

UNIAMO

Federazione Italiana Malattie Rare
Rare Diseases Italy

ANNO
2026

Gli Highlights di MonitoRare 2026

Dodicesimo Rapporto sulla condizione
delle persone con malattia rara in Italia





ÜNIAMO

Federazione Italiana Malattie Rare
Rare Diseases Italy

Via Nomentana, 133

00161 Roma

www.uniamo.org

segreteria@uniamo.org

5 x 1000 e donazioni:

C.F. 92067090495

IT53M0306909606100000010339



Gli Highlights di MonitoRare 2026

Dodicesimo Rapporto sulla condizione
delle persone con malattia rara in Italia

ÜNIAMO

Federazione Italiana Malattie Rare
Rare Diseases Italy



1. PREFAZIONE	9
2. INTRODUZIONE	11
3. LA METODOLOGIA DI LAVORO DEL DODICESIMO RAPPORTO MONITORARE	15



A. LE MALATTIE RARE: UNA SFIDA DI SISTEMA	19
1. Il nodo delle risorse a sostegno delle persone con malattia rara: dal finanziamento del sistema sanitario nazionale ai fondi sociali e socio-sanitari	19
2. Il quadro normativo italiano nel contesto internazionale	27
3. Le persone con malattia rara in Italia	43



B. IL PANORAMA ITALIANO	48
1. Prevenzione e percorso diagnostico	48
2. Presa in carico	55
3. Trattamenti	61
4. Ricerca	69
5. Formazione	73
6. Informazione	77
7. Empowerment delle associazioni	81



C. LO STATO DI IMPLEMENTAZIONE DEL PIANO NAZIONALE MALATTIE RARE 2023-2026	85
---	-----------



CONCLUSIONI	88
--------------------	-----------



ASSOCIAZIONI AFFILIATE AD UNIAMO	92
RINGRAZIAMENTI	100



SanfilippoFighters
Daide Guerriero e famiglia
ph.MariposaArteFoto

**Inquadra e scarica
il Rapporto MonitoRare 2026 completo**



ÜNIAMO
Federazione Italiana Malattie Rare
Rare Diseases Italy



Simone, 18 anni
sindrome di Kabuki
Stage al ristorante

Prefazione

Jean Saslawsky
Chief Executive Officer
EURORDIS – Rare Diseases Europe

Europe is entering a decisive phase for health, research and innovation policy. The new European institutional cycle is beginning to shape a series of ambitious initiatives that will influence healthcare systems, biomedical innovation and access to treatments for years to come. The European Health Data Space, the Critical Medicines Act, the ongoing implementation of the Health Technology Assessment Regulation, the revision of the pharmaceutical legislation freshly adopted and, notably, the forthcoming Biotech Act, all represent important opportunities to strengthen Europe's capacity to deliver better outcomes for patients while enhancing its global competitiveness.



*Jean Saslawsky, Chief Executive Officer
EURORDIS – Rare Diseases Europe*

For the rare disease community, this is a particularly important moment.

Rare diseases have long been at the frontier of scientific discovery. They have driven advances in genetics, precision medicine and advanced therapies that are now transforming healthcare more broadly. Yet despite this extraordinary innovation potential, the reality remains stark: 95% of rare diseases still lack an approved treatment, and millions of people across Europe continue to face delayed diagnosis, fragmented care pathways and unequal access to expertise and therapies.

The European Health Data Space has the potential to become a game changer. For rare diseases, where patient populations are small and knowledge is scattered across countries and institutions, the ability to securely share and use high-quality health data will be essential to accelerate research, improve diagnosis and support better care. Likewise, the Biotech Act offers a unique opportunity to recognise the central role of rare diseases in Europe's innovation ecosystem. Approximately three quarters of Advanced Therapy Medicinal Products currently hold an orphan designation, demonstrating how rare disease research continues to drive some of the most groundbreaking developments in biotechnology.

However, these initiatives, important as they are, remain individual responses to challenges that are deeply interconnected. Rare diseases require a comprehensive and coordinated approach that brings together healthcare, research, innovation, social policies, data infrastructures and patient empowerment under a common vision.

This is why EURORDIS, together with national alliances, including UNIAMO, patient organisations, researchers, healthcare professionals, industry representatives, policymakers and Member State authorities, is leading the development of a European Blueprint for Rare Diseases. More than 200 stakeholders have contributed to this collaborative effort, which aims to establish a shared framework for a future EU Action Plan on Rare Diseases. The Blueprint identifies priorities to address persistent challenges including delayed diagnosis, fragmented care pathways, inequalities in access to expertise and treatments, disconnected data ecosystems and insufficient investment in research and innovation.

At the same time, Europe is contributing to an even broader ambition. The work undertaken through the European Blueprint is helping to inform discussions on a Global Action Plan for Rare Diseases, recognising that many of the challenges faced by people living with a rare disease transcend national and regional borders. International collaboration, shared learning and coordinated action will be essential to ensure that no patient is left behind, wherever they live.

In this context, evidence has never been more important.

This is why MonitoRare continues to play such a vital role. As the only comprehensive monitoring exercise of its kind in Europe led by a patient organisation, MonitoRare provides an invaluable overview of national rare disease policies, plans and initiatives. It allows us to track progress, identify gaps, highlight good practices and better understand how European priorities are translated into national action. Most importantly, it ensures that the lived experiences and needs of people living with a rare disease remain at the centre of policymaking.

The success of this work depends on strong partnerships. The longstanding collaboration between EURORDIS and UNIAMO demonstrates the critical role that national alliances play in connecting European ambitions with national realities. Through their expertise, advocacy and close engagement with patient communities, national alliances help transform policy commitments into meaningful change for people living with a rare disease and their families.

As Europe seeks to strengthen its resilience, competitiveness and strategic autonomy, rare diseases should not be viewed as a niche issue. They represent an area where scientific excellence, technological innovation, social solidarity and public value converge. Investment in rare diseases generates knowledge that benefits society as a whole, strengthens healthcare systems and drives breakthroughs that extend far beyond the rare disease field.

The coming years will be critical. Together, we have an opportunity to ensure that rare diseases remain high on the European agenda and to build a coherent framework capable of delivering faster diagnosis, better care, greater equity and renewed hope for millions of people.

MonitoRare helps us understand where we stand today. It also helps guide where we need to go next.

Introduzione

Annalisa Scopinaro

Presidente

UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare APS ETS

Rete Associativa del Terzo Settore



Annalisa Scopinaro, Presidente UNIAMO F.I.M.R.

Questa dodicesima edizione di MonitoRare introduce una novità significativa: "i Rapporti MonitoRare Regioni P.A.". A tre anni dall'approvazione del Piano Nazionale Malattie Rare, abbiamo sentito il bisogno di dare più spazio a quanto viene realizzato sui territori, lasciando parlare le esperienze positive registrate in ogni dove. Ringraziamo quindi chi nelle Regioni/Province Autonome, ogni giorno, è accanto alle persone con malattia rara cercando di realizzare percorsi coerenti e senza strappi, lottando spesso con carenze di personale e di risorse e con la burocrazia che troppo spesso aggrava il quotidiano di ciascuno di noi.

Mi auguro che la lettura di ciascuno di questi booklet possa far scoprire cose di cui non sospettavamo l'esistenza e che ciascuno possa trovare spunti per sviluppare, replicare e diffondere nuove progettualità.

Il Rapporto, ricco come ogni anno di approfondimenti tematici dedicati, ci accompagna prendendoci per mano nel mondo complesso delle persone con malattia rara. Un mondo che viene analizzato attraverso dati, investimenti e costi, mettendo a sistema numeri e indicatori e portando alla luce discrepanze e scostamenti che interrogano il nostro sistema. Ma dietro ogni rilevazione c'è molto di più: centinaia di persone che dietro quei numeri vengono individuate, accompagnate in percorsi di diagnosi, inserite in percorsi di cura, sottoposte a trattamenti, diventano protagonisti di ricerche.

Accanto agli investimenti in farmaci, crescenti come è in crescita la spesa per il servizio sanitario nazionale, troviamo il variegato mondo degli screening neonatali estesi, arricchiti da nuovi test e qualche novità sulla quale sarà necessario approfondire lo sguardo. Quest'anno il rapporto Simmesn restituisce per la prima volta la quantificazione quasi completa del numero di bambini positivi allo screening, quasi 1.300 nel 2023, e di conseguenza "salvati" da un decorso di patologia a volte letale e molto spesso legato a forti disabilità.

Ci auguriamo che questo dato possa essere evidenziato da più parti, a dimostrazione evidente di come lo SNE sia un programma da implementare in ogni luogo della terra dove questo sia possibile.

Nel Rapporto abbiamo chiesto alle Regioni di indicarci il numero di PDTA approvati; si conferma molto alta l'eterogeneità delle modalità di redazione e dei contenuti dei Percorsi che ci indica nuovamente una necessità di condividere significati, contenuti e modalità di definizione dei PDTA, anche per quanto riguarda la partecipazione dei rappresentanti dei pazienti alla loro redazione. Forte eterogeneità territoriale continua a riscontrarsi anche nella distribuzione geografica degli ospedali italiani che partecipano alle ERN: un terzo delle Regioni/PPAA non hanno alcun centro di riferimento partecipante alle ERN e 6 su 10 degli ospedali che partecipano ad almeno un ERN si trova nelle regioni settentrionali. Nonostante queste criticità, riguardo l'assistenza sanitaria transfrontaliera, l'Italia continua a mantenere un livello decisamente più elevato di mobilità attiva rispetto alla mobilità passiva.

Nel 2025, dopo un deciso caso degli anni precedenti, gli studi clinici sulle malattie rare tornano a crescere, arrivando al 28,5% del totale degli studi autorizzati. A spingere di più sono soprattutto le fasi I e II. È un segnale molto positivo, perché è proprio nelle fasi iniziali che si pongono le basi per lo sviluppo dei farmaci, con effetti che poi si riflettono anche sulle fasi successive della ricerca.

Il numero di persone con malattia rara è ancora un punto controverso. Il monitoraggio delle Regioni/P.A., che confluisce poi nel Registro Nazionale Malattie Rare presso l'ISS, è limitato alle patologie rare con un codice di esenzione attribuito.

La narrativa di questi anni, costruita dalla Federazione in base alla pubblicazione di Eurordis ed Orphanet che ha definito incidenza e prevalenza di ciascuna patologia, ha portato a oltre 2 milioni il conteggio; mancano ancora dati sul campo.

Il registro sviluppato in Francia ci viene in soccorso da questo punto di vista: il numero di casi individuati, ancora in crescita, sfiora al momento i 2 milioni, con una popolazione più ampia di quella italiana. Facendo una proporzione grossolana, i casi italiani dovrebbero essere più di 1,8 milioni. Le stime lanciate dalla Federazione nel 2019 non sono quindi così lontane dalla realtà, se osserviamo i nostri colleghi d'oltralpe.

L'introduzione dell'Orphacode assicurerebbe una tracciabilità legata non solo al sistema sanitario, ma anche a quello scolastico e ai riconoscimenti di disabilità. Se fosse inserito come campo aggiuntivo nel certificato introduttivo potremmo avere, oltre che un'idea dei percorsi all'interno del SSN, anche dell'impatto della patologia sulla qualità di vita. Vista in un'ottica di lungo periodo, sarebbe possibile in questo modo anche misurare l'impatto che i farmaci hanno sulle disabilità progressive che caratterizzano molte patologie.

Il Rapporto richiama inoltre con forza l'importanza di un approccio integrato e multidimensionale, in linea con i più recenti orientamenti europei e nazionali, che pongono al centro la persona e il suo progetto di vita, come la Legge Delega sulla Disabilità (Legge 227/2021) ci sta aiutando a mettere a terra tale orientamento.

Garantire un'effettiva presa in carico significa infatti superare una visione esclusivamente sanitaria, per includere gli ambiti sociale, educativo e lavorativo, in un'ottica di continuità e personalizzazione degli interventi.

Nel corso degli anni abbiamo cercato, accanto ai dati, di introdurre alcuni elementi di verifica qualitativa del sistema. Gli approfondimenti segnalano buone pratiche, arricchiscono i numeri di contenuti, riescono a far capire come il sistema si sta effettivamente muovendo. A tre anni dall'approvazione del Piano Nazionale Malattie Rare, queste esperienze dovrebbero essere maggiormente conosciute e sistematizzate, per fare in modo che la ricchezza di alcuni percorsi possa essere messa a disposizione di tutta la nostra comunità. Ci auguriamo quindi che l'articolo 10 della Legge 175/2021 possa trovare presto applicazione, in modo da misurare la qualità dell'assistenza erogata dal nostro sistema.

Il Rapporto vuole essere, quindi, non solo un documento di analisi, ma sempre di più uno strumento operativo per decisori, professionisti, ricercatori e associazioni. Un supporto concreto per individuare priorità, orientare le scelte e promuovere un miglioramento continuo del sistema.

Con questo spirito, affidiamo il XII Rapporto MonitoRare alla comunità tutta delle malattie rare, con l'auspicio che possa continuare a essere un punto di riferimento e uno stimolo per il cambiamento.



Elisabetta Lilli
Neuromielite Ottica
Inclusione si costruisce



Alessandro Pistelli, 15 anni

Fibrodisplasia Ossificante Progressiva (FOP)

"Il gusto dell'Indipendenza: parte il Progetto di Vita di Alessandro presso l'Istituto Alberghiero ISS Panzini di Senigallia (AN)"

La metodologia di lavoro del dodicesimo rapporto

Fin dalla prima edizione, l'intento di "MonitoRare" – il rapporto sulla condizione della persona con malattia rara in Italia - è quello di offrire a tutti i portatori di interesse del settore delle malattie rare un appuntamento annuale nel quale esplicitare una fotografia della rete nazionale e regionale di assistenza alle persone con malattia rara contestualizzata nel più generale quadro internazionale, con il valore aggiunto derivante dall'essere promosso e realizzato dalla Federazione che rappresenta a livello nazionale la comunità delle persone con malattia rara.

Per raggiungere questo importante obiettivo è essenziale da un lato poter disporre, per i vari temi affrontati, di **elementi oggettivi** sui quali fondare le proprie considerazioni; dall'altro lato avere dei **termini di confronto** (temporali, territoriali o di letteratura) che permettano di formulare delle riflessioni a partire dai dati rilevati. Senza dimenticare che tutti questi elementi sono fortemente determinati e orientati dagli interventi normativi che negli anni hanno concorso a disciplinare gli assetti istituzionali e organizzativi del settore delle malattie rare - da ultimo il "Piano Nazionale Malattie Rare 2023 – 2026" con il documento per il "Riordino della rete nazionale delle malattie rare" approvati dalla Conferenza Permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province Autonome di Trento e di Bolzano in data 24 maggio 2023 - richiamati nella Sezione A del Rapporto che fornisce l'inquadramento preliminare sul settore delle malattie rare.

La Sezione B, alla quale è dedicata la parte più ampia di questo rapporto, offre dapprima una focalizzazione più specifica sul contesto nazionale e regionale che è stato disaggregato in tre macro-aree di intervento che ripercorrono il percorso della persona con malattia rara, dalla diagnosi al trattamento:

- **Prevenzione e percorso diagnostico** (Screening e laboratori di genetica)
- **Presa in carico** (Rete per le malattie rare e centri di riferimento, PDTA, servizi socio-sanitari, sociali, scolastici e del lavoro)
- **Trattamenti** (Farmaci, Terapie avanzate e innovative)

Completano il quadro della Sezione B quattro ulteriori approfondimenti dedicati ad azioni trasversali al settore delle malattie rare come la **ricerca** (ricerca e sperimentazioni cliniche, biobanche di ricerca), la **formazione**, l'**informazione** e l'**empowerment delle associazioni** delle persone con malattia rara.

In linea con le precedenti edizioni del rapporto, per ciascuna delle 7 aree di intervento sopra considerate **sono stati individuati degli indicatori di riferimento**, alcuni dei quali sono stati direttamente desunti dagli indicatori previsti per il monitoraggio del Piano Nazionale Malattie Rare (2013-2016, prima, e 2023-2026, poi). Altri indicatori sono stati ricavati dall'esperienza maturata da UNIAMO in questi anni grazie alle competenze

sviluppate attraverso la partecipazione ai vari gruppi di coordinamento regionale per le malattie rare e ai tavoli istituzionali nei quali la Federazione è coinvolta.

Ciascun paragrafo della Sezione B prevede una breve **introduzione** sull'oggetto, generalmente sviluppata riprendendo da un lato le previsioni contenute sul tema nella "Raccomandazione del Consiglio Europeo dell'8 giugno 2009 su un'azione nel settore delle malattie rare" e dall'altro i contenuti del Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026. Seguono, se presenti, **i principali provvedimenti approvati** sull'oggetto nel corso dell'ultimo quinquennio sia a livello europeo (da parte di Commissione, Consiglio, EUCERD prima e CEGRD poi, ...) sia a livello nazionale (da parte di Ministero, Conferenza Unificata, Conferenza Stato-Regioni, ...). A questa prima parte descrittiva del contesto e del tema segue la presentazione, in forma grafica o tabellare, di alcune **evidenze** (dati, indicatori) secondo uno schema comune nel quale sono esplicitati:

- l'obiettivo informativo,
- la fonte di riferimento,
- il periodo di riferimento,
- la tipologia dell'informazione: input, processo, output, outcome.

Poiché l'azione valutativa si sostanzia di due componenti fondamentali, ovvero la misurazione e il giudizio, a questa prima serie di elementi oggettivi (norme, provvedimenti, raccomandazioni, dati, ...), seguono alcuni commenti di sintesi e di riflessioni sulle principali evidenze rilevate.

I dati presentati sono stati raccolti considerando generalmente come periodo di riferimento:

- a. il quinquennio 2021-2025;
- b. la data del 31-12-2025, laddove non sono disponibili dati in serie storica.

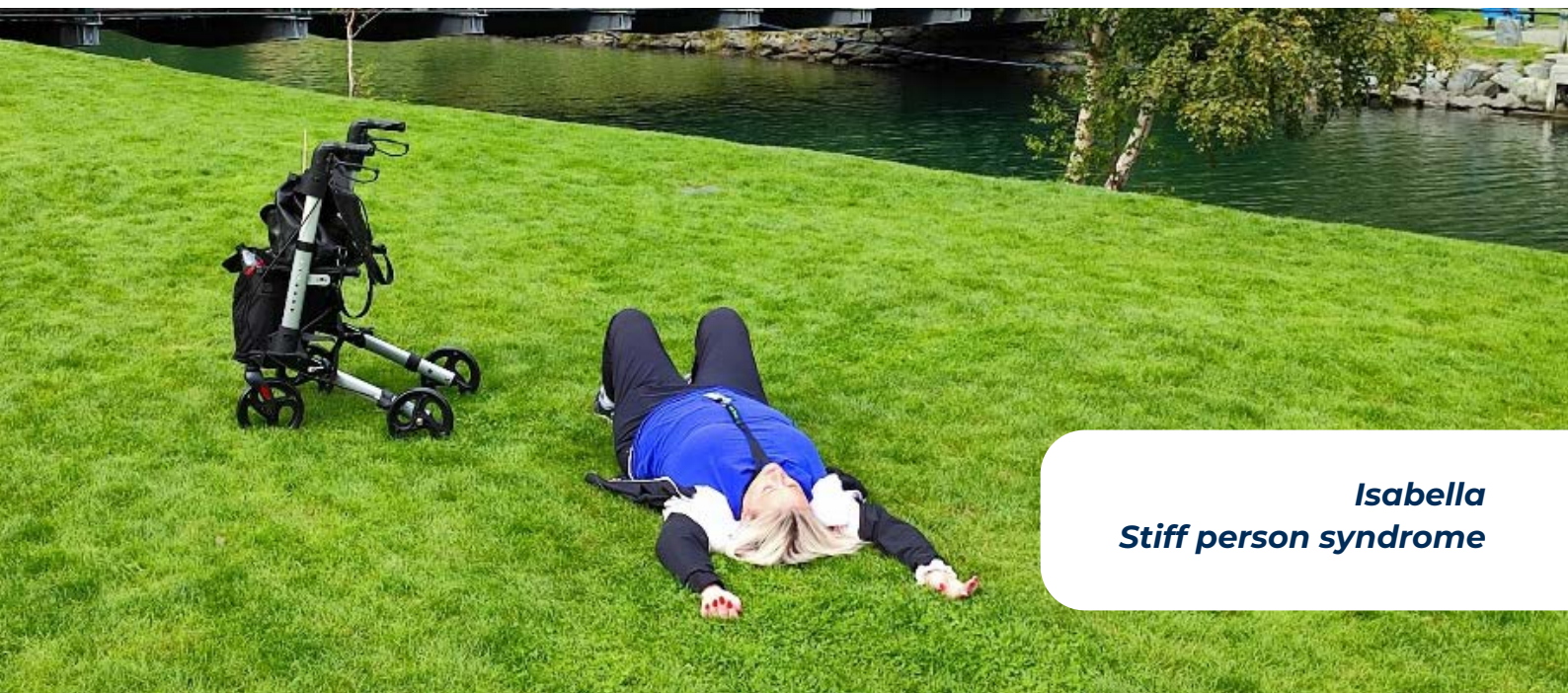
Il processo di attuazione del "Piano Nazionale Malattie Rare 2023 – 2026", alla cui implementazione è dedicata la Sezione C del Rapporto, rappresenta un ulteriore banco di sfida per UNIAMO e per tutti gli stakeholder del sistema malattie rare anche rispetto all'individuazione e, soprattutto, declinazione operativa degli indicatori atti a misurare il livello di raggiungimento dei risultati attesi del Piano.

Infine, nei box "Approfondimenti" sono riportati, laddove pertinenti, ulteriori elementi inerenti il tema oggetto di discussione: sia in termini di buone pratiche e/o esperienze significative che si ritiene opportuno portare all'attenzione del lettore, sia di approfondimenti in termini di analisi specifiche nonché di specifiche iniziative promosse da UNIAMO o altri attori.

Il lavoro svolto grazie alla fondamentale collaborazione di numerose persone in rappresentanza di diversi enti/organizzazioni che qui ringraziamo¹, pur nell'apprezzabilità del tentativo di sintesi e di organicità reso possibile dalla ricchezza di informazioni disponibili nel nostro Paese relativamente alle persone con malattie rare, non è tuttavia esente da alcuni limiti, specie in alcune sub-aree territoriali, che riteniamo corretto esplicitare in una logica di miglioramento continuo del proprio operare, anche al fine di migliorare le future edizioni del rapporto:

- la **ridotta disponibilità di informazioni sulle malattie rare nei flussi informativi correnti** e la loro incompleta valorizzazione;
- l'impossibilità di recuperare alcune informazioni con il dettaglio di effettivo interesse per **problemi di classificazione dei sistemi informativi** o di raccolta delle informazioni in essere;
- la **carenza di dati sul ritardo diagnostico e l'assenza di dati di esito** relativi alle persone con malattia rara.

Con i limiti di cui sopra ci auguriamo comunque che la lettura delle pagine che seguono possa aiutare a meglio comprendere la realtà italiana e, a partire da un quadro oggettivo e condiviso, a individuare i percorsi che possono essere implementati per migliorare la qualità della vita delle persone con malattia rara in Italia.



Isabella
Stiff person syndrome

¹. Gli enti/organizzazioni che hanno collaborato alla stesura del rapporto fornendo dati, indicazioni e suggerimenti sono più diffusamente ricordati nella sezione dei "Ringraziamenti" alla fine del documento.



Giornata Mondiale Delle Diversità Culturali
Charcot-Marie-Tooht

A1. Il nodo delle risorse

La spesa sanitaria e il Fondo Sanitario Nazionale



Spesa sanitaria per principali tipologie di finanziamento

Anno	Spesa sanitaria complessiva (milioni di euro)	Pubblica Amministrazione		Spesa diretta delle famiglie		Assicurazioni sanitarie volontarie	
		v.a.	% su totale	v.a.	% su totale	v.a.	% su totale
2014	144.924	108.247	74,7%	33.269	23,0%	2.157	1,5%
2015	147.133	108.559	73,8%	35.012	23,8%	2.252	1,5%
2016	148.671	109.658	73,8%	35.226	23,7%	2.495	1,7%
2017	151.607	110.901	73,2%	36.579	24,1%	2.741	1,8%
2018	153.858	112.637	73,2%	36.873	24,0%	2.933	1,9%
2019	155.427	113.581	73,1%	37.108	23,9%	3.236	2,1%
2020	159.725	120.863	75,7%	34.315	21,5%	3.185	2,0%
2021	171.015	127.178	74,4%	39.015	22,8%	3.284	1,9%
2022	176.834	130.030	73,5%	41.239	23,3%	3.781	2,1%
2023	179.252	130.544	72,8%	42.480	23,7%	4.308	2,4%
2024	186.228	136.766	73,4%	42.791	23,0%	4.694	2,5%
2025	190.117	140.439	73,9%	42.357	22,3%	5.290	2,8%
Variazione 2014-2025	+45.193	+32.192	+29,7%	+9.088	+27,3%	+3.133	+145,2%

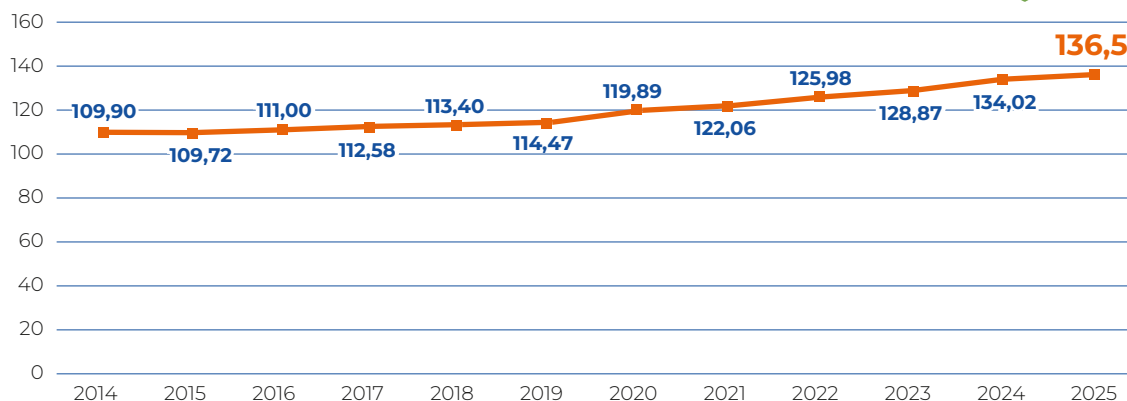
Fonte: Istituto Nazionale di Statistica. IstatData. Conti nazionali. Sistema dei conti della sanità (https://esplora-dati.istat.it/databrowser/#/it/dw/categories/ITI,DATAWAREHOUSE,1.0/UP_ACC_HEALTH.). Edizione maggio 2026 (Ultimo accesso ai dati: 20 maggio 2026).

Il Fondo Sanitario Nazionale negli anni recenti

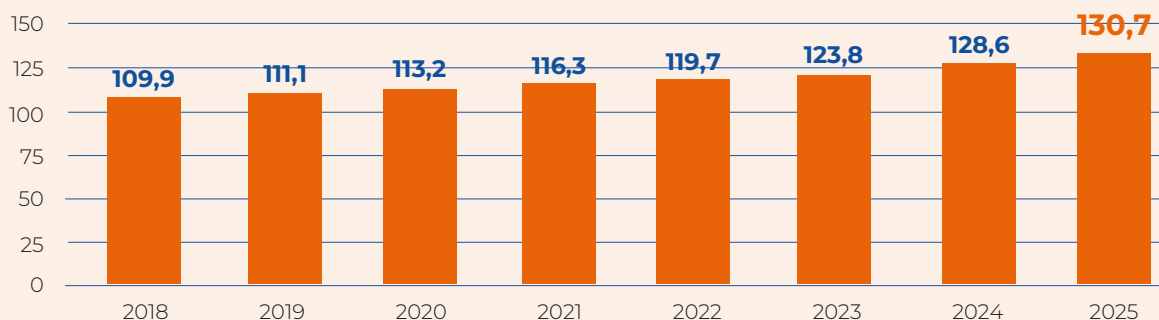


Il livello del **fabbisogno sanitario nazionale standard** cui concorre ordinariamente lo Stato rappresenta la componente principale del finanziamento della spesa sanitaria ed è definito annualmente con legge statale. Il riparto del Fondo Sanitario Nazionale (FSN) viene poi effettuato su proposta del Ministero della Salute sulla quale si raggiunge un'intesa in sede di Conferenza Stato-Regioni, che viene poi recepita con propria delibera dal Comitato interministeriale per la programmazione economica e lo sviluppo sostenibile (CIPESS).

Il finanziamento del Servizio Sanitario Nazionale, Anni 2014-2025
(dati in miliardi di euro inclusa la quota per i farmaci innovativi)

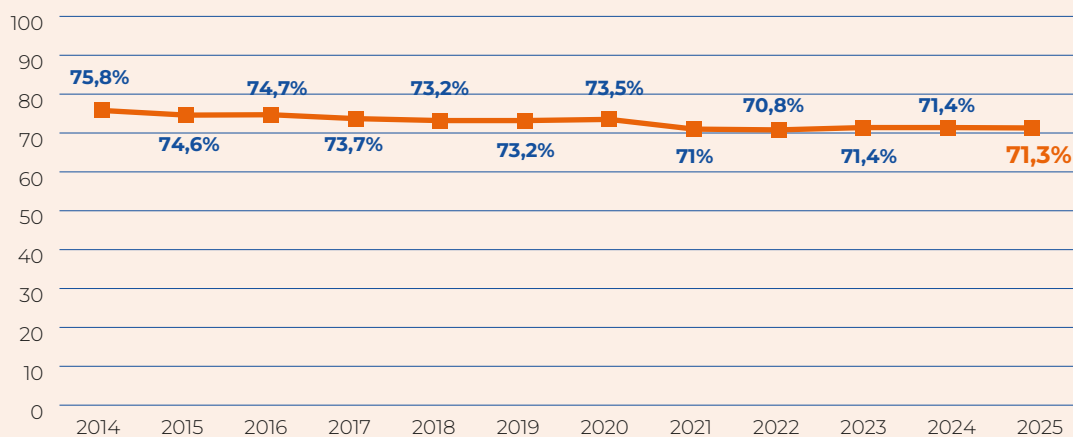


Quota destinata al finanziamento indistinto dei LEA, Anni 2018-2025
(dati in miliardi di euro)

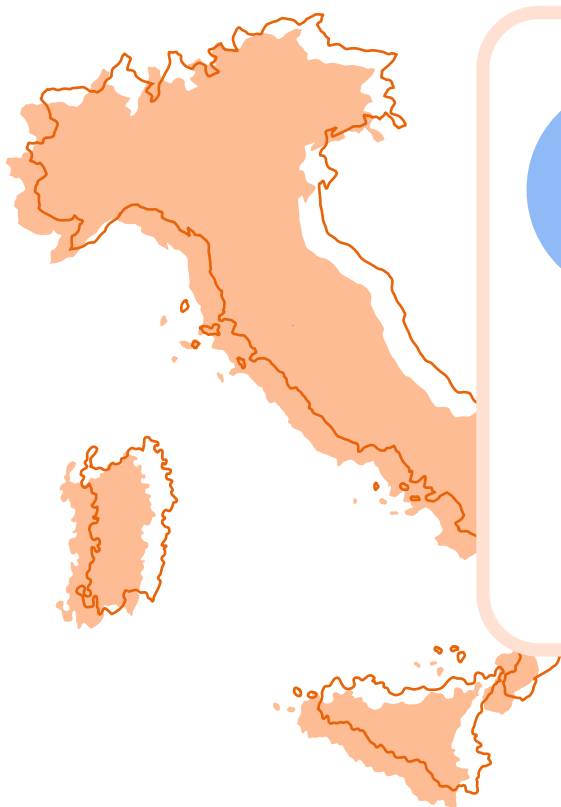


Nel tempo si osserva una riduzione del peso del FSN sul totale della spesa sanitaria che scende al 71,3% nel 2025 (- 4,5% punti percentuali rispetto al 2014).

Percentuale risorse del FSN sul totale della spesa sanitaria complessiva

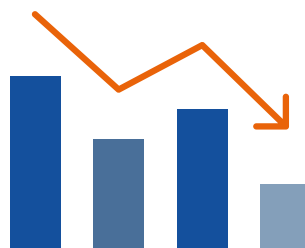


Il rapporto tra il finanziamento pubblico e il PIL in Italia si è attestato negli ultimi due anni – 2024 e 2025 – al **6,3%** collocando l'Italia al di sotto della media dei principali Paesi dell'Unione Europea e dell'OCSE. Il trend storico evidenzia una fase di drastica contrazione nel decennio precedente (dal picco del 7,1% del 2009 al minimo del 6,3% del 2019), seguita dall'impennata pandemica (dove si è arrivati a sfiorare quasi il 9%) con una successiva stabilizzazione al ribasso.



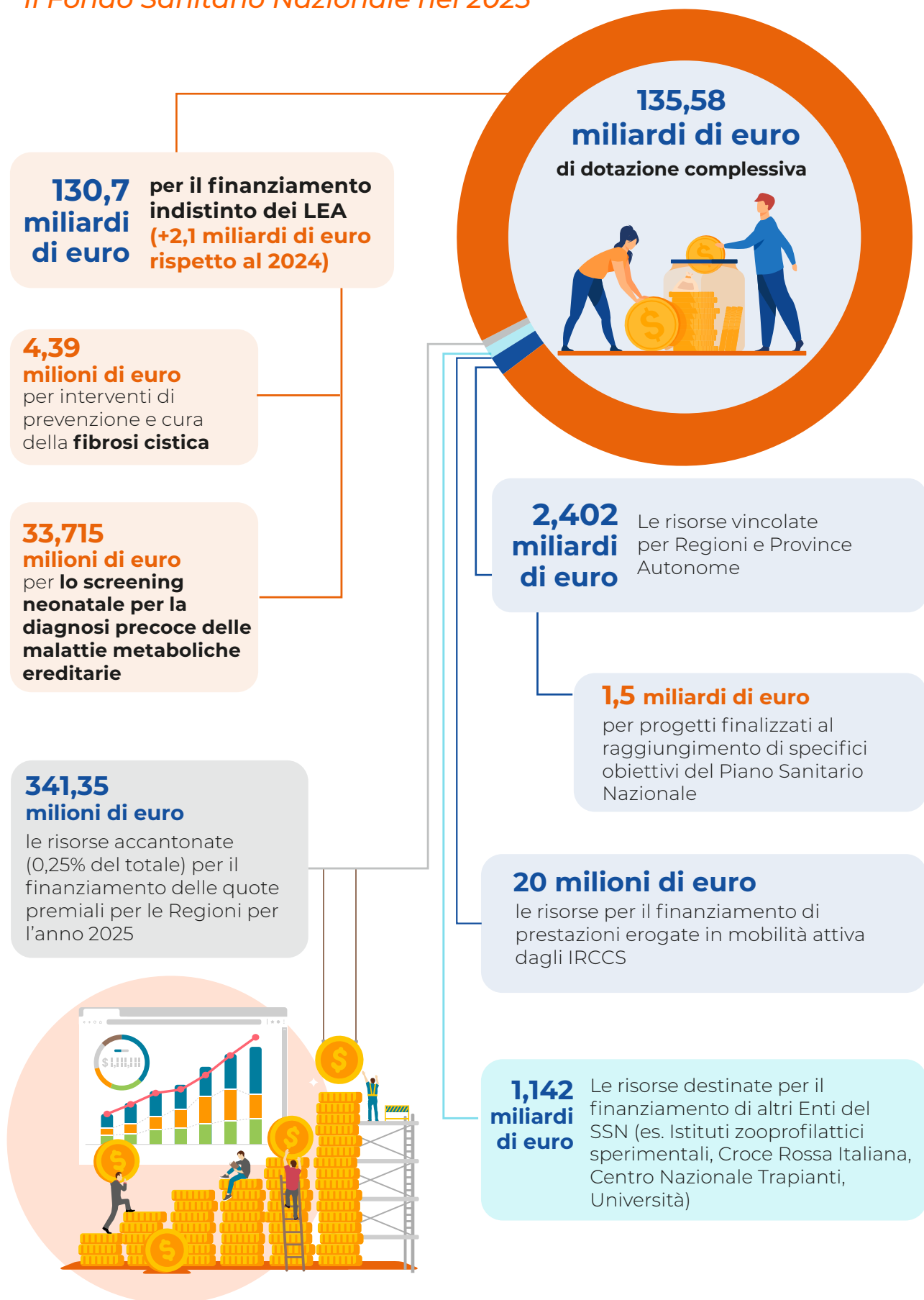
6,3%

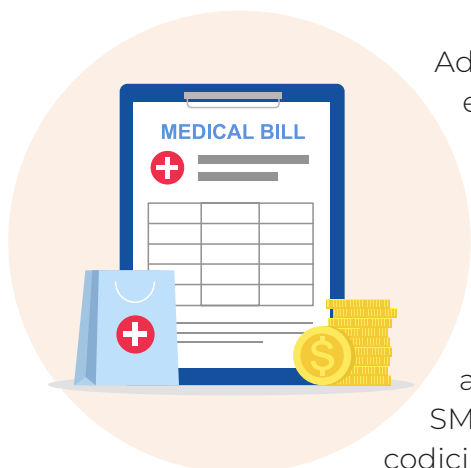
Rapporto tra il finanziamento pubblico (FSN) e il PIL
2024 - 2025



Italia al di sotto della media dei principali Paesi dell'Unione Europea e dell'OCSE

Il Fondo Sanitario Nazionale nel 2025





Ad aprile 2026 la Camera dei Deputati e il Senato hanno espresso il proprio parere favorevole allo schema di decreto ministeriale (Atto del Governo n. 391) recante "Primo aggiornamento del decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 12 gennaio 2017 in materia di Livelli Essenziali di Assistenza" (il c.d. "DM iso-risorse") che prevede interventi di classificazione e riordino che non aumentano la spesa quali:

a) il riconoscimento formale nei LEA dello screening SMA usando i laboratori neonatali già finanziati; b) 7 nuovi codici di esenzione per malattie rare; c) la modifica della denominazione di alcune singole malattie/gruppi e l'inserimento di nuovi esempi di malattia (ed eventuali sinonimi), di nuovi sinonimi di malattie e, infine, lo spostamento di alcune malattie in altri gruppi.

L'estensione dello screening ad altre patologie resta esclusa da questo documento perché richiede nuovi fondi e sarà oggetto di un futuro DPCM, che conterrà anche l'aggiornamento della specialistica ambulatoriale.

Per il settore delle malattie rare

la legge di bilancio 2026 (Legge 199/2025) dispone:



una riduzione di 140 milioni di euro (da 1,3 a 1,16 miliardi di euro) a decorrere dal 2026 del **Fondo per i farmaci innovativi** istituito ai sensi dell'articolo 1, comma 401, della legge 11 dicembre 2016, n. 232 e la possibilità di accedere al Fondo dal 2026 a tutte le Regioni e alle province autonome di Trento e di Bolzano (art. 1 comma 388 e comma 369): il taglio è andato a finanziare l'aumento del tetto della spesa farmaceutica diretta;



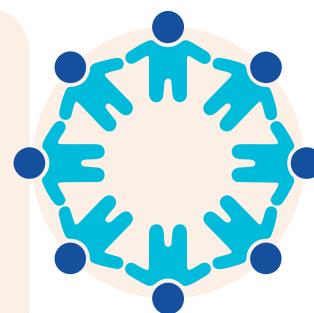
una riserva di finanziamento del FSN, pari a 238 milioni di euro annui a decorrere dall'anno 2026, al fine di potenziare le misure in materia di prevenzione collettiva e sanità pubblica, includendo fra gli interventi nel settore anche il potenziamento dei test di **Next-Generation Sequencing (NGS) per la profilazione delle malattie rare** (art. 1 comma 307 lettera l). Lo stesso comma include nella quota in questione anche la realizzazione di **accertamenti diagnostici nell'ambito degli screening neonatali per l'individuazione precoce della leucodistrofia metacromatica** (lettera m) e **l'implementazione di un programma nazionale per la prevenzione e la cura delle patologie reumatologiche, in particolare della fibromialgia, del lupus eritematoso sistemico, della sclerosi sistemica e dell'artrite reumatoide di recente insorgenza** (lettera p);

A. LE MALATTIE RARE: UNA SFIDA DI SISTEMA



l'istituzione di un **Fondo dedicato** da 500.000 € per ciascuno degli anni 2026 e 2027 **per consentire alle Regioni di avviare progetti pilota per ampliare il panel dello screening neonatale esteso** di cui alla Legge n. 167/2016, superando la necessità del decreto di aggiornamento dei LEA e garantendo, al contempo, l'accesso a questa possibilità anche alle Regioni in piano di rientro (art. 1 commi 952 e 953).

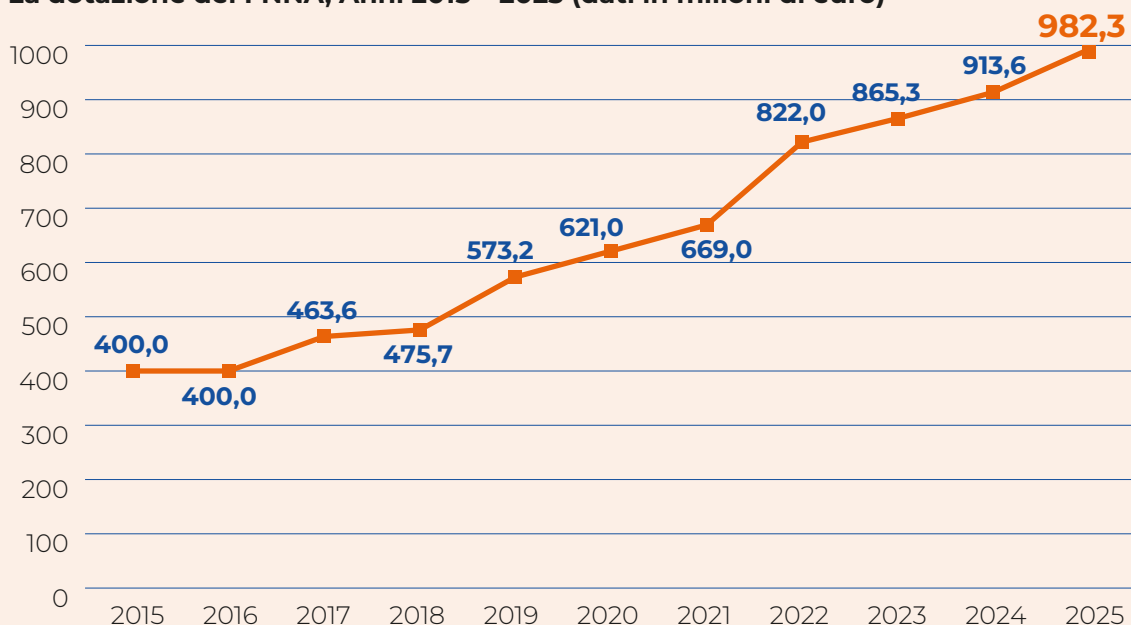
Il comma 1 dell'articolo 6 della Legge 10 novembre 2021, n. 175 "Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani" ha disposto l'istituzione di uno specifico **Fondo di solidarietà per le persone affette da malattie rare** con una dotazione pari a 1 milione di euro annui a decorrere dall'anno 2022. **Ad oggi, a quasi cinque anni dall'approvazione della Legge n. 175/2021, non vi sono aggiornamenti di rilievo al riguardo.**



Fondo Nazionale per le Non Autosufficienze

Il **Fondo Nazionale per le Non Autosufficienze** (FNNA) è stato istituito con Legge n. 296 del 27 dicembre 2006 (art. 1, co. 1264), con l'intento di fornire sostegno a persone con gravissima disabilità e ad anziani non autosufficienti al fine di favorirne una dignitosa permanenza presso il proprio domicilio evitando il rischio di istituzionalizzazione, nonché per garantire, su tutto il territorio nazionale, l'attuazione dei livelli essenziali delle prestazioni assistenziali.

La dotazione del FNNA, Anni 2015 – 2025 (dati in milioni di euro)

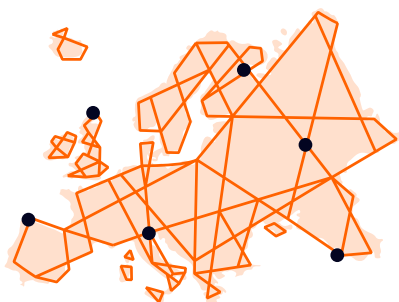




Anna
Sindrome di Kenny-Caffey tipo 2
e il fratello Diego

A2. Il quadro normativo italiano nel contesto internazionale

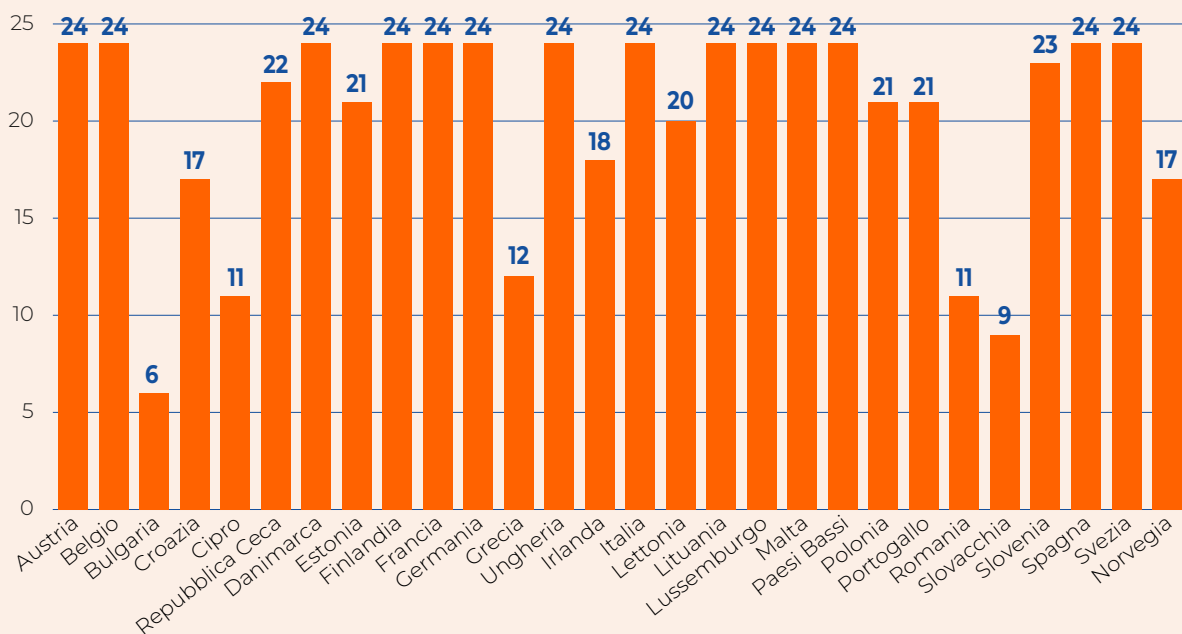
EU



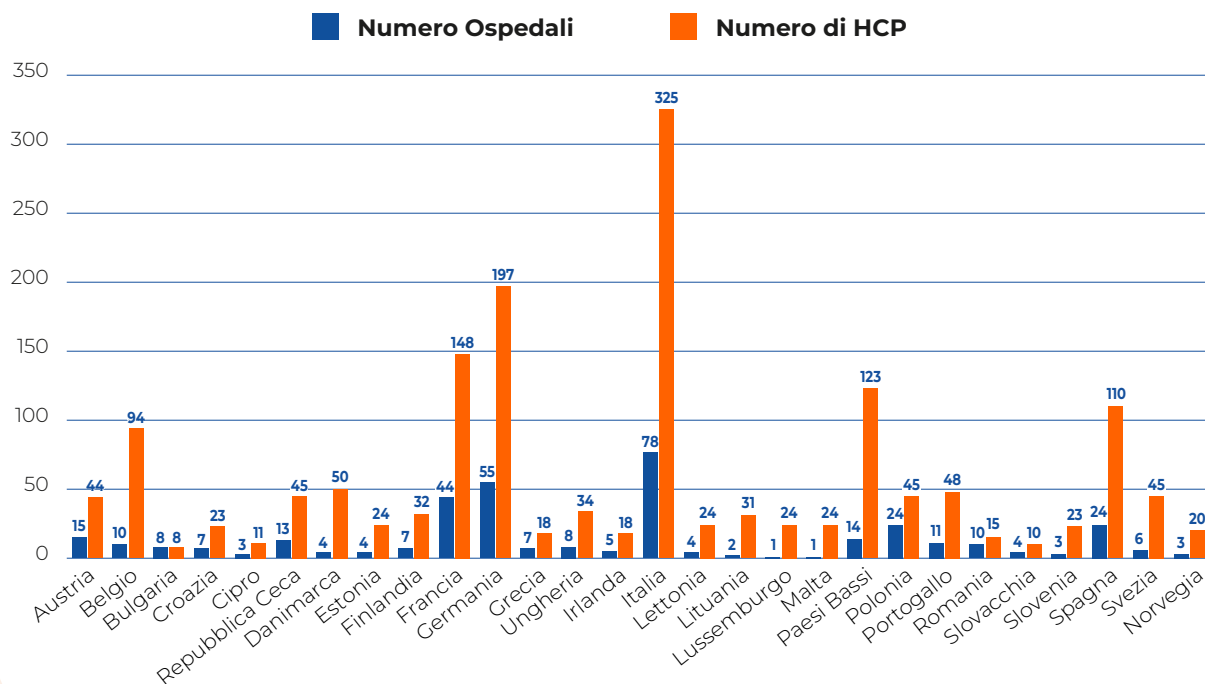
ERN

Le **European Reference Network (ERN)**, previste dalla Direttiva 2011/24/UE del Parlamento europeo e del Consiglio sull'assistenza sanitaria transfrontaliera, sono reti europee di Health Care Provider (HCP) - centri di expertise, prestatori di assistenza sanitaria e laboratori - che forniscono un quadro di riferimento per i percorsi sanitari delle persone con malattia rara integrando un elevato livello di competenze in grado di rafforzare la collaborazione e agevolare la condivisione di conoscenze attraverso l'Unione Europea anche nei Paesi dove l'expertise non è presente. A seguito della prima call, avvenuta nel 2016, e della successiva integrazione, avviata nel 2019, sono **oggi 1.427 gli HCP membri effettivi e 193 i partner affiliati delle 24 ERN.**

Numero di reti ERN coperte da ciascun Paese



Numero di Ospedali e HCP presenti nelle ERN per ciascun Paese



A. LE MALATTIE RARE: UNA SFIDA DI SISTEMA

ID	Acronimo ERN	Descrizione ERN	N° HCP Full Member ^{1,2}	N° Paesi coperti da HCP Full Members	N° Associated National Centres	N° National Coordination HUB	N° Paesi coperti da Affiliated Partners	N° Paesi coperti Totali
1	ERN BOND	Rete di riferimento europea per le malattie ossee	43	14	2	4	5	19
2	ERN EURACAN	Rete di riferimento europea per i tumori degli adulti (tumori solidi)	91	19	7	2	7	26
3	ERN ReCONNET	Rete di riferimento europea per le malattie del tessuto connettivo e muscoloscheletriche	55	15	6	3	8	23
4	ERN CRANIO	Rete di riferimento europea per le anomalie cranio-facciali e le patologie otorinolaringoiatriche	35	15	5	2	6	21
5	Endo-ERN	Rete di riferimento europea per le malattie endocrine	91	21	13	1	7	28
6	ERN EYE	Rete di riferimento europea per le malattie oculari	55	18	5	3	6	24
7	ERNICA	Rete di riferimento europea per le anomalie ereditarie e congenite	39	12	9	4	9	21
8	ERN PaedCan	Rete di riferimento europea per i tumori pediatrici (emato-oncologia)	82	21	9	2	7	28
9	ERN Euro BloodNet	Rete di riferimento europea per le malattie ematologiche	90	18	4	3	6	24
10	ERN RARE-LIVER	Rete di riferimento europea per le malattie epatiche	52	15	7	3	8	23
11	MetabERN	Rete di riferimento europea per patologie metaboliche ereditarie	83	24	4	2	3	27
12	ERN RITA	Rete di riferimento europea per l'immunodeficienza, le malattie autoinfiammatorie e autoimmuni	64	19	7	2	6	25

ID	Acronimo ERN	Descrizione ERN	N° HCP Full Member ^{1,2}	N° Paesi coperti da HCP Full Members	N° Associated National Centres	N° National Coordination HUB	N° Paesi coperti da Affiliated Partners	N° Paesi coperti Totali
13	ERN ITHACA	Rete di riferimento europea per le malformazioni congenite e le disabilità intellettive rare	66	22	3	3	4	26
14	VASCERN	Rete di riferimento europea per le malattie vascolari multisistemiche	40	14	3	2	5	19
15	ERN-RND	Rete di riferimento europea per le malattie neurologiche	64	20	2	2	4	24
16	ERN EURO-NMD	Rete di riferimento europea per le malattie neuromuscolari	72	18	6	2	7	25
17	ERKNet	Rete di riferimento europea per le malattie renali	64	18	7	2	6	24
18	ERN Skin	Rete di riferimento europea per le malattie cutanee	53	16	2	2	4	20
19	ERN eUROGEN	Rete di riferimento europea per le malattie e i disturbi urogenitali	51	15	1	4	5	20
20	ERN LUNG	Rete di riferimento europea per le malattie respiratorie	79	19	6	2	5	24
21	ERN GENTURIS	Rete di riferimento europea per le sindromi tumorali di predisposizione genetica	44	17	5	2	6	23
22	ERN EpICARE	Rete di riferimento europea per l'epilessia	38	16	10	2	8	24
23	ERN TRANSPLANT-CHILD	Rete di riferimento europea per i trapianti pediatrici	33	14	4	3	7	21
24	ERN GUARD HEART	Rete di riferimento europea per le malattie cardiache	43	16	7	2	7	23
TOTALE			1427		134	59		

A. LE MALATTIE RARE: UNA SFIDA DI SISTEMA

Il sistema di monitoraggio delle ERN

Il lavoro delle ERN viene periodicamente riferito alla Commissione Europea tramite il **sistema di monitoraggio continuo delle ERN** basato su 24 indicatori articolati nelle 7 aree chiave di lavoro:

- 1 Coordinamento:** organizzazione generale e coordinamento delle ERN;
- 2 Diffusione:** comunicazione e diffusione delle attività delle ERN;
- 3 Valutazione:** sviluppo di una solida metodologia di valutazione per acquisire e misurare le diverse attività della rete;
- 4 Assistenza sanitaria e Clinical Patient Management System (CPMS):** utilizzo della piattaforma di telemedicina per discussioni cliniche transfrontaliere;
- 5 Registri:** utilizzo dei registri e loro espansione rispetto alla Piattaforma dell'UE per le malattie rare e nell'ambito dello Spazio Europeo dei Dati Sanitari;
- 6 Formazione e educazione:** sviluppo e attuazione di attività di educazione e formazione sulle malattie rare rivolte a professionisti sanitari, giovani medici e studenti di medicina;
- 7 Linee guida di pratica clinica e altri strumenti di supporto alle decisioni cliniche:** valutazione, sviluppo, aggiornamento e diffusione di strumenti per il processo decisionale clinico.



**Frolleria ANFFAS
Cento**

Dal 2023 al 2024



+3,9%

nuovi pazienti indirizzati agli HCP della ERN con una diagnosi di malattia o condizione che rientra nell'ambito della ERN
(oltre 15.000 unità in più)



+38%

numero di nuovi pazienti inseriti nei registri
(oltre 17.000 unità in più)



+8,4%

numero di strumenti di supporto alle decisioni cliniche sviluppati, aggiornati o valutati

-14%

numero di casi di pazienti discussi nella piattaforma informatica per le discussioni cliniche transfrontaliere (CPMS)

-25,8%

numero di Linee Guida di Pratica Clinica sviluppate, aggiornate o valutate

Alcuni risultati della valutazione delle ERN, 2024 (dato aggregato)

Indicatore	Dato 2023	Dato 2024
6. Numero di nuovi pazienti indirizzati agli HCP della ERN con una diagnosi di malattia o condizione che rientra nell'ambito di competenza della ERN	396.146	411.612
7. Numero di casi di pazienti discussi nella piattaforma informatica per le discussioni cliniche transfrontaliere (CPMS)	1.140	978
10. Numero di nuovi pazienti (inseriti nel registro)	45.304	62.507
17. Numero di corsi di formazione accreditati sviluppati dalle ERN	2.501	1.875
21. Numero di partecipanti che hanno completato i corsi di formazione non accreditati	98.257	84.553
23. Numero di Linee Guida di Pratica Clinica sviluppate, aggiornate o valutate	1.040	772
24. Numero di strumenti di supporto alle decisioni cliniche sviluppati, aggiornati o valutati	351	387



A. LE MALATTIE RARE: UNA SFIDA DI SISTEMA

Descrizione ID

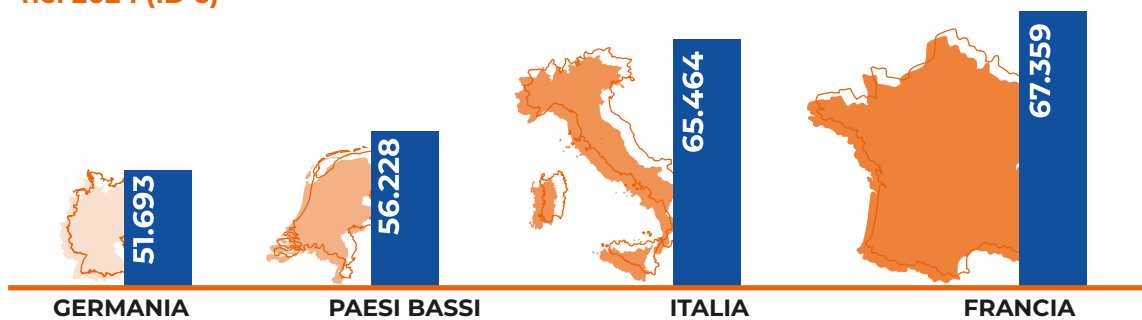
ID 6	Numero di nuovi pazienti indirizzati agli HCP della ERN con una diagnosi di malattia o condizione che rientra nell'ambito di competenza della ERN
ID 7	Numero di casi di pazienti discussi nella piattaforma informatica per le discussioni cliniche transfrontaliere (CPMS)
ID 10	Numero di nuovi pazienti (inseriti nel registro)
ID 11	Percentuale di pazienti della ERN inclusi nel registro
ID 16	Mappatura dell'uso degli Orphacode in tutte le unità cliniche
ID 23	Numero di Linee Guida di Pratica Clinica sviluppate, aggiornate o valutate
ID 24	Numero di strumenti di supporto alle decisioni cliniche sviluppati, aggiornati o valutati

Alcuni risultati della valutazione delle ERN, 2023-2024

Dati 2024	Indicatore						
ERN	ID 6	ID 7	ID 10	ID 11	ID 16	ID 23	ID 24
ERN BOND	3.998	13	947	24%	70%	5	0
ERN CRANIO	9.492	1	908	10%	50%	0	2
Endo-ERN	21.052	149	15.983	76%	65%	2	5
ERN EpiCARE	12.737	31	6.643	52%	67%	24	1
ERKNet	6.883	7	4.982	72%	96%	65	5
ERN EYE	19.863	39	0	0%	62%	1	8
ERN LUNG	16.554	8	2.091	13%	64%	43	0
ERN-RND	7.439	80	8.116	n.d.	68%	1	9
ERN Skin	6.780	35	11	0,20%	68%	30	33
ERNICA	3.844	5	643	17%	58%	2	1
ERN EURACAN	41.449	197	14.281	35%	37%	4	0
ERN EURO-NMD	37.239	6	32	0%	67%	74	30
ERN Euro BloodNet	24.176	5	4.686	19%	44%	70	3
ERN eUROGEN	13.493	18	163	1%	50%	0	1
ERN GENTURIS	20.213	69	1.247	6%	52%	6	2
ERN GUARD HEART	24.547	24	245	1%	43%	20	2
ERN ITHACA	75.197	3	0	0%	79%	1	2
MetabERN	5.770	17	319	6%	64%	114	40

Dati 2024	Indicatore						
ERN	ID 6	ID 7	ID 10	ID 11	ID 16	ID 23	ID 24
ERN PaedCan	9.879	94	55	1%	35%	26	28
ERN RARE-LIVER	8.560	65	514	6%	48%	2	13
ERN ReCONNET	12.986	7	0	0%	46%	214	14
ERN RITA	20.887	28	0	0%	53%	67	156
ERN TRANSPLANT-CHILD	1.987	23	206	10%	50%	0	2
VASCERN	6.587	54	435	7%	60%	1	30

I Paesi con il più alto numero di nuovi pazienti indirizzati agli HCP della ERN nel 2024 (ID 6)



Numero di nuovi pazienti indirizzati agli HCP della ERN con la diagnosi di una malattia o condizione che rientra nell'ambito di competenza della ERN per Paese (ID 6)

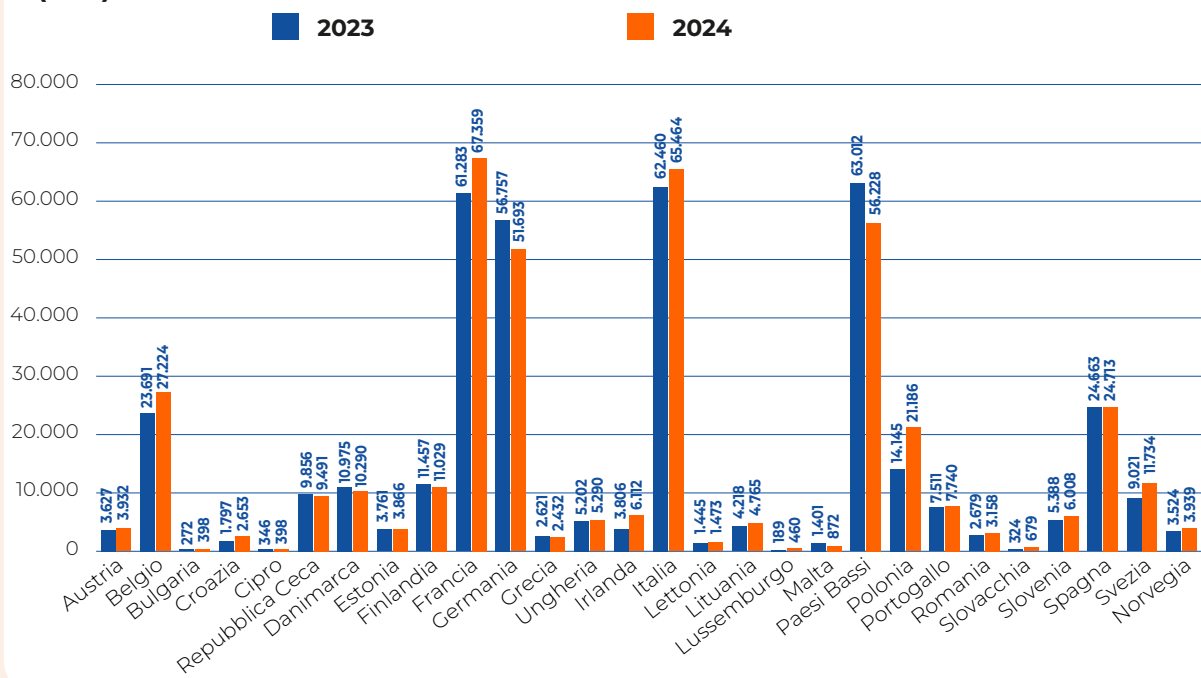


Tabella riassuntiva dei principali provvedimenti a livello comunitario inerenti le malattie rare (1998-2025)

1999	Decisione 1295/1999/CE del Parlamento europeo e del Consiglio del 29 aprile 1999 "Programma di azione comunitaria per le malattie rare (1999-2003)"
2000	Regolamento n. 141/2000/CE del Parlamento europeo e del Consiglio del 16 dicembre 1999, concernente i medicinali orfani
2004	Decisione della Commissione 2004/192/EC del 25 febbraio 2004 su "Community action in the field of public health" 2003-2008 (Istituzione Rare Diseases Task Force (RDTF))
2007	Decisione 1359/2007/CE del Parlamento europeo e del Consiglio del 23 ottobre 2007 "Secondo programma d'azione comunitaria in materia di salute (2008-2013)"
2008	Comunicazione della Commissione al Parlamento Europeo, al Consiglio, al Comitato Economico e Sociale Europeo e al Comitato delle Regioni "Le malattie rare: una sfida per l'Europa"
2009	Raccomandazione del Consiglio del 8 Giugno 2009 su un'azione nel settore delle malattie rare (2009/C 151/02) Decisione della Commissione europea n. 2009/872/EC del 30 novembre 2009 - "Istituzione del Comitato europeo di esperti sulle malattie rare, European Union Committee of Experts on Rare Diseases (EUCERD), in sostituzione della RDTF"
2011	Direttiva 2011/24/UE del Parlamento europeo e del Consiglio, del 9 marzo 2011, concernente l'applicazione dei diritti dei pazienti relativi all'assistenza sanitaria transfrontaliera
2014	Decisione delegata della Commissione del 10.3.2014 relativa ai criteri e alle condizioni che devono soddisfare le reti di riferimento europee e i prestatori di assistenza sanitaria che desiderano aderire a una rete di riferimento europea Decisione di esecuzione 2014/2087/UE della Commissione del 10.3.2014 che stabilisce criteri per l'istituzione e la valutazione delle reti di riferimento europee e dei loro membri e per agevolare lo scambio di informazioni e competenze in relazione all'istituzione e alla valutazione di tali reti Regolamento n. 536/2014 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 aprile 2014, sulla sperimentazione clinica dei medicinali per uso umano
2016	Consiglio d'Europa - Consiglio dei Ministri: raccomandazione agli Stati Membri (2016)6 circa la ricerca su materiale biologico di origine umana
2019	Decisione di esecuzione 2019/1269 UE della Commissione del 26 luglio 2019 (modifica Decisione di esecuzione 2014/287/UE)
2021	Regolamento (UE) 2021/2282 del Parlamento europeo e del Consiglio del 15 dicembre 2021 relativo alla valutazione delle tecnologie sanitarie e che modifica la Direttiva 2011/24/UE





***Sanfilippo Fighters
Guerriero Christian
Mamma Elsa***

IT

La fotografia della realtà italiana attraverso gli indicatori EUCERD

La **“Raccomandazione EUCERD sugli indicatori chiave per i Piani/le Strategie Nazionali per le Malattie Rare”** del 6 giugno 2013, ha definito, per la prima volta, un sistema di riferimento per confrontare lo stato dell'arte dei diversi Paesi nel settore delle malattie rare. La raccomandazione fornisce, infatti, un elenco di 21 indicatori la cui finalità è quella di assicurare la possibilità di rilevare, su base annuale, dati e informazioni rilevanti sul processo di pianificazione e di implementazione dei piani/delle strategie nazionali sulle malattie rare nei diversi Paesi Membri.

ID	Indicatore	ITALIA (2025)
1	Esistenza di regolamenti, leggi o equivalenti decisioni nazionali ufficiali, che supportano l'attuazione e lo sviluppo di un Piano Nazionale per le malattie rare	PNMR 2023-2026
2	Esistenza di un Comitato di esperti sulle malattie rare	Comitato Nazionale per le malattie rare (Decreto del 16 settembre 2022; insediamento in data 21 gennaio 2023). Decreto del 21 gennaio 2026: insediamento in data 21 maggio 2026
3	Rappresentanza ufficiale e permanente dei pazienti nelle fasi di sviluppo, monitoraggio e valutazione del Piano	Rappresentanti associazioni PcMR fra i componenti del Comitato Nazionale per le malattie rare
4	Adozione della definizione EU di malattia rara	Sì, Legge n. 175/2021 (art. 2)
5	Presenza di una politica nazionale per la creazione di Centri di competenza per le malattie rare	Sì, esistente, pienamente attuato (documento “Riordino della Rete Nazionale Malattie Rare”)
6	Numero di Centri di competenza nazionali e regionali rispondenti alla politica nazionale	Tutti 4,7 centri per milione di abitanti
7	Partecipazione dei Centri di Competenza nazionali e/o regionali alle Reti Europee di riferimento (ERN)	Sì (n=78)
8	Il Piano/Strategia supporta lo sviluppo di e la partecipazione a un sistema di informazione sulle malattie rare	Sì, nazionale, regionale e partecipazione in ORPHANET
9	Esistenza di Help-line per le malattie rare	Sì, nazionali e regionali, sostenute da finanziamenti pubblici e/o privati (per pazienti e operatori sanitari)
10	Presenza di una politica nazionale sullo sviluppo, adattamento e attuazione di linee guida di pratica clinica	No
11	Tipo di classificazione/codifica usato dal sistema sanitario	ICD9-CM - ICD10 + Orpha code (in alcune Regioni)
12	Esistenza di una policy nazionale sui registri e la raccolta di dati sulle malattie rare	Sì (RNMR e Registri regionali MR)
13	Esistenza di programmi e/o progetti di ricerca per le malattie rare	PROGETTI per le MR all'interno del programma generale di ricerca + PNRR

ID	Indicatore	ITALIA (2025)
14	Partecipazione in iniziative di ricerca europee e internazionali	Si, varie
15	Numero di Prodotti Medicinali Orfani (OMP) con l'autorizzazione dell'UE al commercio disponibili nel Paese	140 (2024)
16	Esistenza di un sistema governativo per l'uso compassionevole dei medicinali	Si
17	Esistenza di programmi di supporto all'integrazione dei malati rari nella loro vita quotidiana	Si, le persone con MR possono accedere ai programmi generali per le persone con disabilità + L. 175/2021 (art. 6 Fondo di solidarietà MR) + L. 106/2025 (permessi/ congedo lavorativo)
18	Esistenza di una policy/decisione per assicurare la sostenibilità a lungo termine del Piano/Strategia	No, l'assistenza delle malattie rare è finanziata all'interno del FSN ripartito alle regioni
19	Ammontare dei fondi pubblici allocati al Piano/Strategia	Nessun fondo erogato in maniera dedicata e strutturata
20	Fondi pubblici specifici allocati per la ricerca sulle malattie rare	Si, fondo AIFA per la ricerca indipendente sulle MR (17,8 ML €)
21	Fondi pubblici specificatamente allocati per progetti/azioni di ricerca sulle malattie rare per anno dall'inizio del piano	Informazione non disponibile

Jennifer Van Der Park
hEDS, MCAD, Dysautonomia, Léri-Weill syndrome
*Foto scattata da Alexandra Mantovanelli Krantz,
fotografa con base nei Paesi Bassi, anche lei vive
con una malattia rara*



A. LE MALATTIE RARE: UNA SFIDA DI SISTEMA

L'attuazione della Legge n. 175/2021

La legge 10 novembre 2021 n. 175 *“Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani”* è stata pubblicata in data 27 novembre 2021 sulla Gazzetta Ufficiale ed è entrata in vigore il 12 dicembre 2021.



Provvedimento	Riferimento L. 175/2021	Responsabile	Termine temporale	Stato di attuazione al 15 maggio 2026
Aggiornamento dell'elenco delle malattie rare	art. 4 comma 4 e comma 5	Ministro della salute, di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze	Non definito	In attesa Decreto ministeriale dopo parere favorevole commissioni parlamentari
Regolamento di attuazione del Fondo di solidarietà per le persone con malattie rare	art. 6 commi da 1 a 4	Ministero del lavoro e delle politiche sociali, di concerto con il Ministero della Salute e con il Ministero dell'economia e delle finanze e previo Accordo in Conferenza Stato-Regioni/PP. AA. sentito INPS	12 marzo 2022	Non attuato
Istituzione del Comitato Nazionale Malattie rare	art. 8 comma 1	Ministro della salute	10 febbraio 2022	Attuato (Alla scadenza del primo mandato - gennaio 2026 - il Comitato è stato rinnovato e si è insediato a maggio 2026)
Piano Nazionale Malattie Rare	art. 9 comma 1 e comma 2	Accordo Conferenza Stato-Regioni/PP.AA. sentiti Comitato Nazionale Malattie Rare e CNMR	12 marzo 2022 (in sede di prima attuazione)	Approvato in data 24 maggio 2023 e in corso di implementazione
Riordino della Rete nazionale per le malattie rare articolata nelle reti regionali e interregionali	art. 9 comma 1 e comma 3	Accordo Conferenza Stato-Regioni/PP.AA. sentiti Comitato Nazionale Malattie Rare e CNMR	12 marzo 2022 (in sede di prima attuazione)	Approvato in data 24 maggio 2023; implementato da tutte le Regioni entro il 31.12.2025
Regolamento credito d'imposta per sviluppo di protocolli terapeutici sulle malattie rare e dei farmaci orfani	art. 12 comma 1 e comma 3	Ministro della Salute, di concerto con il Ministro dell'Università e della ricerca e con il Ministro dell'economia e finanze	12 giugno 2022	Non attuato
Estensione degli interventi di sostegno, di cui al decreto del Ministro dell'istruzione, dell'università e della ricerca n. 593 del 26 luglio 2016, alle imprese che intendono svolgere studi finalizzati alla scoperta, alla registrazione e alla produzione di farmaci orfani o di altri trattamenti altamente innovativi	art. 12 comma 5 e comma 6	Ministro dell'Università e della Ricerca	12 giugno 2022	Non attuato
Accordo per le azioni informative sulle malattie rare	art. 14 comma 2	Accordo Conferenza Stato-Regioni/PP.AA.	12 marzo 2022	Non attuato
Adozione di strumenti adeguati per le azioni informative sulle malattie rare	art. 14 comma 3	Centri di coordinamento regionali/interregionali	12 giugno 2022	Non attuato
Relazione sullo stato di attuazione della legge	art. 14 comma 5	Ministro della salute con il supporto del Comitato Nazionale Malattie Rare	Entro il 31 dicembre di ogni anno	Non attuato; in corso di preparazione la relazione, che sconta anche i ritardi sulle azioni precedenti.

Tabella riassuntiva dei principali provvedimenti a livello nazionale inerenti le malattie rare (1998-2025)

	Piano Sanitario Nazionale 1998-2000
1998	Decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124 (articolo 5, l'individuazione delle malattie rare per le quali è riconosciuto il diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo per le prestazioni di assistenza sanitaria correlate)
2001	Decreto del Ministro della Sanità del 18 maggio 2001, n. 279
2002	Accordo Conferenza Stato Regioni del 11 luglio 2002 (rep. 1485)
2006	Piano Sanitario Nazionale 2006-2008
2007	Accordo Conferenza Stato Regioni del 10 maggio 2007 (rep. 103)
2010	Accordo Conferenza Stato-Regioni del 8 luglio 2010 (rep. 76)
2013	Legge 147 del 27 dicembre 2013 "Disposizioni per la formazione del bilancio annuale e pluriennale dello Stato (Legge di stabilità 2014)", Articolo 1, Comma 229)
	Decreto legislativo n. 38 del 4 marzo 2014 "Attuazione della direttiva 2011/24/UE concernente l'applicazione dei diritti dei pazienti relativi all'assistenza sanitaria transfrontaliera, nonché della direttiva 2012/52/UE, comportante misure destinate ad agevolare il riconoscimento delle ricette mediche emesse in un altro stato membro"
2014	Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016, adottato con Accordo Conferenza Stato Regioni del 16 ottobre 2014 (rep. 140)
	Legge 190 del 23 dicembre 2014 "Disposizioni per la formazione del bilancio annuale e pluriennale dello Stato (Legge di stabilità 2015)", Articolo 1, Comma 167
2015	Accordo Conferenza Stato Regioni del 22 gennaio 2015 (rep. 4) sulla teleconsulenza ai fini di potenziare il funzionamento delle reti regionali per i malati rari
2016	Legge n. 167 del 19 agosto 2016 "Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie"
	Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri del 12 gennaio 2017 "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502"
2017	Decreto del Ministero della Salute del 7 settembre 2017 "Disciplina dell'uso terapeutico di medicinale sottoposto a sperimentazione clinica"
	Accordo Conferenza Stato-Regioni del 21 settembre 2017 per la realizzazione della Rete Nazionale dei Tumori Rari
2018	Legge 11 gennaio 2018, n. 3 "Delega al Governo in materia di sperimentazione clinica di medicinali nonché disposizioni per il riordino delle professioni sanitarie e per la dirigenza sanitaria del Ministero della salute"
	Legge 30 dicembre 2018, n. 145. "Bilancio di previsione dello Stato per l'anno finanziario 2019 e bilancio pluriennale per il triennio 2019-2021"
2019	Decreto legislativo 14 maggio 2019, n. 52 "Attuazione della delega per il riassetto e la riforma della normativa in materia di sperimentazione clinica dei medicinali ad uso umano, ai sensi dell'articolo 1, commi 1 e 2, della legge 11 gennaio 2018, n. 3"
	Legge 28 febbraio 2020, n. 8 di conversione del Decreto Legge 30 dicembre 2019, n. 162 "Disposizioni urgenti in materia di proroga di termini legislativi, di organizzazione delle pubbliche amministrazioni, nonché di innovazione tecnologica"
2021	Legge 10 novembre 2021, n. 175 "Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani"
2023	Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026 e Documento di riordino della rete nazionale delle malattie rare - Accordo Conferenza Stato Regioni del 24 maggio 2023 (rep. CSR 121/2023)
	Decreto del Ministero della Salute, di concerto con il MEF, del 23 giugno 2023, "Definizione delle tariffe dell'assistenza specialistica ambulatoriale e protesica"
2024	Decreto 25 novembre 2024 del Ministro della Salute, di concerto con il Ministro dell'Economia e delle Finanze recante "Definizione delle tariffe relative all'assistenza specialistica ambulatoriale e protesica"

Classe 2000, lo schiacciatore serbo è arrivato nelle squadra canturina alla fine di novembre 2025



La Campi Reali sfida Porto Viro, Luka Tadic: «Abbiamo qualità»

CANTÙ (m.17). Classe 2000, Luka Tadic è arrivato alla fine di novembre con l'obiettivo di aiutare la Campi Reali a svolgere dopo un inizio di stagione complesso. Lo schiacciatore serbo ha contribuito al buon periodo di forma del canturino che si stanno preparando alla decima trasferta contro Porto Viro.

Tadic ha esordito con un ottimo debutto contro la Stella Rossa per poi trasferirsi al Partizan Belgrado. Nella scorsa stagione si è diviso tra il Novak Mosty Mka Brest in Polonia e il Cong An Ti Ho Chi Minh in Vietnam. Poi, dopo essersi allenato con Ve-

ro Volley Milano e Aquila S. Bernabè, Canale, lo schiacciatore si è accasato a Cantù. I ragazzi di coach Alessio Zangoni giocheranno domenica 25 alle 18, un match importante per la salvezza. Porto Viro, infatti, si trova al penultimo posto con un vantaggio di tre punti sulla Campi Reali.

I canturini sono reduci dallo 0-3 casalingo contro La Proverga, compromettendo così la Tadic: «Non è la migliore partita da analizzare. Abbiamo avuto problemi ad adattarsi al loro gioco. Siamo stati troppo lenti e non stavamo facendo le cose giuste, così la gara è sfuggita via. Non è

stata la nostra miglior e può succedere. Ora cerchiamo di tornare a centrare sulla palla. Il serbo evidenzia un buon intuito e un buon intuito. È fatto fatica con chi è più in classifica. Tutte le volte che abbiamo avuto un po' di problemi, nella qualità. Abbiamo già provato di essere un squadra». Il campionato, lo ha anche Tadic stesso, è un campionato molto complesso. Vedete sfide complicate giornate: «È una lega dura e questo è un fattore positivo per i giocatori».

Vajaian e Rho sono passate dal gruppo «Attività» alle gare del promozionale Briantea: esordio per due nuotatrici

CANTÙ (m.17). Tanta soddisfazione per Patricia Vajaian e Giulia Rho, due nuotatrici della Briantea che hanno fatto il loro esordio in gara con la squadra promozionale lo scorso fine settimana a Villa Guardia.

Emanuela Riva, una delle volonte che allena il gruppo «Attività» insieme a Margherita e Valeria, racconta: «Ogni ragazza ha dentro di sé tanta voglia di esprimersi e la pratica sportiva lo permette. Mi sento privilegiata a vedere tutto ciò. Durante la gara eravamo più agitate noi, delle ragazze, ma poi è andata benissimo». Riva prosegue: «Loro hanno rifiutato ciò che abbiamo proposto nelle nostre

lezioni. Sono riuscite a reggere bene la tensione, forse anche più di noi. Era la prima gara e ci servivano che fosse una bella esperienza per loro e per le famiglie. Ce la stanno mettendo tutta ed era un momento di riscatto del lavoro fatto da parte di tutti. Noi da soli non facciamo un granché se la famiglia non ha fiducia. Ci dev'essere un patto educativo di collaborazione».

Un patto che c'è e si è visto in vasca: «Penso sia bello vedere la dimostrazione di ciò che hanno imparato i loro figli. È una soddisfazione». Il primo febbraio Patricia e Giulia faranno un'altra gara a Saronno.

Riva specifica: «Dal punto di vista tecnico si sono ricordate buona parte delle cose dette nel corso. Hanno seguito i nostri consigli e cercato di fare bene, siamo molto contenti». L'esordio delle due nuotatrici si origina in estate quando il gruppo di «Attività» era stato coinvolto nel memorial Caparaso con una batteria dimostrativa. I buoni risultati hanno aperto alla possibilità di far gareggiare alcuni nuotatori tra di loro. Riva e le volonte proseguono negli allenamenti per far migliorare i loro atleti con la possibilità di inserirli nel gruppo promozionale e far assaggiare loro il clima elettrizzante della gara.



Le due volonte con Patricia Vajaian, a sinistra, e Giulia Rho, a destra

**Patri, 16 anni
Syngap1
Esordio nel nuoto**



Giuseppe, 12 anni
Sindrome di Kleefstra
equitazione

A3. Le persone con malattia rara in Italia



Secondo i dati dello studio pubblicato sull'European Journal of Human Genetics nel 2019, la prevalenza delle malattie rare sarebbe compresa tra il 3,5% e il 5,9% della popolazione a livello mondiale.

Il numero complessivo di persone con malattia rara in Italia sarebbe quindi compreso fra i 2,1 e i 3,5 milioni di persone

Aumenta la copertura dei registri regionali delle malattie rare (RRMR) che considerano solo le malattie rare con codice di esenzione: oltre 520.000 le persone con malattia rara viventi al 31.12.2024 e inserite nei RRMR della Regione di residenza.

Quasi 25.000 casi in più rispetto all'anno precedente.



La prevalenza delle persone con malattia rara viventi al 31.12.2024 e inserite nei RRMR sale a **0,90% (0,98% nei minori di 18 anni)** dallo 0,30% della prima edizione del Rapporto MonitoRare nel 2015.



	31/12/2024	31/12/2023	31/12/2022	31/12/2021	31/12/2020
N. PcMR viventi inserite nei RRMR della Regione di residenza	520.026	495.274	468.948	425.266	377.194
<i>di cui minori</i>	81.215	79.685	75.702	76.158	71.151
Prevalenza stimata sulla popolazione totale	0,90%	0,84%	0,80%	0,74%	0,67%
Prevalenza stimata sulla popolazione minorile	0,98%	0,94%	0,88%	0,84%	0,80%
Percentuale di popolazione italiana coperta dai dati dei RRMR che hanno collaborato alla rilevazione	100%	100%	96,9%	96,9%	94,3%

Persone con malattia rara di cui all'Allegato 7 del DPCM 12.01.2017 residenti in Regione e inserite nel RRMR nel 2023 e nel 2024 (dati viventi al 31/12)

Regione/PA	N. PcMR residenti inserite nei RRMR		Variazione annuale 2024/2023
	al 31/12/2024	al 31/12/2023	
Abruzzo	5.528	4.774	15,8%
Basilicata		1.114	
Calabria		12.630	
Campania	33.947	33.549	1,2%
Emilia-Romagna	49.125	46.905	4,7%
Friuli-Venezia Giulia	10.647	8.975	18,6%
Lazio	38.839	44.388	-12,5%
Liguria	9.996	8.939	11,8%
Lombardia	110.199	103.645	6,3%
Marche	12.916	11.208	15,2%
Molise	733	869	-15,7%
Piemonte e Valle d'Aosta	58.025	54.996	5,5%
P.A. Bolzano	5.740	5.438	5,6%
P.A. Trento	5.731	5.287	8,4%
Puglia	30.536	26.633	14,7%
Sardegna			

A. LE MALATTIE RARE: UNA SFIDA DI SISTEMA

Regione/PA	N. PcMR residenti inserite nei RRMR		Variazione annuale 2024/2023
	al 31/12/2024	al 31/12/2023	
Sicilia	21.129	18.894	11,8%
Toscana	43.086	39.674	8,6%
Umbria	8.305		
Veneto	50.673	49.023	3,4%



Rilevante il fenomeno della mobilità sanitaria: la stima della mobilità fra Regioni sui dati dei RRMR è pari al **18% nella popolazione complessiva** e arriva al **24% nei minori**.



La stima (comprensiva del fenomeno della mobilità) **del numero di persone con malattia rara esenti e viventi a fine 2024 è compresa fra le 625.000 unità e le 767.000 unità**. La stima dei minori è compresa fra le 106.000 e le 132.000 unità.

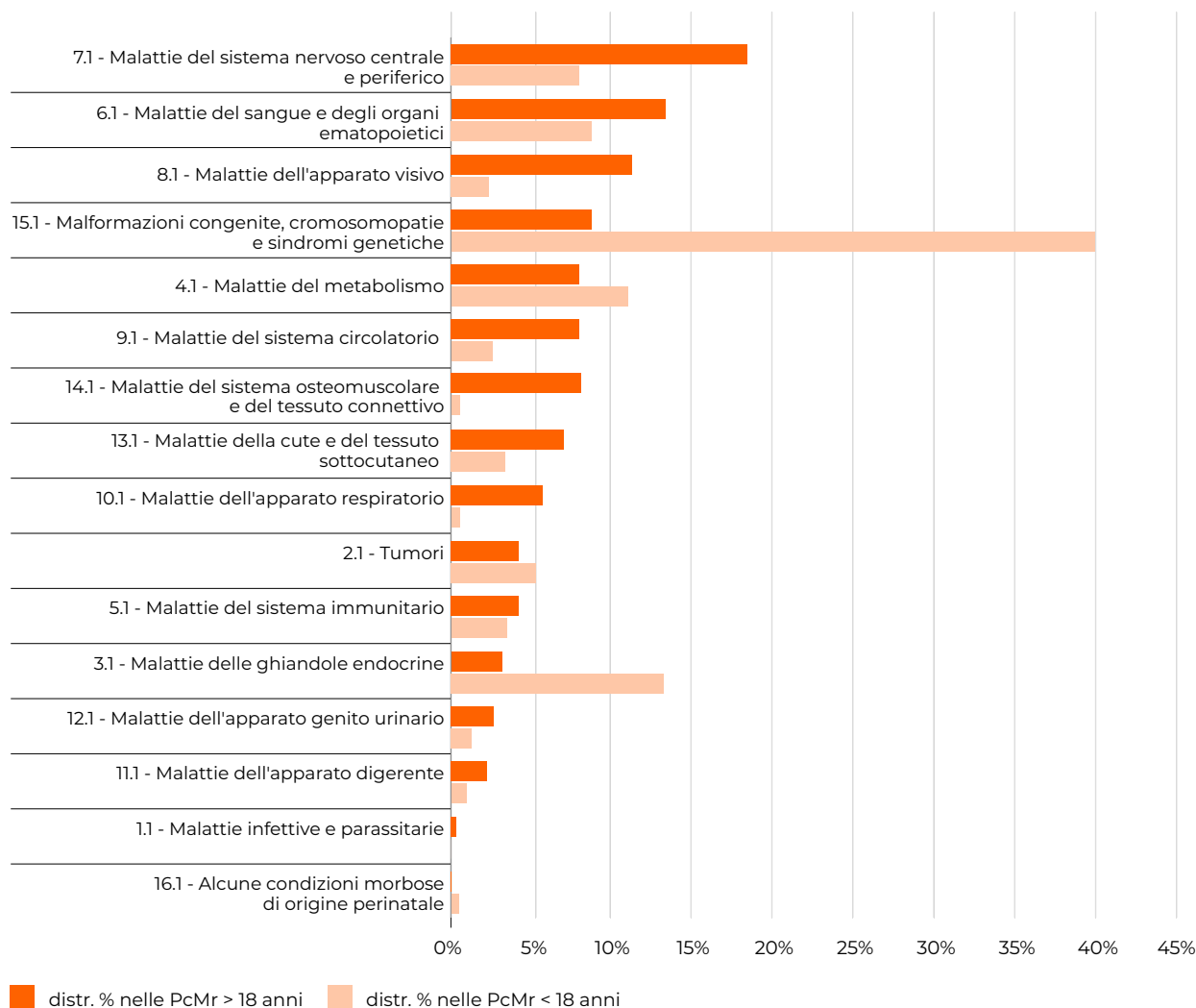


I dati contenuti nei RRMR sono relativi a tutte le malattie rare di cui all'Allegato 7 del DPCM 12.01.2017: il gruppo più presente è quello delle **“Malattie del sistema nervoso centrale e periferico”** con il **14,9%**, seguito dal gruppo **“Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche”** con il **14,1%** e dal gruppo **“Malattie del sangue e degli organi ematopoietici”** con il **12,7%**. Tutti gli altri gruppi di patologie fanno registrare un peso percentuale sul totale minore del 10%.



Molto significative le differenze per età: nei bambini/ragazzi il **40% delle malattie rare sono ascrivibili al gruppo delle “Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche”**, il cui peso percentuale si riduce **al 9,0% negli adulti** per i quali la classe modale risulta, invece, essere il gruppo delle **“Malattie del sistema nervoso centrale e periferico”**.

La distribuzione per gruppi di patologia ed età delle persone con malattia rara di cui all'Allegato 7 del DPCM 12.01.2017 in Italia al 31.12.2024



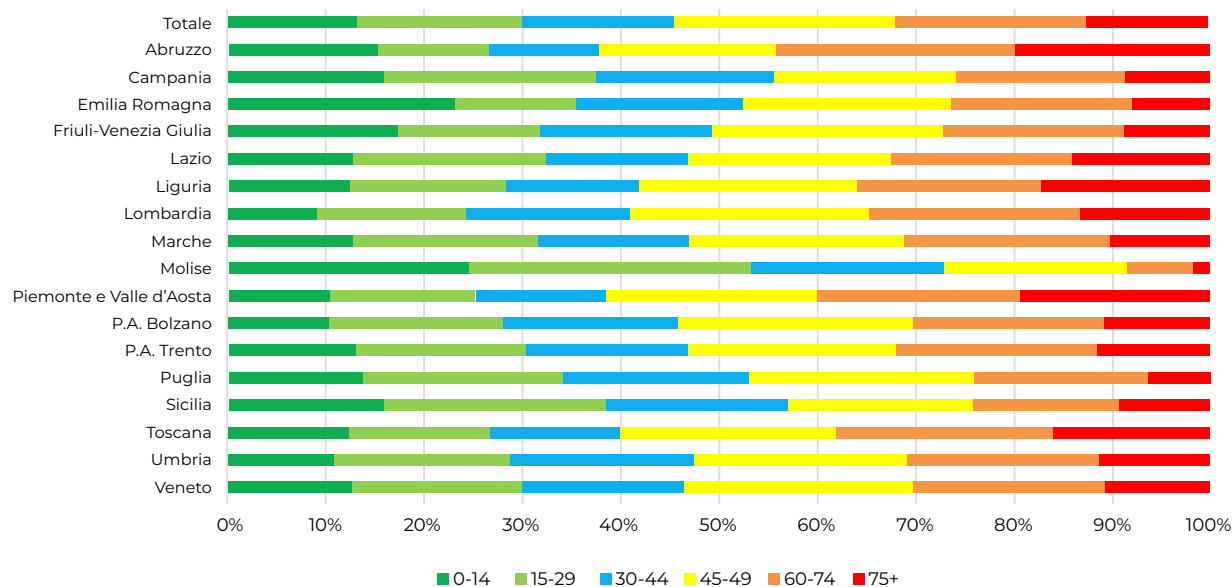
Poco meno di 1 persona con malattia rara su 6 di quelle inserite nei RRM ha meno di 18 anni.



Mentre circa 2 su 6 ha più di 60 anni.

A. LE MALATTIE RARE: UNA SFIDA DI SISTEMA

Distribuzione per fasce d'età delle persone con malattia rara di cui all'Allegato 7 del DPCM 12.01.2017 residenti in Regione e inserite nel RRMR (dati viventi al 31.12.2024)



Valentina
Narcolessia

B1. Prevenzione e percorso diagnostico

Da fine 2023 il **programma di screening neonatale esteso (SNE)** è attivo a pieno regime e con **piena copertura della popolazione in tutte le Regioni/Province Autonome** e si può considerare **raggiunta** l'omogeneizzazione delle malattie metaboliche ereditarie inserite nei pannelli di screening a livello regionale ai sensi della Legge n. 167/2016.

Sono 49 le malattie metaboliche ereditarie oggetto di screening neonatale che ora costituiscono il panel di base comune a livello nazionale:

- **36 sono le malattie metaboliche** identificate con metodica di spettrometria di massa tandem;
- **9 le malattie metaboliche ereditarie** che entrano in diagnosi differenziale con le malattie oggetto di screening neonatale con metodica di massa tandem;
- **4 patologie** sono identificate con metodica diversa.



Umberto
Sindrome di Williams



La Conferenza Stato-Regioni ha raggiunto un accordo in data 23 ottobre 2025 su due atti relativi ai nuovi LEA che prevedono anche un aggiornamento del panel dello screening neonatale esteso:

- un Parere, ai sensi dell'articolo 1, comma 559, della legge 28 dicembre 2015, n. 208, sullo schema di decreto del Ministro della salute, di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze, recante "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502" (Repertorio atti n. 184/CSR del 23 ottobre 2025) che, fra le altre cose, prevede il **riconoscimento formale nei LEA dello screening per la SMA** (cd. **DM " iso-risorse"** in quanto misure già coperte dalle risorse SSN esistenti). Il provvedimento è stato trasmesso a fine marzo 2026 alle Camere per l'acquisizione del parere parlamentare. La X Commissione permanente (Affari sociali, sanità, lavoro pubblico e privato, previdenza sociale) del Senato della Repubblica ha espresso parere favorevole in data 1 aprile 2026 mentre la XII Commissione permanente (Affari sociali) della Camera dei Deputati ha espresso parere favorevole in data 15 aprile 2026. A questo punto manca solo la firma del provvedimento da parte del Ministro della Salute di concerto con il Ministro dell'Economia e delle Finanze e la successiva pubblicazione in Gazzetta Ufficiale che determinerà l'entrata in vigore dei nuovi LEA.
- un'Intesa, ai sensi dell'articolo 1, comma 554, della legge 28 dicembre 2015, n. 208, sullo schema di decreto del Presidente del Consiglio dei ministri, su proposta del Ministro della salute, di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze, concernente "modifiche e integrazioni al decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 12 gennaio 2017", recante "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502" (Repertorio atti n. 176/CSR del 23 ottobre 2025). Questo secondo atto, il cui iter di approvazione è più articolato, comprende, fra le altre cose, anche **l'ampliamento del panel dello SNE ad 8 ulteriori patologie (comprese nella L. 145/2018) portando quindi a 58 il numero di patologie screenate in Italia:**
 - Immunodeficienze combinate gravi (SCID)
 - Deficit di adenosina deaminasi (ADA-SCID) e deficit di purina nucleoside fosforilasi (PNP-SCID);
 - Iperplasia Surrenalica Congenita da deficit della 21-Idrossilasi;
 - Mucopolisaccaridosi tipo 1(MPS I)
 - Adrenoleucodistrofia legata all'X (X-ALD);
 - Malattia di Fabry;
 - Malattia di Gaucher – Deficit di glucocerebrosidasi;
 - Malattia di Pompe (Glicogenosi di tipo 2).

Sono, inoltre, **13 le Regioni/PPAA che hanno ampliato**, spesso nell'ambito di progetti sperimentali, **il panel di malattie considerate nello screening neonatale** anche ad altre patologie.

N° di patologie incluse nello screening neonatale nella Regione/P.A. al 31.12.2025 ¹			
Regione/PA	comprese nel DM del 13 ottobre 2016	comprese nella Legge n. 145 del 30 dicembre 2018 ²	altre patologie oggetto di screening ³
Abruzzo	47	7	2
Basilicata	47	10	2
Calabria	47	1	0
Campania	47	2	0
Emilia-Romagna	47	7	0
Friuli-Venezia G.	47	11	2
Lazio	47	9	0
Liguria	47	10	0
Lombardia	47	6	1
Marche	47	2	0
Molise	47	2	3
PA Bolzano	47	4	3
PA Trento	47	8	2
Piemonte	47	3	0
Puglia	47	19	0
Sardegna	47	0	2
Sicilia	47	9	1
Toscana	47	19	2
Umbria	47	0	2
Valle d'Aosta	47	1	2
Veneto	47	11	1



Ad oggi, **l'archivio centralizzato sugli esiti dello SNE, previsto dalla L. 167/2016, non è ancora stato realizzato** ed i dati disponibili sulla copertura degli screening sono derivati dall'annuale "Rapporto tecnico sui Programmi di Screening Neonatale in Italia" curato dalla SIMMESN che, nel 2025, per la prima volta ha reso disponibili anche dati sugli esiti.

1. Sono escluse dal conteggio l'Ipotiroidismo Congenito (IC) e Fibrosi Cistica (FC).

2. Nel conteggio sono incluse le patologie che nella Regione/PA sono garantite a tutti i neonati e quelle in fase di sperimentazione e quindi garantite solamente a una parte della popolazione.

3. Ibid.



Eleonora Ciannella
Malattia di Behçet con interessamento intestinale
"La parte invisibile è sempre la più difficile da raccontare"

Dati dell'attività di screening per Ipotiroidismo congenito, Fibrosi cistica e SNE (anno 2024)

Patologia	N casi esaminati	N casi confermati	% casi confermati su casi esaminati
Ipotiroidismo congenito	376.377	446	0,12%
Fibrosi cistica	376.219	154 ⁴	0,04%
SNE	376.149	260	0,07%

Dati dell'attività di screening per Galattosemia e Deficit di Biotinidasi (anno 2024)

Patologia	N casi esaminati	N casi confermati	% casi confermati su casi esaminati
Galattosemia	376.337	48	0,01%
Deficit di Biotinidasi	376.337	112	0,03%

Dati dell'attività di screening per patologie non incluse nel DM 13 ottobre 2016 (al 31.12.2024)

Patologia	N casi esaminati	N casi confermati	% casi confermati su casi esaminati
Iperplasia surrenalica congenita	190.658	10	0,005%
Malattie lisosomiali	78.963	18	0,023%
Immunodeficienze	85.193	10	0,012%
ADA/PNP SCIDs	168.572	3	0,002%
Deficit G6PD	27.222	199	0,731%
SMA	283.831	30	0,011%
Adrenoleucodistrofia X-linked	127.432	6	0,005%
AADC Deficit di decarbossilasi degli L Aminoacidi aromatici	100.168	0	0,000%
Leucodistrofia Metacromatica	26.239	0	0,000%

La legge di bilancio 2026 ha istituito presso il Ministero della Salute un **Fondo dedicato** - con una dotazione di 500.000 euro per ciascuno degli anni 2026 e 2027 - per consentire alle Regioni e PPAA, in attesa dell'estensione del panel di patologie previste dalla Legge n. 167/2016, di **avviare progetti pilota di ampliamento del panel dello SNE**.

4. Di cui 84 CFSPID (CF Screening Positive, Inconclusive Diagnosis) una condizione che identifica i bambini che risultano positivi alla fibrosi cistica durante lo screening neonatale, ma che non presentano i criteri per la diagnosi di FC, cioè il test del sudore con risultato patologico e la presenza di due varianti del gene CFTR causanti malattia.

B. IL PANORAMA ITALIANO

Il DPCM 12 gennaio 2017 “Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza” all’art. 38 garantisce a tutti i neonati le prestazioni necessarie alla diagnosi precoce della sordità congenita e della cataratta congenita. **Da fine 2024 gli screening audiologico neonatale e oftalmologico neonatale sono finalmente entrambi attivi in tutto il territorio nazionale.**



Screening audiologico

Anno	Numero di regioni/ PPAA con screening audiologico attivo	Numero di diagnosi	Numero di neonati esaminati	Tasso di diagnosi (x 1.000 esaminati)
2022	20/21	362	185.207	2
2023	21/21	410	166.130	2,5
2024	21/21	283	196.065	1,4
2025	21/21	281	164.169	1,7



Screening oftalmologico

Anno	Numero di regioni/ PPAA con screening oftalmologico attivo	Numero di diagnosi	Numero di neonati esaminati	Tasso di diagnosi (x 1.000 esaminati)
2022	18/21	11	83.120	0,13
2023	19/21	17	80.140	0,21
2024	21/21	37	108.847	0,34
2025	21/21	27	93.875	0,3

La legge di bilancio 2024 ha istituito presso il Ministero della Salute un “**Fondo per i test Next-Generation Sequencing per la diagnosi delle malattie rare**” con una **dotazione di 1 milione di euro per il 2024** per il potenziamento dei test di profilazione genomica come indagine di prima scelta o approfondimento diagnostico nelle malattie rare per le quali sono riconosciute evidenza e appropriatezza, o nei casi sospetti di malattia rara non identificata. La legge di bilancio 2025 ha confermato lo stanziamento anche per l’anno 2025. **Ad oggi mancano, però, ancora i provvedimenti attuativi.** La **legge di bilancio 2026 prevede, più genericamente, una riserva di finanziamento del fabbisogno sanitario nazionale standard**, pari a 238 milioni di euro annui a decorrere dall’anno 2026, al fine di potenziare le misure in materia di prevenzione collettiva e sanità pubblica, **incluso fra gli interventi nel settore anche il potenziamento dei test di Next-Generation Sequencing per la profilazione delle malattie rare e la realizzazione di accertamenti diagnostici nell’ambito degli screening neonatali per l’individuazione precoce della leucodistrofia metacromatica.**



Marina Mazza
Sindrome Kabuki

B2. Presa in carico

A fine 2025, sono 17 le Regioni/PPAA che hanno inserito il tema delle malattie rare nell'ambito degli strumenti generali di programmazione sanitaria (vigenti o in via di approvazione nel 2025) o che hanno definito un Piano Regionale Malattie Rare.



Sono **275 i centri di riferimento per le malattie rare** identificati da Regioni/PPAA (4,7 per 1 milione di abitanti).

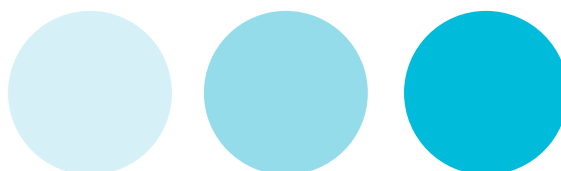
	2021	2022	2023	2024	2025
N° Centri di Riferimento	223	235	258	262	275
Tasso ogni 1.000.000 abitanti	3,7	4,0	4,4	4,4	4,7



78 di questi centri sono parte di almeno una ERN (erano 66 fino a fine 2021).

Anche dopo la call di allargamento delle ERN permane l'eterogeneità nella distribuzione geografica dei centri italiani che partecipano alle ERN: 7 Regioni/PPAA non hanno alcun centro di riferimento partecipante alle ERN e il 61,5% (n= 48) degli ospedali che partecipano ad almeno una ERN si trova nelle regioni settentrionali.

Regione/PA	% di presidi della rete malattie rare della Regione/PA membri di una ERN sul totale di HCP italiani nelle ERN (al 31.12.2025)	Numero di ERN in cui è presente almeno un presidio della Regione/PA (al 31.12.2025)	% di ERN in cui è presente almeno un presidio della Regione/PA (al 31.12.2025)
Abruzzo	0,0%	0	0,0%
Basilicata	0,0%	0	0,0%
Calabria	0,0%	0	0,0%
Campania	7,7%	14	58,3%
Emilia-Romagna	12,8%	18	75,0%
Friuli-Venezia G.	3,8%	6	25,0%
Lazio	10,3%	24	100%
Liguria	2,6%	14	58,3%
Lombardia	26,9%	24	100%
Marche	1,3%	3	12,5%
Molise	0,0%	0	0,0%
Piemonte e Valle d'Aosta	6,4%	16	66,7%
PA Bolzano	0,0%	0	0,0%
PA Trento	0,0%	0	0,0%
Puglia	3,8%	8	33,3%
Sardegna	0,0%	0	0,0%
Sicilia	6,4%	7	29,2%
Toscana	7,7%	19	79,2%
Umbria	1,3%	1	4,2%
Veneto	9,0%	23	95,8%
ITALIA	100,0%	24	100%



B. IL PANORAMA ITALIANO

Nel corso del 2025 sono stati approvati altri **19 Percorsi Diagnostico Terapeutico Assistenziali** (PDTA) da parte di Regioni/PPAA portando il numero complessivo a **361 PDTA** definiti a fine 2025.



Il Piano nazionale malattie rare 2023 – 2026, ha inserito anche il tema dei trattamenti **non farmacologici** fra gli assi principali di intervento strategico per le malattie rare riconoscendone l'apporto nel migliorare la qualità di vita delle PcMR.



Trattamenti non farmacologici

Sono più di 3 su 10 le PcMR che hanno un piano di presa in carico che prevede l'erogazione di trattamenti non farmacologici, anche se con una rilevante variabilità a seconda del territorio regionale (dati basati su 11 Regioni/PPAA; oltre 427.000 PcM).



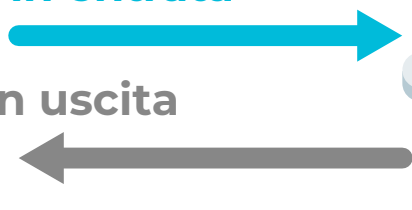
Trattamenti farmacologici

Sono invece 8 su 10 le PcMR che hanno un piano di presa in carico che prevede l'erogazione di trattamenti farmacologici (dati basati su 11 Regioni/PPAA; oltre 427.000 PcM).

Assistenza sanitaria transfrontaliera: l'Italia si caratterizza per un livello decisamente più elevato di mobilità attiva - dato che si conferma in aumento anche nel 2024 con 1.672 pazienti in entrata rispetto alla mobilità passiva (pazienti in uscita, 395 nel 2024).

1.672 pazienti in entrata

395 pazienti in uscita



Da diversi anni **UNIAMO** promuove azioni per mantenere alta l'attenzione anche sugli aspetti socio-assistenziali che sono cruciali per garantire la qualità di vita delle persone con malattia rara e dei loro familiari e caregiver. Oltre alla promozione di azioni di confronto con altre associazioni, la Federazione è affiliata dal 2022 al Forum del Terzo Settore dove ha un ruolo nella consulta che si occupa di welfare ed è **invitata permanente all'Osservatorio nazionale sulla condizione delle persone con disabilità**.



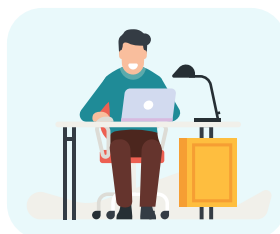
Secondo i dati dell'ultimo sondaggio del Rare Barometer promosso nel 2025 da EURORDIS-Rare Diseases Europe

8 persone con malattia rara su 10

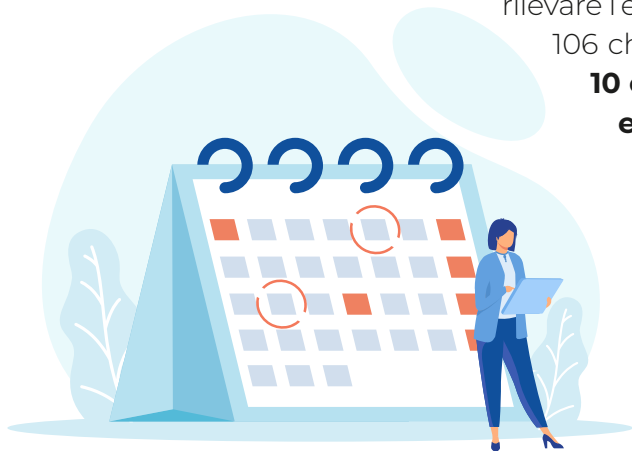


vivono con una disabilità e la maggior parte vive con una serie di disabilità complesse

Al riguardo, uno degli elementi di maggiore interesse per le persone con malattia rara è rappresentato dalla riforma prevista dal PNRR e avviata con la **Legge delega sulla disabilità**, (Legge 22 dicembre 2021 n. 227) a cui hanno fatto seguito diversi decreti attuativi e, in particolare, il Decreto legislativo 3 maggio 2024, n. 62. Sulla base di questo provvedimento **è stata avviata la sperimentazione dell'elaborazione e attuazione del progetto di vita individuale personalizzato e partecipato**, prima in 9 province a partire dal 1° gennaio 2025, arrivate a 20 a fine 2025 e andate aumentando nel corso del 2026 fino ad arrivare attuativa nell'intero territorio nazionale a partire dal 2027.



B. IL PANORAMA ITALIANO



Sul versante del riconoscimento dei carichi di cura è da rilevare l'entrata in vigore della **Legge 18 luglio 2025**, n. 106 che ha previsto il **riconoscimento di ulteriori 10 ore annue di permesso di lavoro per visite, esami strumentali e cure mediche per i lavoratori dipendenti affetti da malattie oncologiche in fase attiva o in follow-up precoce, ovvero da malattie invalidanti o croniche, anche rare che comportino che comportino un grado di invalidità pari o superiore al 74 per cento**. Tale diritto è riconosciuto al lavoratore dipendente anche per il figlio minorenni a parità di condizioni.

Il **terzo Piano di Azione nazionale per la promozione dei diritti e l'inclusione delle persone con disabilità** è stato adottato con il decreto del Presidente della Repubblica del 12 marzo 2026 e pubblicato in Gazzetta Ufficiale il 21 maggio 2026: le linee di intervento sono 7 e oltre 60 le specifiche linee di azione.

Con il decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri del 20 aprile 2026 è stato adottato il **Piano nazionale per la non autosufficienza 2025-2027**: il piano si rivolge esclusivamente alle persone con disabilità in condizione di non autosufficienza fino ai 70 anni rimandando gli over 70 all'attuazione della legge 33 del 2023, ovvero al "Piano nazionale per l'assistenza e la cura della fragilità e della non autosufficienza nella popolazione anziana".



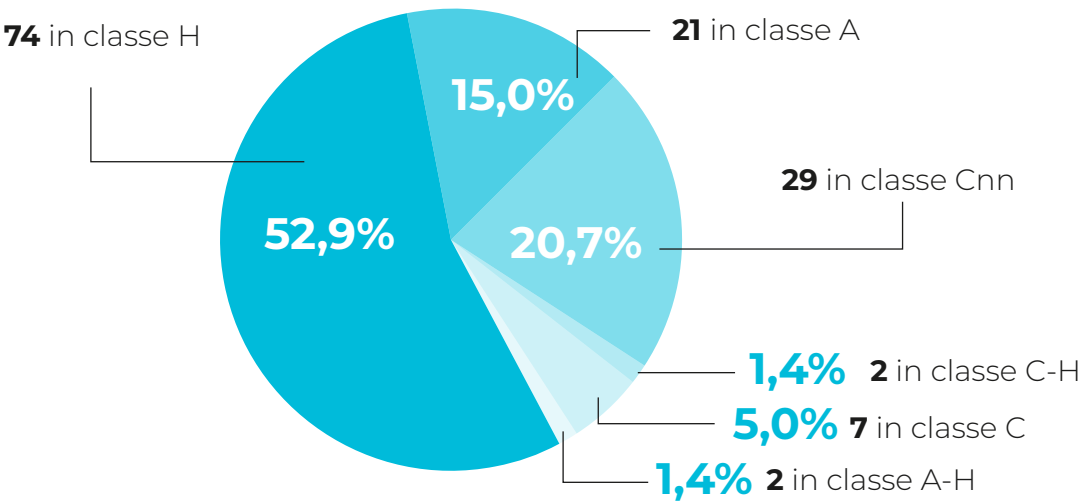
**Sanfilippo Fighters
Guerriera Valeria
Mamma Marianna**



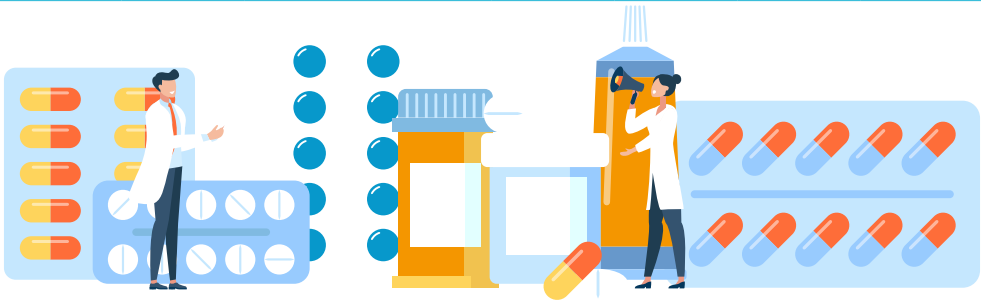
Maria Teresa Gullino
Delezione del Cromosoma 22 o Sindrome di George

B3. Trattamenti

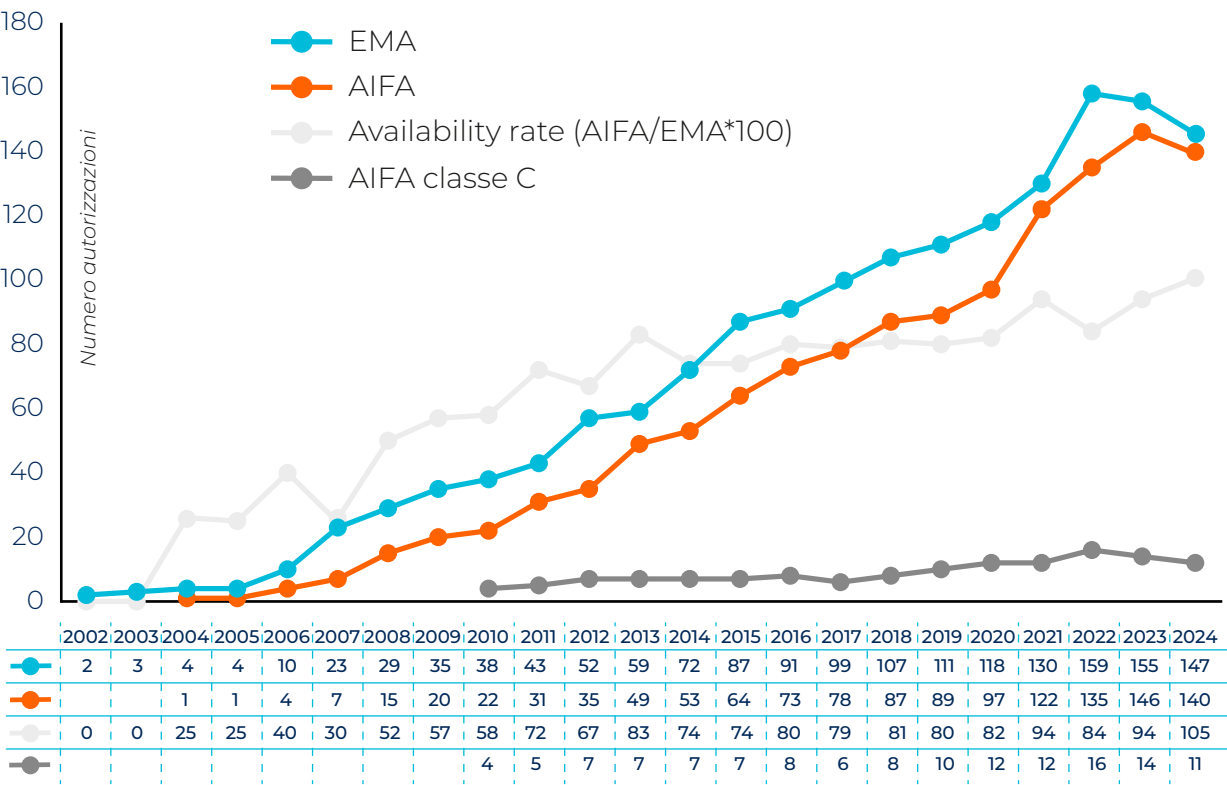
Al 31 dicembre 2024, su un totale di **147** farmaci orfani autorizzati dall'EMA, **140** erano disponibili in Italia (95,2%, percentuale in crescita rispetto all'anno precedente - 94,2% - nonché la più alta dell'ultimo quinquennio).



	Farmaci orfani disponibili in Italia	di cui in classe A	di cui in classe H	di cui in classe A-H	di cui in classe C	di cui in classe C - H	di cui in classe Cnn	Disponibilità nazionale rispetto ai farmaci approvati da EMA - valore %
2021	122	24 (19,7%)	56 (45,9%)		12 (9,8%)		30 (24,6%)	93,85%
2022	135	25 (18,5%)	76 (56,3%)		16 (11,9%)		18 (13,3%)	84,91%
2023	146	25 (17,1%)	85 (58,2%)	2 (1,4%)	14 (9,6%)	1 (0,7%)	19 (13,0%)	94,20%
2024	140	21 (15,0%)	74 (52,9%)	2 (1,4%)	7 (5,0%)	2 (1,4%)	29 (20,7%)	95,24%



Confronto farmaci orfani autorizzati con procedura centralizzata EMA e disponibili in Italia (dato cumulato 2002-2024)



Fonte: Osservatorio Nazionale sull'impiego dei Medicinali. L'uso dei farmaci in Italia. Rapporto Nazionale Anno 2024. Roma: Agenzia Italiana del Farmaco, 2025

Nel 2024 sono state erogate 16,7 milioni di dosi di farmaci orfani (1,8 mln in più dell'anno precedente), vale a dire appena lo 0,05% del consumo farmaceutico totale.

La spesa per i farmaci orfani nel 2024 è stata pari a 2.363,5 di € con un'incidenza del 8,3% sul totale della spesa farmaceutica.

B. IL PANORAMA ITALIANO

Spesa e consumo di farmaci orfani presenti in classe di rimborsabilità A-SSN, H-SSN e C in Italia negli ultimi 5 anni e confronto con il totale dei consumi e della spesa farmaceutica²

Anno	Consumi di farmaci orfani (in DDD) (Mln)	% sul totale dei consumi	Totale della spesa per farmaci orfani (Mln €)	% sul totale della spesa
2020	8,1	0,029 %	1.402,7	6,1 %
2021	8,4	0,030%	1.535,1	6,4%
2022	11,4	0,040%	1.983,2	7,9%
2023	14,9	0,052%	2.231,5	8,5%
2024	16,7	0,050%	2.363,5	8,3%

In alcuni casi, in Italia è consentito l'accesso gratuito a una terapia farmacologica prima che l'AIFA ne autorizzi la commercializzazione o, per farmaci già autorizzati, per indicazioni diverse da quelle per le quali il medicinale è stato autorizzato in Italia (uso off-label). I percorsi per l'accesso precoce a un farmaco sono:



Legge 648/1996

Il numero di farmaci per le malattie rare compresi nell'elenco della Legge n. 648/1996 è cresciuto dai 13 del 2012 agli 80 del 2025

Numero di farmaci complessivamente presenti nell'elenco di cui alla Legge 648/1996 per malattie rare negli ultimi 5 anni (dato al 31.12 di ogni anno) e numero di nuovi inserimenti in ciascuno degli ultimi 5 anni.

Anno	Numero di farmaci in elenco Legge 648/1996 per le malattie rare	Numero di farmaci in elenco Legge 648/1996 per i tumori rari	Numero di nuovi inserimenti di farmaci per le malattie rare nell'anno	Numero di nuovi inserimenti di farmaci per i tumori nell'anno
2021	38	n.d.	4	n.d.
2022	45	16	7	5
2023	57	10	10	5
2024	68	27	12	8
2025	80	43	12	9



Uso compassionevole

Nel 2025 sono state 1.850 le persone con malattia rara trattate in uno dei 25 programmi di uso compassionevole attivi, di cui 11 (per un totale di 986 pazienti; + 14 su 2024) hanno riguardato medicinali che hanno ricevuto la designazione orfana da parte del COMP e 14 farmaci destinati alle malattie rare pur non avendo ricevuto la qualifica di farmaco orfano (per un totale di 864 pazienti; -1.639 su 2024)

Numero di pazienti inseriti e di principi attivi considerati nei programmi di trattamento con farmaci orfani ai sensi del D.M. 7 settembre 2017 (cd “uso compassionevole”) negli ultimi 5 anni

Anno	Numero di pazienti inseriti nei programmi di uso compassionevole	Numero di principi attivi considerati nei programmi di uso compassionevole
2021	26	5
2022	384	11
2023	510	13
2024	1.000	16
2025	986	11

Numero di pazienti inseriti e di principi attivi considerati nei programmi di trattamento con farmaci destinati alle malattie rare pur non avendo ricevuto la qualifica di farmaco orfano, ai sensi del 8 maggio 2003 (cd. “uso compassionevole”) negli ultimi 5 anni

Anno	Numero di pazienti inseriti nei programmi di uso compassionevole	Numero di principi attivi considerati nei programmi di uso compassionevole
2021	46	4
2022	457	6
2023	1.754	11
2024	2.503	12
2025	864	14

B. IL PANORAMA ITALIANO



Fondo nazionale AIFA (Legge 326/2003 – cd. “fondo 5%”)

Il numero di persone con malattia rara che hanno usufruito del fondo AIFA (di cui alla Legge 326/2003, Art. 48), a seguito delle modifiche introdotte nei criteri di accesso, arriva **nel 2025 a 137**, dopo un calo nel biennio precedente.

Anno	Numero di persone con malattia rara che hanno usufruito del fondo AIFA	Numero di persone con tumore raro che hanno usufruito del fondo AIFA	Numero totale di fruitori del Fondo AIFA
2021	222	788	1.010
2022	107	122	229
2023	74	75	149
2024	92	104	196
2025	137 (38,7%)	217 (61,3%)	354



Uso non ripetitivo di terapie avanzate

71 nel 2025 le persone con malattia rara che hanno avuto accesso, previa autorizzazione dell'AIFA, a medicinali di terapia avanzata al di fuori dei trial clinici e dei programmi di uso compassionevole su richiesta del medico curante per il singolo paziente, in mancanza di valida alternativa terapeutica, nei casi di urgenza ed emergenza che pongono il paziente in pericolo di vita o di grave danno alla salute.

Uso non ripetitivo di terapie avanzate di cui al D.M. 16 gennaio 2015 (anni 2020-2024)

Anno	Numero di richieste presentate ai sensi del D.M. 16 gennaio 2015	Numero di autorizzazioni AIFA ai sensi del D.M. 16 gennaio 2015	% di accettazione
2021	35	33	94,3 %
2022	n.d.	n.d.	n.d.
2023	65	65	100,0 %
2024	67	67	100,0 %
2025	71	71	100,0 %

Il Fondo per i farmaci innovativi

Dal 2026 la dotazione del Fondo per i farmaci innovativi è ridotta a 1,16 miliardi di euro: il taglio di 140 milioni di euro è andato a finanziare l'aumento del tetto della spesa farmaceutica diretta.



I nuovi tetti di spesa del fondo per i farmaci innovativi:

Tipologia	Tetto di spesa (in milioni di euro)
medicinali con requisito di innovatività piena	803,1
medicinali con requisito di innovatività condizionata	267,7
agenti antinfettivi per infezioni da germi multiresistenti	89,2
Totale	1.160,0



Al Fondo dal 2026 possono accedere tutte le Regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, in deroga alle disposizioni legislative che stabiliscono per le autonomie speciali il concorso regionale e provinciale al finanziamento sanitario corrente.

I farmaci orfani che hanno il requisito dell'innovatività hanno generato nell'anno 2024 una spesa pari a **1,323 miliardi di euro**, con un incremento del 20,7% rispetto al 2023 e del 39,2% rispetto al 2022.

**1,323
miliardi
di euro**

Spesa e consumo per i farmaci orfani che accedono al fondo dei farmaci innovativi per gli anni 2020-2024

Anno	Spesa in milioni di euro	DDD
2020	373,5	1.411.375
2021	479,0	2.038.892
2022	950,5	6.284.098
2023	1.095,8	8.724.861
2024	1.323,1	10.599.470

B. IL PANORAMA ITALIANO

Ben **15 delle 21 Advanced Therapy Medicinal Product (ATMP)** con approvazione europea e attualmente disponibili sul mercato UE, sono rimborsate in Italia (+ 3 rispetto al 2024), 2 ATMP sono in corso di valutazione da parte di AIFA

Anno	ATMP approvate da EMA e disponibili nel mercato UE	ATMP rimborsate in Italia	% rimborsate a livello nazionale sul totale
2021	13	6	46,15%
2022	16	8	50,00%
2023	18	8	44,44%
2024	20	12	60,00%
2025	21	15	71,43%

La spesa complessiva a livello nazionale per le ATMP è cresciuta sensibilmente nell'ultimo anno arrivando a 194,5 milioni di euro (+60,2% rispetto al 2023) con marcate differenze territoriali determinate dalle strutture sanitarie abilitate alla somministrazione presenti e attive in ciascun territorio regionale

	<i>Spesa pro-capite per ATMP in euro</i>				
Area	2020	2021	2022	2023	2024
Nord	0,43	1,46	1,77	2,55	3,91
Centro	0,23	1,13	1,64	2,38	3,19
Sud e isole	0,12	1,02	0,92	1,18	2,52
Italia	0,28	1,25	1,46	2,06	3,30
	<i>Spesa per ATMP in milioni di euro</i>				
Area	2020	2021	2022	2023	2024
Nord	11,7	40,0	48,5	70,0	107,6
Centro	2,7	13,2	19,3	27,9	37,3
Sud e isole	2,3	20,3	18,3	23,4	49,6
Italia	16,7	73,5	85,7	121,4	194,5

Il Documento di Finanza Pubblica 2026 - approvato dal Consiglio dei ministri il 22 aprile 2026 - introduce un cambio di paradigma fondamentale per le terapie avanzate - "da spesa corrente a spesa di investimento" in ragione dei benefici clinici garantiti a lungo termine - che ora richiede di essere tradotto operativamente in norme che diano piena attuazione a tale orientamento creando modelli di pagamento pluriennali, che siano legati ai risultati clinici effettivamente ottenuti.



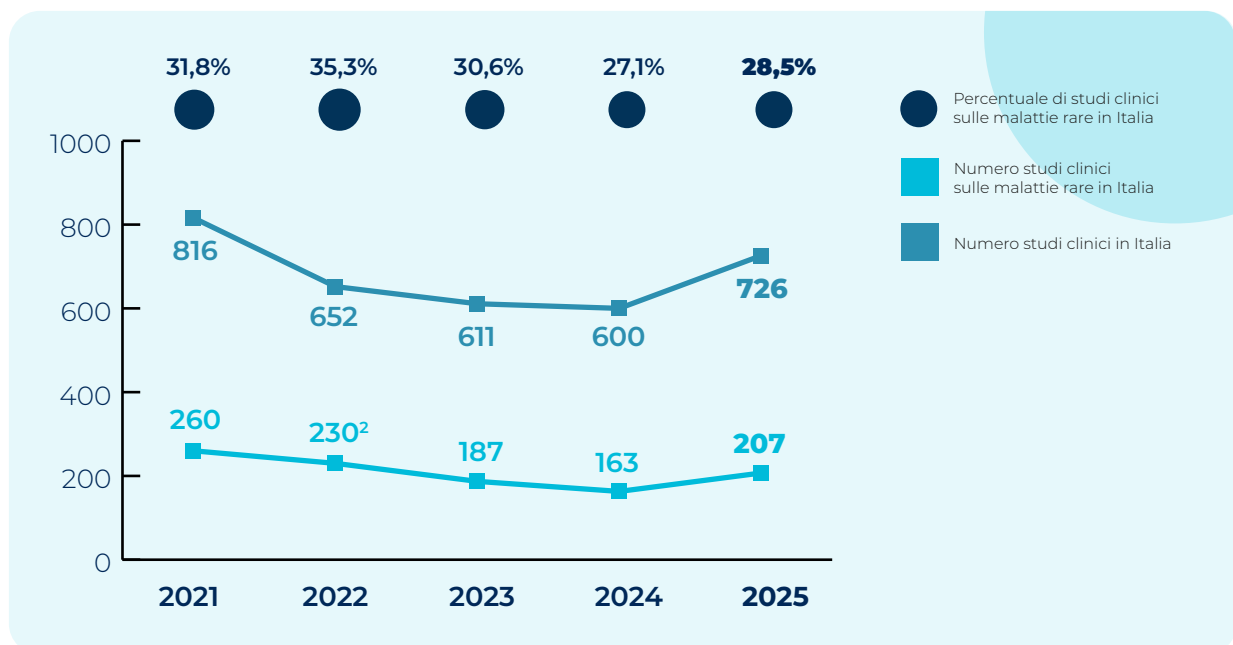
Rocco
Sindrome di Rubinstein-Taybi
Colazione al bar

B4. Ricerca



Gli studi clinici relativi alle malattie rare riprendono quota dopo il calo degli anni precedenti (**207 nel 2025, pari al 28,5% del totale delle sperimentazioni cliniche**)

Numero complessivo di studi clinici autorizzati negli ultimi 5 anni in Italia¹



Nel 2025, come nel triennio precedente, **le sperimentazioni cliniche sulle malattie rare in Fasi I e II superano la soglia del 50%** (52,7%), invece si nota una lieve diminuzione rispetto all'anno precedente degli studi in Fase I (13,5%).



1. Il riferimento è alle sole sperimentazioni cliniche dei medicinali.

2. Il dato potrebbe rappresentare una leggera sottostima perché disponibile per 611 studi sui 652 complessivi.

Sperimentazioni cliniche - Numero complessivo di studi clinici autorizzati sulle malattie rare per fase (Fase I, Fase II, Fase III, Fase IV, ...) negli ultimi 5 anni in Italia

Anno	Fase I	Fase II	Fase III	Fase IV	Bioeq/ Biod	Totale
2021	33 (12,7%)	95 (36,5%)	128 (49,2%)	4 (1,5%)	0 (0,0%)	260
2022	47 (20,4%)	84 (36,5%)	94 (40,9%)	5 (2,2%)	0 (0,0%)	230
2023	38 (20,3%)	67 (35,8%)	79 (42,2%)	3 (1,6%)	0 (0,0%)	187
2024	30 ³ (18,4%)	53 (32,5%)	75 (46,0%)	4 (2,5%)	1 (0,6%)	163
2025	28 (13,5%)	81 (39,1%)	92 (44,4%)	6 (2,9%)	0 (0,0%)	207

I progetti di ricerca sulle malattie rare con la presenza di gruppi di ricerca italiani sono poco meno di 1/10 del totale dei progetti di ricerca sulle malattie rare inseriti nella piattaforma ORPHANET; il dato conferma il trend decrescente dei cinque anni precedenti.



Sono **19** i progetti di ricerca, per un controvalore complessivo di **oltre 17,5 milioni di euro**, finanziati a giugno 2026 dall'Agenzia Italiana del Farmaco a valere sul bando di ricerca indipendente **interamente dedicato alla malattie rare lanciato a metà 2025**. Le risorse derivano dall'incremento del cd. Fondo AIFA costituito dal contributo sulle spese promozionali sostenute annualmente dalle aziende farmaceutiche disposto dalla Legge n. 175/2021.

3. Di cui 10 FIH (first-in-human)

B. IL PANORAMA ITALIANO

Con l'obiettivo di favorire la **ricerca finalizzata allo sviluppo di protocolli terapeutici sulle malattie rare e dei farmaci orfani**, ai soggetti pubblici o privati impegnati in questo tipo di attività o che finanziano progetti di ricerca negli ambiti sopra indicati, l'art. 12 della Legge n. 175/2021 ha previsto la concessione, a decorrere dal 2022, di un credito d'imposta pari al 65% delle spese sostenute fino ad un importo massimo di 200.000 euro per ciascun beneficiario, nel limite complessivo di 10 milioni di euro annui.

Al pari di diversi altri dei provvedimenti attuativi previsti dalla Legge n. 175/2021, anche il processo di gestazione di questo regolamento ha avuto tempi molto lunghi e non si può dire ancora completamente concluso, limitando così fortemente l'impatto della norma. Al riguardo è da ricordare che, ancora a metà febbraio 2025, il Sottosegretario alla Salute, rispondendo ad un'interrogazione in Commissione Affari sociali della Camera sull'attuazione della legge n. 175 del 2021, aveva prospettato l'adozione a breve del suddetto regolamento. Tale indicazione è stata recentemente nuovamente confermata dal Sottosegretario alla Salute che ha riferito che il regolamento sul credito d'imposta al 65% ha ricevuto il via libera finale dalla Presidenza del Consiglio dei Ministri in data 18 marzo 2026.



A fine 2024 sono 42 su 51 (1 in più dell'anno precedente) le biobanche aderenti al network BBMRI, che raccolgono campioni di malattie rare sul territorio nazionale.

332.062

I campioni totali relativi a malattie rare conservati presso le biobanche a fine 2024, di cui 328.093 campioni biologici relativi a malattie rare (+101.575 rispetto all'anno precedente), prevalentemente siero e plasma (80% delle biobanche), DNA/RNA, Tessuti (60%) e, in circa un terzo dei casi, anche a linee cellulari.

22.559

I campioni raccolti nel corso dell'ultimo anno (+ 6.326 rispetto all'anno precedente).

2.624

I campioni distribuiti nel corso dell'anno (+ 554 rispetto all'anno precedente).



Caterina Boccalatte

Sindrome di Ehlers-Danlos

L'inclusione è lasciarsi attraversare dalla luce finché le ombre, parte del nostro essere umani, non disegnano le nostre strisce. In questo scatto di Sara Bonfadini, l'instabilità articolare delle mie mani diventa il manifesto di un orgoglio raro (la zebra, simbolo dell'EDS) che non ha paura di farsi vedere.

B5. Formazione

Pur essendo il tema delle malattie rare sempre più considerato negli ultimi anni in vari corsi di laurea magistrale in Medicina e Chirurgia – che prevedono l'insegnamento delle malattie rare, nell'ambito di vari corsi integrati a cui le malattie rare afferiscono (Genetica, Medicina e Chirurgia generale, Medicina e Chirurgia specialistiche, Medicina Interna, Endocrinologia, Ematologia, Dermatologia, Oftalmologia, Pediatria) -

non esiste, nell'attuale situazione ordinamentale, un corso specifico dedicato alle malattie rare, come ribadito nel PNMR 2023-2026.

Negli ultimi anni si sono intensificate le iniziative di alcune Università per l'organizzazione di Master o altri corsi di formazione sulle malattie rare. Dall'a.a. 2019/2020 ad oggi risultano attivati 5 master di secondo livello e 2 master di primo livello.



Dalla valutazione delle ERN sulle attività di formazione ed educazione rivolte a professionisti sanitari e studenti di medicina emerge che, nel 2024, le reti hanno realizzato oltre 6.000 corsi, coinvolgendo complessivamente 178.000 partecipanti a livello internazionale, pur a fronte di significative differenze tra le ERN.

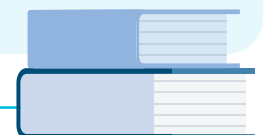
UNIAMO, per tentare di sopperire a queste carenze formative, ha recentemente rilanciato il progetto “**Conoscere per Assistere 2.0**”, un’iniziativa formativa nata per sensibilizzare MMG/PLS sulle malattie rare. Gli obiettivi principali del corso diviso in 5 moduli sono: sensibilizzare sulle malattie rare, implementare la conoscenza delle malattie rare e

creare un setting formativo a disposizione anche per le future generazioni di medici.



Il numero di **corsi ECM¹** dedicati alle malattie rare si assesta a 69 nel 2025, (di cui 18 con la presenza di un rappresentante di UNIAMO fra i relatori).

1. Ricerca per parole chiave “malattia/e rara/e” su Banca Dati Corsi ECM dell'Agenas



Ricognizione dell'offerta e dei bisogni formativi in tema di malattie rare



In autunno 2025 la Società Italiana di Medicina Generale (SIMG) ha avviato una **survey rivolta ai medici di medicina generale** con l'obiettivo di comprendere il loro grado di consapevolezza e interesse verso la formazione sulle malattie rare, individuando le modalità più adatte per rispondere alle loro esigenze professionali.

La survey ha coinvolto un campione di **1.404 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;
- la disponibilità futura a partecipare a corsi formativi 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.

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.





Lorena Piloni



Nistagmo Italia - Nel mondo delle disabilità visive, i bimbi ipovedenti gravi o ciechi imparano con l'utilizzo di giochi ad alto contrasto sia cromatico sia di rilievo, visualizzando quindi anche attraverso il senso del tatto

B6. Informazione

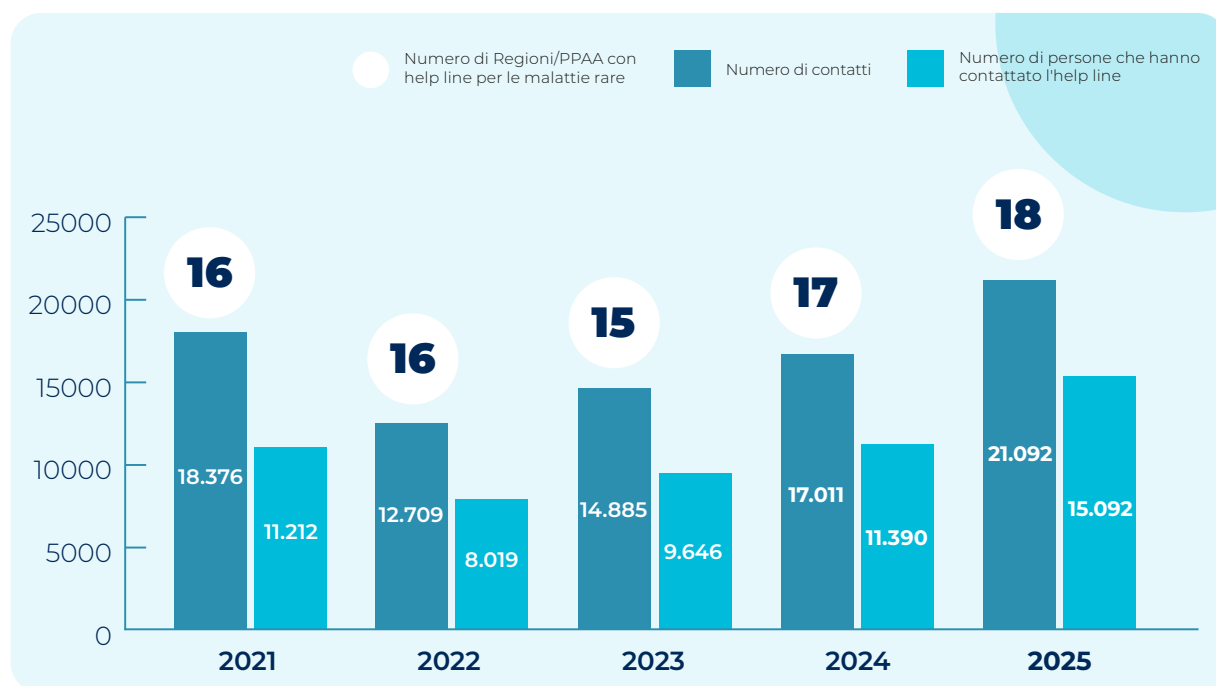
Sono **18 le Regioni/PPAA** che hanno un **sistema istituzionale di informazione specificatamente dedicato alle malattie rare**:

oltre 24.745 le PcMR con le quali sono entrate in contatto nel 2025.

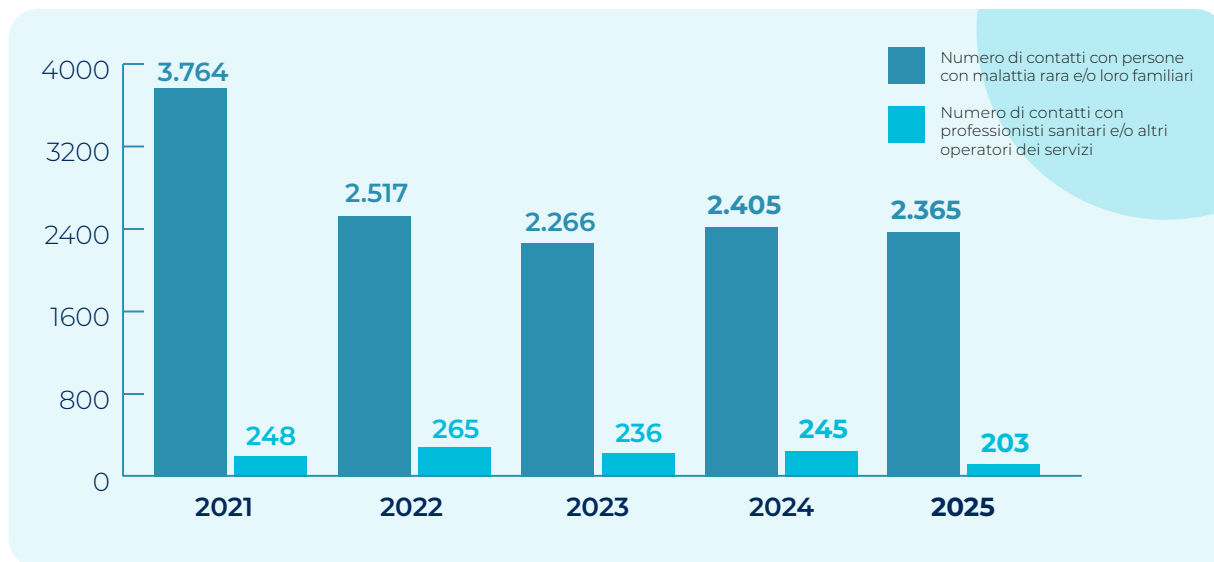
- 15.092 persone hanno contattato telefonicamente l'help line,
- 9.653 hanno utilizzato altri mezzi (es. mail, messaggistica etc...).
- 2.130 (9% del totale) sono le persone che hanno contattato l'help line da fuori regione.



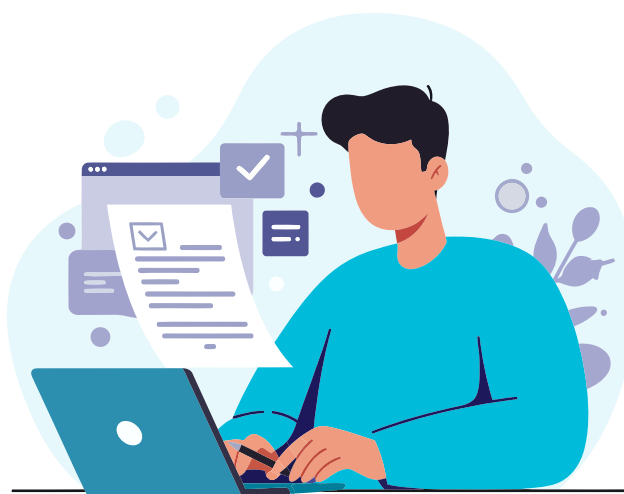
L'attività delle help line regionali sulle malattie rare negli ultimi 5 anni



L'attività del Telefono Verde Malattie Rare del CNMR ISS con professionisti sanitari e persone con malattia rara e/o loro familiari negli ultimi 5 anni



www.malattierare.gov.it, portale inter-istituzionale sulle malattie rare, nasce dalla collaborazione tra Ministero della Salute e Istituto Superiore di Sanità nel 2020. La crescita del portale è evidente dai numeri relativi agli accessi al sito che sono quasi raddoppiati dal 2022 al 2025 superando i 36,5 milioni nell'ultimo anno e del numero di pagine visitate che sono più che raddoppiate, superando gli 8,5 milioni, nel medesimo periodo.

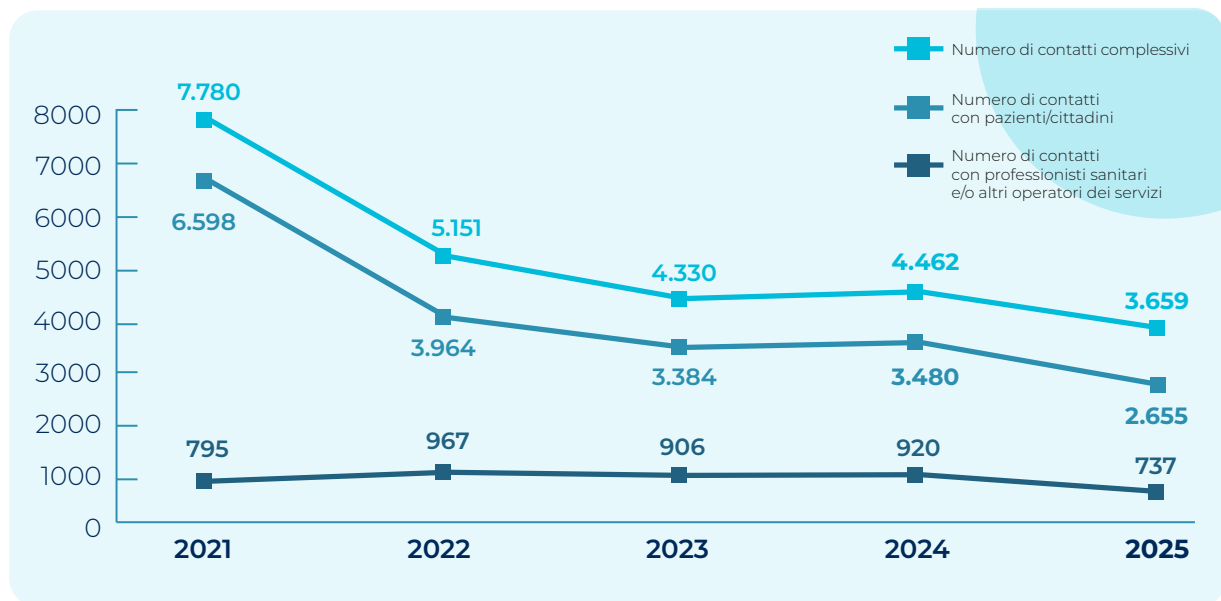


	2022	2023	2024	2025
 Numero di accessi al sito www.malattierare.gov.it	18.969.100	28.189.061	37.106.485	36.505.575
 Numero di pagine visitate nel sito www.malattierare.gov.it	3.797.513	5.142.544	7.072.960	8.680.642

B. IL PANORAMA ITALIANO

Il Centro Informazione Indipendente sul Farmaco – FarmaciLine di AIFA

Il Centro Informazione Indipendente sul Farmaco “FarmaciLine” è un servizio che l’AIFA mette a disposizione dei cittadini e degli operatori sanitari per quesiti riguardanti efficacia, sicurezza e disponibilità dei medicinali (numero verde 800571661).



SAIO – Servizio di Ascolto, Informazione e Orientamento sulle malattie rare di UNIAMO



Servizio gratuito di ascolto, informazione e orientamento sulle malattie rare per rispondere alle esigenze informative e di supporto delle persone con malattia rara o con sospetto diagnostico di malattia rara e dei loro familiari (e-mail: saio.ascolto@uniamo.org; saio.informa@uniamo.org; saio.orienta@uniamo.org).

Il Servizio SAIO, nel 2025, ha potuto aiutare oltre 500 persone a trovare un orientamento nel nostro sistema sanitario o le ha aiutato con un supporto psicologico. Inoltre, oltre 35 Associazioni sono state sostenute con consulenze civilistiche, fiscali e legali.





Irene
Sindrome di Rubinstein-Taybi

B7. Empowerment delle associazioni

Più di 700 il numero di **associazioni italiane di persone con malattia rara**

(1,2 ogni 100.000 abitanti),
di cui 357 presenti sul sito di Orphanet.



16 le Regioni/PPAA che dichiarano di prevedere la **presenza dei rappresentanti delle associazioni delle persone con malattia rara negli organismi di partecipazione a livello regionale sulle malattie rare.**



- Rappresentanti dei pazienti COINVOLTI nel gruppo di supporto alla programmazione regionale in materia di malattie rare
- Rappresentanti dei pazienti NON COINVOLTI nel gruppo di supporto alla programmazione regionale in materia di malattie rare
- Gruppo di supporto alla programmazione regionale non presente

3 rappresentanti delle persone con malattia rara sono componenti del "Centro di coordinamento sugli screening neonatali" previsto dall'art. 3 della Legge n. 167 del 19 agosto 2016 *"Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie"*.



1 rappresentante delle persone con malattia rara è componente del centro di coordinamento nazionale dei comitati etici territoriali previsto dalla Legge 11 gennaio 2018, n. 3 *"Delega al Governo in materia di sperimentazione clinica di medicinali nonché disposizioni per il riordino delle professioni sanitarie e per la dirigenza sanitaria del Ministero della salute"*

1 rappresentante delle persone con malattia rara è stato individuato fra i componenti del Gruppo di Lavoro SNE previsto dal Decreto del Ministero della Salute del 17 settembre 2020. La composizione del gruppo di lavoro è stata rinnovata con il successivo decreto del 4 maggio 2026.



2 rappresentanti delle persone con malattia rara sono stati individuati fra i componenti del Comitato Nazionale Malattie Rare (come previsto dall'art. 8 della L. 175/2021). I componenti del Comitato durano in carica 3 anni a decorrere dalla data di insediamento e dopo la naturale scadenza di gennaio 2026 sono stati rinnovati: **il nuovo CoNaMaR si è insediato in data 21 maggio 2026**



UNIAMO figura anche, da luglio 2023, fra gli invitati permanenti dell'Osservatorio Nazionale sulla condizione delle persone con disabilità.



Nell'autunno 2023, un rappresentante di UNIAMO è stato chiamato a far parte del **“Tavolo tecnico per l'analisi e la definizione di elementi utili per una legge statale sui caregiver familiari”**.



Ad ottobre 2022 il Ministero della Salute ha pubblicato l'**Atto di indirizzo riguardante le modalità di partecipazione ai processi decisionali del Ministero della Salute da parte delle Associazioni o Organizzazioni dei cittadini e dei pazienti impegnate su tematiche sanitarie**. L'atto definisce le regole per il coinvolgimento attivo delle associazioni di pazienti e cittadini nei processi decisionali e mira a valorizzare la rappresentanza civica e l'esperienza sul campo, strutturando la collaborazione con il Ministero della Salute.



La legge di bilancio 2025 ha istituito il **RUAS – Registro unico delle associazioni della salute** la cui realizzazione e gestione è attribuita al Ministero della Salute al *“fine di valorizzare, nell'interesse pubblico, il contributo, le competenze e la capacità di impatto delle associazioni di pazienti, dei gruppi di associazioni di pazienti e delle loro federazioni”*, di cui, ad oggi, però non risultano ancora approvati i provvedimenti attuativi previsti entro i 60 giorni dall'entrata in vigore della legge



Il Ministero della Salute sarà tenuto a includere un **rappresentante delle associazioni iscritte nel RUAS all'interno degli organismi costituiti presso il Ministero stesso**, quali comitati, tavoli di lavoro, osservatori e gruppi di lavoro, in base all'oggetto specifico e ai percorsi istituzionali attivi. Analogamente dovrà procedere AIFA per i **percorsi decisionali sui farmaci** individuati dalla Commissione scientifica ed economica



L'**Agenzia Italiana del Farmaco (AIFA)**, nella primavera 2026, ha approvato in via definitiva il regolamento di **“AIFA Ascolta”**, una nuova iniziativa, lanciata ancora ad inizio 2025 (sulla scia della Legge 207/2024), volta a **rafforzare la partecipazione dei cittadini all'interno del sistema sanitario**. Questa iniziativa è specificamente rivolta ad associazioni, gruppi, reti e federazioni di pazienti, sia a livello nazionale che locale, offrendo uno spazio di dialogo diretto e strutturato. L'iniziativa mira a valorizzare il contributo di coloro che convivono quotidianamente con patologie, promuovendo il miglioramento della qualità dell'assistenza farmaceutica tramite un ascolto attivo e costante.





Patri, 16 anni
Syngap1
Karting a scuola

C. Lo stato di implementazione del Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026

Il recepimento del “Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026” e del documento di “Riordino della rete nazionale malattie rare” da parte delle Regioni/Province Autonome

Tutte le Regioni/PPAA hanno provveduto a recepire con proprio atto formale il **“Piano Nazionale Malattie Rare 2023 – 2026”** e il documento per il **“Riordino della rete nazionale delle malattie rare”**.



L'individuazione di Centro di coordinamento regionale (CdCR), Centri di riferimento (CdR) e Centri di eccellenza (CdE) per le malattie rare da parte delle Regioni/Province Autonome



Sono 19 le Regioni (e quasi praticamente tutte entro il termine temporale previsto) che hanno già provveduto all'individuazione di **centro di coordinamento regionale, centri di riferimento e centri di eccellenza per le malattie rare** in accordo ai contenuti del documento di riordino della rete nazionale malattia rare. Mancano ad oggi formalmente ancora all'appello solo le Province Autonome di Bolzano e Trento.



Le risorse destinate al finanziamento del Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026 e al riordino della Rete nazionale delle malattie rare

Ad oggi sono 16 (su 16²) le Regioni che hanno già provveduto ad impegnare con atto formale le risorse assegnate per l'anno 2023 (25 milioni di €) per l'attuazione del **“Piano nazionale malattie rare 2023-2026”** e il **“Riordino della rete nazionale delle malattie rare”**: alcune di queste hanno solo formalmente impegnato la cifra a bilancio regionale senza procedere ancora ad approvare l'atto di allocazione operativa delle risorse. Ad oggi quindi risultano formalmente allocati circa 3/4 delle risorse rese disponibili per l'anno 2023 a sostegno dell'attuazione del PNMR 2023-2026.



Dall'esame dei primi provvedimenti regionali di impegno delle risorse per l'attuazione del PNMR 2023-2026 **si possono già evidenziare alcuni segnali di criticità** legati ai limiti della frammentazione osservata nella distribuzione delle risorse e alla dispersione delle risorse su più obiettivi (generalmente neanche chiaramente esplicitati) che rende difficile, se non impossibile, qualsiasi valutazione sull'efficacia e l'impatto derivante dall'utilizzo delle risorse. Da sottolineare positivamente **l'esperienza di alcune Regioni come l'Emilia-Romagna e la Lombardia** che non solo hanno individuato degli obiettivi specifici di finalizzazione delle risorse ma hanno anche già **previsto i relativi indicatori di valutazione**.

L'implementazione del Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026

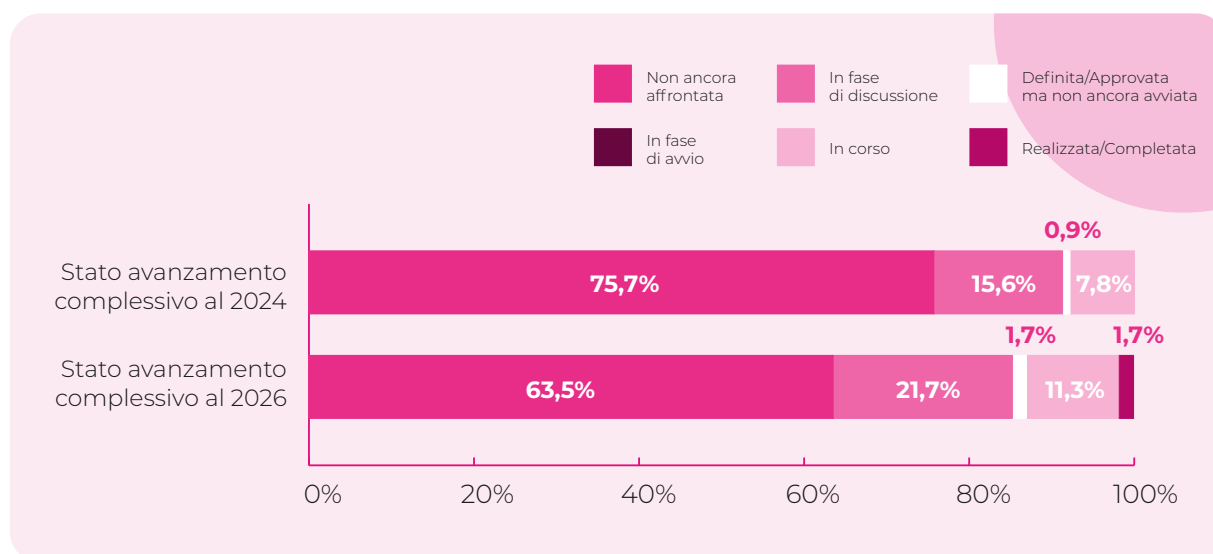
Il **Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026** rappresenta lo strumento di programmazione e pianificazione fondamentale per il sistema italiano delle malattie rare fornendo indicazioni per l'attuazione e l'implementazione dei LEA. Gli obiettivi perseguiti dal PNMR sono complessivamente 77 e richiedono l'implementazione di ben 115 azioni nel periodo di vigenza del Piano. **Nell'anno conclusivo del suo periodo di riferimento, il PNMR presenta ancora un forte ritardo nell'attivazione di molte delle misure previste.** Se quindi va positivamente valutata l'approvazione del Piano e tutto il lavoro prodromico assicurato da parte delle Regioni/PPAA con l'individuazione dei centri non si può non rilevare l'incompiutezza dell'opera che non è, al momento, riuscita a implementare appieno le numerose e articolate previsioni contenute nel Piano.

2. Sono escluse dal riparto le Regioni e Province Autonome a meno della Regione Sicilia.

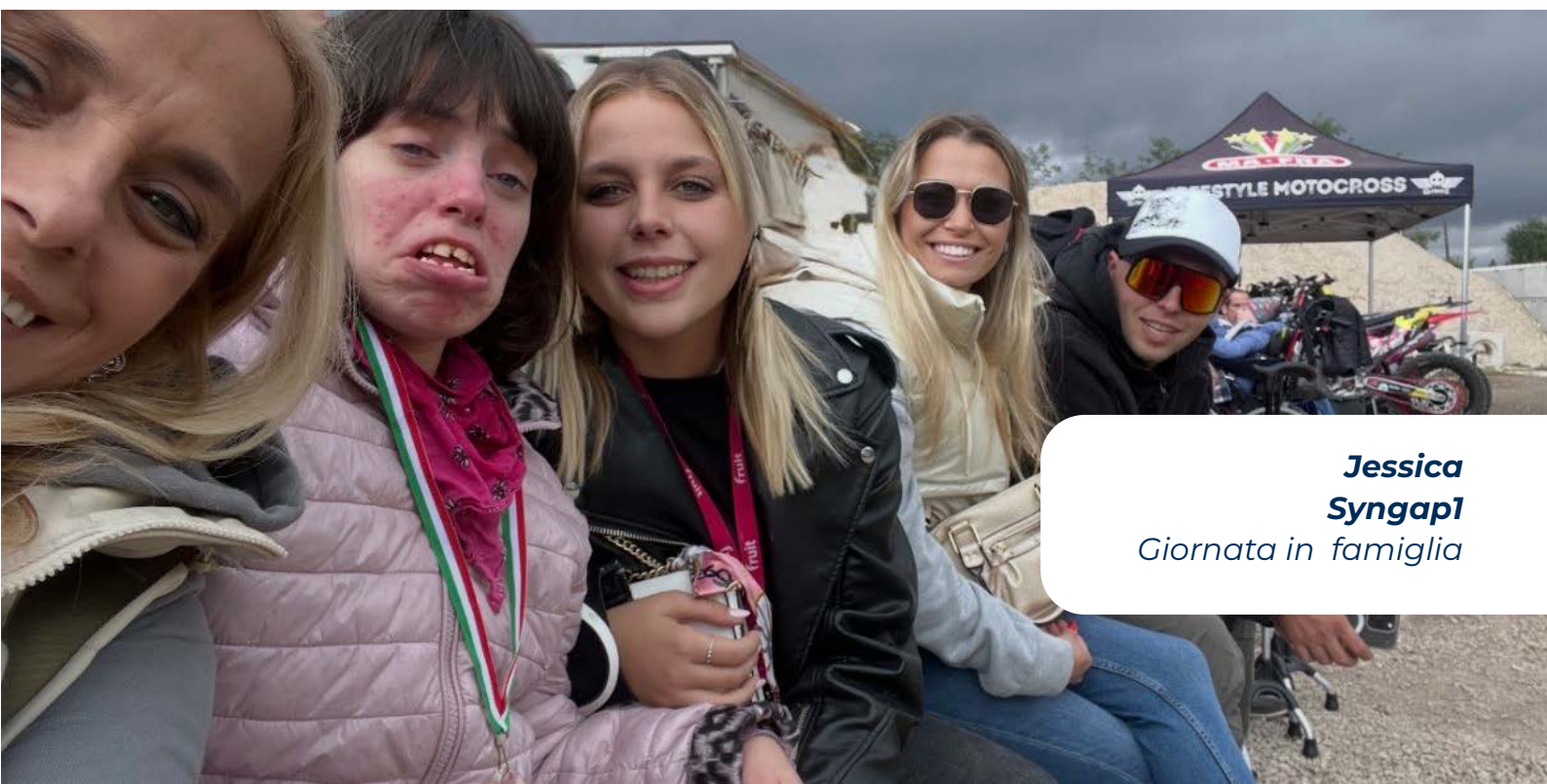
C. LO STATO DI IMPLEMENTAZIONE DEL PIANO NAZIONALE MALATTIE RARE 2023-2026

Il confronto con i dati relativi all'anno 2024 evidenzia comunque dei **progressi importanti** con particolare riferimento alle **aree di intervento della “Informazione” e della “Diagnosi”** mentre rimangono più critiche le aree di intervento della “Prevenzione” (anche perché trattasi, in buona parte, della previsione di interventi rivolti alla generalità delle popolazione e che non coinvolgono direttamente le reti regionali per le malattie rare), della “Ricerca”, dei “Registri”, e dei “Percorsi assistenziali”.

Stato di avanzamento di tutte le azioni del PNMR 2024-2026



Và altresì osservato che diverse delle azioni previste dal PNMR 2023-2026 possono, in realtà, essere realizzate a livello regionale ancorché non ve ne sia una evidenza di rendicontazione a livello nazionale. Per questo motivo **UNIAMO ha lanciato per il 2026 l'iniziativa “MonitoRare Regioni”**. Si rimanda a queste pubblicazioni per una più ampia disamina delle azioni in corso a livello locale in ciascuna Regione.



Jessica Syngapi
Giornata in famiglia

Conclusioni

Annalisa Scopinaro

Presidente

UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare APS ETS

Rete Associativa del Terzo Settore

Il quadro delineato da MonitoRare, anche quest'anno, ci riporta un sistema complesso, con mille sfaccettature, ma con un dato incoraggiante: i passi in avanti, anche se a volte impercettibili, ci sono.

La fotografia quantitativa che abbiamo scattato quest'anno, con degli elementi qualitativi a corollario, evidenzia luci e ombre che avrebbero la necessità di essere meglio armonizzate fra loro.

A livello generale, alcune le cose da sottolineare.

La situazione internazionale è sempre più complessa, ma si sta delineando chiaramente, nel campo della farmaceutica e di tutto quello connesso a questo settore industriale, una polarizzazione fra USA e Oriente, Cina soprattutto. Con paesi emergenti come India e Arabia Saudita, dove le attività di ricerca sono in crescente sviluppo.

L'Europa ha perso la sua centralità e fatica a trovare una sua collocazione in questo quadro, messa anche sotto attacco e potenzialmente indebolita dalle recenti politiche Trumpiane: basta pensare al Most Favoured Nations e ai potenziali effetti che potrà avere sul nostro mercato. Ma la diminuzione costante dei trials clinici a livello europeo, la dipendenza dalle importazioni per le materie prime (e abbiamo visto cosa possa voler dire quando abbiamo attraversato la crisi da Sars-Cov-2), la farraginosità di procedure burocratiche (questo soprattutto per l'Italia) e l'eterna altalena fra indipendenza degli Stati e necessità di politiche unitarie più incisive non giocano a favore del nostro "vecchio" continente.

L'Italia ha un ruolo importante in queste dinamiche. Prima di tutto per il suo sistema sanitario, ancora un'eccellenza nonostante i tanti "attacchi" che in qualche modo lo stanno via via indebolendo. Poi per la creatività e la proattività rispetto a tematiche importanti: il nostro sistema di screening neonatale, lo sappiamo, è un'eccellenza, ma di molto altro si potrebbe e si deve parlare. Una sensibilità a livello Parlamentare che coinvolge trasversalmente tutte le forze politiche; l'attenzione continua del Ministero della Salute, con un Sottosegretario dedicato, alle nostre tematiche; il lavoro professionale e granitico di AIFA, che ha mantenuto la barra dritta anche nei momenti di maggiore difficoltà e dedicato alle malattie rare il recente bando per la ricerca indipendente; la dedizione dell'Istituto Superiore di Sanità, con il Centro Nazionale Malattie Rare, nato proprio per supportare e accompagnare le scelte in questo settore e coordinare alcune tematiche fondamentali; l'impegno di ciascuna Regione pur con risorse e tempi diversi, nell'offrire assistenza, percorsi, raccordandosi anche con il territorio e i supporti sociali. Un mondo associazionistico ricco e variegato, che in varia misura affianca e sollecita le

Istituzioni impedendo di perdere di vista le persone che sono l'oggetto di tutti gli sforzi messi in campo. Realtà no profit che, in maniera sempre più professionale, strutturata e sistematica, completano e in alcuni casi sostituiscono quanto fatto dalle istituzioni.

Una nostra presenza attiva in Europa, su queste tematiche, è fondamentale: per orientare scelte politiche, individuare percorsi, offrire tutele per il raggiungimento di una maggiore equità per tutti. Riuscire a trovare percorsi per le patologie ultra rare, che consentano un accordo europeo prendendo come modello il Joint Procurement Assessment, devono vedere almeno uno stato membro proattivo e propositivo nei confronti degli altri. I modelli di pagamento sviluppati da AIFA possono essere testati anche in altre parti dell'Europa; la spinta che l'Italia sta dando nel cambiamento di approccio nei confronti delle terapie avanzate e innovative, con il recente Documento di Programmazione Finanziaria che comincia a considerarle un investimento pluriennale, sono punti che evidenziano un approccio pragmatico ma allo stesso tempo che guardano oltre a quello che fino ad oggi veniva considerato incontrovertibile o immutabile.

Il messaggio lanciato dal Sottosegretario Gemmato durante il 1° Summit sulle Malattie Rare va in questa direzione. L'impegno dell'Italia a sostenere il Blue Print promosso da Eurordis durante la Conferenza Europea sulle Malattie Rare (ECDRD - European Conference on Rare Diseases, Praga giugno 2026) e sottolineato in un High Level Meeting a cui hanno partecipato, oltre all'Onorevole Gemmato, i Ministri della Salute di vari e importanti Stati Europei, ci onora come Federazione Nazionale e conferma i tanti sforzi che il nostro Paese sta facendo per le nostre comunità, anche all'estero.

Dobbiamo vigilare ed essere proattivi, pronti anche a cogliere quanto sta arrivando dall'Europa e che in varia misura abbiamo anche contribuito a statuire: l'European Health Data Space con le possibilità che può offrire alla ricerca; il Biotech Act, concepito per rilanciare la competitività in questo settore; la messa a terra del Regolamento sull'HTA e le necessarie interazioni con i pazienti e molto altro. Seguire lo sviluppo di questi atti normativi nel nostro Paese sarà uno degli obiettivi della Federazione per i prossimi anni.

A livello di legislazione nazionale, abbiamo sulla carta quanto necessario per soddisfare i bisogni delle persone con malattia rara. Due piani nazionali, una legge dedicata, varie leggi di supporto che consentono accessi anche precoci ai farmaci, un sistema di rete capillare e ancora più espanso dopo la realizzazione di quanto previsto dal "Documento per il riordino della rete nazionale delle malattie rare" (Allegato A al Piano Nazionale Malattie Rare). Fondi dedicati, pur se saltuari (PNMR, PNRR, e molti altri che trovate nominati all'interno del Rapporto).

Averlo sulla carta non garantisce che quanto scritto sia applicato e funzioni perfettamente. Nella generale crisi del Sistema sanitario, che vediamo evidenziata anche da alcuni atti che cercano di tenere il punto (vedi per esempio il decreto sulle liste di attesa), siamo funestati da cronica mancanza di personale, sempre più scarso non solo per la mancanza di attrattività del pubblico, ma anche per un naturale effetto

della crisi della natalità che continua imperterrita la propria corsa discendente, non compensata da flussi migratori sufficienti a garantire forza lavoro al nostro Paese.

I nostri specialisti vanno in pensione e non sono sostituiti, causando una perdita di competenza e specializzazione che non potrà in alcun modo essere compensata nei prossimi anni. L'organizzazione dei servizi non beneficia di innovazioni, anche perché mancano studi specifici a questo proposito.

L'uso dell'Intelligenza Artificiale, in questo quadro, potrebbe portare ad alcune accelerazioni e semplificazioni: va usata con criterio e stabilendo limiti e confini, ma potrebbe permettere di compensare alcune delle funzioni e servizi che stanno venendo a mancare.

Guardiamo con attenzione, per esempio, all'uso dei digital twin per i clinical trials: ad oggi la comparabilità con gli studi ordinari è in fase di validazione, ma già alcune pubblicazioni dimostrano che è elevatissima. Questa prospettiva potrebbe far risparmiare anni e anni di ricerche e incidere positivamente anche su tutti i costi correlati, permettendo lo sviluppo di terapie a prezzi accessibili in tutte le parti del mondo.

Le potenzialità dell'AI non sono ancora chiare alla maggioranza della popolazione, ma gruppi di studiosi stanno approfondendo l'argomento e delineando scenari che si realizzeranno, probabilmente, molto prima di quanto ci aspettiamo.

I percorsi delle persone con malattia rara, lungi dall'essere lineari, sono ricchi di interruzioni, anse di svolta, frammentazioni. La cosiddetta "transizione", che preferiamo chiamare "continuità di cura", è ancora una meta ambita ma lontana dalla realtà quotidiana. Le differenze territoriali, dovute a diversi assetti organizzativi, pesano sulle famiglie. La burocrazia strangola le persone, costrette a girare più e più uffici per ottenere un diritto che sulla carta è esigibile. Per gli ausili le peregrinazioni sono all'ordine del giorno, le personalizzazioni spesso un sogno nel cassetto. Ma anche per chi, non avendo terapie farmacologiche, non ha più sponde una volta lasciati gli ospedali pediatrici, le cose non vanno meglio. Le persone con disabilità gravi e gravissime a spizzichi e bocconi, con tanti sforzi e qualche litigata, ottengono qualcosa; per chi ha disabilità medio lievi ma comunque impattanti, come le disabilità intellettive, spesso c'è un vuoto di presa in carico che in alcuni casi è abbandono totale. Rivolgersi a specialisti del territorio, che non conoscono le specificità della patologia, non è una soluzione, se manca un coordinamento centralizzato che possa garantire una presa in carico multidisciplinare e coordinata.

Questo ci riporta con forza al problema della tracciabilità delle nostre persone nel sistema.

Il conteggio per codice di esenzione, rendicontato solo per numero di diagnosi, non completa il quadro delle informazioni necessarie per una concreta programmazione d'insieme. Sapere quante sono le persone con malattia rara, di quali bisogni sono portatrici, che percorso fanno nel sistema, quali sono i piani terapeutici di cui beneficiano, quali sono gli effetti delle terapie sulla loro quotidianità e gli esiti di tutto questo sulla loro salute; riuscire a legare il tema sanitario anche ai percorsi scolastici, lavorativi e di riconoscimento di invalidità: solo con queste informazioni potremmo avere un esaustivo quadro di insieme e capire dove e come dobbiamo potenziare strutture e servizi.

L'introduzione dell'Orpha code non è più un'opzione: nell'European Health Data Space è previsto che venga inserito nei Fascicoli Sanitari Elettronici. Ci aspettiamo quindi che si possa procedere con decisione verso la sua implementazione non solo nel FSE ma anche in tutti gli altri ambiti di interesse per le malattie rare.

Un accenno al tema della ricerca. Quella maggiormente supportata è la **ricerca** di terapie. Dal nostro punto di vista, sarebbe altrettanto importante sostenere anche la ricerca organizzativa, per facilitare la vita quotidiana; la ricerca sulle migliori terapie riabilitative, per supportare il rafforzamento delle potenzialità; la ricerca per individuare i meccanismi alla base delle patologie ma anche gli effetti di dieta, integratori alimentari, probiotici sui meccanismi cerebrali. Non dimentichiamoci che i bambini con difficoltà cognitive e intellettive di vario genere sono aumentati, come certificazione scolastica, da 125.000 a 377.000 nell'arco degli ultimi 25 anni (+300%, peraltro in un periodo di forte calo della natalità): vogliamo interrogarci sulle cause e capire come arginare questa vera e propria "epidemia", che riguarda anche molte delle nostre patologie? Prevenzione è un termine usato ma poco praticato, purtroppo. E molto si potrebbe fare in tema di prevenzione di malattie rare, anche in un'ottica ampia.

Gli investimenti in ricerca devono riguardare tutti e tutte le patologie: genetiche, ambientali, infezioni, reazioni allergiche o malattie autoimmuni.

Tanti altri problemi sono all'ordine del giorno e necessiterebbero di soluzioni pratiche e veloci per garantire alle famiglie una vita più serena e tranquilla.

I **LEA** sono uno scoglio insormontabile. Fermano il riconoscimento di patologia con un codice di esenzione; stoppano l'allargamento del panel delle patologie da sottoporre a screening neonatale; tardano a introdurre novità tecnologiche indispensabili e paradossalmente più efficienti di quelle già in prontuario. Approvando i LEA annualmente o al massimo ogni due o tre anni, avremmo già risolto buona parte dei nostri problemi.

L'accesso a farmaci, ausili e trattamenti riabilitativi: le differenze territoriali creano scoramento e frustrazione nelle persone che ne hanno diritto. I sistemi per garantire una maggiore uniformità sono stati scritti in più e più documenti, condivisi fra stakeholders di tutte le provenienze: occorre che almeno alcuni dei suggerimenti che sono stati dati nel corso del tempo vengano accolti e fatti propri dal sistema.

Per tutta la parte di **supporto sociale**, una definizione più puntuale e operativa dei LEPS potrebbe garantire una maggior uniformità, ma non è una delle priorità al momento. Ma sarebbe necessario anche un riconoscimento legato alla condizione della disabilità susseguente la malattia rara che tenga conto dell'effettivo danno funzionale attuale e futuro. La Federazione ha iniziato a questo proposito un percorso con il Ministero, l'Istituto Superiore di Sanità e l'INPS per tabelle di invalidità specifiche sulle nostre patologie.

I **caregiver** sono in attesa di un agognato riconoscimento: dopo vari testi presentati e la proposta elaborata dal Ministero delle Disabilità, sembra che di nuovo ci si sia incagliati senza prospettive di prosecuzione del viaggio.

La **salute mentale**, come dimostra il recente studio del Rare Barometer Voices, è un punto di emergenza per la nostra comunità.

I dati sono impressionanti e fanno capire come a fragilità si aggiunga fragilità. Urgono interventi di emergenza che accompagnino il gran lavoro che a questo proposito fanno già le Associazioni. Ma non bastano i supporti psicologici: bisognerebbe togliere alle famiglie l'origine dello stress, che è la somma di tutti gli intoppi di sistema che gravano sulla loro quotidianità e che abbiamo brevemente accennato qui sopra.

Infine, un accenno alla **composizione** della nostra comunità.

Per la prima volta, ma anche in linea con l'andamento demografico del nostro Paese, le persone con malattia rara della terza età raddoppiano i bambini. Se infatti abbiamo 1 persona su 6 sotto i 18 anni, ben 2 su 6 sono anziani. Questo ci deve far riflettere su come deve cambiare l'assistenza a queste persone e anche a come deve essere conciliata la malattia rara con le altre comorbidità che possono insorgere all'aumentare dell'età, aggravando ulteriormente le condizioni di salute.

La Federazione, con tutte le sue Associazioni, rimane disponibile a collaborare con tutte le istituzioni per trovare soluzioni che migliorino questo sistema: sottolineiamo che solo l'ascolto dei bisogni può far individuare i nodi di sistema e trovare le soluzioni più adatte per ogni situazione. Resta importante, tuttavia, darsi dei tempi e degli indicatori di monitoraggio degli impegni presi.

Associazioni affiliate ad UNIAMO AL 31.12.2025



1. ABC Associazione Bambini Cri Du Chat
2. ACC Cataratta Congenita Ente di Terzo Settore
3. ACE Italia - Associazione Conquistando Escalone
4. ACAR Associazione conto alla rovescia per l'informazione e la ricerca sulla malattia esostante, sulla malattia di Ollier e sulla Sindrome di Maffucci
5. ACMT Rete per la Charcot-Marie-Tooth
6. AFADOC Associazione Famiglie Deficit Ormone della Crescita ed altre patologie rare
7. AFSW - Associazione Famiglie Sindrome di Williams
8. AEL - Associazione Emofilici del Lazio
9. AETR - Associazione Emofilici e Talassemici "Vincenzo Russo Serdoz" Ravenna
10. AIC Acondroplasia Insieme per Crescere
11. AICCA - Associazione Italiana dei cardiopatici congeniti adulti
12. AICI Associazione Italiana Cistite Interstiziale
13. AICHE - Associazione Italiana Cheratoconici
14. AICMT Associazione Italiana malattia di Charcot-Marie-Tooth
15. AIDEL 22 - Associazione Italiana delezione del cromosoma 22
16. AIGLICO - Associazione Italiana Glicogenesi
17. AILIP - Associazione Italiana Lipodistrofie
18. AILU Associazione Italiana Leucodistrofie Unite e Malattie Rare
19. AIMAKU - Associazione Italiana dei Malati di Alcaptonuria
20. AIMAR - Associazione Italiana per le malformazioni anorettali
21. AIMEN 1 e 2 - Associazione Italiana Neoplasie Endocrine Multiple di tipo 1 e di tipo 2
22. AIMFT - Associazione Italiana Malattia Frontotemporale
23. AIMW Associazione Italiana Mowat Wilson
24. AIN - Associazione Italiana narcolettici e ipersonni
25. AINMO - Associazione Italiana Neuromielite Ottica
26. AIP - Associazione Immunodeficienze primitive
27. AIPAD - Associazione Italiana Pazienti Addison
28. AIPASIM - Associazione Italiana pazienti con Sindrome Mielodisplastica
29. AIPI - Associazione ipertensione polmonare Italiana
30. AIPIT Associazione Italiana porpora immune trombocitopenica
31. AIRCS - Associazione Italiana ricerca colangite sclerosante primitiva
32. AISP - Associazione Italiana Sindrome di Poland
33. AISPHEM - Associazione Italiana Sindrome di Phelan-McDermid
34. AISAC Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia
35. AISAP Associazione Italiana Ipotensione liquorale, Ipertensione endocranica, Siringomielia, Sindrome di Arnold-Chiari Project
36. AISK Associazione Italiana Sindrome di Kabuki
37. AISMAC - Associazione Italiana Siringomelia e Arnold Chiari
38. AISME Associazione Italiana Studio Malformazioni ed Epilessia
39. AISMME - Associazione Italiana sostegno malattie metaboliche ereditarie
40. AISNAF - Associazione Italiana sindromi neurodegenerative da accumulo di ferro
41. AISS Associazione Italiana Sindrome di Shwachman

- 42.** AISXF Associazione Italiana Sindrome X Fragile
- 43.** AIVIPS - Associazione Italiana Vivere la Paraparesi Spastica
- 44.** AIXP Associazione Italiana Xeroderma Pigmentoso
- 45.** Albinit APS
- 46.** ALFA1 AT Associazione Nazionale Alfa1-AT
- 47.** AMAF Associazione Malattie Autoimmuni del Fegato Monza
- 48.** AMANTUM - Associazione malati di micobatteriosi non tubercolare
- 49.** AMEI Associazione per le malattie epatiche infantili
- 50.** AMMEC - Associazione Malattie Metaboliche Congenite
- 51.** AMORHI - Famiglie con figli affetti da morbo di Hirschsprung
- 52.** AMOUR - Associazione Malati Orfani Uniti nel Rispetto
- 53.** AMRI - Associazione per le malattie reumatiche infantili
- 54.** ANACC - Associazione Nazionale Angioma Cavernoso Cerebrale
- 55.** ANF Associazione per la neurofibromatosi
- 56.** ANNA - Associazione Nazionale Nutriti Artificialmente
- 57.** ANPPI - Associazione Nazionale Pemfigo/Pemfigoide Italy
- 58.** Aniridia Italiana
- 59.** APACS - Associazione Pazienti Sindrome di Churg Strauss - EGPA
- 60.** APIC - Associazione Pazienti Italiani di Colangiocarcinoma
- 61.** APW - Associazione Persone Sindrome di Williams Italia
- 62.** ARCOIRIS - Associazione diamo colore alla speranza
- 63.** ARD - Associazione Italiana per la ricerca sulla distonia
- 64.** ASBI - Associazione Spina Bifida Italia
- 65.** ASM17 - Associazione Smith Magenis Italia
- 66.** ASROO - Associazione scientifica retinoblastoma ed oncologia oculare
- 67.** ASSACCI - Associazione Anomalie Corpo Calloso Italia
- 68.** ASSI Gulliver - Associazione Sindrome di Sotos Italia
- 69.** Associazione Altrodomani
- 70.** Associazione Coala APS
- 71.** Associazione Davide e Golia
- 72.** Associazione Famiglie COL4A1-A2
- 73.** Associazione I colori del Vento
- 74.** Associazione Gli Equilibristi HIBM
- 75.** Associazione IRIS
- 76.** Associazione Italiana HHT Onilde Carini
- 77.** Associazione Lollo per la sindrome di Brugada
- 78.** Associazione NAZIONALE ALFA1-AT
- 79.** Associazione Nazionale Sindrome di Noonan e Rasopatie
- 80.** Associazione P63 Sindrome E.E.C. International Net Work Word Communication
- 81.** Associazione POIC e dintorni
- 82.** Associazione Respirando
- 83.** Associazione Rete Malattie Rare
- 84.** Associazione sindrome Sturge Weber Italia
- 85.** Associazione Sindrome di Jacobs XYY APS
- 86.** Associazione Volontaria Malati Rari Marche "G. Spontini"
- 87.** AST - Associazione Sclerosi Tuberosa
- 88.** ATE - Associazione Toscana Emofilici
- 89.** ATISB - Associazione Toscana Idrocefalo e Spina Bifida

- 90.** Butterfly - Butterfly é Metamorphosis, la cultura per il sociale
- 91.** CBLC - Associazione Italiana Acidemia Metilmalonica con omocistinuria
- 92.** CDKL5 Insieme verso la Cura
- 93.** CDLS Associazione Nazionale Sindrome di Cornelia De Lange
- 94.** CFS/ME
- 95.** CFT - Comitato Famiglie Talassemici
- 96.** CIDP Italia - Associazione Italiana dei pazienti di polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante
- 97.** COL VI Associazione Collagene VI Italia
- 98.** CONRETT - Associazione Genitori Uniti contro la Sindrome di Rett
- 99.** Con Giacomo contro Ehlers Danlos Syndrome Vascolare
- 100.** COSTELLOCFC - Associazione Italiana Sindrome di Costello e Cardiofaciocutanea Rasopatie
- 101.** CTNNB1 Italia
- 102.** DBA Italia - Anemia Diamond Blackfan Italia
- 103.** Debra Italia
- 104.** Diversamente Genitori
- 105.** EFP ENERGY FAMILY PROJECT
- 106.** ESEO Italia - Associazione Esofagite Eosinofila Italia
- 107.** FAIS Federazione Associazioni Incontinenti Stomizzati
- 108.** FEDEMO - Federazione delle Associazioni Emofilici
- 109.** Federazione Italiana Prader-Willi
- 110.** Filo Raro
- 111.** FIMM - Famiglia Italiana Miopatia Miotubulare e Centronucleare
- 112.** FITHAD Fondazione Italiana "Leonardo Giambrone" per la guarigione dalla Talassemia
- 113.** Fondazione Alessandra Bisceglia Viva Ale
- 114.** Fondazione CEPIM
- 115.** Fondazione Chops Malattie Rare
- 116.** Fondazione Lega del Filo d'Oro
- 117.** Fondazione Mutagens
- 118.** FOP Italia - Fibrodisplasia Ossificante Progressiva
- 119.** Forum Toscano Associazioni Malattie Rare
- 120.** FSHD Italia - Distrofia Muscolare Facio-Scapolo-Omerale Ricerca scientifica e sostegno
- 121.** GENTIAN - Sindrome di Wolfram Italia
- 122.** GIPSI - Gruppo Italiano Pseudo-ostruzione Intestinale
- 123.** GLUT1 - Associazione Italiana Glut1
- 124.** GRI-Italia
- 125.** Gruppo Famiglie Dravet Associazione
- 126.** HHT - Associazione Italiana teleangectasia emorragica ereditaria (o sindrome di Rendu-Osler-Weber)
- 127.** HHT Europe - Federation of HHT Patient Organizations APS
- 128.** IAGSA Associazione Internazionale Sindrome Aicardi-Goutieres International Aicardi-Goutieres Syndrome
- 129.** ILA Associazione Italiana angiodisplasie ed emangiomi infantili
- 130.** IRIS - Associazione siciliana malattie ereditarie metaboliche rare
- 131.** KIFIA ITALIA ASSOCIAZIONE DI PROMOZIONE SOCIALE
- 132.** Kool Kids Kansl Italia
- 133.** KS Associazione Italiana Sindrome di Kleefstra
- 134.** Le Ali di Camilla

- 135.** Lega Italiana Ricerca Huntington Puglia APS
- 136.** Life for Corea di Huntington
- 137.** LINFA Lottiamo Insieme contro la Neurofibromatosi
- 138.** LIO Lipedema Italia Associazione Nazionale Pazienti affetti da Lipedema
- 139.** LIRH Fondazione Lega Italiana Ricerca Huntington
- 140.** LYME Associazione Lyme Italia e coinfezioni
- 141.** MARFAN - Associazione Sindrome di Marfan
- 142.** MITOCON - Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali
- 143.** Mondo Charge
- 144.** NANA ETS
- 145.** Nascere Klinefelter
- 146.** Naevus Italia
- 147.** NF2 Project
- 148.** Nistagmo Italia - Associazione Italiana Nistagmo e Ipovisione
- 149.** Non Solo 15 - Associazione sindrome Dup15q
- 150.** PANS Pandas Italia
- 151.** Parent Project - Genitori con figli affetti da Distrofia muscolare Duchenne e Becker
- 152.** Più Unici che Rari Associazione Italiana Sindrome di Alexander
- 153.** PKS Italia Associazione Italiana Sindrome di Pallister Killian
- 154.** PROGETTO GRAZIA - Associazione Italiana per la ricerca sulla leucodistrofia di Krabbe
- 155.** PTEN - Associazione Italiana per la lotta alle PHTS
- 156.** Raggiungere - Associazione Italiana di famiglie e persone con disabilità agli arti
- 157.** Rari ma Speciali
- 158.** RTS - Una Vita Speciale
- 159.** Sanfilippo Fighters
- 160.** SATB2 Italia
- 161.** SCN2A Italia Famiglie in Rete
- 162.** SCN8A - Associazione SCN8A Italia
- 163.** Stelle Rare
- 164.** SYNGAP1 Famiglie SYNGAP1 Italia
- 165.** ToscanABILE APS
- 166.** UIN - Unione Italiana NEXMIF
- 167.** UILDM - Unione Italiana lotta alla distrofia Muscolare
- 168.** UILDM Unione Italiana lotta alla distrofia muscolare – Sezione di Bergamo ODV
- 169.** Una Smamma per amica
- 170.** UNITI - Unione Italiana Ittiosi
- 171.** VOA VOA! - Amici di Sofia

Progetto Fotografico "Rare Lives"

Sfogliando le pagine del Rapporto MonitoRare avete trovato degli scatti che vedono protagonista la comunità rara. Anche per questa dodicesima edizione, infatti, UNIAMO ha scelto il linguaggio evocativo della fotografia per ricordare che dietro ai numeri, alle tabelle e ai grafici ci sono le vite delle persone.

Nel mese di maggio abbiamo quindi lanciato il contest fotografico Rare Lives aperto a tutti. Le foto dovevano raccontare la quotidianità delle persone con malattia rara e delle loro famiglie, fatta di difficoltà e bisogni complessi, equilibrismi, passioni e desideri, ricerca di felicità e molto altro. In tanti hanno scelto di condividere degli istanti della loro vita; il Consiglio Direttivo della Federazione ha dovuto scegliere gli scatti da pubblicare in base ai criteri di aderenza all'obiettivo del contest, originalità e capacità di trasmettere un'emozione.

Grazie a tutti coloro che hanno partecipato al contest e, soprattutto, agli autori e ai protagonisti delle immagini che hanno dato vita a queste pagine.

Gallery



Alessandro

*Fibrodisplasia
Ossificante
Progressiva (FOP)*



Anna

*Kenny Caffey
tipo 2 e il fratello
Diego*



Caterina

*Sindrome di Ehlers-
Danlos*



Eleonora

*Malattia di
Behçet*



**Giornata Mondiale
Delle Diversità Culturali
Charcot-Marie-Tooth**



Giuseppe

Sindrome di Kleefstra



Irene

*sindrome di Rubinstein-
Taybi*



Jennifer

*hEDS, MCAD,
Dysautonomia, Léri-Weill*



Lorena Piloni



Maria Teresa

*Delezione del
Cromosoma 22 o
Sindrome di George*

PROGETTO FOTOGRAFICO "RARE LIVES"



Marina
Sindrome Kabuki



Nistagmo Italia



Patri
Syngap1



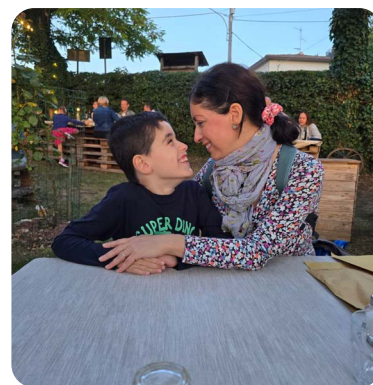
Patri
Syngap1



Rocco
Sindrome di Rubinstein-Taybi



Valeria e mamma Marianna



Christian e mamma Elsa



Davide e la sua famiglia



Simone
Sindrome di Kabuki



Umberto
Sindrome di Williams



Isabella
Stiff person syndrome



Frolleria ANFFAS Cento



Valentina
Narcolessia



Elisabetta
Neuromielite Ottica



Jessica
Syngap1 - Giornata in famiglia

Ringraziamenti



Stesura del rapporto, analisi ed elaborazione dei dati sono a cura di Sinodé S.r.l.

***Annalisa Scopinaro**, Presidente di UNIAMO, ha contribuito alla stesura dei paragrafi più attinenti all'attività della Federazione, alla revisione e ad alcune integrazioni dell'intero Rapporto.*

Il Rapporto MonitoRare è realizzato con il contributo di:

- **Direzione generale della Salute e della sicurezza alimentare (DG SANTE) - Unione Europea**
- **Ministero della Salute**
Direzione Generale della ricerca e dell'innovazione in sanità - Ufficio 2
Riconoscimento e conferma IRCCS
- **Ministero dell'Istruzione e del Merito**
Ufficio IV Disabilità, Scuola in ospedale e istruzione domiciliare
- **Agenzia Italiana del Farmaco (AIFA)**
Area Pre-autorizzazione e Ricerca
Area Autorizzazioni Medicinali - Area Ispezioni e Certificazioni Ufficio Qualità dei Prodotti e Contrasto al Crimine Farmaceutico
- **Istituto Superiore di Sanità**
Centro Nazionale Malattie Rare
Centro Nazionale Sangue
- **Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare - Unità Produttiva Agenzia Industrie Difesa AID**
- **Consiglio Nazionale delle Ricerche (CNR)**
- **I Coordinamenti regionali per le malattie rare** (Abruzzo, Basilicata, Calabria, Campania, Emilia-Romagna, Friuli-Venezia Giulia, Lazio, Liguria, Lombardia, Marche, Molise, P.A. Bolzano, P.A. Trento, Piemonte, Puglia, Sardegna, Sicilia, Toscana, Umbria, Valle d'Aosta, Veneto)
- **EURORDIS, Rare Diseases Europe**
- **Società Italiana dei Medici di Medicina Generale e delle Cure Primarie (SIMG)**
- **Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale (SIMMESN)**
- **Biobanking and BioMolecular resources Research Infrastructure Italy (BBMRI.it)**
- **Orphanet Italia**
- **Fondazione Telethon**
- **ATMP Forum**

Progetto grafico e impaginazione a cura di **Vivenko Srl**

Le foto del rapporto sono state selezionate attraverso un Contest pubblico, lanciato dalla Federazione UNIAMO nel mese di maggio.

Si ringraziano:

- Alessandro
- Anna
- Caterina e Diego
- Christian e Mamma Elsa
- Davide
- Eleonora
- Elisabetta
- Frolleria ANFFAS Cento
- Giuseppe
- Irene
- Isabella
- Jennifer
- Jessica
- Lorena
- Maria Teresa
- Marina
- Nistagmo Italia
- Patri
- Rocco
- Saulo
- Simone
- Umberto
- Valentina
- Valeria e Mamma Marianna

Realizzato nell'ambito del progetto SMART 2.0 con il finanziamento ministeriale concesso per l'anno 2024 ai sensi dell'art.72, primo comma, del D.Lgs n. 117 del 2017 s.m.i.



MINISTERO del LAVORO
e delle POLITICHE SOCIALI

**Dipartimento per le politiche sociali,
del terzo settore e migratorie**



Con il patrocinio di



**REGIONE
LAZIO**

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
IT53M0306909606100000010339

MONITORARE

A stylized magnifying glass icon, consisting of a dark blue circular handle and a circular lens. The lens is positioned over the word "MONITORARE", specifically over the "O" in "MONITOR".