

ÜNIAMO

Federazione Italiana Malattie Rare

ANNO
2025

Gli Highlights di MonitoRare 2025

Undicesimo Rapporto sulla condizione
delle persone con malattia rara in Italia

MONITO●RARE





ÜNIAMO
Federazione Italiana Malattie Rare

Via Nomentana, 133
00161 Roma
www.uniamo.org
segreteria@uniamo.org
Dona il 5x1000:
C.F. 92067090495
IT53M0306909606100000010339

Gli Highlights di MonitoRare 2025

Undicesimo Rapporto sulla condizione
delle persone con malattia rara in Italia



09

1. PREFAZIONE	9
2. INTRODUZIONE	11
3. LA METODOLOGIA DI LAVORO DELL'UNDICESIMO RAPPORTO MONITORARE	15

19

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	23
3. Le persone con malattia rara in Italia	35

41

B. IL PANORAMA ITALIANO	41
1. Prevenzione e diagnosi	41
2. Presa in carico	45
3. Trattamenti	51
4. Ricerca	61
5. Formazione	65
6. Informazione	67
7. Empowerment delle associazioni	70

73

C. LO STATO DI IMPLEMENTAZIONE DEL PIANO NAZIONALE MALATTIE RARE 2023-2026	73
---	-----------

76

CONCLUSIONI	76
--------------------	-----------

80

ASSOCIAZIONI AFFILIATE AD UNIAMO	80
RINGRAZIAMENTI	89

Davide Bernuzzi
Sindrome di Rubinstein-Taybi
L'arte



**Inquadra e scarica
il Rapporto MonitoRare 2025 completo**



ÜNIAMO
Federazione Italiana Malattie Rare

Elisa

Si può scegliere la felicità, anche nei giorni più difficili



Prefazione

**Avril Daly, President
EURORDIS - Rare Diseases Europe**

In 2025 EURORDIS remains focused on strengthening the voice of the rare disease community in decision-making and is committed to supporting our growing membership of over 1,000 organisations in Europe and beyond.

We are working to consolidate our reach across the full breadth of Europe, to deepen our relevance, and to make sure that no one is left behind in the rare disease movement, no matter their condition or where they live.

Currently across Europe, policymakers are shaping the future of healthcare, innovation, and support systems. If the needs of people living with a RD are to be reflected in those decisions, then our collective voice must remain strong, informed but more strategic than ever before.



Avril Daly, President, EURORDIS - Rare Diseases Europe

The collective efforts of the EURORDIS members have had success in moving several critical European policy files forward. In 2024, the European Parliament adopted its position on the proposed reforms to the general pharmaceutical legislation, including key provisions on orphan medicinal products and paediatric medicines. EURORDIS welcomed the proposals, that were strengthened by amendments from Members of the European Parliament and are now under consideration by the Council of the EU.

In March 2025, the long-awaited European Health Data Space Regulation officially came into law. This is a transformative milestone, particularly for the rare disease community. For too long, fragmented data systems have obstructed progress in research and care. The EHDS should allow for secure, ethical, and interoperable sharing of health data across Europe – laying the groundwork for better diagnosis, coordinated care, and patient-led innovation.

In January 2025, the new Health Technology Assessment Regulation, took a historic step toward more harmonised and equitable access to innovative treatments across Europe. By introducing joint clinical assessments and embedding patient perspectives in evaluations, this regulation has the potential to reduce duplication, speed up access, and bring clarity to decision-making across Member States.

The HTA Regulation aims to make it easier and faster for people across Europe to access new treatments by having EU countries assess the medical benefits of new medicines together – instead of separately – and by making sure patients' voices are part of that process.

This is a clear sign that our advocacy is bearing fruit – at the highest political levels and within the flagship legislative priorities of this still-young EU institutional cycle.

The European Reference Networks (ERNs) saw the culmination of a five-year evaluation in 2024 and the results were resoundingly positive. All 24 networks were found to be functioning well, with 100% rated satisfactory and nearly 90% of healthcare providers meeting the same standard. The evaluation praised the ERNs' contributions to clinical guidelines, education, cross-border consultations, and patient-centred care.

Despite the meaningful progress we have made, the RD community still faces too many unresolved and unacceptable challenges. Most critically, we lack a clear and comprehensive roadmap for rare disease policy at EU level. While we have made progress since the Rare 2030 Foresight Study, the policy landscape is fragmented. EURORDIS will continue to advocate for a framework to bring coherence to the many existing initiatives and policy efforts.

Geopolitical tensions and economic instability are reshaping the EU's priorities, with greater focus on defence, security, and industrial resilience. We must see this moment not solely as a risk, but as an opportunity to show that investing in the well-being of all, including those living with a RD is not only compatible with Europe's strength, competitiveness, and innovation goals, but essential to achieving them. Rare Diseases are an area where the EU can demonstrate the power of its unity, the ambition of its innovation agenda, and the resilience of its social model.

Rare Diseases not only challenge systems, but they also improve them. Investment in this field does not only support a marginalised community. It generates knowledge, drives scientific breakthroughs, strengthens health systems and data infrastructure in ways that benefit society.

As the EU sharpens its focus on strategic autonomy and biomedical leadership, rare diseases must be viewed as an example where Europe can lead the world, while staying true to its founding values of solidarity, inclusion, and equity. We are entering a critical moment of implementation – and opportunity to shape emerging initiatives. EURORDIS is actively engaging to position RDs as an example of high-impact innovation.

Our strategic objective remains clear: securing a European Action Plan for Rare Diseases. We will continue to work with our members, and supporters across the EU institutions, and Member State champions to realise our vision. We will strive to ensure RDs remain a financial priority in the EU budget and beyond 2027 – in health, research, and innovation.

We are stronger when we speak as one – when we back our words up with the tools, evidence, and ambition to build the future our community deserves.

We are not reacting to policy. We are shaping it. We are not just advocating for inclusion. We are defining the future of healthcare, research, and social support in Europe.

Introduzione

Annalisa Scopinaro
Presidente

UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare APS ETS
Rete Associativa del Terzo Settore



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

Il Rapporto MonitoRare di quest'anno arriva a poche settimane dall'approvazione della Risoluzione dell'OMS sulle malattie rare. Un'altra pietra miliare, in un momento storico non favorevole, che si aggiunge alle tante "pietre" che abbiamo posizionato in questi anni per costruire una strada lastricata che possa semplificare il cammino delle persone con malattia rara. In meno di 10 anni abbiamo ottenuto la legge sullo Screening Neonatale, il testo Unico per le Malattie Rare, il secondo PNMR, i finanziamenti per la ricerca del PNRR.

Il Rapporto, con i dati contenuti in queste pagine, presenta elementi di grande soddisfazione e altri invece che necessitano di essere attentamente valutati e attenzionati per apportare i necessari correttivi.

Come vedremo, scorrendo i dati e gli approfondimenti contenuti nel Rapporto, in Italia abbiamo una Rete che si sta strutturando sempre di più, comprendendo al proprio interno anche i centri più in prossimità al domicilio del paziente, non perdendo di vista le eccellenze rappresentate nei centri ERN (European Reference Networks). Gli strumenti per la diagnosi si stanno affinando, sia con l'ampliamento progressivo degli Screening, comprendendo anche quelli genetici, che con una maggior formazione mirata - e l'introduzione di alcuni strumenti di AI faciliterà ulteriormente il percorso. La disponibilità, come numero di farmaci orfani, ci quota al secondo posto in Europa dopo la Germania, pur con alcuni ritardi nell'approvazione; ulteriori ritardi si sommano poi nella effettiva disponibilità a livello sia Regionale che di singola Azienda Sanitaria. Di positivo il fatto che si parla sempre più di Horizon Scanning e, anche con alcune progettualità seguite in prima persona dalla Federazione, si sta cercando di spingere il sistema ad una miglior programmazione rispetto alle terapie in arrivo. I corsi di formazione con ECM sulle malattie rare si mantengono stabili, non ci sono riscontri oggettivi però sul numero effettivo di convegni e incontri non ECM dedicati alle nostre tematiche.

Per quello che riguarda il tema della ricerca alcuni segnali non positivi, che devono essere approfonditi. Cala ancora il numero di sperimentazioni cliniche attivate nel nostro paese; i dati di Orphanet, che segnalano un generale calo, non sono comparabili a quelli degli scorsi anni per una revisione nel metodo di rilevazione e nel numero di paesi oggetto di rilevazione.

Siamo ben consapevoli che il nostro Paese debba affrontare, su questa tematica, alcune sfide legate all'uso dei dati (vedi l'Effemeride n. 18, European Health Data Space), ai limiti imposti dal Garante della Privacy, alla necessità di sviluppare competenze su alcune patologie che saranno oggetto di sperimentazione nei prossimi anni e dotare i centri di adeguata strumentazione tecnologica. Abbiamo già iniziato quindi alcune azioni a questo proposito e stiamo lavorando anche nei gruppi che stanno rivedendo le regole deontologiche del Garante, oltre che nel Coordinamento Nazionale dei CE, sostenendo e spingendo verso i nostri *desiderata*.

A livello europeo, la partecipazione attiva dei rappresentanti dei pazienti è un dato ormai assodato; a livello italiano ci sono ancora da mettere a punto procedure per facilitare un approccio di questo tipo in modo da includere fin dall'inizio la voce del più importante attore di questo sistema.

Gli approfondimenti che troverete fra i vari capitoli affrontano alcune tematiche che ci stanno particolarmente a cuore. Segnalo in particolare la parte a cura del **Centro Nazionale Sangue**, che ci ha fornito una serie di dati che inquadrano in maniera precisa il tema della raccolta del sangue in Italia; le variegate attività realizzate dall'**Istituto Superiore di Sanità**, dal Telefono Verde Malattie Rare al progetto per i non diagnosticati fino alla tenuta di registri di patologia e altro; il progetto DruGhost a cura di **SIFO**; e infine i progetti di ricerca che sono in corso sulle malattie rare segnalati dal **Consiglio Nazionale delle Ricerche (CNR)**.

Nel 2024 i membri del Comitato Nazionale Malattie Rare hanno cominciato ad affrontare il tema della realizzazione degli obiettivi previsti dal Piano Nazionale MR: mettendo a disposizione la vasta esperienza maturata da ciascuno dei singoli membri, sono state individuate alcune priorità e messe le basi per raccolta dati e azioni concrete che possano portare il sistema ad un miglioramento effettivo.

La Federazione ha continuato la sua azione di "spinta del sistema", non perdendo mai di vista, oltre agli obiettivi sanitari, anche quelli sociali. Uno dei momenti di maggiore rilevanza, a questo proposito, è stata la partecipazione attiva, in qualità di membri dell'Osservatorio Nazionale Disabilità, al **G7 di Assisi** e alla stesura della Carta di Solfignano. È importante sottolineare che la Campagna per la Giornata delle Malattie Rare, #UNIAMOleforze, abbia raggiunto oltre 28 milioni di persone e sia stata premiata con il **Black Pearl Award** di Eurordis nella categoria Media. La moneta dedicata, la partecipazione a Fantasanremo e successivamente al Concerto del 1° Maggio, i tanti eventi organizzati e la diffusione della campagna su social e media hanno avuto un impatto notevole e consentito alla nostra comunità di uscire dal cono d'ombra in cui sembrava immersa fino a qualche anno fa. Una importante attestazione è arrivata anche dal Ministero del Lavoro e delle Politiche sociali, con il **riconoscimento della qualifica di Rete Associativa del Terzo Settore**, a luglio 2024. Ad oggi, sono 59 le Reti riconosciute, e solo 2 di queste (UNIAMO e FAVO)



INTRODUZIONE

operano a favore delle persone con patologia (ci sono poi altre reti che si occupano più genericamente di disabilità). La riorganizzazione, anche interna, necessaria per il mantenimento della qualifica ha impegnato la Federazione in maniera incisiva. Il processo ha riguardato e riguarderà anche tutte le Associazioni federate, chiamate a rispondere ai criteri di trasparenza imposti dal RUNTS e a fare quindi un piccolo (o grande) salto di qualità. Già nelle conclusioni del Rapporto dello scorso anno avevamo lanciato un alert a questo proposito.

Desidero ringraziare, a nome mio, del Direttivo e di tutta la comunità delle persone con malattia rara, chi ha fornito i dati che sono alla base di questo rapporto, chi li ha elaborati, chi ha curato la grafica e l'impaginazione, chi ha fornito le foto che lo animano, chi ha lavorato dietro le quinte nel quotidiano e chi ha supportato l'evento finale. Nella parte finale del rapporto c'è la lista esaustiva, a cui rimando per una precisa individuazione dei nominativi e delle Istituzioni.

Rinnovo il mio personale ringraziamento a tutti coloro che, nelle Associazioni, si impegnano quotidianamente per migliorare la qualità di vita delle persone con malattia rara. Le conquiste che abbiamo raggiunto in questi anni non sarebbero state possibili senza il contributo individuale che ciascuno di loro ha dato.

Il Rapporto è fonte inestimabile di dati e conoscenza sul mondo delle malattie rare. Dobbiamo rilevare, con soddisfazione, che sempre di più a convegni e incontri troviamo nelle diapositive presentate dai relatori un riferimento specifico a parti dello stesso. Ci auguriamo che serva a tutti gli stakeholder sulle malattie rare tanto quanto serve a noi nella nostra attività quotidiana.

Buona lettura



Isabella Mangialardi
Sindrome della persona rigida
Partecipare

La metodologia di lavoro dell'undicesimo rapporto MonitoRare

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" approvato 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.

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 diagnosi** (Screening e laboratori di genetica)
- **Presa in carico** (Rete per le malattie rare e centri di competenza, 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 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 e del successivo Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026. 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.

Il processo di implementazione del “Piano Nazionale Malattie Rare 2023 – 2026” 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 nuovo PNMR su cui contiamo di poter dare nella prossima edizione di MonitoRare un più ampio e articolato riscontro anche in ragione delle azioni di monitoraggio avviate da parte del Ministero della Salute.

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 quinquennio¹ 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 in 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.

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 che di approfondimenti in termini di analisi specifiche nonché di specifiche iniziative promosse da UNIAMO.

In linea con le precedenti edizioni, il rapporto dedica anche un paragrafo alla presentazione del quadro relativo agli aspetti socio-sanitari, sociali e del lavoro (Sezione B par. 2.3) in quanto, pur non essendo considerati nel PNMR 2023-2026, rappresentano aspetti fondamentali per garantire la qualità della vita delle persone con malattia rara.

1. Laddove rilevante sono stati inseriti anche provvedimenti degli anni precedenti, soprattutto nei casi in cui i relativi aspetti attuativi siano stati disciplinati nel quinquennio 2020-2024.

4. LA METODOLOGIA DI LAVORO DELL'UNDICESIMO RAPPORTO MONITORARE

Dalla quinta edizione del rapporto il paragrafo in questione è stato arricchito anche con i dati relativi a due importanti servizi scolastici – scuola in ospedale e istruzione domiciliare – che interessano anche bambini e ragazzi con malattie rare nonché con un approfondimento sulle malattie rare in sede di riconoscimento dell'invalidità civile. Dalla settima edizione del rapporto il paragrafo in questione è stato ulteriormente implementato con dati relativi all'inclusione scolastica e lavorativa.

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

- a. il quinquennio 2020-2024;
- b. la data del 31-12-2024, laddove non sono disponibili dati in serie storica.

Il lavoro svolto, grazie alla fondamentale collaborazione di numerose persone in rappresentanza di diversi enti/organizzazioni che qui ringraziamo², 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 outcome** relativi alle persone con malattia rara.

Con i limiti di cui sopra - su alcuni dei quali anche il PNMR 2023-2026 punta ad intervenire - 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, ad individuare i percorsi che possono essere implementati per migliorare la qualità della vita delle persone con malattia rara in Italia.

2. 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.



Camilla
Sindrome di Pitt Hopkins
Gli animali

A1. Il nodo delle risorse

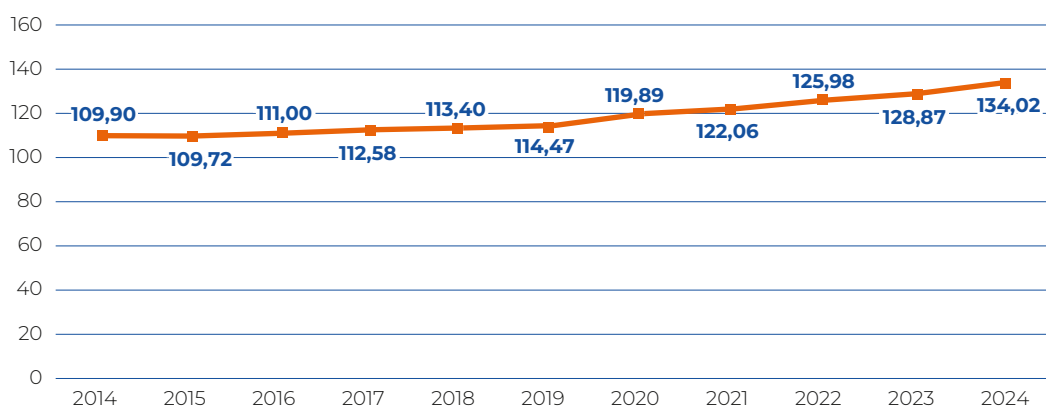
Il Fondo Sanitario Nazionale negli anni recenti



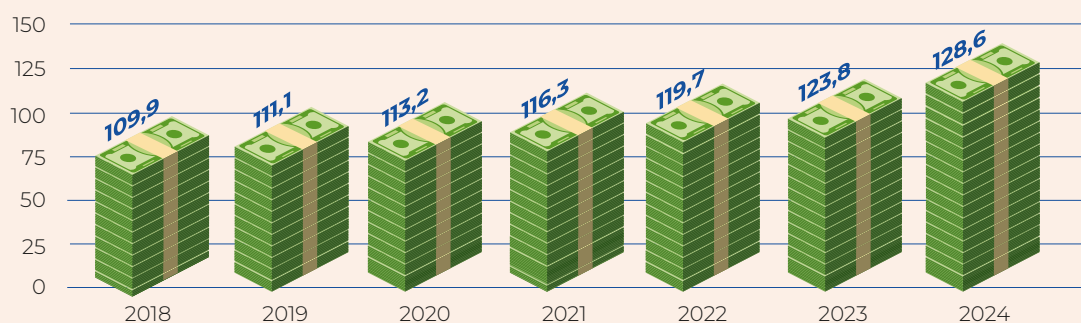
La legge statale determina annualmente il fabbisogno sanitario nazionale, ossia il livello complessivo delle risorse del Servizio Sanitario Nazionale (SSN). Al finanziamento concorre lo Stato attraverso il riparto del **Fondo Sanitario Nazionale** (FSN) proposto dal Ministero della Salute sul quale si 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 (CIPESS¹).



Il finanziamento del Servizio Sanitario Nazionale, Anni 2014-2024
(dati in miliardi di euro inclusa la quota per i farmaci innovativi)

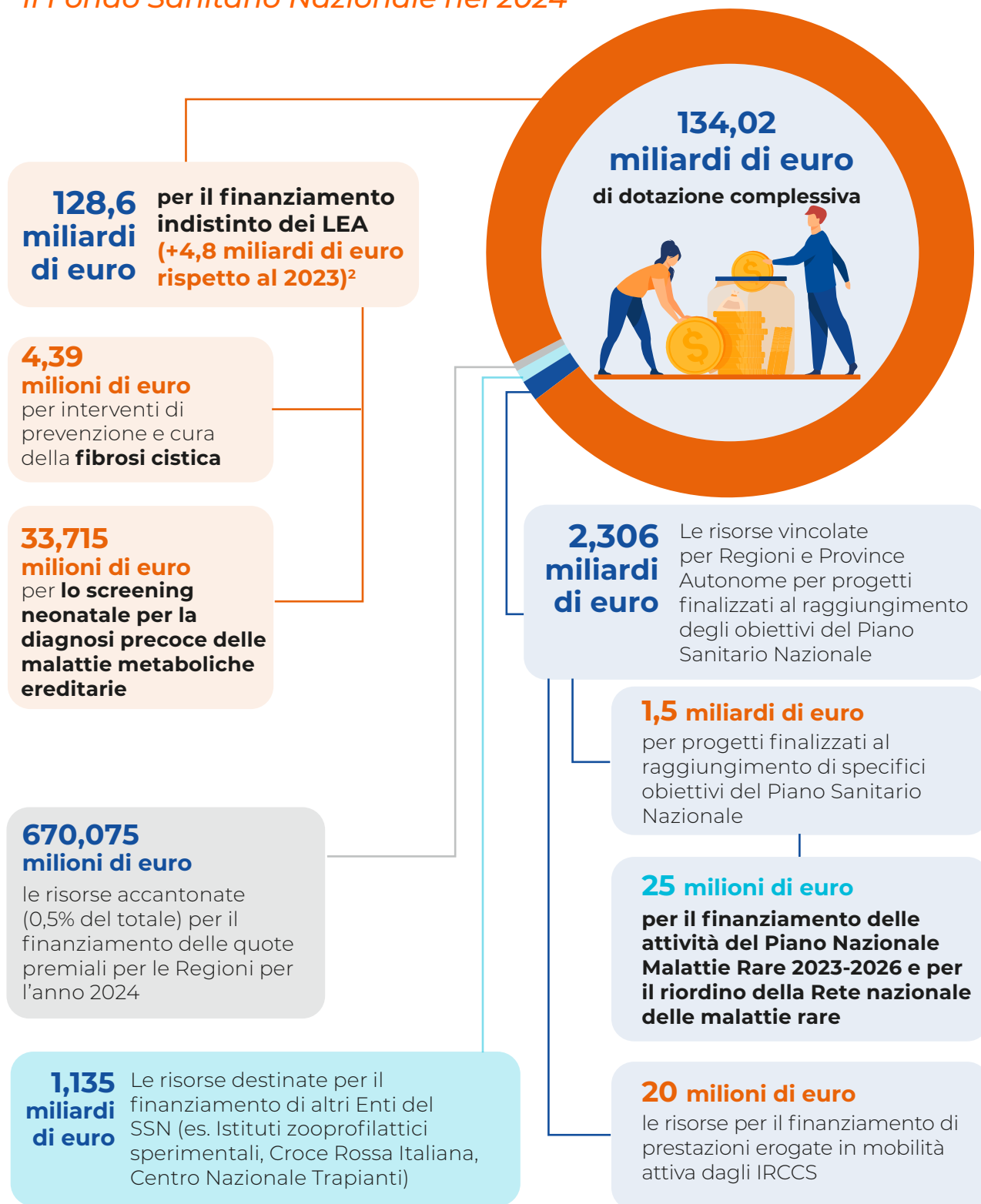


Quota destinata al finanziamento indistinto dei LEA, Anni 2018-2024
(dati in miliardi di euro)



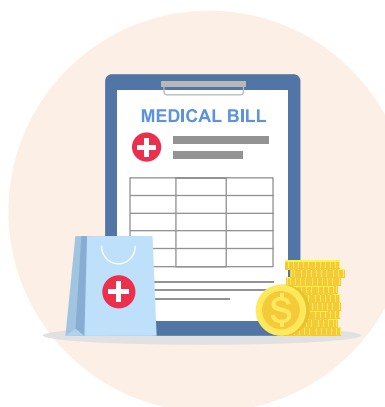
1. Fino al 31 dicembre 2020 la denominazione era la seguente: Comitato interministeriale per la programmazione economica (CIPE).

Il Fondo Sanitario Nazionale nel 2024



2. In questa quota sono compresi anche: a) 506,47 milioni di euro per l'abbattimento delle liste di attesa; b) 50 milioni di euro per finanziare l'aggiornamento dei LEA, ai sensi dell'art. 1, comma 235, della legge n. 213 del 2023; c) 40 milioni di euro quale fondo da destinare all'acquisto, presso gli IRCCS che sottoscrivono gli accordi contrattuali ai sensi del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502, di prestazioni sanitarie di alta specialità rientranti nelle aree tematiche degli stessi Istituti, da erogare a favore di cittadini residenti in regioni diverse da quelle ove insistono le strutture, in attuazione dell'art. 11 del decreto legislativo 23 dicembre 2022, n. 200.

A. LE MALATTIE RARE: UNA SFIDA DI SISTEMA



Il 30 dicembre 2024 è entrato finalmente in vigore il **nuovo tariffario delle prestazioni di specialistica ambulatoriale e dell'assistenza protesica**, già previsti dal DPCM di aggiornamento dei LEA del 2017 ma fermi ancora, rispettivamente, al 1996 e al 1999.

Per il settore delle malattie rare, la legge di bilancio 2025 dispone:



un importante aggiornamento in tema di **farmaci innovativi** cui sono riservate le risorse del Fondo istituito ai sensi dell'articolo 1, comma 401, della legge 11 dicembre 2016, n. 232 (art. 1 commi 281-292). Viene previsto anche il coinvolgimento delle associazioni dei pazienti nel processo di valutazione dell'innovatività terapeutica



il rifinanziamento per 1 milione di euro anche per il 2025 del **Fondo per i test di Next-Generation Sequencing per la diagnosi delle malattie rare** istituito presso il Ministero della salute con la legge di bilancio 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 (art. 1 comma 307)

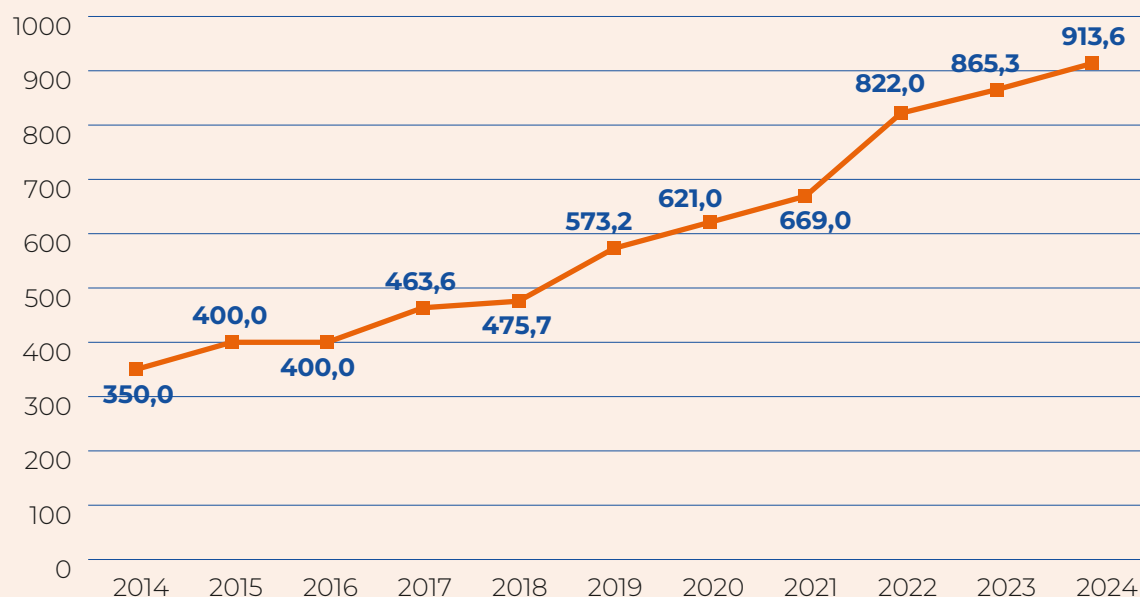


il comma 1 dell'articolo 6 della Legge 10 novembre 2021, n. 175 "Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani" ha disposto l'istituzione di uno specifico **Fondo di solidarietà per le persone affette da malattie rare** con una dotazione pari a 1 milione di euro annui a decorrere dall'anno 2022. **Ad oggi, a quasi quattro 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 2014 – 2024 (dati in milioni di euro)



Armando Tropeano e famiglia
Arnold-Chiari e Siringomieli

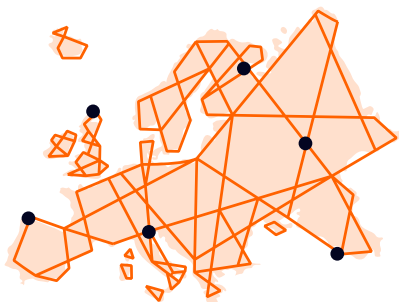


A2. Il quadro normativo italiano nel contesto internazionale

Il 24 maggio 2025, nella **78ª Assemblée Mondiale della Sanità (WHA)** gli Stati Membri hanno adottato la **Risoluzione sulle Malattie Rare**: un traguardo straordinario nello sforzo globale per migliorare la vita degli oltre 300 milioni di persone che vivono con una malattia rara o non diagnosticata. La Risoluzione invita il Direttore Generale dell'Organizzazione Mondiale della Sanità a sviluppare un Piano d'Azione Globale sulle Malattie Rare, che rappresenta una tabella di marcia decennale per rafforzare i sistemi sanitari in tutto il mondo e impegna gli Stati Membri ad adottare misure per garantire una maggiore integrazione e inclusione sociale alle persone con malattia rara.



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 1.435 gli HCP membri effettivi e 194 i partner affiliati delle 24 ERN.**

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° Supporting Partners
1	ERN BOND	Rete di riferimento europea per le malattie ossee	44	14	2	4	5	n.d.
2	ERN EURACAN	Rete di riferimento europea per i tumori degli adulti (tumori solidi)	92	19	7	2	7	n.d.
3	ERN ReCONNECT	Rete di riferimento europea per le malattie del tessuto connettivo e muscoloscheletriche	55	15	6	3	8	n.d.
4	ERN CRANIO	Rete di riferimento europea per le anomalie cranio-facciali e le patologie otorinolaringoiatriche	35	15	5	2	6	6
5	Endo-ERN	Rete di riferimento europea per le malattie endocrine	91	21	13	1	7	n.d.
6	ERN EYE	Rete di riferimento europea per le malattie oculari	55	18	5	3	6	n.d.
7	ERNICA	Rete di riferimento europea per le anomalie ereditarie e congenite	39	12	9	4	9	2
8	ERN PaedCan	Rete di riferimento europea per i tumori pediatrici (emato-oncologia)	80	21	9	2	7	n.d.
9	ERN Euro BloodNet	Rete di riferimento europea per le malattie ematologiche	90	19	4	3	6	23
10	ERN RARE-LIVER	Rete di riferimento europea per le malattie epatiche	52	15	7	3	8	20
11	MetabERN	Rete di riferimento europea per patologie metaboliche ereditarie	88	25	4	2	3	6
12	ERN RITA	Rete di riferimento europea per l'immunodeficienza, le malattie autoinfiammatorie e autoimmuni	63	19	7	2	6	4

1. Dati desunti dai siti delle ERN (consultati in data 15 maggio 2025).
 2. Non rientrano nel conteggio gli HCP del Regno Unito che fanno parte, invece, dei partner sostenitori.

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° Supporting Partners
13	ERN ITHACA	Rete di riferimento europea per le malformazioni congenite e le disabilità intellettive rare	67	22	3	3	4	n.d.
14	VASCERN	Rete di riferimento europea per le malattie vascolari multisistemiche	40	14	4	2	5	4
15	ERN-RND	Rete di riferimento europea per le malattie neurologiche	64	20	2	2	4	8
16	ERN EURO-NMD	Rete di riferimento europea per le malattie neuromuscolari	74	18	6	2	7	n.d.
17	ERKNet	Rete di riferimento europea per le malattie renali	64	18	7	2	6	n.d.
18	ERN Skin	Rete di riferimento europea per le malattie cutanee	53	16	2	2	4	n.d.
19	ERN eUROGEN	Rete di riferimento europea per le malattie e i disturbi urogenitali	51	15	1	4	5	6
20	ERN LUNG	Rete di riferimento europea per le malattie respiratorie	79	19	6	2	5	28
21	ERN GENTURIS	Rete di riferimento europea per le sindromi tumorali di predisposizione genetica	44	17	5	2	6	2
22	ERN EpICARE	Rete di riferimento europea per l'epilessia	38	16	10	2	8	14
23	ERN TRANSPLANT-CHILD	Rete di riferimento europea per i trapianti pediatrici	33	14	4	3	7	1
24	ERN GUARD HEART	Rete di riferimento europea per le malattie cardiache	44	16	7	2	7	n.d.
TOTALE			1435		135	59		124

La valutazione delle ERN

La **Commissione Europea** ha avviato nel 2022 la prima valutazione quinquennale delle **ERNs**, coinvolgendo 24 reti e 836 fornitori di assistenza sanitaria in 24 Stati membri e la Norvegia. L'obiettivo era valutare:

- ✓ Il rispetto dei criteri stabiliti dalla Decisione Delegata 2014/286/EU.
- ✓ Il raggiungimento degli obiettivi dell'articolo 12(2) della Direttiva 2011/24/EU.
- ✓ Le performance delle reti e dei singoli membri.

Le aree di valutazione sono state le seguenti:

ERN

Governance e coordinamento
Assistenza clinica
Qualità e sicurezza del paziente
Cura centrata sul paziente
Contributo alla ricerca
Formazione e aggiornamento
Rete e diffusione

HCP

Assistenza centrata sul paziente
Organizzazione e gestione
Ricerca, formazione e istruzione
Scambio di competenze, sistemi informativi ed e-Health
Qualità e sicurezza
Competenze, esperienza e risultati delle cure
Risorse umane

Per quanto riguarda le ERN, i risultati sono stati generalmente molto positivi



tutte le ERN hanno superato la valutazione, e quasi il 90% degli HCP ha ottenuto un giudizio soddisfacente.



A. LE MALATTIE RARE: UNA SFIDA DI SISTEMA



Punti di forza principali delle Reti di Riferimento Europee:

- Attività di rete e diffusione
- Formazione ed educazione



Aree che necessitano di maggiore sviluppo:

- Qualità e sicurezza del paziente
- Assistenza clinica e cura centrata sul paziente



Nonostante l'approccio multidisciplinare consolidato, nell'ambito dell'**assistenza clinica** si evidenzia ancora un margine di miglioramento, in particolare nello sviluppo di **linee guida cliniche basate su evidenze** e **buone pratiche** per standardizzare l'assistenza tra i membri delle reti. Le ERN dovrebbero migliorare le strategie di monitoraggio per verificare l'attuazione di linee guida, percorsi e protocolli, aggiornandoli regolarmente in base alle nuove evidenze. Inoltre, risulta importante rafforzare i **meccanismi di monitoraggio e feedback** per promuoverne l'uso tra i professionisti sanitari. Infine, nell'area della **qualità e sicurezza del paziente**, si evidenzia un basso livello di implementazione di indicatori specifici per monitorare i processi clinici.

La valutazione effettuata inoltre sottolinea forti disparità geografiche nella partecipazione alle ERN:

l'Europa occidentale è molto più rappresentata rispetto a quella orientale, e alcuni Paesi hanno una partecipazione alle reti molto limitata. **Per garantire la sostenibilità del sistema ERN, è fondamentale rafforzare il supporto politico e finanziario da parte degli Stati membri, migliorare il coordinamento nazionale e valorizzare il contributo dei pazienti.**



L'82,1% degli elementi valutativi degli **Health Care Providers** risulta "**Completamente implementato**", il che indica che gli HCP stanno operando come previsto.



Aree con performance migliori (HCP)

- Competenze
- Esperienza e risultati delle cure
- Assistenza centrata sul paziente



Aree che richiedono rafforzamento (HCP)

- Organizzazione e gestione
- Aspetti legati alla qualità e sicurezza delle cure

Analizzando più nel dettaglio i criteri di valutazione si nota:



Risultati migliori

Capacità degli HCP di integrarsi nelle reti sanitarie nazionali, e nella messa in atto di strategie efficaci per garantire un'assistenza centrata sul paziente.



Punteggi più bassi

Adozione di linee guida cliniche nella propria specializzazione e l'utilizzo della piattaforma CPMS per il confronto di casi clinici con altri professionisti sanitari.

Tabella riassuntiva dei principali provvedimenti a livello comunitario inerenti le malattie rare (1998-2024)

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))
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

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 (2024)
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)
3	Rappresentanza ufficiale e permanente dei pazienti nelle fasi di sviluppo, monitoraggio e valutazione del Piano	2 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 4,4 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 (n=17), 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 malattie rare all'interno del programma generale di ricerca + PNRR

ID	Indicatore	ITALIA (2024)
14	Partecipazione in iniziative di ricerca europee e internazionali	Sì, varie
15	Numero di Prodotti Medicinali Orfani (OMP) con l'autorizzazione dell'UE al commercio disponibili nel Paese	146 (2023)
16	Esistenza di un sistema governativo per l'uso compassionevole dei medicinali	Sì
17	Esistenza di programmi di supporto all'integrazione dei malati rari nella loro vita quotidiana	Sì, le PcMR possono accedere ai programmi generali per le persone con disabilità + L. 175/2021 (art. 6 Fondo di solidarietà malattie rare)
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	25 milioni di euro nel 2023 e 25 milioni di euro nel 2024
20	Fondi pubblici specifici allocati per la ricerca sulle malattie rare	No
21	Fondi pubblici specificatamente allocati per progetti/azioni di ricerca sulle malattie rare per anno dall'inizio del piano	Informazione non disponibile



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 2025
Istituzione del Comitato Nazionale Malattie rare	art. 8 comma 1	Ministro della salute	10 febbraio 2022	Attuato in data 16 settembre 2022
Regolamento di attuazione del Fondo di solidarietà per le persone con malattie rare	art. 6 comma 1 e comma 2	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
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 quasi tutte le Regioni entro il 31.12.2024.
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 ³
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.

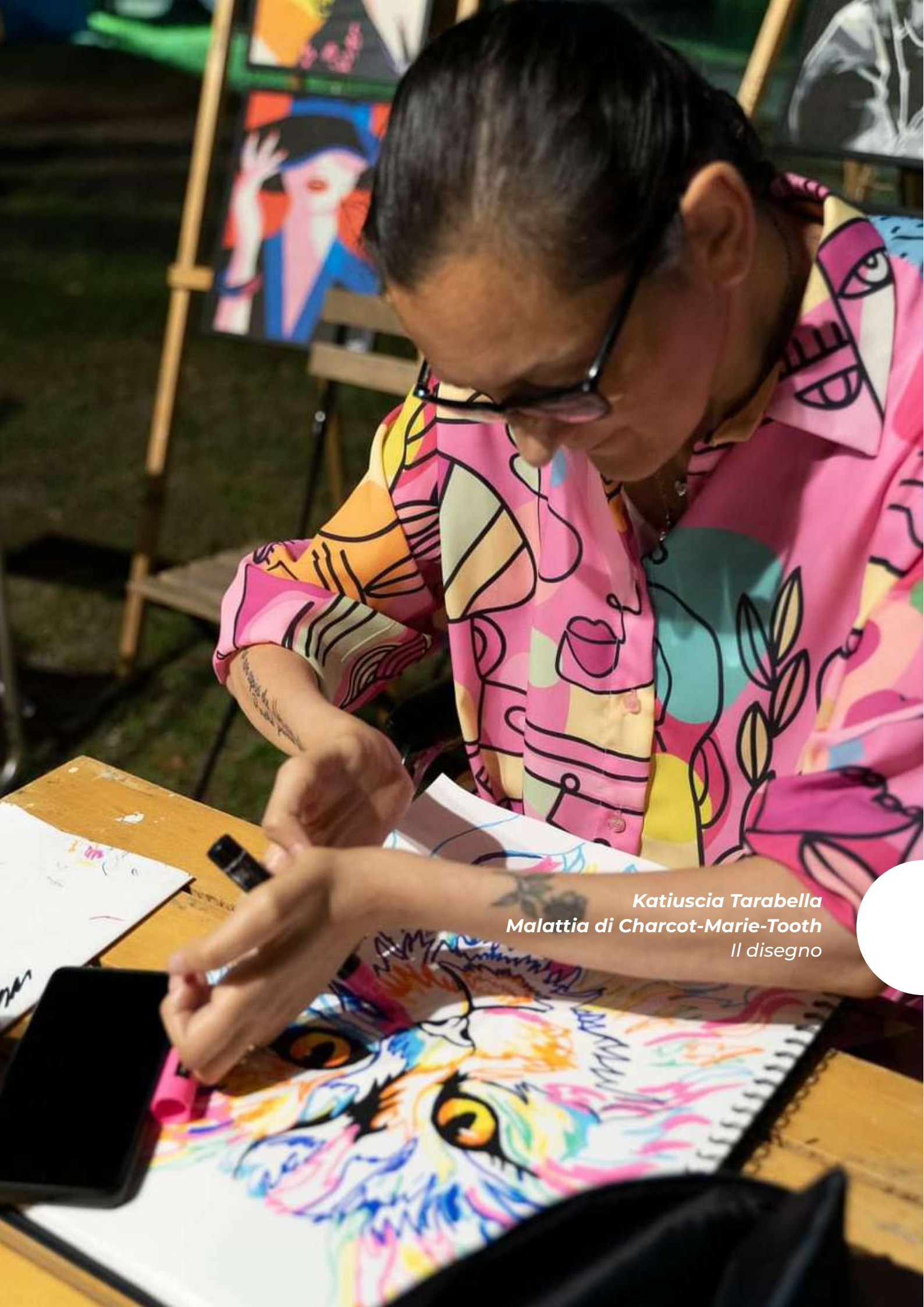
3. A metà febbraio 2025, il sottosegretario alla Salute rispondendo ad un'interrogazione in Commissione Affari sociali della Camera sull'attuazione della legge n. 175 del 2021 ha prospettato l'adozione a breve del regolamento del Ministro della salute, di concerto con il Ministro dell'università e della ricerca, per la definizione dei criteri e delle modalità di attuazione degli incentivi fiscali in favore dei soggetti, pubblici o privati, che si occupano di ricerca finalizzata allo sviluppo di protocolli terapeutici sulle malattie rare o nella produzione dei farmaci orfani. (<https://documenti.camera.it/leg19/resoconti/commissioni/bollettini/pdf/2025/02/12/leg.19.bol0450.data20250212.com12.pdf>)

Tabella riassuntiva dei principali provvedimenti a livello nazionale inerenti le malattie rare (1998-2024)

	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"



Stefano Cavalli
Nuotare



*Katiuscia Tarabella
Malattia di Charcot-Marie-Tooth
Il disegno*

A3. Le persone con malattia rara in Italia



Secondo i dati dello studio pubblicato sull'European Journal of Human Genetics nel 2019¹, 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): quasi 500.000 le persone con malattia rara viventi al 31.12.2023 e inserite nei RRMR della Regione di residenza.

Quasi 30.000 casi in più rispetto all'anno precedente



La prevalenza delle persone con malattia rara viventi al 31.12.2023 e inserite nei RRMR sale a **0,84% (0,94% nei minori di 18 anni)** dallo 0,30% della prima edizione del Rapporto MonitoRare nel 2015.



1. Stéphanie Nguengang Wakap, Deborah M. Lambert, Annie Olry, Charlotte Rodwell, Charlotte Gueydan, Valérie Lanneau, Daniel Murphy, Yann Le Cam, Ana Rath "Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database", European Journal of Human Genetics, 16 September 2019.

	31/12/2023	31/12/2022	31/12/2021	31/12/2020	31/12/2019
N. PcMR viventi inserite nei RRMR della Regione di residenza	495.274 ²	468.948	425.266 ³	377.194	345.656
<i>di cui minori</i>	79.685 ⁴	75.702 ⁵	76.158 ⁶	71.151	65.562
Prevalenza stimata sulla popolazione totale	0,84%	0,80%	0,74%	0,67%	0,61%
Prevalenza stimata sulla popolazione minorile	0,94%	0,88%	0,84%	0,80%	0,72%
Percentuale di popolazione italiana coperta dai dati dei RRMR che hanno collaborato alla rilevazione	100%	96,9%	96,9%	94,3%	93,0%

Persone con malattia rara di cui all'Allegato 7 del DPCM 12.01.2017 residenti in Regione e inserite nel RRMR nel 2022 e nel 2023 (dati viventi al 31/12)

Regione/PA	N. PcMR residenti inserite nei RRMR		Variazione annuale 2023/2022
	al 31/12/2023	al 31/12/2022	
Abruzzo	4.774	4.038	18,2%
Basilicata	1.114 ⁷	1.071	4,0%
Calabria	12.630		
Campania	33.549	30.233	11,0%
Emilia-Romagna	46.905	41.945	11,8%
Friuli-Venezia Giulia	8.975	7.946	12,9%
Lazio	44.388	42.758	3,8%
Liguria	8.939	9.930	-10,0%
Lombardia	103.645	97.308	6,5%
Marche	11.208		

2. Per le Sardegna e Umbria sono stati considerati i dati delle PcMR residenti in regione inserite nel RRMR al 31/12/2022.

3. Per la Regione Umbria è stato considerato il dato delle PcMR inserite nel RRMR residenti in regione al 31/12/2020.

4. I dati delle regioni Sardegna e Umbria si riferiscono al 31/12/2022.

5. I dati della regione Marche si riferiscono al 31/12/2021.

6. I dati della regione Umbria si riferiscono al 31/12/2020.

7. I dati della Regione Basilicata relativi al RRMR risultano fortemente sottodimensionati rispetto ai dati relativi alle esenzioni dal pagamento del ticket per patologia (pari quasi a 4.500 unità) a causa dell'elevata mobilità passiva che caratterizza la Regione.

A. LE MALATTIE RARE: UNA SFIDA DI SISTEMA

Regione/PA	N. PcMR residenti inserite nei RRMR		Variazione annuale 2023/2022
	al 31/12/2023	al 31/12/2022	
Molise	869	4.801	-81,9%
Piemonte	54.654	51.454	6,2%
P.A. Bolzano	5.438	5.108	6,5%
P.A. Trento	5.287	4.860	8,8%
Puglia	26.633	26.118	2,0%
Sardegna		11.637	
Sicilia	18.894	16.538	14,2%
Toscana	39.674	36.008	10,2%
Umbria		6.696	
Valle d'Aosta	342	322	6,2%
Veneto	49.023	43.825	11,9%



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 2023 è compresa fra le 585.000 unità e le 738.000 unità.** La stima dei minori è compresa fra le 103.500 e le 127.000 unità.

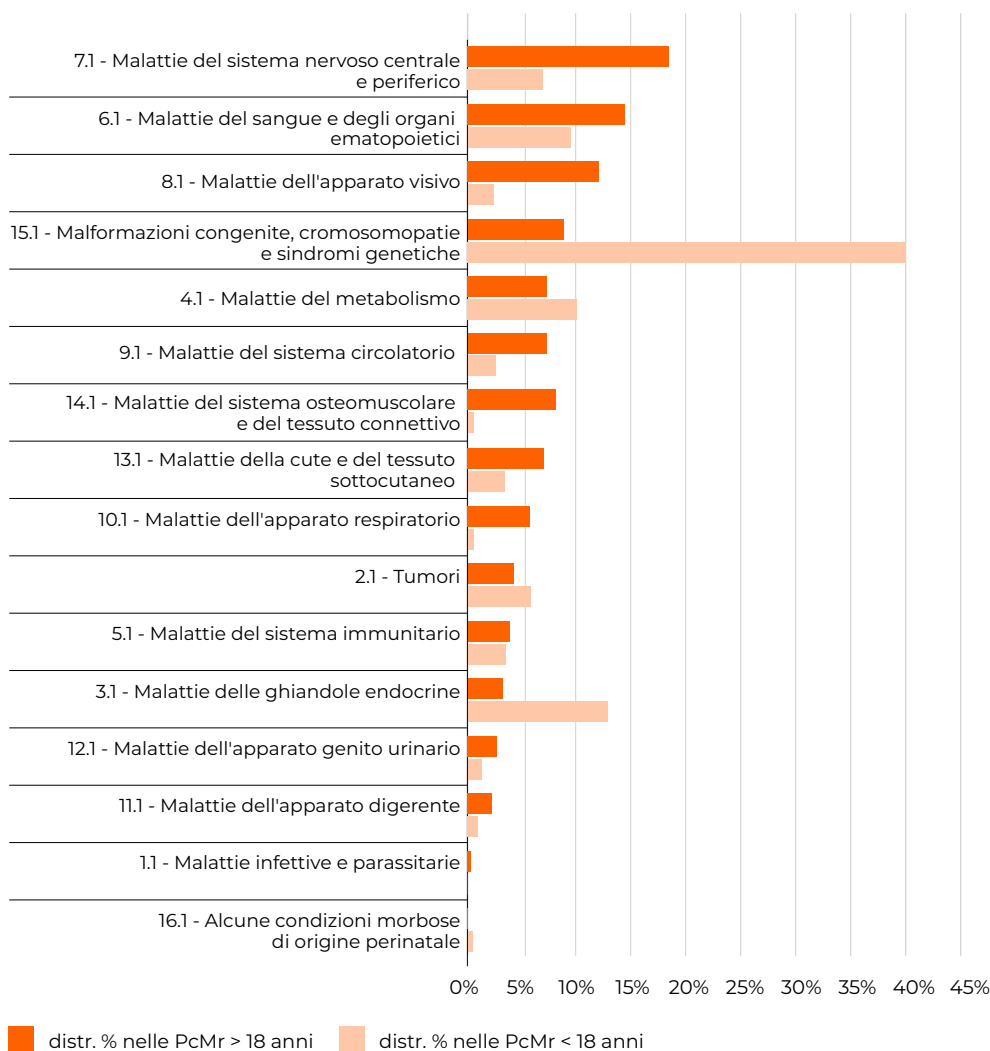


I dati contenuti nei RRMR sono relativi a tutte le malattie rare di cui all'Allegato 7 del DPCM 12.01.2017: il gruppo più presente è quello delle **“Malattie del sistema nervoso centrale e periferico”** con il 15,2%, seguito dal gruppo **“Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche”** con il 14,1% e dal gruppo **“Malattie del sangue e degli organi ematopoietici”** con il 13,6%. 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 9,1% 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 31.12.2023



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

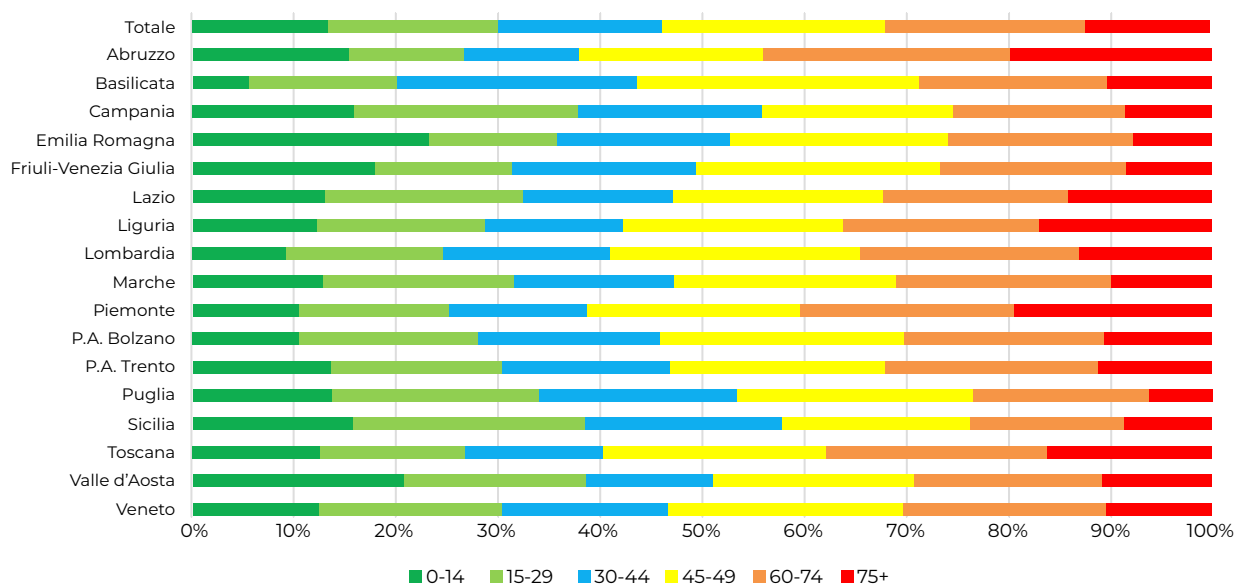


Mentre circa una 1 su 3 ha più di 60 anni⁸.

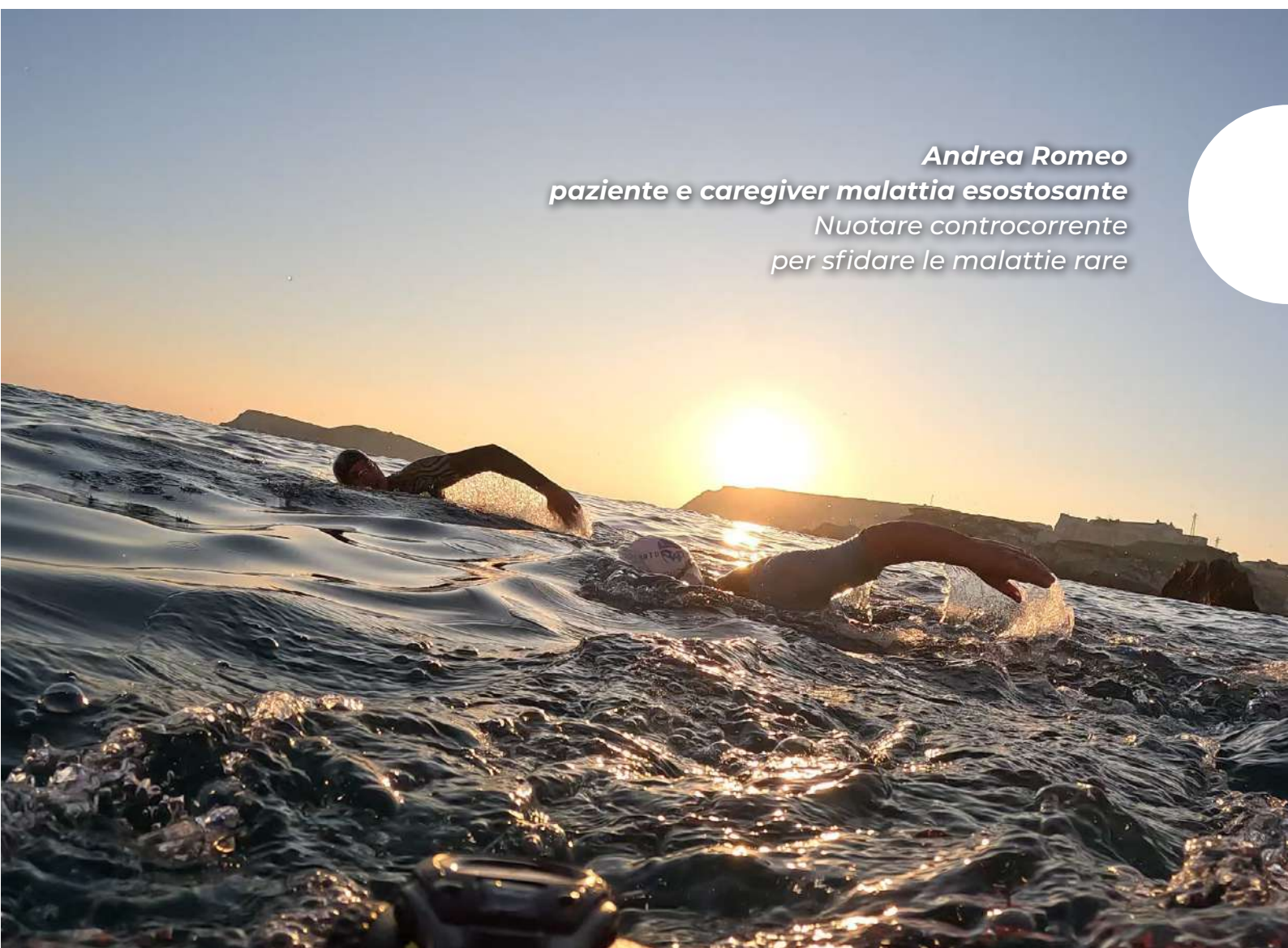
8. Questo dato è relativo a 16 Regioni/PPAA (copertura: 72,7% della popolazione nazionale).

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 31.12.2023)



Andrea Romeo
paziente e caregiver malattia esostosante
*Nuotare controcorrente
per sfidare le malattie rare*





*Giulia, SMA di Tipo 1
e Noemi, APECED e Morbo di Addison
Amicizia*

B1. Prevenzione e diagnosi

A fine 2023 il **programma di screening neonatale esteso (SNE)** è attivo a pieno regime 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.

Dal 2022 la **copertura della popolazione da parte dello SNE** è praticamente totale.



Ad aprile 2025, il Ministero della Salute ha presentato la **bozza** del Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri che contiene il nuovo **aggiornamento dei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA)** e **prevede l'estensione del programma di screening neonatale per 8 ulteriori patologie** (già comprese nella Legge n. 145 del 30 dicembre 2018):

- 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).

Viene inoltre inclusa nel pannello dello screening neonatale, senza oneri aggiuntivi per la finanza pubblica, l'Atrofia Muscolare Spinale (SMA).



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;

Regione/PA	N° di patologie incluse nello screening neonatale nella Regione/P.A. al 31.12.2024 ^{1,2}		
	comprese nel DM del 13 ottobre 2016	comprese nella Legge n. 145 del 30 dicembre 2018 ³	altre patologie oggetto di screening ⁴
Abruzzo	47	11	2
Basilicata	47	10	2
Calabria	47	0	0
Campania	47	6	0
Emilia-Romagna	47	2 ⁵	0
Friuli-Venezia G.	47	7	2
Lazio	47	2 ⁶	0
Liguria	47	9	0
Lombardia	47	4	1
Marche	47	1 ⁷	0
Molise	47	2	3
PA Bolzano	47	4 ⁸	3
PA Trento	47	4	2
Piemonte	47	2	0
Puglia	47	18	1
Sardegna	47	0	2
Sicilia	47	9	1
Toscana	47	10	2
Umbria	47	0	2
Valle d'Aosta	47	2	0
Veneto	47	13	1

1.Sono conteggiate tutte le patologie per cui lo SNE è attuato nella Regione/PA

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

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

4.Ibid.

5.La Giunta Regionale dell'Emilia-Romagna ha stabilito un ampliamento del panel dello SNE che includerà gradualmente, anche il deficit di decarbossilasi degli L-aminoacidi aromatici (deficit di AADC), l'adrenoleucodistrofia legata all'X (X-ALD), le immunodeficienze combinate severe (SCID) e l'agammaglobulinemia legata all'X (XLA)

6.In Regione Lazio è in fase di attivazione, ma non ancora operativo, il progetto pilota per lo screening neonatale delle malattie lisosomiali (Malattia di Pompe, Mucopolisaccaridosi tipo I, Gaucher, Fabry), AADC, ADA-SCID e X-ALD.

7.Nelle Marche sarà attuato dal 2025 lo screening per l'Atrofia muscolare spinale (SMA)

8.In PA di Trento sarà attivo dal 1/1/2025 lo screening per Immunodeficienza combinata grave (SCID), Deficit di Adenosina Deaminasi (ADA-SCID), Immunodeficienze congenite rilevabili con test TREC/KREK e Deficit di Purina Nucleoside Fosforilasi (PNP-SCID)

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. **A 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



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

Confermato anche per il 2025 il **finanziamento di 1 milione di euro** del “Fondo per i test Next-Generation Sequencing” per la diagnosi delle malattie rare.





Lara
Pseudo-Ostruzione Intestinale
Cronica Pediatrica
Ginnastica ritmica

B2. Presa in carico

A fine 2024, 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 2024) o che hanno definito un Piano Regionale Malattie Rare.



- Presenza di un capitolo dedicato alle MR nel Piano Sanitario/Socio-Sanitario
- Presenza di un PRMR
- NON è presente né un PRMR né un capitolo dedicato alle MR nel Piano Sanitario/Socio-Sanitario

Sono **262 i centri di riferimento per le malattie rare** identificati da Regioni/PPAA (4,4 per 1 milione di abitanti).

	2020	2021	2022	2023	2024
N° Centri di Riferimento	218	223	235	258	262
Tasso ogni 1.000.000 abitanti	3,7	3,7	4,0	4,4	4,4



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 31.12.2024)	Numero di ERN in cui è presente almeno un presidio della Regione/PA (al 31.12.2024)	% di ERN in cui è presente almeno un presidio della Regione/PA (al 31.12.2024)
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 2024 sono stati approvati altri **19 Percorsi Diagnostico Terapeutico Assistenziali** (PDTA) da parte di Regioni/PPAA portando il numero complessivo a oltre **346 PDTA** definiti a fine 2024.



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 quasi 4 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 9 Regioni/PPAA; circa 260.000 PcMR).



Trattamenti farmacologici

Sono invece 7 su 10 le PcMR che hanno un piano di presa in carico che prevede l'erogazione di trattamenti farmacologici (dati basati su 9 Regioni/PPAA; circa 260.000 PcMR).

Assistenza sanitaria transfrontaliera: l'Italia si caratterizza per un livello decisamente più elevato di mobilità attiva - dato che si conferma in aumento anche nel 2023 con 1.250 pazienti in entrata rispetto alla mobilità passiva (pazienti in uscita, 236 nel 2023).

1250 pazienti in entrata

236 pazienti in uscita



Indagine rivolta a Medici di Medicina Generale, Pediatri di Libera Scelta e Medici Specialisti.



Le prime 3 parole associate dai rispondenti all'espressione "malattie rare": Difficoltà, Sconosciute, Diagnosi

l'89,4% dei MMG/PLS rispondenti all'indagine ha infatti almeno una persona con malattia rara fra i suoi assistiti, con una **media di 5 assistiti per MMG/PLS**.



B. IL PANORAMA ITALIANO

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.



Basso livello di soddisfazione per il rapporto con gli attori della rete regionale delle malattie rare, soprattutto con i servizi territoriali.

Le principali problematiche relative all'assistenza delle PcMR, secondo i medici coinvolti nella rilevazione sono:



l'assenza/carenza di una diagnosi tempestiva si attesta come problematica principale



manca/carenza di integrazione fra l'assistenza primaria (MMG/PLS) e gli specialisti del centro di riferimento



manca/carenza di continuità assistenziale nel passaggio dall'ospedale alle cure territoriali

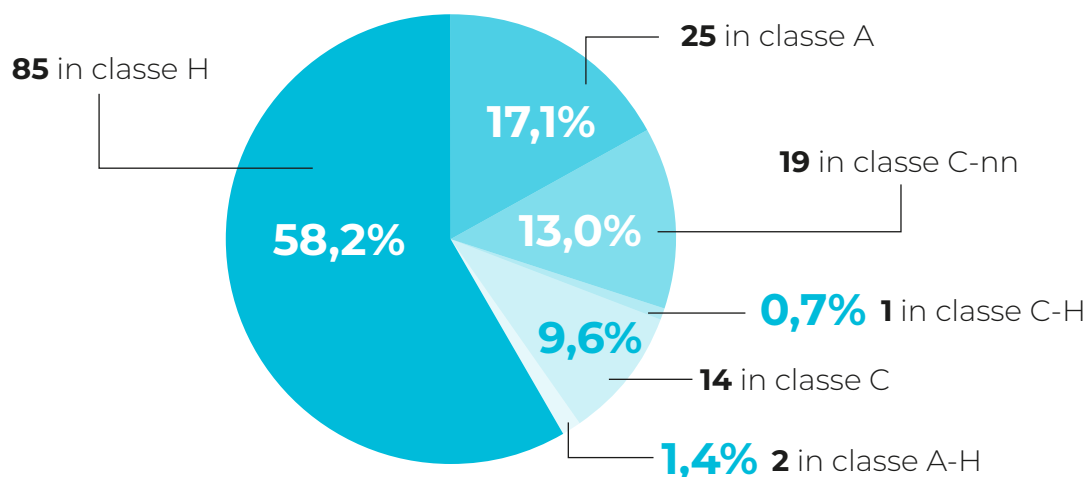


Elisabetta Lilli
La ceramica

B. IL PANORAMA ITALIANO

B3. Trattamenti

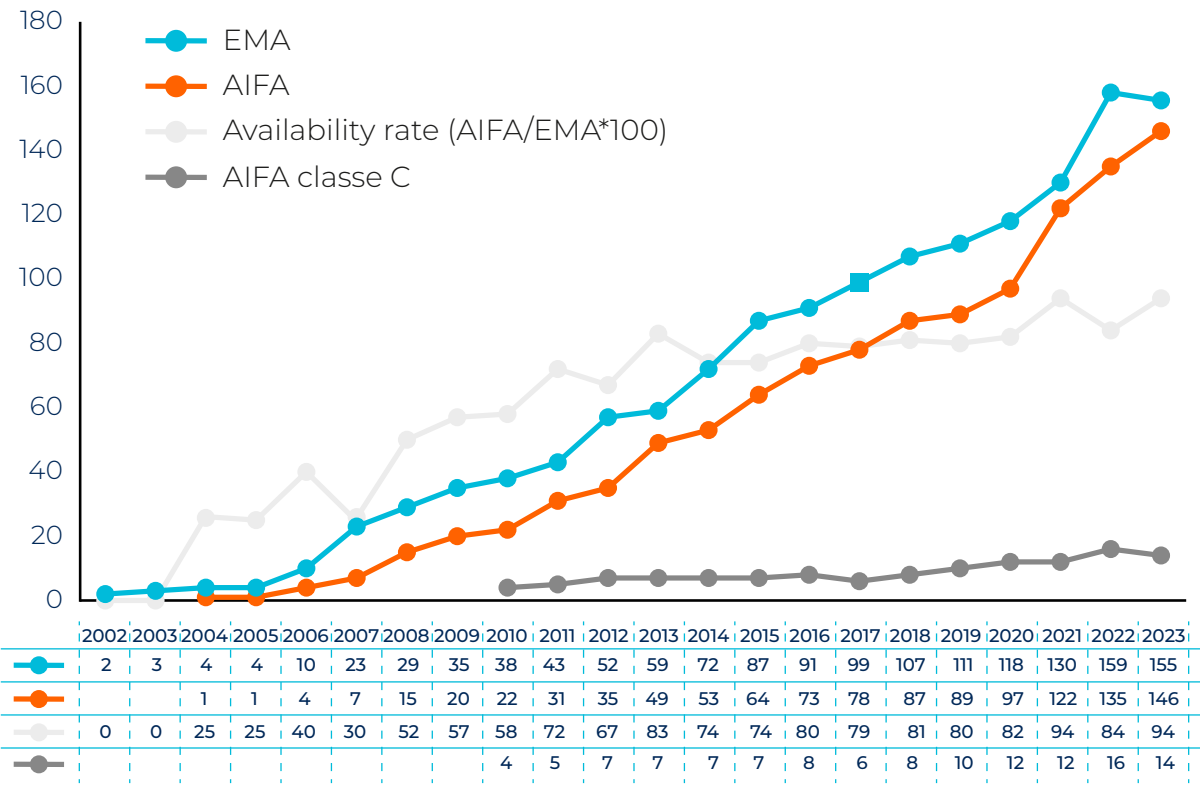
Al 31 dicembre 2023¹, su un totale di **155** farmaci orfani autorizzati dall'EMA, **146** erano disponibili in Italia (94,2%, percentuale in crescita rispetto all'anno precedente - 84,9% - nonché la più alta dell'ultimo quinquennio).



Anno	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	Percentuale disponibilità in Italia sul totale dei farmaci orfani approvati da EMA
2021	122	24	56		12		30	93,85%
2022	135	25	76		16		18	84,91%
2023	146	25	85	2	14	1	19	94,20%

¹ I dati 2024 non sono ancora disponibili.

Confronto farmaci orfani autorizzati con procedura centralizzata EMA e disponibili in Italia (dato cumulato 2002-2023)



Fonte: Osservatorio Nazionale sull'impiego dei Medicinali. L'uso dei farmaci in Italia. Rapporto Nazionale Anno 2023. Roma: Agenzia Italiana del Farmaco, 2024



Nel 2023 sono state erogate 14,9 milioni di dosi di farmaci orfani (3,5 mln in più dell'anno precedente), vale a dire appena lo 0,05% del consumo farmaceutico totale.



La spesa per i farmaci orfani nel 2023 è stata pari a 2.231,5 di € con un'incidenza del 8,5% 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 ³) (Mln)	% sul totale dei consumi	Totale della spesa per farmaci orfani (Mln €)	% sul totale della spesa
2019	10,1	0,035 %	1.554,9	6,8 %
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%

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 ai 68 del 2024

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 anni⁴.

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
2020	35	n.d.	12	n.d.
2021	38	n.d.	4	n.d.
2022	45	16	7	5
2023	57	10	10	5
2024	68	27	12	8

2. I dati di spesa e consumo presentati in tabella sono stati elaborati sulla base dei criteri definiti dalla Legge 145/2018. I dati sono comprensivi della spesa e dei consumi per l'assistenza convenzionata erogata dalle farmacie territoriali (pubbliche e private) e per gli acquisti di farmaci da parte delle strutture sanitarie pubbliche.

3. La defined daily dose (DDD) o dose definita giornaliera è l'unità di misura standard della prescrizione farmaceutica, definita dall'Organizzazione Mondiale della Sanità come la "dose di mantenimento giornaliera media di un farmaco utilizzato per la sua indicazione principale nell'adulto" (http://www.whooc.no/ddd/definition_and_general_considera/).

4. Il dato è riferito solo ai medicinali inseriti nella lista 648/1996 e soggetti a monitoraggio clinico e di spesa e non a quelli con uso consolidato.



Uso compassionevole

Nel 2024 sono state 3.503 le persone con malattia rara trattate in uno dei 28 programmi di uso compassionevole attivi, di cui 16 (per un totale di 1.000 pazienti; + 490 su 2023) hanno riguardato medicinali che hanno ricevuto la designazione orfana da parte del COMP e 12 farmaci destinati alle malattie rare pur non avendo ricevuto la qualifica di farmaco orfano (per un totale di 2.503 pazienti; + 749 su 2023)

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 ⁵	Numero di principi attivi considerati nei programmi di uso compassionevole
2020	20	5
2021	26	5
2022	384	11
2023	510	13
2024	1.000	16

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 ⁶	Numero di principi attivi considerati nei programmi di uso compassionevole
2020	31	n.d.
2021	46	4
2022 ⁷	457	6
2023 ⁸	1.754	11
2024⁹	2.503	12

5. Nel caso di programmi approvati negli anni precedenti, il dato al 31.12. è cumulativo e comprende anche i pazienti trattati negli anni precedenti

6. Nel caso di programmi approvati negli anni precedenti, il dato al è cumulativo e comprende anche i pazienti trattati negli anni precedenti

7. Dati aggiornati al 30/11/2022.

8. Dati aggiornati al 30/11/2023.

9. Dati aggiornati al 31/12/2024

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, prosegue la discesa avviata nel 2021 arrivando nel **2024 a 92**, dopo aver assistito ad un aumento esponenziale negli anni precedenti, **passando dalle 20 persone del 2016 alle 424 del 2020**

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
2020	424	937	1.361
2021	222	788	1.010
2022	107	122	229
2023	74	75	149
2024	92 (46,9%)	104 (53,1%)	196



Uso non ripetitivo di terapie avanzate

67 nel 2024 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
2020	31	31	100,0 %
2021	35	33	94,3 %
2022	n.d.	n.d.	n.d.
2023	65	65	100,0 %
2024	67	67	100,0 %

La legge di bilancio 2025 ha ridisegnato il Fondo per i farmaci innovativi di cui art. 1 comma 400 della Legge n. 232/2016.



“... un farmaco si considera innovativo in funzione dei risultati di efficacia e sicurezza derivanti dal confronto con le alternative terapeutiche disponibili all'interno del prontuario farmaceutico nazionale prima della sua introduzione, in una definita indicazione terapeutica.” (art. 1 comma 282)



“L'innovatività di un farmaco è valutata sulla base della tecnologia di produzione del suo principio attivo, del suo meccanismo d'azione, della modalità della sua somministrazione al paziente, della sua efficacia clinica e sicurezza, dei suoi effetti sulla qualità della vita nonché delle sue implicazioni sull'organizzazione dell'assistenza sanitaria.” (art. 1 comma 281)



“il requisito dell'innovatività terapeutica è attribuito a una specifica indicazione terapeutica nella quale il farmaco abbia dimostrato di essere in grado di determinare la guarigione, con particolare riguardo agli agenti antinfettivi per infezioni da germi multiresistenti, o abbia ridotto il rischio di complicazioni letali o potenzialmente letali, o abbia determinato il rallentamento della progressione della malattia, oppure quando l'effetto terapeutico del medicinale determina il miglioramento della qualità della vita dei pazienti relativamente alle dimensioni della capacità di movimento e di cura della persona. Nell'ambito di malattie rare e ultra-rare, il miglioramento della qualità della vita comprende anche le dimensioni del dolore e della capacità nello svolgimento delle attività abituali o lavorative.” (art. 1 comma 286)



B. IL PANORAMA ITALIANO

**+1,4
miliardi
di euro**

Dal 2024 **la dotazione del Fondo per i farmaci innovativi** è salita a 1,4 miliardi di euro di cui, **dal 2025, 900 milioni di euro per i farmaci innovativi (art. 1 comma 290) e 300 milioni di euro annui** per i medicinali con requisito di innovatività condizionata (art. 1 comma 288).

**1,096
miliardi
di euro**

I farmaci orfani che hanno il requisito dell'innovatività hanno generato nell'anno 2023 una spesa pari a **1,096 miliardi di euro**, con un incremento del 15,3% rispetto al 2022 e del 128,8% rispetto al 2021.

Spesa e consumo per i farmaci orfani che accedono al fondo dei farmaci innovativi per gli anni 2019-2023

Anno	Spesa in milioni di euro	DDD
2019	293,6	1.148.046
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



Ben **12 delle 20 Advanced Therapy Medicinal Product (ATMP) con approvazione europea e attualmente disponibili sul mercato UE, sono rimborsate in Italia (+ 4 rispetto al 2023)**, 4 ATMP sono in corso di valutazione da parte di AIFA mentre 2 non hanno ottenuto la rimborsabilità

Anno	ATMP approvate da EMA e disponibili nel mercato UE	ATMP rimborsate in Italia	% rimborsate a livello nazionale sul totale
2020	12	4	33,33%
2021	13	6	46,15%
2022	16	8	50,00%
2023	18	8	44,44%
2024	20	12	60,00%



La spesa complessiva a livello nazionale per le ATMP è cresciuta sensibilmente nell'ultimo anno arrivando a 121,4 milioni di euro (+41,6% rispetto al 2022) con marcate differenze territoriali determinate dalle strutture sanitarie abilitate alla somministrazione presenti e attive in ciascun territorio regionale

Spesa pro capite per ATMP in euro

Area	2019	2020	2021	2022	2023
Nord	0,03	0,43	1,46	1,77	2,55
Centro	0,02	0,23	1,13	1,64	2,38
Sud e isole	0,02	0,12	1,02	0,92	1,18
Italia	0,02	0,28	1,25	1,46	2,06

Spesa per ATMP in milioni di euro

Area	2019	2020	2021	2022	2023
Nord	0,8	11,7	40,0	48,5	70,0
Centro	0,3	2,7	13,2	19,3	27,9
Sud e isole	0,3	2,3	20,3	18,3	23,4
Italia	1,4	16,7	73,5	85,7	121,4



*Martina con delezione del Cromosoma 22 insieme alla
mamma Elena, alla sorella Giulia e a Elena,
sorella di Matteo con delezione del cromosoma 22
La cura in un abbraccio*





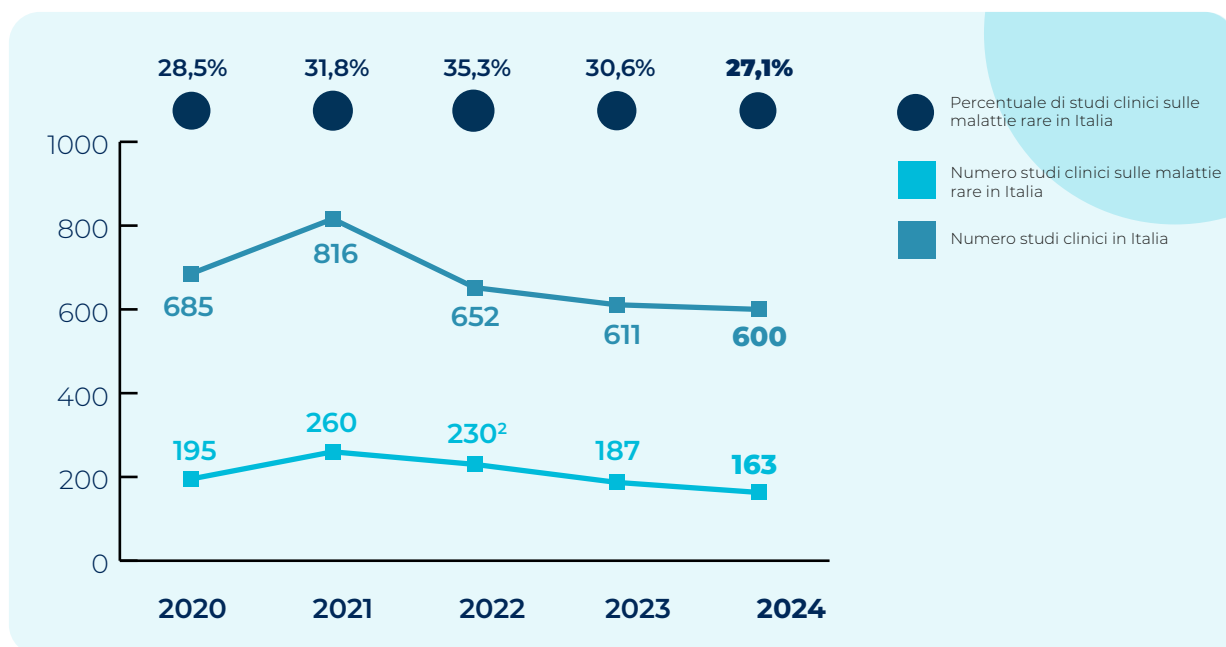
Elisa Malengo
Esostosi Multiple
Il Mare

B4. Ricerca



Dopo la crescita osservata fino al 2021, prosegue la riduzione **degli studi clinici autorizzati sulle malattie rare (163 nel 2024 pari al 27,1% del totale delle sperimentazioni cliniche).**

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



Anche nel 2024, pur in misura minore rispetto agli anni precedenti, **le sperimentazioni cliniche sulle malattie rare in Fasi I e II superano la soglia del 50% (50,9%)** e, in particolare, si nota un deciso **incremento in termini percentuali degli studi clinici di Fase I (quasi 1 su 5) negli ultimi 3 anni**



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
2020	28 (14,4%)	57 (29,2%)	109 (55,9%)	1 (0,5%)	0 (0,0%)	195
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	30³ (18,4%)	53 (32,5%)	75 (46,0%)	4 (2,5%)	1 (0,6%)	163

La distribuzione delle sperimentazioni cliniche sulle malattie rare per tipologia di medicinale conferma la **prevalenza dei principi attivi di natura chimica** (52,4% del totale in linea con il 55,8% del totale delle sperimentazioni cliniche 2024).



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

A giugno 2025, l'Agenzia Italiana del Farmaco ha lanciato un nuovo **bando di ricerca indipendente**, con uno stanziamento di **17,8 milioni di euro, interamente dedicato alle malattie rare**. 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

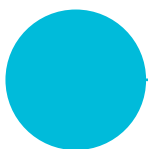


Sono 42 su 51 (1 in più dell'anno precedente) le biobanche aderenti al network BBMRI, che raccolgono campioni di malattie rare sul territorio nazionale.

332.062

I campioni totali relativi a malattie rare conservati presso le biobanche a fine 2023, 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).





Clarrisa Gennari
Sindrome di Guillain-Barré
Zabriskie Point in California

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.**



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 ECM** dedicati alle malattie rare si assesta a 76 nel 2024¹, (di cui 18, il con la presenza di un rappresentante di UNIAMO fra i relatori); si registra positivamente un ritorno alla formazione in presenza.



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

Adele
Albinismo Oculocutaneo
Cortometraggio

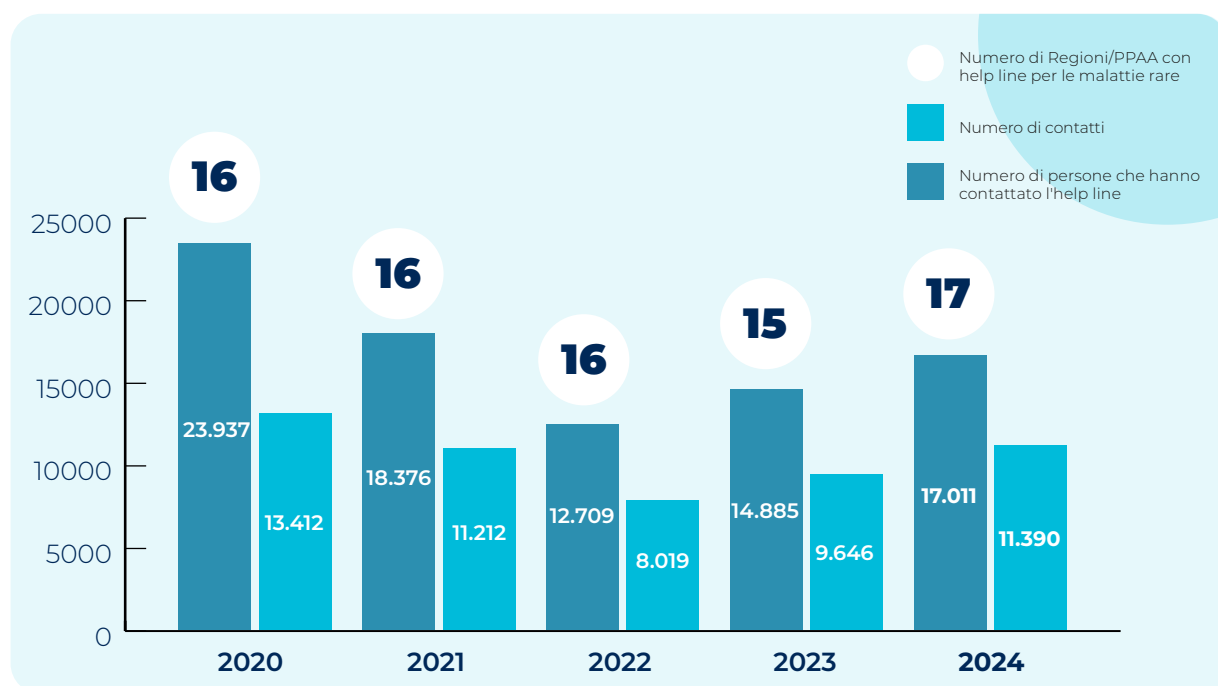


B6. Informazione

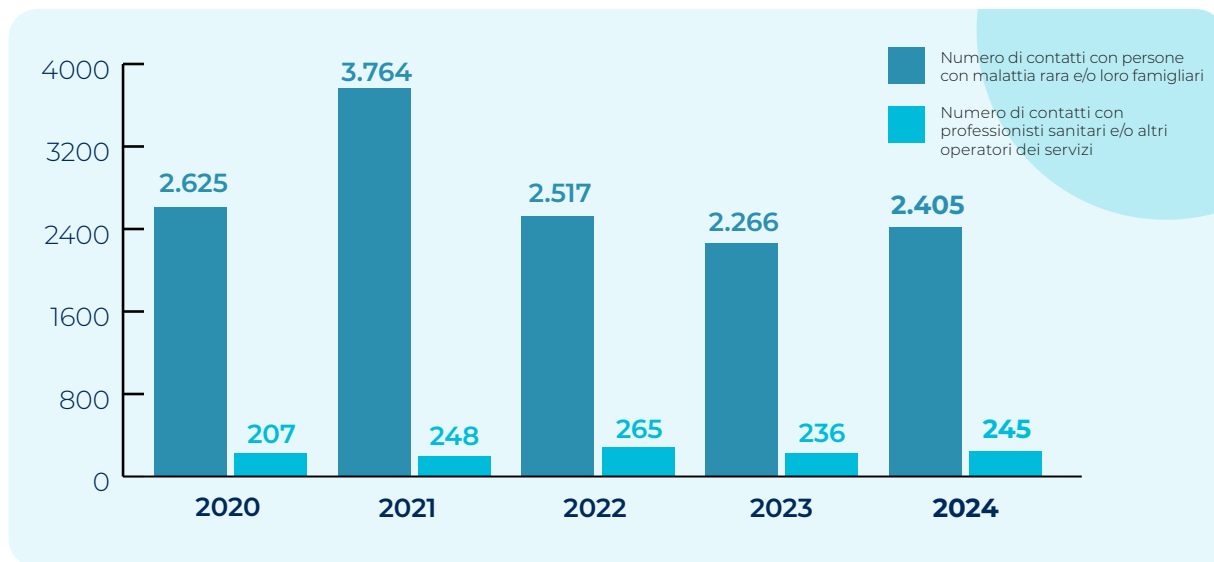
Sono **17 le Regioni/PPAA** che hanno un **sistema istituzionale di informazione specificatamente dedicato alle malattie rare**: oltre 9.600 le PcMR con le quali sono entrate in contatto nel 2024.



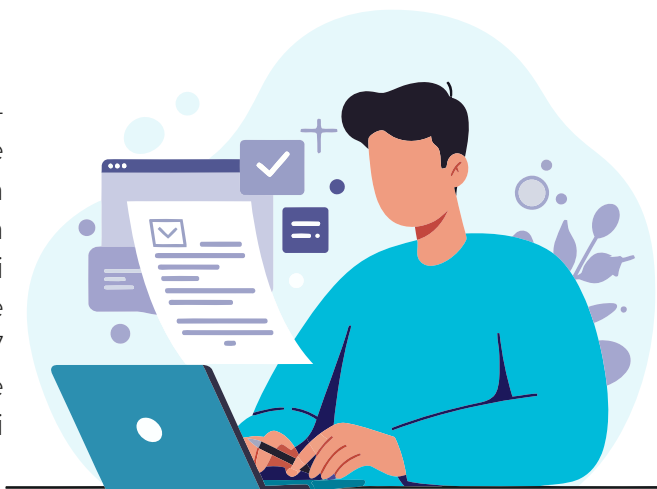
L'attività delle help line regionali sulle malattie rare negli ultimi 5 anni



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. I dati dell'ultimo triennio di operatività evidenziano la crescente rilevanza assunta dal portale: oltre 37 milioni gli accessi e oltre 7 milioni le pagine visitate nell'ultimo anno, quasi il doppio rispetto all'anno 2022.

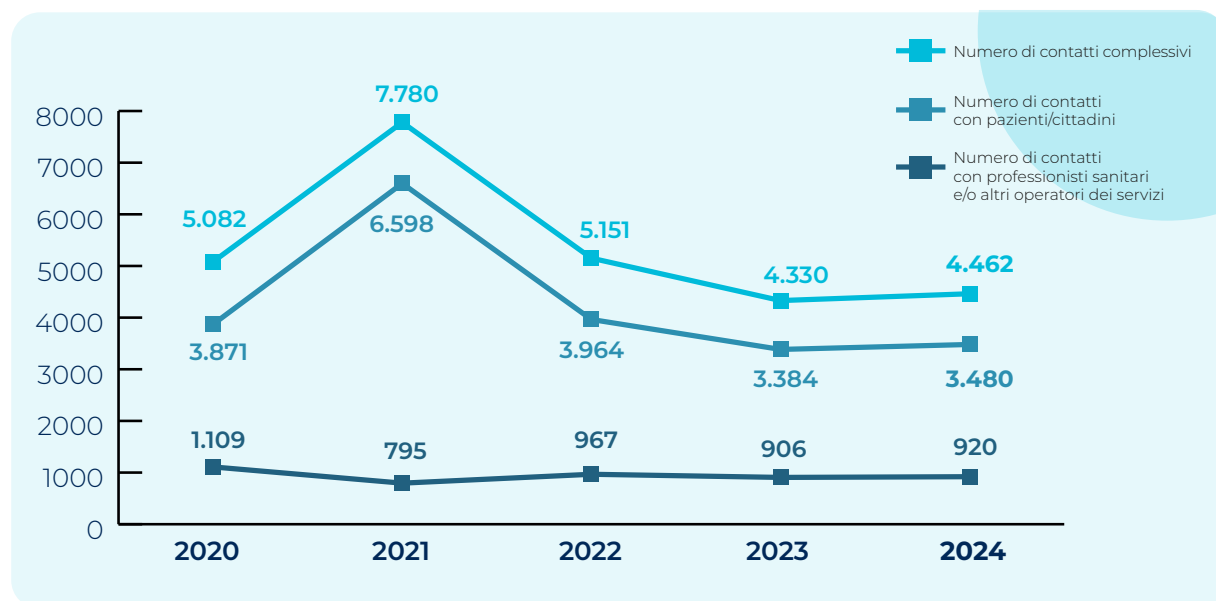


	2022	2023	2024
 Numero di accessi al sito www.malattierare.gov.it	18.969.100	28.189.061	37.106.485
 Numero di pagine visitate nel sito www.malattierare.gov.it	3.797.513	5.142.544	7.072.960

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 2024 ha preso in carico circa 500 persone con malattia rara e/o Associazioni, per un totale di circa 1.000 ore di assistenza



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 325 presenti sul sito di Orphanet.



17 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*”

B. IL PANORAMA ITALIANO

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.



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.

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”**.



La legge di bilancio 2025 ha istituito il **RUAS – Registro unico delle associazioni della salute** sotto l'egida del Ministero della salute e dell'AIFA 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**”*.



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



Noemi Lullo
APECED e Morbo di Addison
Famiglia



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 previsto¹⁾) 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.



¹. Fanno eccezione solo le Regioni Basilicata, Lazio, Piemonte e Sardegna.

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

Ad oggi sono 15 (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”**: all'appello manca solo la Regione del Veneto anche se va evidenziato come altre 4 Regioni – Calabria, Campania, Puglia e Sicilia – di fatto abbiano ad oggi 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 2/3 delle risorse rese disponibili per l'anno 2023 a sostegno dell'attuazione del PNMR 2023-2026.



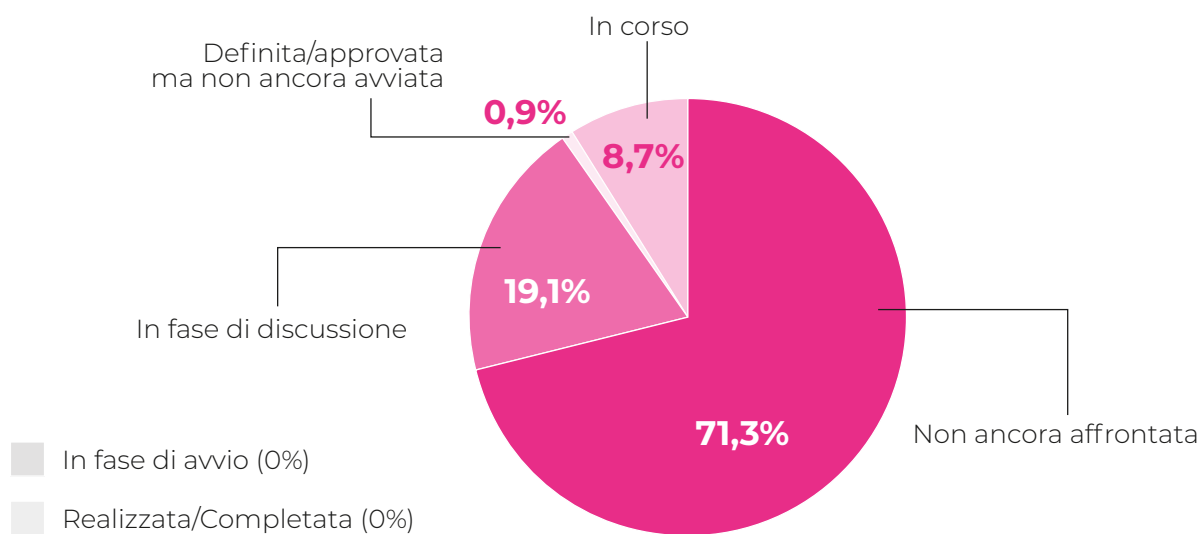
Dall'esame dei primi provvedimenti regionali di impegno delle risorse per l'attuazione del PNMR 2023-2026 **si possono già evidenziare alcuni segnali di criticità** legati ai limiti della frammentazione osservata nella distribuzione delle risorse e alla dispersione delle risorse su più obiettivi (generalmente 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. **A due anni dalla sua approvazione il PNMR è, di fatto, ancora ai nastri di partenza** anche se il percorso dovrebbe essere stato correttamente instradato attraverso le azioni prodromiche di recepimento del PNMR e di individuazione dei centri da parte delle Regioni/PPAA: ora serve l'impegno di tutti per mettere a terra le numerose e articolate previsioni contenute nel Piano.

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

Stato di avanzamento delle azioni (n=115) previste dal PNMR 2023-2026



Alessia
Displasia Metatropica
Arte



Conclusioni

Annalisa Scopinaro

Presidente

UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare APS ETS

Rete Associativa del Terzo Settore

La lettura di questo Rapporto, come preannunciato, evidenzia come nel nostro Paese, anche se con luci e ombre e qualche macchia di leopardo, ci sia un'attenzione costante verso il mondo delle malattie rare che ha portato a detenere anche alcuni "primati" (numero di patologie screenate, numero di farmaci approvati, leggi specifiche per garantire accessi precoci, una legge dedicata, ecc).

Lo scenario internazionale desta tuttavia alcune preoccupazioni. L'uscita degli Stati Uniti dall'OMS, gli attacchi del Presidente Trump alle persone con disabilità e la cessazione di tutti i finanziamenti ai programmi di Diversity&Inclusion (qui la nostra lettera aperta alla società civile a tal proposito), le notizie sui dazi all'importazione, e i tagli alla ricerca (con l'interruzione improvvisa di dottorati di ricerca, contratti e assunzioni già finanziati) sono segnali da non sottovalutare.

Le preoccupazioni riguardano soprattutto il disinvestimento in ricerca e investimenti che potrebbe riguardare tutta l'Europa, che sta perdendo sempre di più il suo ruolo di ago della bilancia a fronte di Paesi emergenti come India e Cina.

In ambito più strettamente europeo, stiamo osservando come la Salute non sia più tra le priorità dell'Agenda EU, mentre lo è diventata la Difesa a causa dei preoccupanti assetti geo-politici in continua evoluzione, con la conseguente diminuzione dei fondi dedicati nel budget EU. Questo rischia di creare una serie di disservizi e una sempre maggiore diseguità per i cittadini dei paesi che fanno parte della UE. Proprio per affrontare questa situazione dobbiamo rafforzare la nostra spinta, anche attraverso l'azione di Eurordis Rare Diseases Europe, verso un piano di azione EU per le malattie rare prendendo ulteriore slancio dalla recente Risoluzione dell'Assemblea Generale dell'Organizzazione Mondiale della Salute che sancisce il riconoscimento delle sfide e delle disuguaglianze uniche che le PcMR in tutto il mondo devono affrontare nell'accesso alla diagnosi, alle cure e al supporto adeguati.

In questo quadro, già di per sé complicato, l'Italia cerca di continuare il percorso iniziato anche grazie alla spinta del PNRR e dei DM 70/2015 e DM 77/2022, nonché con gli atti relativi alle liste di attesa e molto altro.

Il percorso è faticoso; specialmente da parte delle Regioni si registrano ritardi nella messa a terra dei disegni organizzativi concordati con il livello centrale, nell'utilizzo effettivo dei fondi messi a disposizione, anche per le liste di attesa, il reperimento delle risorse umane necessarie per dare le gambe ai cambiamenti. In generale si riscontra, almeno per alcuni settori, un rallentamento degli atti amministrativi dovuti sia per i decreti attuativi delle leggi che per il funzionamento ordinario (vedi ad esempio i due

1. <https://uniamo.org/da-uniamo/trump-e-gli-attacchi-alla-disabilita-non-restiamo-in-silenzio/>



Decreti LEA ancora fermi in Conferenza Stato Regioni, ma anche il ritardo di ben 7 anni nell'approvazione del Nomenclatore Tariffario dei LEA 2017).

Certamente i continui cambiamenti ai vertici delle strutture deputate alla Sanità e gli incarichi “temporanei” non aiutano.

In 5 anni si sono succeduti 4 Direttori Generali alla Programmazione Sanitaria e 3 Direttori alla Prevenzione (compresi gli incarichi ad interim); il Ministero della Salute ha completamente cambiato il suo assetto organizzativo, accorpendo dipartimenti e creandone di nuovi e coinvolgendo parzialmente in questo cambiamento anche l'ISS; Agenas è retta da gennaio 2025 da un Direttore Generale facente funzioni; il Centro Nazionale Malattie Rare è diretto dal 2022 da un Dirigente facente funzioni. Anche in AIFA è cambiata l'organizzazione, portando a termine la riforma iniziata qualche anno fa, con un concomitante cambio ai vertici della struttura.

Per la Federazione, come per tutti gli altri interlocutori, si tratta ogni volta di dover ricostruire rapporti e ritrovare il filo di progettualità, intendimenti e argomenti su cui si era creata un'intesa di massima, ritrovando una sintonia e una concordanza di prospettive.

L'attenzione per le malattie rare non è venuta meno da parte della politica: è stato riconfermato un Sottosegretario dedicato, sono proseguite iniziative specifiche per singole patologie o su tematiche di più ampio respiro (vedasi per esempio le proposte di legge sulla Salute Mentale, o sul lavoro) nonché qualche tentativo di inserire in legge di Bilancio ulteriori finanziamenti sia per la Legge 175/2021 (Fondo sociale) che per il Piano Nazionale Malattie Rare, purtroppo non andati a buon fine. Unico segnale il rifinanziamento del Fondo per i Next Generation Sequencing nella Legge Bilancio 2025 (dicembre 2024), di un milione di euro.

L'Intergruppo Parlamentare Malattie Rare e Oncoematologiche ha trovato la disponibilità di più di un parlamentare che ha preso a cuore le tematiche riguardanti sia le malattie rare che i tumori rari, proseguendo con iniziative personali o più generali, a favore del riconoscimento in esenzione di singole patologie, della sensibilizzazione su altre ecc. Bisogna anche riconoscere che ad oggi, più che leggi specifiche sulle Malattie Rare, mancano le attuazioni di quelle già esistenti. Quindi l'apporto della politica, a parte una generale spinta di sistema e un'attenzione alle questioni che riguardano la nostra comunità, non è in questo momento quello che può fare la differenza. La vera partita si gioca a livello tecnico.

Ad inizio 2025, durante le celebrazioni della Giornata delle Malattie Rare, abbiamo avuto modo di indicare alcuni obiettivi che avremmo voluto veder realizzati nel corso del 2025.

1. APPROVAZIONE DI ULTERIORI LEA: riconoscimenti e Screening Neonatale

Siamo purtroppo ancora in attesa dei due Decreti LEA, quello a iso-risorse e quello a risorse aggiuntive. I due documenti sono fondamentali almeno per una parte del nostro mondo, perchè contengono innanzitutto l'ampliamento dello Screening Neonatale Esteso alle patologie prese in considerazione e licenziate dal Gruppo

istituito dal Ministro Speranza nel 2020. Poi abbiamo una serie di patologie rare alle quali è stato riconosciuto un codice di esenzione specifico: quasi tutte sono state supportate da UNIAMO, negli anni dal 2019 al 2022, a presentare le domande specifiche. Oltre a questo, ci aspettiamo prestazioni che consentano di procedere più speditamente con l'individuazione della diagnosi, avendo a disposizione esami specifici. Rispetto a febbraio di quest'anno, vorremmo aggiungere a questo la richiesta che abbiamo fatto in tempi più recenti (vedasi ns evento dell'8 aprile): che per lo Screening Neonatale Esteso la procedura di approvazione dei relativi LEA sia semplificata e/o separata, in "fast track" rispetto a quella dei LEA ordinari. Non è infatti pensabile poter aspettare anni che i test vengano inseriti nel panel, quando sono soddisfatte tutte le caratteristiche necessarie.

2. PIANO NAZIONALE MALATTIE RARE: realizzazione delle progettualità

Approvato all'inizio del 2024, il Piano prevede che il denaro destinato alla sua realizzazione (50 milioni di euro, suddivisi in due anni e fra le Regioni/PA in base alla popolazione) sia da destinare ai centri di competenza sulla base di specifiche progettualità. Le Regioni hanno ridefinito i centri della rete (di competenza ed eccellenza) entro dicembre 2024, e raccolte le progettualità da finanziare, attinenti agli obiettivi di piano e alle azioni da realizzare. A febbraio 2025 abbiamo chiamato tutti i rappresentanti dei Centri di Coordinamento, nel corso del nostro evento istituzionale, a raccontarci cosa stavano progettando per la realizzazione del Piano. Altro ne sarà dato durante la Convention. In questo Rapporto abbiamo evidenziato come, dei tanti obiettivi ed azioni del piano, ad oggi ci sia veramente poco di iniziato: nella stesura di questo capitolo non neghiamo che siamo rimasti un po' sconsolati. Ma siamo fiduciosi che nella parte che rimane di questo 2025 almeno alcune di queste progettualità siano fatte partire, anche con la partecipazione delle Associazioni dei pazienti.

3. PARTECIPAZIONE ATTIVA DEI RAPPRESENTANTI DEI PAZIENTI

La legge di Bilancio ha statuito, anche a seguito alle Linee di indirizzo espresse dal Ministero della Salute, che i rappresentanti dei pazienti dovranno essere parte dei processi del Ministero stesso e di AIFA². Questo provvedimento è frutto anche di tutto il lavoro che UNIAMO, FAVO, AISM e altre Associazioni hanno realizzato nel corso di questi anni, insistendo perché ci fosse la possibilità di essere considerati interlocutori alla pari. Per la comunità delle malattie rare, ad onor del vero, questi assunti sono realtà da anni: da sempre, infatti, i rappresentanti della Federazione o delle Associazioni sono coinvolte. Basti pensare al gruppo che ha scritto il Piano Nazionale Malattie Rare, il Coordinamento dei Comitati Etici, il Coordinamento Screening e il gruppo di lavoro per l'ampliamento, molti Coordinamenti Regionali ecc. La disposizione è comunque fondamentale, per permettere il coinvolgimento delle Associazioni di riferimento quando si parlerà della singola patologia.

2. Il Ministero è tenuto ad inserire un rappresentante delle associazioni iscritte al registro all'interno degli organismi costituiti presso il Ministero medesimo, quali comitati, tavoli di lavoro, osservatori e gruppi di lavoro. Il coinvolgimento del rappresentante riguarda i provvedimenti, i piani e i programmi individuati dal Ministero della salute e tutte le fasi, dall'istruttoria all'adozione finale dell'atto, del provvedimento o della decisione, nonché i percorsi decisionali sui farmaci individuati dalla Commissione scientifica ed economica dell'AIFA.

La disposizione si affianca a quanto previsto all'art. 55 del Testo Unico del Terzo settore, che assicura il coinvolgimento degli ETS attraverso forme di co-programmazione, co-progettazione e accreditamento da parte di tutte le amministrazioni pubbliche. Il coinvolgimento sarà ancora più necessario via via che saranno ampliate le aree di pertinenza del Regolamento Europeo di HTA (vedi sotto): i pazienti e i loro rappresentanti giocheranno un ruolo sempre più di rilievo in tutto il processo di approvazione di nuove terapie e ausili.

4. IMPIANTO DELLE VALUTAZIONI HTA

Il Regolamento Europeo è arrivato alla fase attuativa nei singoli Stati Membri. Agenas ha iniziato da tempo un percorso di sistematizzazione delle attività che sono operative già dai primi giorni di quest'anno. Nel corso del 2024 ha istituito la rete dei portatori di interesse dell'Health Technology Assessment del PNHTA DM 2023-2025 (Stakeholder Network) e il 2025 vedrà l'inizio delle attività collaborative su questa tematica. Le prime valutazioni riguarderanno l'oncologia e i farmaci innovativi: assisteremo quindi con curiosità all'impatto che avranno, con la speranza che possano rendere sempre più veloci le approvazioni con una giusta valutazione complessiva del miglioramento della qualità di vita che i trattamenti promettono.

5. L'INTEGRAZIONE DEL TERRITORIO NELLA RETE OSPEDALIERA

L'applicazione del Piano Nazionale Malattie Rare, di pari passo alla realizzazione del DM 77 sulle cure territoriali, potrebbe essere finalmente l'occasione per le nostre persone di non vivere in realtà parallele ma di veder convergere gli sforzi di tutti verso l'unico obiettivo di migliorarne la qualità di vita. Sistemi interoperativi, teleassistenza e telemedicina, rapporti più stretti fra i medici di base e i nostri centri di riferimento, un riconoscimento del ruolo delle ERN con la specializzazione dei ruoli e la corretta attribuzione dei compiti. Questo obiettivo è estremamente sfidante e temiamo che non potrà essere realizzato in un unico anno, e forse neanche in un lustro.

Dobbiamo dire che in 6 mesi non sono molte le cose che sembrano essere cambiate o che sono state implementate, quindi li riproponiamo di nuovo come obiettivi, con la speranza che qualcosa si cominci a muovere, anche grazie alle molte iniziative che noi stessi, come Federazione e attraverso le nostre Associazioni, stiamo realizzando.

Un'ultima osservazione la vogliamo fare a proposito delle prassi linguistiche. In analogia con quanto avvenuto per il mondo della disabilità (che riguarda moltissime delle nostre persone) vorremmo che anche sul linguaggio ci fossero cambiamenti che possano indirizzare verso la giusta considerazione della nostra comunità.

E quindi "persone con patologia" al posto di pazienti, "presa in cura" invece che presa in carico, "coinvolgimento" invece di arruolamento. Piccoli cambiamenti che segnalano una attenzione verso la persona e il suo ruolo in questo sistema.

Noi, con tutta la nostra comunità, siamo pronti come al solito a fare la nostra parte.

Da soli si va più veloci, ma insieme si va più lontano.

Vi aspettiamo al nostro fianco.

#UNIAMOleforze

Associazioni affiliate ad UNIAMO

AL 31.12.2024

- 1.** ABC - Associazione Bambini Cri Du Chat
- 2.** ACAR - Associazione Conto alla rovescia per l'informazione e la ricerca sulla malattia esostante, sulla malattia di Ollier e sulla Sindrome di Maffucci
- 3.** ACE ITALIA - Associazione Conquistando Escalones
- 4.** ACMT - Rete per la Charcot-Marie-Tooth
- 5.** Acondroplasia Insieme per Crescere
- 6.** Associazione Altrodomani
- 7.** AEL - Associazione Emofilici del Lazio
- 8.** AETR - Associazione Emofilici e Talassemici "Vincenzo Russo Serdoz" Ravenna
- 9.** AFADOC - Associazione Famiglie di Soggetti con deficit dell'ormone della crescita e altre patologie
- 10.** AFSW - Associazione Famiglie Sindrome di Williams
- 11.** Ai.Si.Di.R - Associazione Italiana Sindromi Disimmuni Rare del Sistema nervoso centrale
- 12.** AICCA - Associazione Italiana dei cardiopatici congeniti adulti
- 13.** AICHE - Associazione Italiana Cheratoconici
- 14.** AICI - Associazione Italiana Cistite Interstiziale
- 15.** AICMT - Associazione Italiana Malattia di Charcot-Marie-Tooth
- 16.** AIDEL 22 Associazione Italiana delezione del cromosoma 22
- 17.** AIF - Associazione Italiana Fruttosemici
- 18.** AIGLICO - Associazione Italiana Glicogenosi
- 19.** AILIP - Associazione Italiana Lipodistrofie
- 20.** AILU Associazione Italiana Leucodistrofie Unite e Malattie Rare
- 21.** AIMAKU - Associazione Italiana dei malati di alcaptonuria
- 22.** AIMAR Associazione Italiana per le malformazioni anorettali
- 23.** AIMEN 1 E 2 Associazione Italiana Neoplasie endocrine multiple di tipo 1 e tipo 2
- 24.** AIMFT - Associazione Italiana Malattia Frontotemporale
- 25.** AIN - Associazione Italiana narcolettici e ipersonni
- 26.** AINMO - Associazione Italiana Neuromielite Ottica
- 27.** AINPF - Associazione Italiana Neuropatia delle Piccole Fibre

- 28.** AIP- Associazione Immunodeficienze primitive
- 29.** AIPACUS - Associazione Italiana Pazienti Cushing
- 30.** AIPAD - Associazione Italiana Pazienti Addison
- 31.** AIPASIM Associazione Italiana pazienti con sindrome mielodisplastica
- 32.** AIPi - Associazione Ipertensione Polmonare Italiana
- 33.** AIPIT Associazione Italiana Porpora Immune Trombocitopenica
- 34.** AIRCS - Associazione Italiana Ricerca Colangite Sclerosante Primitiva
- 35.** AISAC - Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia
- 36.** IAGSA - Associazione Internazionale Sindrome Aicardi-Goutieres - International Aicardi-Goutieres Syndrome Association
- 37.** AISAP - Associazione Italiana Ipotensione liquorale, Ipertensione endocranica, Siringomielia, Sindrome di Arnold-Chiari Project
- 38.** AISK - Associazione Italiana Sindrome di Kabuki
- 39.** AISMAC- Associazione Italiana Siringomelia e Arnold Chiari
- 40.** AISME - Associazione Italiana Studio Malformazioni ed Epilessia
- 41.** AISMME - Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie
- 42.** AISNAF - Associazione Italiana Sindromi Neurodegenerative da Accumulo di Ferro
- 43.** AISP - Associazione Italiana Sindrome di Poland
- 44.** AISPH - Associazione Italiana Sindrome di Pitt-Hopkins
- 45.** AISPHEM - Associazione Italiana Sindrome di Phelan - McDermid
- 46.** AISS Associazione Italiana Sindrome di Shwachman
- 47.** Associazione Italiana Sindrome di X-Fragile
- 48.** Associazione Italiana Xeroderma Pigmentoso
- 49.** Albinit
- 50.** Alfa1- Associazione Nazionale Alfa1-AT
- 51.** ALMA - Associazione Libera Malati Acalasia e altre malattie dell'esofago
- 52.** AMAF - Associazione Malattie Autoimmuni del fegato Monza
- 53.** AMANTUM - Associazioni Malati di Micobatteriosi non tubercolare
- 54.** AMARE Associazione Malattie Rare Ematologiche
- 55.** AMEI - Associazione per le malattie epatiche infantili
- 56.** AMMEC - Associazioni malattie metaboliche congenite
- 57.** AMORHI - Famiglie con figli affetti da morbo di Hirschsprung

- 58.** AMOUR - Associazione Malati Orfani Uniti nel Rispetto
- 59.** AMRI- Associazione per le malattie reumatiche infantili
- 60.** ANACC - Associazione Nazionale Angioma Cavernoso Cerebrale
- 61.** ANF - Associazione per la neurofibromatosi
- 62.** Angeli Noonan - Associazione Italiana Sindrome di Noonan
- 63.** ANIPI - Associazione Nazionale Italiana Patologie Ipofisarie Italia
- 64.** Aniridia Italiana
- 65.** ANNA - Associazione Nazionale Nutriti Artificialmente
- 66.** ANPPI - Associazione Nazionale Pemfigo/Pemfigoide Italy
- 67.** APACS - Associazione Pazienti Sindrome di CHURG STRAUSS - EGPA
- 68.** APIC - Ass. Pazienti Italiani di Colangiocarcinoma
- 69.** APW - Associazione Persone Sindrome di Williams Italia
- 70.** ARCOIRIS - Associazione Arcoiris - Diamo colore alla speranza
- 71.** ARD - Associazione Italiana per la ricerca sulla distonia
- 72.** ASAMSI - Associazione per lo studio delle atrofie muscolari spinali infantili
- 73.** ASBI - Associazione Spina Bifida Italia
- 74.** ASM17 - Associazione Smith Magenis Italia
- 75.** ASMARA - Associazione malattia rara sclerodermia e altre malattie rare "Elisabetta Giuffrè"
- 76.** ASROO - Associazione scientifica retinoblastoma ed oncologia oculare
- 77.** Associazione I colori del vento
- 78.** Associazione IRIS
- 79.** Associazione Italiana HHT Onilde Carini
- 80.** Associazione Italiana Mowat Wilson
- 81.** Associazione Lollo per la sindrome di Brugada
- 82.** Associazione Nazionale Sindrome di Noonan e Rasopatie
- 83.** Associazione P63 Sindrome E.E.C. International Network Word Communication
- 84.** ASSACCI - Associazione Anomalie Corpo Calloso Italia
- 85.** ASSAI - Associazione Sindrome di Alstrom Italia
- 86.** Assi Gulliver - Associazione Sindrome di Sotos Italia
- 87.** Associazione Coala
- 88.** Associazione Famiglie COL4A1-A2
- 89.** Associazione Gli Equilibristi HIBM

90. Associazione POIC e dintorni
91. Associazione Respirando
92. Associazione sindrome Sturge Weber Italia
93. Associazione Volontaria Malati Rari Marche "G. Spontini"
94. AST - Associazione Sclerosi Tuberosa
95. ATE - Associazione Toscana Emofilici
96. ATISB - Associazione Toscana Idrocefalo e Spina Bifida
97. Butterfly è Metamorphosis, la cultura per il sociale
98. CBLC - Associazione Italiana Acidemia Metilmalonica con Omocistinuria
99. CDKL5 Insieme verso la Cura
100. CDLS Associazione Nazionale Cornelia De Lange
101. CFS/ME
102. CFT - Comitato Famiglie Talassemici
103. CIDP Italia - Associazione Italiana dei pazienti di polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante
104. COL VI - Associazione Collagene VI Italia
105. Con Giacomo contro Ehlers Danlos Sindrome Vascolare
106. ConRett - Associazioni genitori uniti contro la sindrome di Rett
107. Costello CFC - Associazione Italiana Sindrome di Costello e Cardiofaciocutanea rasopatie
108. CTNNB1 Italia
109. Davide e Golia
110. DBA Italia - Anemia Diamond Blackfan Italia
111. Debra Italia
112. Diversamente Genitori
113. ESEO Italia - Associazione Esofagite Eosinofila Italia
114. FAIS - Federazione Associazioni Incontinenti Stomizzati
115. FEDEMO- Federazione delle Associazioni degli Emofilici
116. Federazione Italiana Prader-Willi
117. Filo Raro
118. FIMM Famiglia Italiana Miopatia Miotubulare e Centronucleare
119. FITHAD Fondazione Italiana "Leonardo Giambrone" per la guarigione dalla Talassemia

- 120.** Fondazione Alessandra Bisceglia Viva Ale
- 121.** Fondazione CEPIM
- 122.** Fondazione Chops Malattie Rare
- 123.** Fondazione Mutagens
- 124.** FOP ITALIA - Fibrodisplasia Ossificante Progressiva
- 125.** Forum Toscano Associazioni Malattie Rare
- 126.** FSHD ITALIA - Distrofia Muscolare facio-scapolo-omeroale ricerca scientifica e sostegno
- 127.** GENTIAN - Sindrome di Wolfram Italia
- 128.** GFD Gruppo Famiglie Dravet
- 129.** GIPSI - Gruppo Italiano Pseudo-ostruzione Intestinale
- 130.** GLUT1 Associazione italiana Glut1
- 131.** GRI-ITALIA
- 132.** HHT - Associazione Italiana Teleangiectasia emorragica ereditaria (o Sindrome di Rendu- Osler- Weber)
- 133.** I PASSI Incontinentia Pigmenti Associazione Italiana
- 134.** ILA Associazione Italiana Angiodisplasie ed emangiomi infantili
- 135.** IRIS - Associazione Siciliana Malattie Ereditarie Metaboliche Rare
- 136.** Kool Kids Kansli Italia
- 137.** KS Associazione Italiana Sindrome di Kleefstra
- 138.** KSS Associazione Sindrome di Kearns Sayre
- 139.** Lega Italiana Ricerca Huntington Puglia
- 140.** Fondazione Lega del Filo d'Oro
- 141.** Life for Corea di Huntington
- 142.** LINFA Lottiamo insieme contro la neurofibromatosi
- 143.** LIO Lipedema Italia Associazione Nazionale Pazienti affetti da Lipedema
- 144.** LIRH Fondazione Italiana Ricerca Huntington
- 145.** LYME Associazione Lyme Italia e Coinfezioni
- 146.** MARFAN Associazione Sindrome di Marfan
- 147.** MITOCON - Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali
- 148.** Mondo Charge
- 149.** Naevus Italia
- 150.** Nana

- 151.** NF2 Project
- 152.** NISTAGMO ITALIA - Associazione Italiana Nistagmo e Ipovisione
- 153.** Non solo 15 Associazione Sindrome Dup15q
- 154.** Pandas Italia
- 155.** Parent Project Genitori con figli affetti da Distrofia muscolare Duchenne e Becker
- 156.** Più Unici che Rari Associazione Italiana Sindrome di Alexander
- 157.** PKS Italia Associazione Italiana Sindrome di Pallister Killian
- 158.** Progetto Grazia - Associazione Italiana per la ricerca sulla leucodistrofia di Krabbe
- 159.** PTEN - Associazione Italiana per la lotta alle PHTS
- 160.** Raggiungere - Associazione Italiana di famiglie e persone con disabilità agli arti
- 161.** Rari ma Speciali
- 162.** RMR Associazione Rete Malattie Rare
- 163.** RTS - Associazione di volontariato RTS "Una vita speciale"
- 164.** Sanfilippo Fighters
- 165.** SATB2 Italia
- 166.** SCN2A Italia Famiglie in rete
- 167.** SCN8A - Associazione SCN8A Italia
- 168.** SYNGAP1- Famiglie SYNGAP1 Italia
- 169.** Tarlov Italia
- 170.** UILDM - Unione italiana lotta alla distrofia muscolare – Sezione di Bergamo ODV
- 171.** UILDM - Unione italiana lotta alla distrofia muscolare sede Nazionale
- 172.** UIN - Unione Italiana Nexmif
- 173.** Una smamma per amica
- 174.** Una Vita Rara Associazione AHDS-MCT8
- 175.** Uniphelan
- 176.** Uniti Unione Italiana Ittiosi
- 177.** VIPS - Associazione Italiana Vivere la paraparesi Spastica
- 178.** VOA VOA! - Amici di Sofia
- 179.** WMI Warburg Micro Italia

Progetto Fotografico "Rare Lives"

Sfogliando le pagine del Rapporto MonitoRare avete trovato degli scatti che vedono protagonista la comunità rara. Anche per questa undicesima 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



Katiuscia Tarabella

Malattia di Charcot-Marie-Tooth



Camilla

Sindrome di Pitt-Hopkins



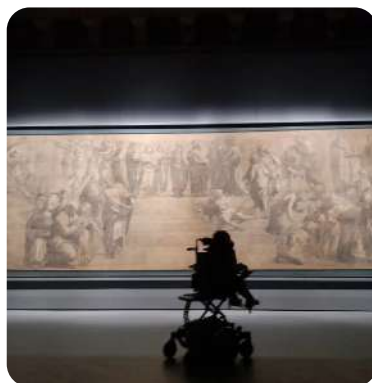
Armando Tropeano e famiglia a Times Square

Sindrome di Arnold-Chiari e siringomelia



Adele

Albinismo oculocutaneo



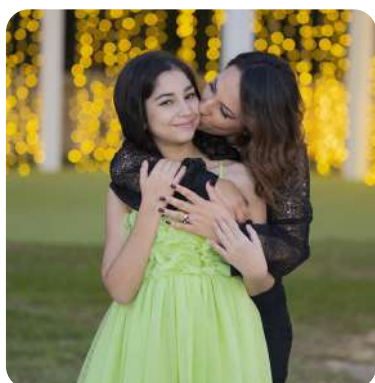
Alessia

Displasia Metatropica



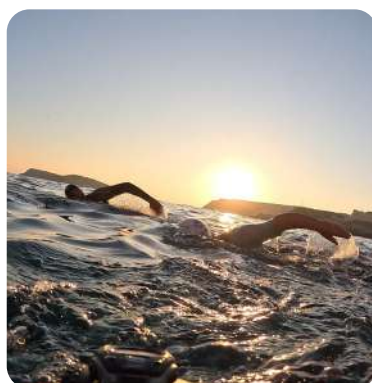
Giulia e Noemi

SMA di Tipo 1 - APECED e Morbo di Addison



Noemi Lullo

APECED e Morbo di Addison

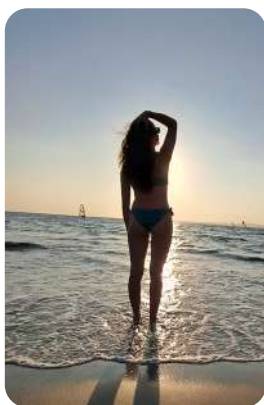


Andrea Romeo

Paziente e caregiver
Malattia Esostosante



Stefano Cavalli



Elisa Malengo
Esostosi Multiple



Clarrisa Gennari
Sindrome di
Guillain-Barrè



Lara
Pseudo-Ostruzione
Intestinale Cronica
Pediatrica



Nicole Oceane
Malattia Genetica
Rara CPT2



Margherita Figurelli
Fibrodisplasia Ossificante Progressiva
(FOP)



Isabella Mangialardi
Sindrome della
Persona Rigida



Davide Bernuzzi
Sindrome di
Rubinstein-Taybi



Martina
Delezione del
cromosoma 22



Elisa



Elisabetta Lilli
La ceramica

Ringraziamenti



Stesura del rapporto, analisi ed elaborazione dei dati sono a cura di Sinodé Srl

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

Il Rapporto MonitoRare è realizzato con il contributo dei dati di:

- 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)
- Direzione generale della Salute e della sicurezza alimentare (DG SANTE) – Unione Europea
- Istituto Superiore di Sanità - Centro Nazionale Malattie Rare
- AIFA - Agenzia Italiana del Farmaco
- Ministero dell'Istruzione e del Merito - Ufficio IV Disabilità. Scuola in ospedale e istruzione domiciliare. Integrazione alunni stranieri - Direzione generale per lo studente, l'integrazione e la partecipazione
- Ministero della Salute - Ufficio 2 Riconoscimento e conferma IRCCS - Direzione Generale della ricerca e dell'innovazione in sanità
- BBMRI.it - Biobanking and BioMolecular resources Research Infrastructure Italy
- CNR - Consiglio Nazionale Ricerche
- Fondazione Telethon
- Orphanet Italia
- Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare - Unità Produttiva Agenzia Industrie Difesa AID
- Simmesn - Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale
- Centro Nazionale Sangue
- SIFO - Società Italiana di Farmacia Ospedaliera

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 Adele, Alessia, Andrea, Armando, Camilla, Clarissa, Davide, Elisa, Elisa, Elisabetta, Giulia e Noemi, Isabella, Katiuscia, Lara, Margherita, Martina, Nicole, Noemi, Stefano.

Realizzato nell'ambito del progetto S.M.A.R.T. 2.0 - Sviluppare i Modelli di Assistenza per i Rari nel Territorio, con il contributo concesso dal Ministero del Lavoro e delle politiche Sociali a valere sul Fondo per il finanziamento di iniziative e progetti di rilevanza nazionale ai sensi dell'art. 72 del decreto legislativo 3 luglio 2017, n. 117 e s.m.i. - Avviso n. 2/2024



Con il patrocinio di



ÜNIAMO

Federazione Italiana Malattie Rare

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

Dona il 5x1000:
C.F. 92067090495
IT53M0306909606100000010339

