire la nostra comunità davvero meno sola e più unita.

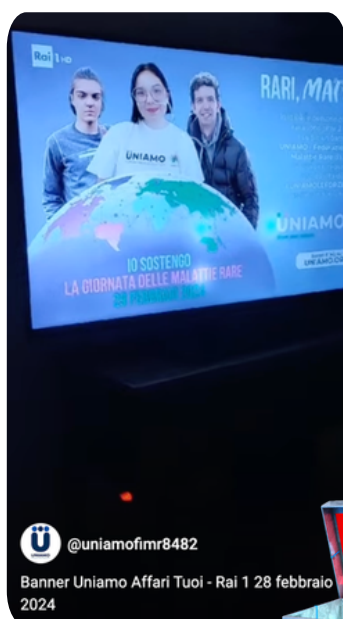


SANREMO 2024
RECORD DI ASCOLTI 67,8% DI
SHARE PER LA SERATA COVER

8 ARTISTI IN GARA HANNO MIMATO IL
GESTO DELLA COMUNITÀ RARA,
RAGGIUNGENDO CIRCA

12 MILIONI
DI TELESPETTATORI

Sempre nel 2024, l'Istituto Poligrafico Zecca di Stato ha voluto commemorare i 25 anni di UNIAMO con una serie di monete dedicate, riportanti il simbolo e i colori delle mani unite della Giornata delle Malattie Rare e il logo di Uniamo. La partecipazione di Uniamo con uno stand alla Festa del 1° di Maggio ha sottolineato ulteriormente le tematiche sociali legate a lavoro e malattie rare. La Campagna Out of Home tocca Venezia, Roma, Milano, Udine e Bologna.



BANNER UNIAMO
PUNTATA DI AFFARI TUOI RAI1
5.313.000 TELESPETTATORI

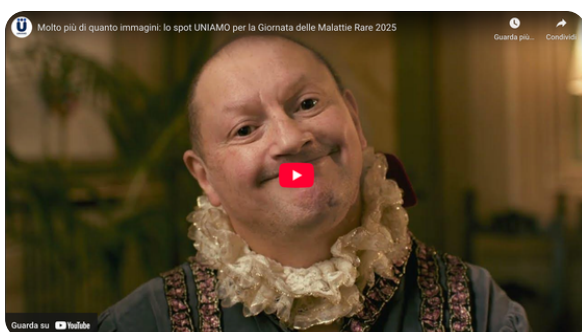
CONCERTONE DEL 1° MAGGIO
UNIAMO PARTECIPA E SALE
SUL PALCO CON ERMAL META

2025

Nel 2025 pullman colorati, pensiline brandizzate e tante altre iniziative hanno caratterizzato la Giornata, che trattando di ricerca è partita addirittura da novembre 2024, con un evento organizzato al Centro Nazionale delle Ricerche, alla presenza di AIFA, Ministero, ISS, lo stesso CNR e due rappresentanti di altrettanti Ministeri. Sono stati inoltre organizzati eventi in collaborazione con i 3 coordinatori europei di altrettante reti ERN: a Udine, Bologna e Pisa.

UNIAMO viene premiata con il Black Pearl Award nella categoria Media per la Campagna Rare Disease Day 2024.

L'Out of Home brandizza Agrigento, Torino, Roma.



PROTAGONISTI IL MAESTRO ALESSANDRO BENVENUTI E TIZIANO BARBINI, ATTORE DI PUNTA DEI POTI PICTURES STUDIOS

- TRASMESSO SU SKY, MEDIASET E NUMEROSI PROGRAMMI E TG RAI
- CONDIVISO SULLE PAGINE SOCIAL DELLA RAI E DEL MINISTERO DELLA SALUTE
- MESSO IN ONDA DA 21 RADIO, LOCALI E NAZIONALI, TRA CUI RADIO DEEJAY

10.000.000 VISUALIZZAZIONI



BRUXELLES BLACK PEARL AWARDS, PREMIAZIONE EURORDIS PER LA CAMPAGNA #UNIAMOLEFORZE 2024



MINISTERO DELLA SALUTE, INAUGURAZIONE CAMPAGNA RARE DISEASE DAY 2025



CENTRO NAZIONALE DELLE RICERCHE, LANCIO DELLA CAMPAGNA RARE DISEASE DAY 2025



2.225.000 PERSONE RAGGIUNTE
CON LA CAMPAGNA OUT OF HOME

2026



Per il 2026 la campagna, oltre all'out of home (Ancona, Cagliari, Catanzaro, Reggio Calabria, Milano, Roma) ha visto il lancio dai locali di AIFA ai 100 giorni; i consueti appuntamenti con il Ministero della Salute e l'Istituto Superiore di Sanità; una stretta collaborazione con le Società scientifiche che hanno lanciato comunicati stampa e richieste alla politica congiunti. Special Olympics ha realizzato 4 post congiunti con atleti con malattia rara; Fanpage ha pubblicato reels e stories. Le presenze in TV, nei Telegiornali Regionali, in altre trasmissioni, sono state innumerevoli, così come gli articoli pubblicati su varie testate.



IL VIDEO UFFICIALE DELLA CAMPAGNA



AIFA, LANCIO DELLA CAMPAGNA #UNIAMOLEFORZE



MINISTERO DELLA SALUTE, INAUGURAZIONE
CAMPAGNA #UNIAMOLEFORZE



SIMI, SIMG E UNIAMO, PROTOCOLLO DI INTESA PER
ABBREVIARE I TEMPI DI DIAGNOSI



SPECIAL OLYMPICS
SOSTIENE UNIAMO NELLA CAMPAGNA



FANPAGE
DIFFONDE I BISOGNI DELLE
PERSONE CON MALATTIA RARA



10 SOCIETÀ SCIENTIFICHE HANNO PUBBLICATO
COMUNICATI STAMPA CONGIUNTI CON UNIAMO E
ESPLICITATO RICHIESTE ALLA POLITICA

I risultati



A cosa è servita questa visibilità?

Gli sforzi profusi negli anni, anche precedenti a queste campagne, hanno raggiunto un coagulo con l'emanazione della **Legge 175/2021**: la prima legge sulle malattie rare, con uno spettro di azione che mette in luce non solo i bisogni terapeutici ma anche quelli sociali.

A livello mondiale, nello stesso anno è stata approvata la **Risoluzione Onu sulle Malattie Rare**, a cui ha fatto seguito lo scorso anno quella dell'**OMS**.

Le malattie rare sono uscite da un guscio e hanno cominciato a rivendicare spazi.

Il **Piano Nazionale Malattie Rare**, in corso di gestazione fin dal 2018, ha visto la luce nel 2023, dopo la costituzione del **Comitato Nazionale Malattie Rare** previsto dalla 175. Rispetto al primo Piano (2013-2016), una importante novità: un **finanziamento ad hoc di 50 milioni di euro** per le due annualità 2023/24.

Ma le malattie rare hanno trovato spazio anche nel **PNRR**, con un **finanziamento di 50 milioni di euro dedicato alla ricerca**; **AIFA** ha pubblicato nel 2025 un bando per la ricerca finalizzata, completamente dedicato alle malattie rare, per **oltre 17 milioni di euro**.

Lo **Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare** di Firenze, unico produttore di alcuni trattamenti per malattie rare (usciti dalla commercializzazione profit per mancati rendimenti o altro), ha ripreso un posto nel panorama complessivo dei sostegni alla comunità rara, con nuovi impulsi per la continuazione della loro attività.

Il percorso SNE, sempre al centro dell'attenzione di UNIAMO sia in Italia che in Europa (ricordiamo la campagna #solouncampione lanciata nel 2021 a livello europeo in occasione della vittoria della nostra nazionale di pallavolo agli europei) grazie agli sforzi di vari parlamentari (compresa Lisa Noja) ha continuato la ricognizione per l'introduzione di nuove patologie nel panel - con una concretizzazione nei **LEA 2025**.

Il Governo ha deciso di procedere con una **revisione della legislazione farmaceutica**, assemblando in un testo unico la complessità di questa materia: nella conferenza di lancio alla Camera UNIAMO è stata l'unica associazione presente ed invitata, a sottolineare quanto il tema malattie rare sia caro al **Sottosegretario Gemmato, promotore del Testo Unico**.

Grazie al PNMR, le Regioni hanno avviato un processo di revisione dei centri deputati all'assistenza per le persone con MR, coinvolgendo, in linea con il DM77, anche le **strutture territoriali** che assicurano la quotidianità.

Il **ruolo dei rappresentanti dei pazienti** è cresciuto nel corso di questo periodo, pur non essendo ancora strutturato completamente. UNIAMO, con la sua intensa attività politica, istituzionale, con le Associazioni e sui territori, è stata antesignana e precursora di quanto si sta sistematizzando a livello legislativo.

La Federazione è già in tutti i punti chiave dove ci sono tematiche di interesse per le malattie rare: tavoli istituzionali, gruppi interparlamentari, gruppi di lavoro. Nel corso degli ultimi mesi anche il rapporto con AIFA è stato rinnovato e arricchito, tanto che la conferenza stampa di lancio della campagna si è tenuta proprio nei locali dell'Ente regolatorio, con la presenza del Presidente Robert Nisticò e del Direttore Scientifico Pierluigi Russo.





LE ATTIVITÀ E I TAVOLI

EUROPEAN CONFERENCE ON RARE DISEASES - 2026

UNIAMO è stata coinvolta nel Programme Committee dell'iniziativa.

TAVOLI DI LAVORO MONITORARE - 2025

Durante l'edizione 2025 di MonitoRare è stato promosso il tavolo: "LA SFIDA DELL'HTA PER AUSILI E TRATTAMENTI" - il risultato del tavolo è in corso di pubblicazione

RETE DEI PORTATORI DI INTERESSE HTA

Nel 2024 UNIAMO è entrata nella Rete dei portatori di interesse costituita all'interno di Agenas. La Rete ha fatto il primo incontro nel 2025

TAVOLO AIFA SULLA MEDICINA DI PRECISIONE E PRESCRITTOMICA - 2025

Nel 2025 è stato costituito un tavolo con l'incarico di produrre un documento sulla tematica della medicina di precisione.

COLLABORAZIONE CON L'UFFICIO CARENZE E INDISPONIBILITÀ AIFA

Attraverso il progetto DruGhost e la collaborazione in particolare con il Dr Filippo Urso, la Federazione è sempre aggiornata sulle carenze e indisponibilità di farmaci per le malattie rare. Nel corso del 2025 sono stati costituiti tre gruppi di lavoro che hanno cercato, anche con il supporto di AIFA, di superare le difficoltà relative al mancato reperimento di farmaci.

LA FORMAZIONE PER I RAPPRESENTANTI DEI PAZIENTI

Dopo aver raccolto le aspettative e i bisogni delle oltre 200 Associazioni Federate e in coerenza con quanto sviluppato negli ultimi anni da EURORDIS - Rare Diseases Europe, la Federazione Italiana Malattie Rare ha lanciato lo scorso anno il format Uniamo Academy, la formazione fatta dai pazienti per i pazienti.

UNIAMO ACADEMY - CORSO SULL'HTA PER I RAPPRESENTANTI DEI PAZIENTI

Il Corso sull'Health Technology Assessment, la valutazione delle tecnologie sanitarie, per la quale è arrivato il 12 gennaio 2025 il Regolamento Europeo HTA è stato realizzato nella prima parte del 2025 con l'obiettivo di fornire ai rappresentanti delle Associazioni di persone con malattia rara strumenti e competenze specifiche per poter essere attori fondamentali di questo cambiamento di processo. Uno degli obiettivi più importanti della Federazione, infatti, è l'empowerment dei rappresentanti associativi. Al Corso hanno partecipato 20 persone, che sono state formate su:

- Disposizioni nazionali ed europee per la governance dell'Health Technology Assessment e l'allineamento delle figure interne coinvolte;
- Processo di HTA: prioritizzazione, valutazione, appraisal, raccomandazione;
- Le diverse dimensioni della valutazione: d'efficacia, organizzativa, economica;
- La gestione della raccolta dei dati per una valutazione corretta e basata sul risk assessment;
- Descrizione e analisi dei costi e delle conseguenze delle tecnologie sul sistema sanitario.

UNIAMO ACADEMY - CORSO DI PUBLIC SPEAKING

Il paziente non è un tecnico. Sebbene una preparazione specifica degli aspetti che lo riguardano sia necessaria nella sua attività di rappresentanza, è fondamentale anche una formazione sulle modalità di partecipazione ai tavoli di lavoro, ai convegni, alle interlocuzioni istituzionali.

Il Corso sul Public Speaking, realizzato a fine 2025, aveva l'obiettivo di migliorare le capacità dei rappresentanti associativi sia nella costruzione di discorsi efficaci e nella preparazione delle presentazioni, sia - attraverso esercitazioni pratiche - negli aspetti che riguardano la comunicazione non verbale. Il Corso, strutturato in tre lezioni, ha approfondito tutti quegli aspetti, afferenti al mondo delle neuroscienze, che fanno la differenza per una comunicazione efficace anche in ambito istituzionale.



LE PUBBLICAZIONI



EFFEMERIDE 3/22

LE GRAVI DISABILITA': 10 PUNTI DA IMPLEMENTARE



EFFEMERIDE 6/22

ACCESSO ALLE TERAPIE, ANCHE AVANZATE E INNOVATIVE



EFFEMERIDE 8/22

**DOCUMENTO DI POSIZIONE DELLE ASSOCIAZIONI DELLE PERSONE
CON MALATTIA RARA SULLO SCREENING NEONATALE ESTESO**



EFFEMERIDE 15/23

**UPDATE DI ACCESSO ALLE TERAPIE, ANCHE AVANZATE E
INNOVATIVE**



EFFEMERIDE 19/24

**IL BAROMETRO DI MONITORARE - DOSSIER SCREENING NEONATALE
UN'ANALISI SULL'APPLICAZIONE DELLA LEGGE 167/2016 ED
ESTENSIONI REGIONALI**



PUBBLICAZIONI E INIZIATIVE CON ALTRI ENTI

TRAINING ISTITUZIONALE PARLAMENTARE - 2023

Il training istituzionale, promosso da UNIAMO con la collaborazione dell'Intergruppo parlamentare Innovazione Sostenibile in Sanità e la segreteria di LS Cube, si è svolto in tre appuntamenti ed è culminato con la pubblicazione del Termometro parlamentare sulle terapie avanzate.

IL TERMOMETRO PARLAMENTARE DELLE TERAPIE AVANZATE, 2023

In collaborazione con l'Intergruppo Innovazione Sostenibile in Sanità

HEALTH POLICY FORUM SIHTA

Il focus di HPF nel 2025 è stato dedicato all'implementazione del Regolamento Europeo sull'HTA, attraverso l'organizzazione di gruppi di lavoro che si sono confrontati in particolare su due quesiti: come confrontarsi con le Agenzie Nazionali nel dialogo sulla definizione dei processi centralizzati (es. PICO, priority setting,...) in una logica "bottom up"; come il Joint Clinical Assessment (JCA) potrà essere inserito nel processo di valutazione nazionale delle tecnologie sanitarie insieme agli aspetti su impatto economico ed organizzativo.

RETHINK SAFETY COMMUNICATION: A NEW WAY TO DISSEMINATE ARMM AND DHPC

Il progetto "Rethink Safety Communication: A new way to disseminate aRMM and DHPC", promosso da AFI con il supporto non condizionante di Roche e il contributo operativo di IQVIA, nasce dall'esigenza di innovare il modello italiano di gestione delle misure addizionali di minimizzazione del rischio (aRMM) e delle Direct Healthcare Professional Communication (DHPC), per renderlo più efficace, efficiente e sostenibile, anche alla luce delle opportunità offerte dalla digitalizzazione.

This image shows a single sheet of white paper with horizontal ruling lines. The lines are evenly spaced and run across the width of the page. There are no margins, text, or other markings on the paper.

NOTE

This image shows a single sheet of white paper with horizontal ruling lines. The lines are evenly spaced and run across the width of the page. There are no margins, text, or other markings on the paper.

**MOLTO PIÙ DI
QUANTO IMMAGINI**



ÜNIAMO

Federazione Italiana Malattie Rare
Rare Diseases Italy

Via Nomentana, 133
00161 Roma
www.uniamo.org
segreteria@uniamo.org

Dona il 5x1000
C.F. 92067090495
IBAN IT53M0306909606100000010339

SCOPRI DI PIÙ SU
www.uniamo.org