



20
25.25

IL BAROMETRO DI MONITORARE

INDAGINE RIVOLTA A
MEDICI DI MEDICINA GENERALE
PEDIATRI DI LIBERA SCELTA
E MEDICI SPECIALISTI

LE EFFEMERIDI DI UNIAMO 25/2025

UNIAMO FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE

IL BAROMETRO DI MONITORARE: Indagine rivolta a Medici di Medicina Generale, Pediatri di Libera Scelta e Medici Specialisti

Pubblicazione del 1° ottobre 2025

Il presente quaderno, della serie Il Barometro di MonitoRare, sistematizza i dati raccolti in occasione della XI edizione del Rapporto MonitoRare.

Nei mesi di maggio e giugno 2025 UNIAMO ha promosso un'indagine conoscitiva on-line rivolta a Medici di Medicina Generale, Pediatri di Libera Scelta e Medici Specialisti con l'obiettivo di rilevare la percezione e la conoscenza riguardo al tema delle malattie rare, sulla falsariga della rilevazione svolta nel 2022 sui medesimi argomenti. All'indagine hanno collaborato circa 200 medici tra Specialisti (62,5%), MMC (20,5%) e PLS (17,0%), distribuiti su tutto il territorio nazionale.

Il presente documento è stato redatto a cura di Sinodè Srl.

Citare questo documento come segue:

Uniamo F.I.M.R. IL BAROMETRO DI MONITORARE, Indagine rivolta a Medici di Medicina Generale, Pediatri di Libera Scelta e Medici Specialisti, Le effemeridi di Uniamo 25/2025.

Per informazioni scrivere a: segreteria@uniamo.org

Indice

Il Barometro di MonitoRare	6
UNIAMO	12
Le effemèridi di UNIAMO	14

Il primo quesito della survey on-line richiedeva di indicare le prime 3 parole associate dai rispondenti all'espressione "malattie rare": oltre 1 medico su 4 ha indicato **"difficoltà"** come parola più calzante (percentuale che arriva addirittura al 37,4% tra i MMG e i PLS). Rilevante anche la frequenza con cui sono state indicate le parole **"sconosciute"**, **"diagnosi"**, **"complessità"** e **"solitudine"**, utilizzate da più di 1 medico su 10, a sottolineare la difficoltà di diagnosi delle malattie rare, che richiedono tempi molto lunghi anche per la poca conoscenza delle malattie rare. Anche le parole **"terapia"**, **"genetiche"**, **"ricerca"** e **"orfane"** risultano tra le più impiegate (percentuali attorno al 5%), mostrando come ancora oggi ci sia molto lavoro da fare in termini di ricerca e sviluppo per quanto riguarda le malattie rare.



6

Mentre la singola malattia rara ha una bassa probabilità di essere incrociata da un medico nel corso della sua vita professionale, l'aggregato delle malattie rare nel suo complesso è, quindi, qualcosa di molto comune nella vita dei medici. **L'89,4% dei MMG/PLS rispondenti all'indagine dichiara di avere almeno una persona con malattia rara fra i suoi assistiti** (era il 70,3% nella precedente rilevazione del 2023), **con una media di 5 assistiti per MMG/PLS**: una percezione che conferma il permanere di un'evidente sottostima della diffusione delle malattie rare.

Più di 6 MMG/PLS su 10 hanno rapporti con i Servizi Sociali del Comune in relazione ai propri assistiti con malattia rara; tale dato "sale" a quasi 9 medici su 10 per quanto riguarda la relazione con il centro di riferimento per la malattia rara del proprio assistito (in miglioramento rispetto al dato 2023 che si attestava a meno di 7 MMG/PLS su 10) e 8 su 10 con il Distretto Socio-Sanitario dell'Azienda Sanitaria Locale (anche in questo caso, migliore rispetto a 7 MMG/PLS su 10 del 2023). Per finire, i rapporti con il centro di coordinamento regionale per le malattie rare sono presenti per quasi 7 MMG/PLS su 10.

Questa parziale mancata integrazione nella rete regionale di assistenza alle persone con malattia rara trova ulteriore conferma nel livello di soddisfazione dei rapporti con gli altri attori della rete. In una scala da 1 a 5, dove 1 corrisponde al livello "per niente soddisfatto" e 5 "molto soddisfatto", i giudizi di soddisfazione superano la soglia intermedia (3 su 5) solo in relazione al Centro di Riferimento per le malattie rare (valore medio di 3,5) e al Centro di Coordinamento Regionale (3,2). Il Distretto Socio-Sanitario dell'ASL registra un giudizio medio del 2,5 mentre i Servizi sociali del comune si assestano su giudizi medi dell'ordine del 2,3. Quadro non molto dissimile dalla percezione delle persone con malattia rara e/o loro familiari rilevata da UNIAMO attraverso l'indagine "IntegRARE, 2023", svoltasi a cavallo tra marzo e maggio 2023, dove l'unico giudizio a discostarsi risulta essere quello relativo al Centro di riferimento per le malattie rare, che registra un valore di soddisfazione più elevato (3,9).

Il livello di conoscenza che i medici rispondenti hanno del sistema delle malattie rare non è particolarmente elevato, nonostante la stragrande maggioranza abbia avuto esperienze recenti con persone con malattia rara. La conoscenza, diretta o evocata (ovvero stimolata con una opportuna spiegazione), delle Reti Europee di Riferimento (ERN) è ancora relativamente contenuta anche se in miglioramento rispetto ai dati del 2022: il 41,4% dei medici rispondenti conoscono l'esistenza delle ERN e la loro funzione (era il

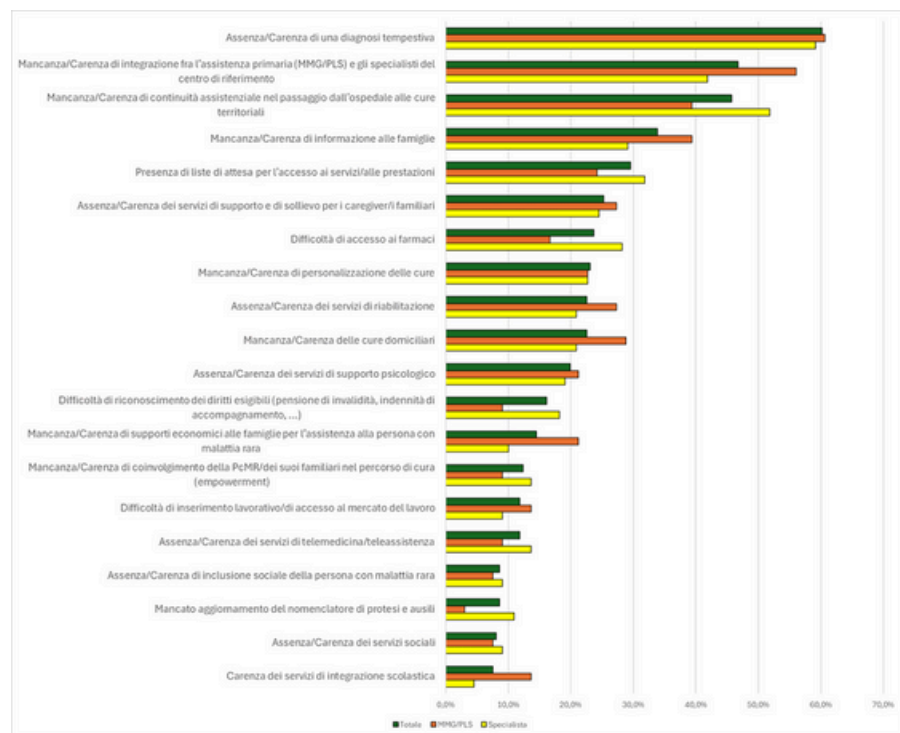
21,8% nel 2022) con la percentuale più bassa tra i MMG/PLS - 25,8%, comunque in miglioramento rispetto al 13,2% di 3 anni prima, mentre arriviamo al 54,8% se consideriamo anche la conoscenza evocata a seguito della spiegazione (in miglioramento in confronto al 33,2% nel 2022). Il dato migliora leggermente analizzando i medici che hanno avuto pazienti con sospetto di malattia rara (il 45,9% ha una conoscenza “diretta” delle ERN; la percentuale sale al 59,7% considerando anche la cd. “conoscenza evocata”).

I medici che hanno sentito parlare della legge n. 175 del 10 novembre 2012 “Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani”, in vigore dal 12 dicembre 2021, sono poco più della metà (59,1%), di cui il 45% ha letto solo qualche informazione a riguardo mentre appena il 17% ha letto il testo integrale del provvedimento (in aumento rispetto alla rilevazione precedente - 6,3%); in oltre 1 caso su 3 (37%) il medico non ha approfondito il contenuto della legge (percentuale che aumenta al 63% tra i MMG/PLS). Anche la conoscenza del Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026 e il documento per il “Riordino della rete nazionale delle malattie rare” raggiunge percentuali molto simili (60,8%) a quelle indicate in precedenza con appena il 13,6% che ha indicato di aver letto il provvedimento mentre il 38,2% dei professionisti dichiara di non essersi informato in maniera approfondita (60% tra i MMG/PLS).

Entrando nel merito delle principali problematiche relative all'assistenza delle PcMR, una di queste rispecchia perfettamente le parole associate all'espressione “malattia rara” alla prima domanda della rilevazione: infatti l'assenza/carenza di una **diagnosi tempestiva** si attesta come problematica principale (indicata da oltre 6 medici su 10); seguono a distanza la mancanza/**carezza di integrazione** fra l'assistenza primaria (MMG/PLS) e gli specialisti del centro di riferimento (46,8%), con percentuali decisamente superiori indicate proprio da MMG/ PLS (attorno al 56%) e la mancanza/carenza di **continuità assistenziale** nel passaggio dall'ospedale alle cure territoriali (45,7%). Con percentuali più basse troviamo la mancanza/carenza di **informazione** alle famiglie (33,9%), la presenza di **liste di attesa** per l'accesso ai servizi/alle prestazioni (29,6%) e l'assenza/carenza dei servizi di supporto e di sollievo per i caregiver/i familiari (25,3%); queste ultime due voci non erano presenti tra le principali problematiche nella rilevazione precedente, dove invece comparivano la difficoltà di accesso ai farmaci (32,7%, ora al 23,7%) e la mancanza/carenza di cure domiciliari (28,5%, ora al 22,6%). Confrontando i risultati con quelli dell'indagine “IntegRARE, 2023”, troviamo che la difficoltà di riconoscimento dei diritti esigibili (pensione di invalidità, indennità di

accompagnamento, ...) risulta, invece, essere la problematica principale indicata dal 42,5% delle PcMR, mentre tale percentuale si limita ad appena il 16,1% nei medici. Altra problematica che sta particolarmente a cuore delle persone con malattia rara è l'assenza/carenza dei servizi di supporto psicologico (29,5%), indicata da appena il 19,9% dei medici rispondenti.

Graf. 1 - Problemi principali relativamente all'assistenza della persona con malattia rara



Attraverso le opinioni dei medici rispondenti all'indagine, dunque, è possibile rappresentare un quadro di sintesi relativo alla percezione e alla conoscenza riguardo al tema delle malattie rare:

- **Le malattie rare interessano tutte le figure mediche:** più di 8 medici su 10 nella loro vita lavorativa hanno ritenuto necessario, per qualcuno dei propri assistiti, effettuare degli approfondimenti diagnostici per un sospetto di malattia rara e l'84% dei medici hanno attualmente, fra i loro assistiti, almeno una persona con diagnosi di malattia rara;
- **La conoscenza del sistema delle malattie rare è ancora poco diffusa fra i medici ma in miglioramento:** appena 4 medici su 10 hanno una conoscenza diretta delle ERN (dato raddoppiato rispetto al 2022), solo la metà dei medici ha sentito parlare del Testo Unico sulle Malattie Rare e meno di 1 su 5 ha letto integralmente il provvedimento mentre poco più di 3 medici su 5 è a conoscenza del Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026 e del documento per il "Riordino della rete nazionale delle malattie rare" con poco più di 1 medico su 10 che ha preso in mano il provvedimento;
- **Permane un certo grado di frammentazione della rete assistenziale delle malattie rare, soprattutto per quanto riguarda i MMG/PLS:** quasi 1 MMG/PLS su 3 con assistiti con malattia rara non è in relazione con il Centro di Coordinamento regionale per malattie rare mentre quasi 1 MMG/PLS su 5 non è in relazione con l'ASL (Distretto Socio-Sanitario o altri servizi), infine, poco più di 1 medico su 10 con assistiti con malattia rara non è in relazione con il centro di riferimento per la malattia rara;
- **Basso livello di soddisfazione per il rapporto con gli altri attori della rete regionale delle malattie rare:**

Chiara visione delle principali problematiche relative all'assistenza delle persone con malattia rara: assenza/carenza di una tempestiva diagnosi (più di 6 medici su 10), assenza/carenza di integrazione fra l'assistenza primaria (MMG/PLS) e gli specialisti del centro di riferimento (quasi 5 medici su 10, ma quasi 6 MMG/PLS su 10) ed assenza/carenza di continuità assistenziale nel passaggio dall'ospedale alle cure territoriali (poco più di 4 medici su 10, ma oltre 5 specialisti su 10).



UNIAMO

Federazione Italiana Malattie Rare

UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare è l'ente di rappresentanza della comunità delle persone con malattia rara.

Opera dal 1999 per la tutela e la difesa dei diritti delle persone con malattia rara e delle loro famiglie, ha oltre 200 associazioni affiliate in continua crescita.

Sviluppa un dialogo costante con gli esponenti delle Istituzioni (Ministeri, AIFA, Istituto Superiore di Sanità, Agenas, Regioni, centri clinici di riferimenti, rete ERN, MMG e PLS, società scientifiche ecc), ricercatori, player privati rappresentando le istanze delle persone con malattia rara e le possibili soluzioni.

Dà voce a tutte le persone che si trovano ad impattare con una malattia rara o ultrarara, oltre che a quelli che sono ancora in cerca di una diagnosi.

Il senso di disorientamento, incertezza, solitudine, il dolore che si prova quando si riceve una diagnosi di malattia rara sono alleviati dalla consapevolezza che la Federazione, insieme a tutte le Associazioni, compie ogni sforzo possibile per migliorare la qualità di vita della persona e dei suoi familiari e caregiver.

Il sostegno concreto è dato con il servizio SAIO (servizio di ascolto, informazione e orientamento) – rivolto ai singoli individui e alle Associazioni –, con altri progetti di supporto e con l'azione di sensibilizzazione, promozione e tutela dei diritti, advocacy in tutti i settori, dalla ricerca alla bioetica, dagli approcci sanitari ai sostegni sociali.

Puoi sostenere la nostra azione in molti modi:

- mettendo a disposizione la tua professionalità
- offrendoci dei servizi pro-bono
- con il tuo 5x1000 (codice fiscale 92067090495)
- con un contributo deducibile/detraibile in sede di dichiarazione fiscale:
- IBAN IT53M0306909606100000010339



Le Effemèridi di UNIAMO

L'idea di una collana editoriale di Uniamo non è nuova. Dovevano però verificarsi una serie di condizioni perché potesse diventare realtà.

Nella ricerca di un nome che caratterizzasse le nostre pubblicazioni ci siamo imbattuti in quello di "effemèride".

Il vocabolario Treccani riporta la seguente definizione:

effemèride (o efemèride) s. f. [dal lat. *ephemēris* -īdis, gr. *ἐφημερίς* -ίδος «diario», comp. di *ἐπί* «sopra» e *ἡμέρα* «giorno»]. –

1. a. Anticam., erano detti effemeridi i libri in cui si registravano gli atti del re, dapprima **giorno per giorno** (di qui il nome), poi secondo un più ampio schema cronologico. b. Per estens., diario, cronaca giornaliera degli avvenimenti: ma che più mi stendo io in farvi una e. della mia vita? (D. Bartoli).

2. In tempi più recenti, il termine è stato usato come titolo di pubblicazioni periodiche, **soprattutto di carattere letterario o scientifico** (mai di giornali politici); per es., le Efemeridi letterarie, che si stamparono in Roma dal 1772 al 1795 e contenevano recensioni dei libri nuovi; le Effemeridi scientifiche e letterarie per la Sicilia, che si pubblicarono dal 1832 al 1840.

3. Tavola o gruppo di tavole numeriche, dette e. astronomiche (o anche nautiche, in quanto servono principalmente alle esigenze della navigazione), **che forniscono le coordinate degli astri** (o altri dati astronomici variabili col tempo) a intervalli prefissati ed uguali fra loro, per es. di giorno in giorno oppure di ora in ora. Per estens., anche i libri, generalmente pubblicati con frequenza annuale, che contengono tali raccolte.

Ciascuna delle tre definizioni contiene un elemento che abbiamo sentito vicino: la registrazione quotidiana degli atti, che ci richiama ad un ideale viaggio nella patologia; la pubblicazione periodica, che risponde ai nostri desiderata; la tavola che fornisce le coordinate, nostra aspirazione e intento nella pubblicazione di questi opuscoli.

La relativa rarità dell'uso di questo termine, la sua connotazione al femminile, la sua originalità dato che l'ultimo soggetto che l'ha utilizzato risale al 1840 per pubblicazioni a carattere letterario o scientifico ci hanno convinti ulteriormente che eravamo fatte l'una per l'altra: Federazione e effemèride, comunità di persone con malattia rara e pubblicazione periodica che racconta un viaggio e prova a guidarne la rotta.

Ecco quindi l'inizio di una collana che seguirà l'attività federativa dando un rendiconto degli incontri e dei gruppi di lavoro costituiti su tematiche specifiche, e del frutto del loro lavoro.

Ad maiora, semper.

Il Consiglio Direttivo



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.



ÜNIAMO
Federazione Italiana Malattie Rare

Via Nomentana 133, 00161 Roma
Tel. 064404773
segreteria@uniamo.org
www.uniamo.org



@uniamomalattierare



@uniamofimronlus



YouTube @uniamofimr