

UNIAMO

Federazione Italiana Malattie Rare
Rare Diseases Italy

ANNO
2026

MonitoRare

Dodicesimo Rapporto sulla condizione
delle persone con malattia rara in Italia





ÜNIAMO

Federazione Italiana Malattie Rare
Rare Diseases Italy

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

MonitoRare

Dodicesimo Rapporto sulla condizione
delle persone con malattia rara in Italia

ÜNIAMO

Federazione Italiana Malattie Rare
Rare Diseases Italy

1. Prefazione	11
2. Introduzione	13
3. Executive summary	16
4. La metodologia di lavoro del dodicesimo rapporto MonitoRare	25
A. Le malattie rare: una sfida di sistema	29
1. Il nodo delle risorse a sostegno delle persone con malattia rara: dal finanziamento del sistema sanitario nazionale ai fondi sociali e socio-sanitari	29
2. Il quadro normativo italiano nel contesto internazionale	55
2.1 Il quadro europeo	55
2.2 La rete nazionale italiana per le malattie rare	90
3. Le persone con malattia rara in Italia	124
3.1 Il Registro Nazionale e i Registri Regionali delle Malattie Rare	124
3.2 Le persone con malattia rara in Italia: un tentativo di stima	127
B. Il panorama italiano	162
1. Prevenzione e percorso diagnostico	162
1.1 Prevenzione primaria delle anomalie congenite	166
1.2 Screening neonatale	169
1.3 I Laboratori di screening presenti in Italia	186
1.4 Screening uditivo e visivo per la sordità congenita e la cataratta congenita	190
2. Presa in carico	195
2.1 Rete per le malattie rare e Centri di riferimento	198
2.2 Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale	215
2.3 Servizi socio-sanitari, sociali, scolastici e del lavoro	226
3. Trattamenti	265
3.1 Farmaci	265
3.2 Terapie avanzate e innovative	306
4. Ricerca	324
4.1 Ricerca e sperimentazioni cliniche	324
4.2 Biobanche di ricerca	344
5. Formazione	352
6. Informazione	369
7. Empowerment delle associazioni	385

	C. Lo stato di implementazione del Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026	398
	1. Il recepimento del Piano Nazionale Malattie Rare da parte delle Regioni/Province Autonome	398
	2. La programmazione delle risorse assegnate per l'implementazione del Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026 da parte delle Regioni/Province Autonome	405
	3. L'implementazione del Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026	416
	4. La valutazione del Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026	442
	I Partner di UNIAMO	451
	Conclusioni	469
	Bibliografia	474
	Elenco degli acronimi e delle sigle utilizzati	481
	Associazioni affiliate ad UNIAMO	487
	Ringraziamenti	495

Indice degli approfondimenti

A. Le malattie rare: una sfida di sistema	29
1. Il nodo delle risorse a sostegno delle persone con malattia rara: dal finanziamento del sistema sanitario nazionale ai fondi sociali e socio-sanitari	29
● Il finanziamento del Servizio Sanitario Nazionale	47
● Il Fondo Nazionale Politiche Sociali	48
● Il Fondo Nazionale per le Non Autosufficienze	50
2. Il quadro normativo italiano nel contesto europeo	55
● Lo sviluppo delle politiche sulle malattie rare in Europa	59
● European Reference Networks	63
● La valutazione degli ERNs	70
● European Patient Advocacy Groups (ePAG)	77
● La fotografia della realtà italiana attraverso gli indicatori EUCERD	78
● Lo sviluppo delle politiche sulle malattie rare in Italia dal 2001 al 2020	103
● L'attuazione della Legge n. 175/2021	108
3. Le persone con malattia rara in Italia	124
● La prevalenza minima/massima delle persone con malattia rara di cui all'Allegato 7 del DPCM 12.01.2017 residenti in Regione e inserite nel RRMR nel triennio 2022-2024 (dati viventi al 31/12)	135
● Persone con malattia rara NON INCLUSE nell'elenco di cui all'Allegato 7 del DPCM 12.01.2017 inserite nel RRMR distinte per residenza (dati viventi al 31/12/2024)	141
● La prevalenza minima/massima dei minori con malattia rara di cui all'Allegato 7 del DPCM 12.01.2017 residenti in Regione e inseriti nel RRMR nel triennio 2022-2024 (dati viventi al 31/12)	143
● Persone con malattia rara per gruppi di patologie	158
● Registro Nazionale delle Persone con Malattia Rara in Francia (Banque Nationale de Données Maladie Rares)	160
B. Il panorama italiano	162
1. Prevenzione e percorso diagnostico	162
● Le malattie sottoposte a screening neonatale in Italia	178
● Il progetto Genoma Puglia	185
● I laboratori censiti da Orphanet	189

2. Presa in carico	195
● La partecipazione degli Health Care Providers italiani alle Reti di riferimento europee	209
● Assistenza Sanitaria Transfrontaliera	212
● La “Carta di Roma 2026”: Dichiarazione per un’alleanza di cura nelle cure palliative pediatriche	220
● La somministrazione a domicilio di prodotti e/o farmaci ad alto costo	223
● I trattamenti non farmacologici	224
● Il Fondo per l’assistenza alle persone con disabilità grave prive del sostegno familiare	235
● Gli interventi del PNRR a beneficio delle persone con disabilità	238
● I decreti attuativi della Legge 227/2021 “Delega al Governo in materia di disabilità”	239
● Il Terzo Piano di Azione per la promozione dei diritti e l’inclusione delle persone con disabilità	246
● Il disegno di legge n. 2789 “Riconoscimento e tutela delle persone che assistono e si prendono cura dei propri cari”	246
● La Legge 18 luglio 2025, n. 106 “Disposizioni concernenti la conservazione del posto di lavoro e i permessi retribuiti per esami e cure mediche in favore dei lavoratori affetti da malattie oncologiche, invalidanti e croniche”	250
● Women in Rare: donne e malattie rare	250
● Il progetto S.O.F.I.A	251
● Il Piano nazionale per la non autosufficienza 2025–2027: cosa cambia per le persone con disabilità e malattie rare	252
● Social Policy Action Group (SPAG)	263
3. Trattamenti	265
● Il portale “Drughost” per il monitoraggio di carenze e indisponibilità dei farmaci	296
● Il Tavolo Tecnico sulla Medicina di Precisione e Prescrittomica	297
● Il Sistema italiano di produzione di medicinali plasmaderivati da plasma nazionale (a cura del Centro Nazionale Sangue)	298
● Osservatorio Nutraceutici e Malattie Rare (NURA)	304
● I progetti di ricerca sulle terapie avanzate di Fondazione Telethon	317
● Fondo per l’acquisto dei farmaci innovativi	318
4. Ricerca	324
● Il bando di ricerca indipendente sulle malattie rare di AIFA	332
● L’impegno del Consiglio Nazionale delle Ricerche per la ricerca sulle malattie rare	333

● La riforma degli Istituti di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico	334
● Il ruolo della Fondazione Telethon	337
● I programmi per le malattie senza diagnosi	339
● International Rare Diseases Research Consortium	340
● European Rare Disease Research Alliance (ERDERA)	341
● Joint Action JARDIN on the integration of European Reference Networks (ERNs) into national health systems	343
● RegistRare – Piattaforma nazionale dei registri di patologia	350
5. Formazione	352
● L'attività di Uniamo per la formazione	357
● Health Humanities	359
● Ricognizione dell'offerta e dei bisogni formativi in tema di malattie rare (a cura Gaetano Piccinocchi - SIMG)	360
● Le attività di formazione ed educazione nelle ERN - Prime indicazioni dal sistema di monitoraggio continuo	365
6. Informazione	369
● Il sito www.malattierare.gov.it	378
● Prospetto delle Help Line Regionali al 31.12.2025	380
● Il Centro Informazione Indipendente sul Farmaco – FarmaciLine di AIFA	382
● “Info_Rare” – l’help-line di Fondazione Telethon	383
● “SAIO – Servizio di Ascolto, Informazione e Orientamento sulle malattie rare”	384
7. Empowerment delle associazioni	385
● Le associazioni delle persone con malattia rara	394
● AIFA ascolta	394
● AgeNaS – La rete dei portatori di interesse del Programma nazionale HTA dispositivi medici	395
● Le attività di UNIAMO per l’empowerment delle Associazioni	396
C. Lo stato di implementazione del Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026	398
● Centri di coordinamento regionale, di riferimento e di eccellenza	401
● Le scelte regionali relativamente all'utilizzo delle risorse destinate al finanziamento del Piano nazionale malattie rare 2023-2026 e al riordino della Rete nazionale delle malattie rare per l'anno 2023	410



SanfilippoFighters
Daide Guerriero e famiglia
ph.MariposaArteFoto

Prefazione

Jean Saslawsky

Chief Executive Officer

EURORDIS – Rare Diseases Europe

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



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

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

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

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

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



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

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

In this context, evidence has never been more important.

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

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

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

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

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



Introduzione

Annalisa Scopinaro

Presidente

UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare APS ETS

Rete Associativa del Terzo Settore



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

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

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

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

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



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

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

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

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

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

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

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

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



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

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

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

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



Elisabetta Lilli
Neuromielite Ottica
Inclusione si costruisce



Executive summary

Anche quest'anno sono numerosi gli spunti di riflessione che emergono dalla lettura del rapporto "MonitoRare" e, come di abitudine, ben si prestano a successivi e più articolati approfondimenti anche in vista del prossimo Piano Nazionale Malattie Rare, a livello italiano, e del futuro Piano d'Azione Europeo sulle malattie rare, a livello comunitario, rispetto al quale il nostro Paese, come esplicitato nella Carta di Roma presentata al Primo Summit sulle Malattie Rare tenutosi a Roma il 15 e 16 giugno 2026, si candida ad avere un ruolo di guida. In queste prime pagine ci cimentiamo con il complesso compito di provare a fare sintesi della fotografia di questa dodicesima edizione del rapporto con l'unico intento di offrire alla riflessione di tutti i portatori di interesse del settore delle malattie rare alcuni elementi che, più di altri, assumono, in questo momento, un ruolo strategico per il futuro dell'assistenza alle persone con malattia rara (PcMR) e alle loro famiglie a livello internazionale, nazionale e locale.

In un quadro generale di riduzione della spesa sanitaria pubblica sul totale della spesa sanitaria (pari a 73,9% nel 2025), alcuni dei punti di forza del sistema delle malattie rare in Italia che la dodicesima edizione di MonitoRare conferma sono:

● l'accessibilità del farmaco¹

- Al 31 dicembre 2024², su un totale di 147 farmaci orfani autorizzati dall'EMA, **140 erano disponibili in Italia** (95,2%, percentuale in crescita rispetto all'anno precedente - 94,2% - nonché la più alta dell'ultimo quinquennio);
- nel 2024 sono state erogate **16,7 milioni di dosi di farmaci orfani** (1,8 mln in più dell'anno precedente), vale a dire **appena lo 0,05% del consumo farmaceutico totale**;
- **la spesa per i farmaci orfani nel 2024 è stata pari a 2,363 miliardi di €** con un'**incidenza del 8,3% sul totale della spesa farmaceutica**; 1,323 miliardi di euro la spesa per farmaci orfani che hanno il requisito dell'innovatività;
- **il numero di farmaci per le malattie rare compresi nell'elenco della Legge n. 648/1996 è cresciuto dai 31 del 2018 agli 80 del 2025** (12 i nuovi inserimenti nel corso dell'ultimo anno). Dal 2022 al 2025 è quasi triplicato anche il numero di farmaci per i tumori rari compresi nell'elenco: da 16 a 43 (9 i nuovi inserimenti nel corso dell'ultimo anno);
- **il numero di beneficiari che hanno usufruito del fondo AIFA** (di cui alla Legge 326/2003, Art. 48), dopo il calo osservato dal 2021 al 2023, consolida il trend di ripresa arrivando nel **2025 a 137 persone con malattia rara e 217 persone con tumore raro** (+ 158 unità rispetto all'anno precedente);
- nel 2025 sono state **1.850 le persone con malattia rara trattate in uno dei 25 programmi di uso compassionevole attivi**, di cui 11 (per un totale di 986 pazienti, in linea con il dato del 2024) hanno riguardato medicinali che hanno ricevuto la designazione orfana da parte del COMP e 14 sono relativi a farmaci destinati alle malattie rare pur non avendo ricevuto la qualifica di farmaco orfano (per un totale di 864 pazienti; - 1.639 su 2024);

1. Cfr. Paragrafo B3. Trattamenti

2. I dati 2025 non sono ancora disponibili.



- ben **15 delle 21 Advanced Therapy Medicinal Product (ATMP) con approvazione europea sono attualmente rimborsate in Italia**; 2 ATMP sono in corso di valutazione da AIFA. La spesa complessiva a livello nazionale per le ATMP è cresciuta nel 2024 arrivando a 194,5 milioni di euro (+60,2% rispetto al 2023);
- **l'accesso alle informazioni³**
 - sono **18 le Regioni/PPAA** che hanno un **sistema istituzionale di informazione specificatamente dedicato alle malattie rare**: 15.092 persone hanno contattato telefonicamente l'help line **nel 2025**, alle quali si devono aggiungere le oltre 2.365 PcMR entrate in contatto con il Telefono Verde Malattie Rare del Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità (CNMR-ISS);
 - oltre 36,5 milioni gli accessi e oltre 8,5 milioni le pagine visitate nell'ultimo anno sul sito www.malattierare.gov (il doppio rispetto al 2022);
- **la formazione⁴**
 - il numero di corsi ECM dedicati alle malattie rare si assesta a 69 nel 2025⁵, (di cui 18 con la presenza di un rappresentante di UNIAMO fra i relatori);
 - negli ultimi anni si sono intensificate le iniziative di alcune Università per l'organizzazione di Master o altri corsi di formazione sulle malattie rare. Dall'a.a. 2019/2020 ad oggi risultano attivati 5 master di secondo livello e 2 master di primo livello;
- **diagnosi, screening neonatale e laboratori clinici⁶**
 - da fine 2023 il **programma di screening neonatale esteso 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**;
 - sono 13 le Regioni/PPAA che hanno ampliato, spesso nell'ambito di progetti sperimentali, il panel di malattie considerate nello screening neonatale (n=49) anche ad altre patologie;
 - il DPCM 12 gennaio 2017 "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza" all'art. 38 garantisce a tutti i neonati le prestazioni necessarie alla diagnosi precoce della sordità congenita e della cataratta congenita. **Da fine 2024 gli screening audiologico neonatale e oftalmologico neonatale sono attivi in tutto il territorio nazionale**;
 - ad oggi, l'archivio centralizzato sugli esiti dello SNE, previsto dalla Legge n. 167/2016, non è ancora stato realizzato ed i dati disponibili sulla copertura degli screening sono derivati dall'annuale "Rapporto tecnico sui Programmi di Screening Neonatale in Italia" curato dalla SIMMESN che, nel 2025, per la prima volta ha reso disponibili anche dati sugli esiti: nel 2024 sono stati **quasi 1.300 i bambini diagnosticati grazie allo SNE**;

3. Cfr. Paragrafo B6. Informazione

4. Cfr. Paragrafo B5. Formazione

5. Ricerca per parole chiave "malattia/e rara/e" su Banca Dati Corsi ECM dell'Agenas.

6. Cfr. Paragrafo B1. Prevenzione e diagnosi



- la **legge di bilancio 2026** ha disposto:
 - l'**istituzione di un Fondo dedicato da 500.000 € per ciascuno degli anni 2026 e 2027 per consentire alle Regioni di avviare progetti pilota per ampliare il panel dello screening neonatale esteso** di cui alla Legge n. 167/2016;
 - **una riserva di finanziamento del Fondo Sanitario Nazionale, pari a 238 milioni di euro annui a decorrere dall'anno 2026**, al fine di potenziare le misure in materia di prevenzione collettiva e sanità pubblica, includendo fra gli interventi nel settore anche:
 - ▶ **il potenziamento dei test di Next-Generation Sequencing (NGS) per la profilazione delle malattie rare;**
 - ▶ la realizzazione di **accertamenti diagnostici** nell'ambito degli screening neonatali per l'**individuazione precoce della leucodistrofia metacromatica;**
 - ▶ l'implementazione di un programma nazionale per la prevenzione e la cura delle patologie reumatologiche, in particolare della fibromialgia, del lupus eritematoso sistemico, della sclerosi sistemica e dell'artrite reumatoide di recente insorgenza;
- **la qualità e la copertura dei sistemi di sorveglianza⁷**
 - secondo gli studi più recenti⁸, 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 di conseguenza compreso fra i 2,1 e i 3,5 milioni di persone, un dato di gran lunga superiore a quello delle sole PcMR esenti;**
 - **aumenta la copertura dei registri regionali delle malattie rare (RRMR): oltre 520.000 le persone con malattia rara**, viventi al 31.12.2024, inserite nei RRMR della Regione di residenza (+25.000 unità rispetto all'anno precedente);
 - la **prevalenza stimata sulla popolazione** delle persone con malattia rara viventi al 31.12.2024 e inserite nei RRMR sale a **0,90% (0,98% nei minori di 18 anni)** dallo 0,30% della prima edizione del Rapporto MonitoRare nel 2015;
 - **rilevante il fenomeno della mobilità sanitaria**: la stima della mobilità fra Regioni sui dati dei RRMR è pari al **18% nella popolazione complessiva** e arriva al **24% nei minori;**
 - La **stima** (comprensiva del fenomeno della mobilità) del **numero di persone con malattia rara esenti e viventi a fine 2024 è compresa fra le 625.000 unità e le 767.000 unità**. La **stima dei minori** è compresa fra le **106.000 e le 132.000** unità;
 - **i dati contenuti nei RRMR sono relativi a tutte le malattie rare di cui all'Allegato 7 del DPCM 12.01.2017**. Il gruppo più presente è quello delle "**Malattie del sistema nervoso centrale e periferico**" con il **14,9%**, seguito dal gruppo "**Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche**" con il **14,1%** e dal gruppo "**Malattie del sangue e degli organi ematopoietici**" con il **12,7%**. Tutti gli altri gruppi di patologie fanno registrare un peso percentuale sul totale minore del 10%;

7. Cfr. Paragrafo A3. Le persone con malattia rara in Italia

8. 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.



- molto significative le differenze per età: nei bambini/ragazzi il 40% delle malattie rare sono ascrivibili al gruppo delle “Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche”, il cui peso percentuale si riduce al 9,0% negli adulti per i quali la classe modale risulta, invece, essere il gruppo delle “Malattie del sistema nervoso centrale e periferico”;
- poco meno di 1 persona con malattia rara su 6 di quelle inserite nei RRMR ha meno di 18 anni mentre circa una 1 su 3 ha più di 60 anni⁹;
- la ricerca¹⁰
 - gli studi clinici relativi alle malattie rare riprendono quota dopo il calo degli anni precedenti: sono stati 207 nel 2025, pari al 28,5% del totale delle sperimentazioni cliniche;
 - nel 2025, come nel triennio precedente, le sperimentazioni cliniche sulle malattie rare in Fasi I e II superano la soglia del 50% (52,7%), ma si nota una lieve diminuzione rispetto all'anno precedente degli studi in Fase I (13,5%);
 - sono 19 i progetti di ricerca, per un controvalore complessivo di oltre 17,5 milioni di euro, finanziati a giugno 2026 dall'Agenzia Italiana del Farmaco a valere sul bando di ricerca indipendente interamente dedicato alle malattie rare lanciato a metà 2025;
- i centri di riferimento¹¹
 - sono 275 i centri di riferimento per le malattie rare identificati da Regioni/PPAA (4,7 per 1 milione di abitanti); 78 di questi centri sono parte di almeno una ERN (erano 66 fino a fine 2021);
 - per quanto attiene all'assistenza sanitaria transfrontaliera, l'Italia si caratterizza per un livello decisamente più elevato di mobilità attiva - dato che si conferma in aumento anche nel 2024 con 1.672 pazienti in entrata rispetto alla mobilità passiva (pazienti in uscita, 395 nel 2024);
 - nel corso del 2025 sono stati approvati altri 19 Percorsi Diagnostico Terapeutico Assistenziali (PDTA) da parte di Regioni/PPAA portando il numero complessivo a oltre 361 PDTA definiti a fine 2025;
- l'attiva partecipazione delle persone con malattie rare e dei loro rappresentanti associativi¹²
 - 16 le Regioni/PPAA che dichiarano di prevedere la presenza dei rappresentanti delle associazioni delle persone con malattia rara negli organismi di partecipazione a livello regionale sulle malattie rare;
 - 3 rappresentanti delle persone con malattia rara sono componenti del “Centro di coordinamento sugli screening neonatali” previsto dall'art. 3 della Legge n. 167/2016;
 - 1 rappresentante delle persone con malattia rara è componente del centro di coordinamento nazionale dei comitati etici territoriali previsto dalla Legge n. 3/2018;

9. Questo secondo dato è relativo a 16 Regioni/PPAA (copertura: 93,8% della popolazione nazionale).

10. Cfr. Paragrafo B4. Ricerca

11. Cfr. Paragrafo B2. Presa in carico

12. Cfr. Paragrafo B7. Empowerment delle associazioni



- **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 e ricostituito con successivo decreto del 4 maggio 2026;
- **2 rappresentanti delle persone con malattia rara sono stati individuati fra i componenti del Comitato Nazionale Malattie Rare** (come previsto dall'art. 8 della Legge n. 175/2021) la cui composizione, dopo la naturale scadenza, è stata rinnovata a gennaio 2026;
- **UNIAMO figura anche, da luglio 2023, fra gli invitati permanenti dell'Osservatorio Nazionale sulla condizione delle persone con disabilità.** Da ultimo, 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;
- l'Agenzia Italiana del Farmaco, nella primavera 2026, ha approvato in via definitiva il regolamento di **“AIFA Ascolta”**, una nuova iniziativa, lanciata ancora ad inizio 2025 (sulla scia della Legge n. 207/2024), **volta a rafforzare la partecipazione dei cittadini all'interno del sistema sanitario**;

Da registrare positivamente anche il fatto che, tutte le Regioni/PPAA abbiano recepito con proprio provvedimento il Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026 entro il 2024 e che, a fine 2025, sono **17 le Regioni/PPAA che hanno inserito il tema delle malattie rare nell'ambito degli strumenti generali di programmazione sanitaria** (vigenti o in via di approvazione nel 2025) o che hanno definito un Piano Regionale Malattie Rare.

L'altra faccia della medaglia è rappresentata dalle criticità che persistono, come, in particolare, i tempi lunghi di attuazione dei provvedimenti relativi alle persone con malattia rara. Al riguardo è sufficiente ricordare quanto segue:

- **il panel delle patologie oggetto di screening neonatale (Legge n. 167/2016) non è ancora stato oggetto di aggiornamento, rendendo di fatto ancora “inefficace” la Legge n. 145/2018** che aveva previsto l'allargamento dello screening neonatale alle malattie neuromuscolari di origine genetica, alle immunodeficienze congenite severe e a malattie da accumulo lisosomiale. **Ad aprile 2026 le competenti commissioni parlamentari hanno espresso parere favorevole sul decreto ministeriale di aggiornamento dei Livelli Essenziali di**



Assistenza (LEA) cd. “iso-risorse” - in quanto le misure previste sono già coperte dalle risorse SSN esistenti – che, fra le altre cose, prevede il **riconoscimento formale nei LEA dello screening per la SMA e il riconoscimento di 7 nuovi codici di esenzione per malattie rare**. L'estensione del programma di screening neonatale ad 8 ulteriori patologie è, invece, demandata ad un successivo Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri di aggiornamento dei LEA;

- **il nuovo nomenclatore dell'assistenza specialistica ambulatoriale e protesica è entrato in vigore solo il 1 gennaio 2025 ovvero a 8 anni di distanza dall'aggiornamento dei LEA e, nel corso del 2025, il TAR del Lazio ne ha disposto la sospensione** per “grave difetto di istruttoria”, dando al Ministero della Salute un anno di tempo (che scade il 21 settembre 2026) per riformularlo;
- **ad oggi buona parte dei provvedimenti attuativi delle misure specifiche previste dalla Legge n. 175/2021** - come quelli legati agli incentivi per lo sviluppo dei farmaci orfani e al fondo di solidarietà per il sostegno del lavoro di cura e assistenza delle persone affette da malattie rare - **non è ancora stata approvata**;
- **a 18 mesi dalla sua istituzione**, avvenuta con la legge di bilancio 2025, **non vi è ancora traccia del RUAS – Registro Unico delle Associazioni della Salute**.

Anche in ragione di questi ritardi, **negli ultimi 10 anni si è osservato un incremento rilevante del ricorso alle assicurazioni sanitarie volontarie (+ 3 miliardi di euro dal 2014 al 2015) e, soprattutto, della spesa sanitaria diretta delle famiglie (+ 9 miliardi di euro nel periodo considerato) con un conseguente e rilevante problema di equità nell'accesso alle cure da parte della popolazione**.

A questi aspetti, si aggiunge il permanere **anche di rilevanti disomogeneità territoriali nell'accesso ai servizi sanitari, socio-sanitari e sociali** di cui sono esemplificazione:

- l'eterogeneità nella distribuzione geografica degli ospedali 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 un ERN si trova nelle regioni settentrionali. Si tratta di un aspetto non irrilevante anche alla luce del documento di riordino della Rete nazionale malattie rare e del potenziale ruolo, al suo interno, dei cd. “centri di eccellenza” (i centri di riferimento che partecipano alle ERN);
- la difficoltà di accesso alla diagnosi e alla cura come testimoniano i dati sulla **mobilità sanitaria**, soprattutto dei minori con malattia rara esente evidenziati dai RRMR;
- la mancata definizione dei Percorsi Diagnostico Terapeutico Assistenziali delle persone con malattia rara in alcuni territori e la diversità dei modelli adottati per la definizione;
- **l'ancora parziale copertura dell'intera popolazione delle persone con malattia rara esenti di alcuni dei Registri Regionali delle Malattie Rare**.



A questi aspetti si aggiunge anche la preoccupazione relativa al **Fondo per i farmaci innovativi** per il quale la legge di bilancio 2026 ha disposto, **a partire dal 2026, una riduzione della dotazione a 1,16 miliardi di euro**: il taglio di 140 milioni di euro è andato a finanziare l'aumento del tetto della spesa farmaceutica diretta.

Con questa edizione di MonitoRare, si giunge al termine del periodo di validità del **Piano Nazionale delle Malattie Rare 2023 – 2026**, approvato in data 24 maggio 2023. Al tempo, questa approvazione ha rappresentato sia un **importante traguardo**, da lungo atteso dalla comunità delle PcMR dopo la scadenza nel 2016 del primo PNMR, che una nuova, importante, sfida per il sistema delle malattie rare con importanti obiettivi - ben 77 - da raggiungere attraverso l'implementazione delle numerose azioni previste (n=115).

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”¹³ mentre sono, invece, 19 le Regioni che hanno 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 malattie rare.

Infine, sono ad oggi 16 (su 16¹⁴) le Regioni che hanno già provveduto ad impegnare con atto formale le risorse assegnate (25 milioni di euro) per la prima annualità - anno 2023 - per l'attuazione del “Piano nazionale malattie rare 2023-2026” e il “Riordino della rete nazionale delle malattie rare”. Alcune di queste hanno solo formalmente impegnato la cifra a bilancio regionale senza procedere ancora ad approvare l'atto di allocazione operativa delle risorse: alla data di stesura del presente Rapporto, quindi, risultano **formalmente allocate circa 3/4 delle risorse rese disponibili per l'anno 2023 a sostegno dell'attuazione del PNMR 2023-2026**.

Dall'esame dei primi provvedimenti regionali di impegno delle risorse per l'attuazione del PNMR 2023-2026 **si possono già evidenziare alcuni segnali di criticità legati ai limiti della frammentazione osservata nella distribuzione delle risorse e alla dispersione delle risorse** su più obiettivi (generalmente neanche chiaramente esplicitati) che rende difficile, se non impossibile, qualsiasi valutazione sull'efficacia e l'impatto derivante dall'utilizzo delle risorse.

Da segnalare che le risorse relative alla seconda annualità (anno 2024) di cui all'Intesa CSR del 9 novembre 2023 dovrebbero rientrare nel provvedimento del CIPESS relativo al finanziamento del Servizio Sanitario Nazionale per l'anno 2026.

Il PNMR 2023-2026, nell'anno conclusivo del suo periodo di riferimento, presenta ancora un forte ritardo nell'attivazione di molte delle misure previste. Se quindi va positivamente valutata l'approvazione del Piano e tutto il lavoro prodromico assicurato da parte delle Regioni/PPAA con l'individuazione dei centri, non si può non rilevare

¹³. Cfr. Paragrafo C. Lo stato di implementazione del Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026

¹⁴. Sono escluse dal riparto le Regioni e Province Autonome a meno della Regione Sicilia.



l'incompiutezza dell'opera che non è, al momento, riuscita a implementare appieno le numerose (forse troppe?) e articolate previsioni contenute nel Piano.

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

Al riguardo, avvicinandosi ad una nuova stagione di programmazione, anche alla luce delle evidenze contenute in questo rapporto, si ritiene utile suggerire di **ragionare per priorità in modo da focalizzare gli sforzi di tutti gli stakeholder su un numero ristretto di obiettivi, chiaramente definiti e misurabili**, in maniera tale da garantire un ulteriore progresso nella condizione delle persone con malattia rara nel nostro Paese a cui questo Rapporto è dedicato.





Simone, 18 anni
sindrome di Kabuki
Stage al ristorante

La metodologia di lavoro del dodicesimo rapporto

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

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

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

- **Prevenzione e percorso diagnostico** (Screening e laboratori di genetica)
- **Presa in carico** (Rete per le malattie rare e centri di riferimento, PDTA, servizi socio-sanitari, sociali, scolastici e del lavoro¹)
- **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.

1. 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. 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. Dalla settima edizione del rapporto il paragrafo in questione è stato ulteriormente implementato con dati relativi all'inclusione scolastica e lavorativa.



In linea con le precedenti edizioni del rapporto, per ciascuna delle 7 aree di intervento sopra considerate **sono stati individuati degli indicatori di riferimento**, alcuni dei quali sono stati direttamente desunti dagli indicatori previsti per il monitoraggio del Piano Nazionale Malattie Rare (2013-2016, prima, e 2023-2026, poi). Altri indicatori sono stati ricavati dall'esperienza maturata da UNIAMO in questi anni grazie alle competenze sviluppate attraverso la partecipazione ai vari gruppi di coordinamento regionale per le malattie rare e ai tavoli istituzionali nei quali la Federazione è coinvolta.

Ciascun paragrafo della Sezione B prevede una breve **introduzione** sull'oggetto, generalmente sviluppata riprendendo da un lato le previsioni contenute sul tema nella "Raccomandazione del Consiglio Europeo dell'8 giugno 2009 su un'azione nel settore delle malattie rare" e dall'altro i contenuti del Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026. Seguono, se presenti, **i principali provvedimenti approvati** sull'oggetto nel corso dell'ultimo quinquennio² sia a livello europeo (da parte di Commissione, Consiglio, EUCERD prima e CEGRD poi, ...) sia a livello nazionale (da parte di Ministero, Conferenza Unificata, Conferenza Stato-Regioni, ...). A questa prima parte descrittiva del contesto e del tema segue la presentazione, in forma grafica o tabellare, di alcune **evidenze** (dati, indicatori) secondo uno schema comune nel quale sono esplicitati:

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

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

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

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

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

Infine, nei box "Approfondimenti" sono riportati, laddove pertinenti, ulteriori elementi inerenti il tema oggetto di discussione: sia in termini di buone pratiche e/o

2. Laddove rilevante sono stati inseriti anche provvedimenti degli anni precedenti, soprattutto nei casi in cui i relativi aspetti attuativi siano stati disciplinati nel quinquennio 2021-2025.



esperienze significative che si ritiene opportuno portare all'attenzione del lettore, sia di approfondimenti in termini di analisi specifiche nonché di specifiche iniziative promosse da UNIAMO o altri attori.

Il lavoro svolto grazie alla fondamentale collaborazione di numerose persone in rappresentanza di diversi enti/organizzazioni che qui ringraziamo³, 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 ci auguriamo comunque che la lettura delle pagine che seguono possa aiutare a meglio comprendere la realtà italiana e, a partire da un quadro oggettivo e condiviso, a individuare i percorsi che possono essere implementati per migliorare la qualità della vita delle persone con malattia rara in Italia.

3. 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.





Alessandro Pistelli, 15 anni

Fibrodisplasia Ossificante Progressiva (FOP)

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

1. Il nodo delle risorse a sostegno delle persone con malattia rara: dal finanziamento del sistema sanitario nazionale ai fondi sociali e socio-sanitari

Con l'espressione spesa sanitaria si intende riferirsi all'insieme delle risorse impiegate dalle amministrazioni pubbliche operanti nel comparto sanità. Tale aggregato include sia le spese per i servizi sanitari finanziati con le risorse del fabbisogno sanitario nazionale standard cui concorre lo Stato, sia le prestazioni finanziate dagli enti sanitari locali attraverso maggiori entrate proprie, sia le spese sanitarie coperte da altre autorizzazioni o programmi di spesa, come quelle a valere sulle risorse del PNRR. Il livello del fabbisogno sanitario nazionale standard cui concorre ordinariamente lo Stato rappresenta la componente principale del finanziamento della spesa sanitaria.

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).

Negli anni Duemila – in particolare nella prima metà della decade 2000-2010 - si è assistito ad una vera e propria esplosione del fabbisogno sanitario che è passato dai circa 71 miliardi di euro del 2000 agli oltre 100 del 2008 (+40,8%). Negli anni successivi il trend di crescita è continuato, ma riducendo progressivamente il tasso di incremento annuo: si è saliti, infatti, a 104,2 miliardi nel 2009, a 105,6 nel 2010, a 106,9 nel 2011, a 108,0 nel 2012, fino ad arrivare ai 111 del 2016. Se consideriamo gli anni successivi, va osservato come il fabbisogno sanitario nazionale sia dapprima sceso a 109,2 miliardi di euro nel 2017, dopo un lungo e laborioso processo di mediazione fra il livello centrale e le Regioni di cui si è dato conto nelle precedenti edizioni del Rapporto. Un processo simile ha interessato anche il 2018: le iniziali previsioni di 114 miliardi di euro per il 2018 sono successivamente scese dapprima a 113,4 miliardi per poi calare ulteriormente fino ai 112,7 miliardi finali di cui alla Delibera 28 novembre 2018 n. 72 del CIPE “*Fondo sanitario nazionale 2018 - Riparto delle disponibilità finanziarie per il Servizio sanitario nazionale*” (che includono anche i 30 milioni di euro, che la legge di bilancio 2018 ha destinato ai fondi contrattuali per il trattamento economico accessorio della dirigenza medica, sanitaria e veterinaria). La maggior parte di queste risorse, ovvero 109,9 miliardi di euro, sono destinate al finanziamento indistinto dei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA) inclusa la quota destinata alla cura e alla prevenzione della fibrosi cistica. Il 2019 è stato un anno più positivo in quanto la Delibera 20 dicembre 2019 n. 82 del CIPE “*Fondo sanitario nazionale 2019 - Riparto delle disponibilità finanziarie per il Servizio sanitario*

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



nazionale" ha determinato in complessivi 113,8 miliardi di euro le risorse assegnate al SSN, pur anche se in questo caso il valore finale è inferiore ai 115 miliardi dapprima previsti dalla legge di bilancio 2017 (Legge n. 232/2016) e ai 114,4 successivamente previsti dalla legge di bilancio 2019 (Legge n. 145/2018)²; sale a oltre 111 miliardi di euro la quota parte di risorse destinate al finanziamento indistinto dei LEA (che include anche le risorse per lo Screening Neonatale Esteso (SNE).

Venendo agli anni più recenti, è da ricordare come pochi giorni prima del riparto delle risorse del FSN 2019 sia intervenuta la firma del nuovo Patto per la Salute 2019-2021, peraltro ancora in vigore³, che ha sancito un notevole incremento delle risorse destinate alla sanità: 114,4 miliardi di euro per l'anno 2019 (poi ridotti a 113,8 miliardi di cui 111,1 destinati al finanziamento indistinto dei LEA), 116,4 per l'anno 2020 e 117,9 per l'anno 2021. Tale previsione è stata ulteriormente rivista al rialzo per l'anno 2020 (anche se principalmente – 1,4 miliardi - per effetto delle misure di contrasto alla situazione di emergenza sanitaria da COVID-19 di cui agli articoli 1, commi 1 e 3, 2 -bis, commi 1, lettera a), e 5, 2 -ter, 2 -sexies, 3, commi 1, 2 e 3, e 4 -bis del Decreto legge n. 18 del 2020) con l'accordo raggiunto in sede di Conferenza Stato-Regioni in data 31 marzo 2020 sul finanziamento del SSN per l'anno 2020 per una cifra di complessivi 117,4 miliardi di euro⁴. La successiva Delibera del CIPE del 14 maggio 2020 n. 20 di riparto delle disponibilità finanziarie per il Servizio sanitario nazionale è stata pubblicata in Gazzetta Ufficiale (GU) solo in data 16 settembre 2020. Il provvedimento dell'anno 2020 destina al finanziamento indistinto dei LEA una quota pari a complessivi 113,2 miliardi di euro con un incremento di oltre 2 miliardi di euro rispetto all'anno precedente. A fine 2020, considerate le ulteriori modifiche introdotte per l'anno 2020 dalla normativa a seguito del perdurare della situazione di emergenza epidemiologica (in particolare il decreto legge 19 maggio 2020, n. 34, convertito con modificazioni, con legge 17 luglio 2020, n. 77 e il decreto legge 14 agosto 2020, n. 104, convertito con modificazioni, con legge 13 ottobre 2020, n. 126) si è resa necessaria una ri-determinazione dello stanziamento iniziale sul quale è stata raggiunto l'accordo in sede di Conferenza Stato-Regioni in data 17 dicembre 2020 elevando lo stanziamento complessivo a 119,8 miliardi di euro⁵.

2. In ragione delle riduzioni operate a) per euro 164 milioni, per il finanziamento del Fondo per il concorso al rimborso alle regioni per l'acquisto dei medicinali innovativi ai sensi dell'art. 1, comma 400 della legge 11 dicembre 2016, n. 232; b) per euro 500 milioni per il finanziamento di un Fondo per il concorso al rimborso alle regioni per l'acquisto dei medicinali oncologici innovativi ai sensi del comma 401 del citato art. 1 della legge n. 232 del 2016.

3. L'art. 4, comma 7-bis del Decreto Legge 29 dicembre 2022 n. 198 "Disposizioni urgenti in materia di termini legislativi" (convertito con modificazioni dalla L. 24 febbraio 2023, n. 14) ha previsto il mantenimento in vigore del Patto per la Salute 2019-2021 fino all'adozione di nuovo documento di programmazione sanitaria. Lo stesso comma ha anche previsto il coordinamento di alcuni obiettivi del Patto con il decreto di attuazione della riforma degli Istituti di Ricerca e Cura a Carattere Scientifico previsto come obiettivo del Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza.

4. Intesa, ai sensi dell'art.115, comma 1, lettera a) del decreto legislativo 31 marzo 1998, n. 112, sulla proposta del Ministro della salute di deliberazione del CIPE concernente il riparto tra le Regioni delle disponibilità finanziarie per il Servizio Sanitario Nazionale per l'anno 2020 - Rep. Atti n. 55/CSR del 31/03/2020.

5. Intesa sull'integrazione e modifica dell'Intesa Atto rep. N. 55/CSR del 31 marzo 2020 resa ai sensi dell'art.115, comma 1, lettera a) del decreto legislativo 31 marzo 1998, n. 112, sulla proposta del Ministro della salute di deliberazione del CIPE concernente il riparto tra le Regioni delle disponibilità finanziarie per il Servizio Sanitario Nazionale per l'anno 2020 - Rep. Atti n. 227/CSR del 17/12/2020.



Da tenere presente che anche nel 2020 è stata operata la riduzione di 164 milioni di euro destinati al finanziamento del Fondo per il concorso al rimborso alle regioni per l'acquisto dei medicinali innovativi ai sensi del comma 401, dell'art. 1 della legge 11 dicembre 2016, n. 232 e di 500 milioni destinati al finanziamento di un Fondo per il concorso al rimborso alle regioni per l'acquisto dei medicinali oncologici innovativi ai sensi del comma 401 del citato art. 1 della legge n. 232 del 2016.

Per quanto attiene al 2021, il livello del finanziamento del Servizio Sanitario Nazionale cui concorre ordinariamente lo Stato è stato determinato in circa 121,396 miliardi di euro (**Delibera del CIPESS del 3 novembre 2021 n. 70** pubblicata in GU in data 31 gennaio 2022), in leggero aumento rispetto al valore previsto dalla legge di bilancio 2021 (Legge n. 178/2020) pari a 121,370 miliardi di euro. Anche per il 2021 le misure di contrasto alla situazione di emergenza sanitaria da COVID-19 giocano un ruolo importante nel determinare l'incremento osservato: basti qui citare i 500 milioni di euro quale concorso statale al finanziamento degli interventi di cui al titolo I «Salute e sicurezza» del decreto-legge 19 maggio 2020, n. 34 del 2020 recante «*Misure urgenti in materia di salute, sostegno al lavoro e all'economia, nonché di politiche sociali connesse all'emergenza epidemiologica da Covid-19*»; convertito, con modificazioni, dalla legge 17 luglio 2020, n. 77. Va osservato il consistente aumento che il provvedimento dell'anno 2021 destina al finanziamento indistinto dei LEA: una quota pari a complessivi 116,3 miliardi di euro con un incremento di oltre 3 miliardi di euro rispetto all'anno precedente. Detta cifra include, fra le altre cose, le quote relative al finanziamento degli interventi di prevenzione e cura della fibrosi cistica (cui sono assegnati 4,39 milioni di euro) e per lo screening neonatale per la diagnosi precoce di patologie (per il finanziamento degli accertamenti diagnostici neonatali obbligatori sono assegnati 33,715 milioni di euro).

Il nuovo livello del fabbisogno sanitario nazionale, è stato poi fissato dalla legge di bilancio 2022 (Legge n. 234/2021) in 124,061 miliardi di euro per il 2022, 126,061 miliardi per il 2023 e 128,061 miliardi per l'anno 2024. La legge di bilancio 2023 (Legge 197/2022) ha previsto degli incrementi di tale finanziamento per gli anni successivi pari a 2,3 miliardi di euro nel 2024 e 2,6 miliardi a decorrere dall'anno 2025.

Per l'anno 2022, il livello del finanziamento del Servizio Sanitario Nazionale cui concorre ordinariamente lo Stato è stato da ultimo determinato in 125,98 miliardi di euro (**Delibera del CIPESS del 8 febbraio 2023 n. 4 pubblicata in GU in data 21 marzo 2023**), in leggero aumento rispetto al valore previsto dalla legge di bilancio 2022 (+1,97 miliardi di euro). L'aumento è determinato in parte anche dall'incremento disposto dall'art. 1, comma 259, della citata legge n. 234 del 2021 che ha incrementato di 100,00 milioni di euro il Fondo per il concorso al rimborso alle regioni delle spese sostenute per l'acquisto dei farmaci innovativi; l'apporto più consistente all'incremento deriva, però, dai provvedimenti di sostegno ai maggiori costi determinati dall'aumento dei prezzi delle fonti energetiche e dal perdurare degli effetti della pandemia, il più rilevante dei quali ammonta a 1.400 milioni di euro (art. 5, comma 3, del decreto-legge 23 settembre 2022, n. 144 «Ulteriori misure urgenti in materia di politica energetica nazionale, produttività delle imprese, politiche sociali e per la realizzazione del Piano



nazionale di ripresa e resilienza (PNRR)», convertito, con modificazioni, dalla legge 17 novembre 2022, n. 175). Il fabbisogno sanitario nazionale per il 2022 include l'importo di 764,00 milioni di euro destinati al finanziamento del Fondo per il concorso statale al rimborso alle regioni per l'acquisto di farmaci innovativi, per cui la quota residua ammonta a 125,116 miliardi di euro. Anche per l'anno 2022 va osservato il consistente aumento che il provvedimento ha destinato al finanziamento indistinto dei LEA: una quota pari a complessivi 119,72 miliardi di euro con un incremento di oltre 3,5 miliardi di euro rispetto all'anno precedente. Detta cifra include, fra le altre cose, le quote relative al finanziamento degli interventi di prevenzione e cura della fibrosi cistica (4,39 milioni di euro) e per lo screening neonatale per la diagnosi precoce di patologie (per il finanziamento degli accertamenti diagnostici neonatali obbligatori sono assegnati 33,715 milioni di euro).

La **Delibera del CIPESS del 30 novembre 2023 n. 33**, con la quale si è disposto che il livello del finanziamento del Servizio Sanitario Nazionale cui concorre ordinariamente lo Stato per l'anno 2023 ammonta ad € 128,005 miliardi di euro - già al netto della somma pari a 864 milioni di euro da destinare al Fondo per il concorso al rimborso alle Regioni delle spese sostenute per l'acquisto di farmaci innovativi (+ 100 milioni di euro rispetto all'anno precedente) - è stata pubblicata nella Gazzetta Ufficiale n. 9 del 12 gennaio 2024. Nel dettaglio:

- 123,81 miliardi di euro sono ripartiti e assegnati fra le Regioni e le Province Autonome per il **finanziamento indistinto dei LEA** (+4,09 miliardi di euro rispetto al 2022) comprese le quote relative al finanziamento degli interventi di prevenzione e cura della fibrosi cistica (4,39 milioni di euro) e per lo screening neonatale per la diagnosi precoce di patologie (33,715 milioni di euro);
- 2,22 miliardi di euro vengono **vincolati per progetti finalizzati** al raggiungimento degli obiettivi del Piano Sanitario Nazionale (1,5 miliardi di euro) e ad altre attività quali, tra le altre, il finanziamento delle prestazioni erogate dagli IRCCS;
- 224,54 milioni di euro già oggetto di **riparto tra le regioni** (es. risorse relative al potenziamento dell'assistenza territoriale);
- 1,098 miliardi di euro vengono destinati per il **finanziamento di altri Enti del SSN** (es. Istituti zooprofilattici sperimentali [IZS], Croce Rossa Italiana, Centro Nazionale Trapianti);
- 644,35 milioni di euro vengono accantonati per il **finanziamento di sistemi premiali** per le Regioni nella misura dello 0,5% del finanziamento complessivo per l'anno 2023.

Va ricordato che con decreto del Ministro della salute di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze del 30 dicembre 2022, si è operata, a decorrere dall'anno 2023, una revisione complessiva dei criteri di riparto del Fondo Sanitario Nazionale. In particolare, le risorse disponibili vengono ripartite nel modo seguente:

- **98,5% sulla base dei criteri della popolazione residente** e della frequenza dei consumi sanitari per età;
- 0,75% in base al tasso di mortalità della popolazione con età inferiore a 75 anni;



- 0,75% in base al dato complessivo risultante dagli indicatori utilizzati per definire particolari situazioni territoriali che impattano sui bisogni sanitari (es. incidenza della povertà relativa individuale, livello di bassa scolarizzazione, tasso di disoccupazione della popolazione).

Il 2023 è stato, dunque, il primo anno di applicazione del cosiddetto criterio della deprivazione sociale ad un atto di riparto della quota indistinta del Fondo Sanitario Nazionale⁶.

Il nuovo livello del fabbisogno sanitario nazionale per il 2024, vale a dire il finanziamento complessivo della sanità pubblica e di quella accreditata è stato ulteriormente incrementato dalla legge di bilancio 2024 ([Legge 30 dicembre 2023, n. 213 “Bilancio di previsione dello Stato per l'anno finanziario 2024 e bilancio pluriennale per il triennio 2024-2026”](#)) di 3 miliardi di euro nel 2024, 4 miliardi di euro nel 2025 e 4,2 miliardi a decorrere dal 2026, stanziamenti che si vanno a sommare a quelli stabiliti dalla legge di bilancio 2023 sopra ricordati e pari a 2,15 miliardi di euro per l'anno 2023, 2,3 per il 2024 e 2,6 milioni a decorrere dall'anno 2025.

La legge di bilancio 2024 interviene su due grandi urgenze di carattere generale: la riduzione delle liste d'attesa (520 milioni di euro) e la valorizzazione del personale sanitario attraverso il rinnovo dei contratti degli operatori sanitari (2,4 miliardi di euro) e l'aumento della remunerazione delle prestazioni aggiuntive (280 milioni di euro).

L'art. 1 comma 235 della legge di bilancio 2024 al fine di consentire ulteriori aggiornamenti dei LEA, nonché per garantire che l'erogazione dei LEA avvenga in tutte le regioni in relazione a specifici livelli, **prevede, inoltre, che sia vincolata una quota pari a 50 milioni di euro per l'anno 2024 e una quota pari a 200 milioni di euro annui a decorrere dall'anno 2025, a valere sul livello del finanziamento del fabbisogno sanitario nazionale standard cui concorre lo Stato.**

L'art.1 comma 245 incrementa di 10 milioni di euro, a decorrere dall'anno 2024, la **quota vincolata** (il cui importo non deve essere inferiore a 100 milioni di euro) del Fondo Sanitario Nazionale da destinare alla realizzazione di interventi **per l'accesso alle cure palliative e alla terapia del dolore** da parte del malato di cui alla Legge 15 marzo 2010, n. 38 “Disposizioni per garantire l'accesso alle cure palliative e alla terapia del dolore”.

La legge di bilancio 2024, inoltre, interviene anche sulla distribuzione dei farmaci, **consentendo alle farmacie convenzionate con il SSN di dispensare farmaci fino ad oggi reperibili solo presso le farmacie ospedaliere**: una misura che ha lo scopo di favorire la distribuzione capillare del farmaco a favore della collettività e di incrementare i livelli di assistenza di prossimità assicurando su tutto il territorio nazionale un'assistenza farmaceutica omogenea.

6. Per un'approfondita disamina di questo nuovo meccanismo di riparto si rimanda all'approfondimento curato dall'Ufficio Parlamentare di Bilancio nel Focus n. 3/2024 “Il riparto del fabbisogno sanitario nazionale tra nuovi criteri e attuazioni incomplete”.



Nelle more dell'aggiornamento dei LEA, la legge di bilancio 2024 (art. 1 comma 558) dispone, inoltre, per consentire il potenziamento e l'accesso ai test Next-Generation Sequencing di profilazione genomica dei tumori per i quali sono disponibili farmaci prescrittibili con significativi livelli di evidenza e appropriatezza, il rifinanziamento con 1 milione di euro per l'anno 2024 del Fondo istituito a questo scopo con la manovra 2022 (Fondo per i test di Next-Generation Sequencing).

La **Delibera del CIPESS del 19 dicembre 2024 n. 88**, con la quale si è disposto che il **livello del finanziamento del Servizio Sanitario Nazionale cui concorre ordinariamente lo Stato per l'anno 2024 ammonta ad € 133,05 miliardi di euro** - già al netto della somma pari a 964 milioni di euro da destinare al Fondo per il concorso al rimborso alle Regioni delle spese sostenute per l'acquisto di farmaci innovativi (+ 100 milioni di euro rispetto all'anno precedente) - è stata pubblicata nella Gazzetta Ufficiale n. 25 del 31 gennaio 2025. In particolare, ammontano a:

- **128,6 miliardi di euro** le risorse ripartite e assegnate fra le Regioni e le Province Autonome per il **finanziamento indistinto dei LEA (+4,8 miliardi di euro rispetto al 2023)**⁷ nelle quali sono comprese le quote relative al finanziamento degli interventi di prevenzione e cura della **fibrosi cistica (4,39 milioni di euro)** e per lo **screening neonatale per la diagnosi precoce delle malattie metaboliche ereditarie (33,715 milioni di euro)**;
- **1,5 miliardi di euro** le risorse vincolate per Regioni e Province Autonome per progetti finalizzati al raggiungimento degli obiettivi del Piano Sanitario Nazionale (al cui interno figurano anche **25 milioni di euro per il finanziamento delle attività del Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026 e per il riordino della Rete nazionale delle malattie rare**) e 20 milioni di euro le risorse per il finanziamento di prestazioni erogate in mobilità attiva dagli IRCCS;
- **1,135 miliardi di euro** le risorse destinate per il finanziamento di altri Enti del SSN (es. Istituti zooprofilattici sperimentali, Croce Rossa Italiana, Centro Nazionale Trapianti);
- **670,075 milioni di euro** le risorse accantonate (0,5% del totale) per il finanziamento delle quote premiali per le Regioni per l'anno 2024.

7. 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.



La successiva legge di bilancio 2025 ([Legge 30 dicembre 2024 n. 207 recante "Bilancio di previsione dello Stato per l'anno finanziario 2025 e bilancio pluriennale per il triennio 2025-2027"](#)) dispone (art. 1 comma 273) un nuovo incremento del livello del finanziamento del fabbisogno sanitario nazionale standard cui concorre lo Stato, come di seguito riepilogato:

- 1,302 miliardi di euro per l'anno 2025;
- 5,015 per il 2026;
- 5,734 per il 2027;
- 6,605 per il 2028;
- 7,667 per il 2029;
- 8,840 miliardi di euro annui a decorrere dall'anno 2030.

Va detto che buona parte di questi incrementi è stata accantonata, con la previsione di cui all'art. 1 comma 274, in vista dei rinnovi contrattuali relativi al periodo 2028-2030, in base alle seguenti quantificazioni:

- 0,883 miliardi di euro per l'anno 2028;
- 1,945 miliardi di euro per il 2029;
- 3,117 miliardi annui a decorrere dal 2030.

Un'altra parte, invece, è destinata sulla base dell'art.1 comma 275 all'incremento delle disponibilità per il perseguimento degli obiettivi sanitari di carattere prioritario e di rilievo nazionale, come segue:

- 773,9 milioni di euro per l'anno 2026;
- 340,9 milioni per il 2027;
- 379,2 milioni di euro annui a decorrere dall'anno 2028.

L'art. 1 comma 302 dispone un vincolo di una quota del fabbisogno sanitario nazionale standard, pari a 50 milioni di euro annui a decorrere dal 2025, per consentire l'aggiornamento dei LEA, mentre, l'art. 1 comma 332 dispone, a decorrere dall'anno 2025, un ulteriore incremento di 10 milioni di euro annui delle risorse da destinare alle cure palliative.

Per effetto di quanto disposto dalla legge di bilancio 2025 il livello del finanziamento del fabbisogno sanitario nazionale standard è stato innalzato a 136,5 miliardi di euro per il 2025, 140,5 per il 2026, 141,3 per il 2027 e 142,1 nel 2028.

Il riparto del Fondo Sanitario Nazionale 2025 è avvenuto solo nella seduta del 29 gennaio 2026 del CIPESS. La [Delibera del CIPESS del 29 gennaio 2026 n. 4](#), con la quale si è disposto che il **livello del finanziamento del Servizio Sanitario Nazionale cui concorre ordinariamente lo Stato per l'anno 2025 ammonta ad € 135,58 miliardi di euro** - già al netto della somma pari a 964 milioni di euro da destinare al Fondo per il concorso al rimborso alle Regioni delle spese sostenute per l'acquisto di farmaci innovativi - è stata pubblicata nella Gazzetta Ufficiale n. 87 del 15 aprile 2026.



In particolare, ammontano a:

- **130,7 miliardi di euro** le risorse ripartite e assegnate fra le Regioni e le Province Autonome per il finanziamento indistinto dei **LEA (+2,1 miliardi di euro rispetto al 2024)⁸** nelle quali sono comprese le quote relative al finanziamento degli interventi di prevenzione e cura della **fibrosi cistica (4,39 milioni di euro) e per lo screening neonatale per la diagnosi precoce delle malattie metaboliche ereditarie (33,715 milioni di euro)**;
- **1,5 miliardi di euro** le risorse vincolate per Regioni e Province Autonome per progetti finalizzati all'attuazione di specifici obiettivi del Piano Sanitario Nazionale (di cui 336 milioni di euro per il finanziamento del Fondo per il concorso di rimborso alle regioni per l'acquisto di medicinali innovativi ai sensi dell'art. 1 comma 401 bis della legge 232/2016);
- **20 milioni di euro** le risorse per il finanziamento di prestazioni erogate in mobilità attiva dagli IRCCS);
- **341,35 milioni di euro** le risorse accantonate (0,25% del totale⁹) per il finanziamento delle quote premiali per le Regioni per l'anno 2025.

Nel frattempo, la legge di bilancio 2026 (**Legge 30 dicembre 2025 n. 199 recante "Bilancio di previsione dello Stato per l'anno finanziario 2026 e bilancio pluriennale per il triennio 2026-2028"**) ha disposto (art. 1 comma 333) un nuovo incremento del livello del finanziamento del fabbisogno sanitario nazionale standard cui concorre lo Stato, come di seguito riepilogato:

- 2,382 miliardi di euro per l'anno 2026,
- 2,631 miliardi di euro per l'anno 2027,
- 2,633 miliardi di euro annui a decorrere dall'anno 2028

portando il livello del finanziamento del fabbisogno sanitario nazionale standard cui contribuisce lo Stato a 142,9 miliardi di euro nel 2026, 143,9 nel 2027 e 144,8 nel 2028.

Per il settore delle malattie rare, negli ultimi due anni, nelle leggi di bilancio si sono registrati alcuni segnali ambivalenti con particolare riferimento al tema dei **farmaci innovativi**. Rispetto alle precedenti leggi di bilancio che avevano disposto un incremento del Fondo per i farmaci innovativi¹⁰, come da ultimo disciplinato dalla legge di bilancio 2025 (articolo 1 commi da 281 a 292), la legge di bilancio 2026 all'art. 1 comma 388 ha disposto una riduzione di 140 milioni di euro a decorrere dal 2026 (da 1,3 a 1,16 miliardi di euro).

8. In questa quota sono compresi anche: a) 30,8 milioni di euro per finanziare l'aggiornamento dei LEA, ai sensi dell'art. 1, comma 288, della legge n. 234/2021; b) 20 milioni di euro per finanziare l'aggiornamento dei LEA, ai sensi dell'art. 1, comma 235, della legge n. 213/2023; 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; d) 50 milioni di euro per l'aggiornamento dei LEA e la revisione tariffaria come previsto dall'art. 1, comma 302, della legge n. 207/2024.

9. In riduzione rispetto al valore - 0,5% - dell'anno precedente.

10. Fondo istituito ai sensi dell'articolo 1, comma 401, della legge 11 dicembre 2016, n. 232



Tale riduzione si applica proporzionalmente sugli importi indicati all'articolo 1, commi 288 (medicinali con requisito di innovatività condizionata con nuovo tetto di spesa pari 267,7 milioni di euro), 289 (agenti antinfettivi per infezioni da germi multiresistenti con nuovo tetto di spesa pari 89,2 milioni di euro) e 290 (farmaci innovativi con nuovo tetto di spesa pari 803,1 milioni di euro), della medesima legge di bilancio 2025¹¹. L'art. 1 comma 369 ha, altresì, disposto la possibilità di accedere al Fondo dal 2026 a tutte le Regioni e alle province autonome di Trento e di Bolzano, in deroga alle disposizioni legislative che stabiliscono per le autonomie speciali il concorso regionale e provinciale al finanziamento sanitario corrente.

Similarmente, per quanto riguarda il **Fondo per i test di Next-Generation Sequencing per la diagnosi delle malattie rare**, mentre l'art. 1 comma 307 della legge di bilancio 2025 aveva previsto il rifinanziamento per 1 milione di euro anche per il 2025 del Fondo - istituito presso il Ministero della salute con la legge di bilancio 2024 (art. 1 commi 556-557) per il potenziamento dei test di profilazione genomica (il sequenziamento del genoma è attualmente una prestazione extra LEA) 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 – l'art. 1 comma 340 della legge di bilancio 2026 prevede, più genericamente, una riserva di finanziamento del fabbisogno sanitario nazionale standard, pari a 238 milioni di euro annui a decorrere dall'anno 2026, al fine di potenziare le misure in materia di prevenzione collettiva e sanità pubblica, includendo fra gli interventi nel settore anche il potenziamento dei test di Next-Generation Sequencing (NGS) per la profilazione delle malattie rare (lettera l). Lo stesso comma include nella quota in questione, anche la realizzazione di accertamenti diagnostici nell'ambito degli screening neonatali per l'individuazione precoce della leucodistrofia metacromatica (lettera m) e l'implementazione di un programma nazionale per la prevenzione e la cura delle patologie reumatologiche, in particolare della fibromialgia, del lupus eritematoso sistemico, della sclerosi sistemica e dell'artrite reumatoide di recente insorgenza (lettera p).

Da segnalare, infine, anche l'**istituzione di un Fondo dedicato** da 500 mila euro per il 2026 e il 2027 **per consentire alle Regioni di avviare progetti pilota per ampliare il panel dello Screening neonatale esteso** di cui alla Legge n. 167/2016, superando la necessità del decreto di aggiornamento dei LEA e garantendo, al contempo, l'accesso a questa possibilità anche nelle Regioni in piano di rientro (art. 1 commi 952 e 953).

¹¹ Legge di bilancio 2025, art. 1 comma 286: "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". Al riguardo, va segnalato, altresì, che il comma 285 prevede anche un coinvolgimento delle associazioni dei pazienti nel processo di valutazione dell'innovatività terapeutica.



Rispetto alla legge di bilancio 2026 sono poi da ricordare, come di interesse anche per le persone con malattia rara, anche i seguenti contenuti:

- la previsione di una quota nel fabbisogno sanitario nazionale standard (pari 80 milioni per il 2026, 85 per il 2027, 90 per il 2028 e, a partire dal 2029 30 milioni di euro all'anno in modo stabile) per il Piano d'Azione Nazionale Salute Mentale 2025-2030 (art. 1 comma 344);
- lo stanziamento di 10 milioni in più per il 2025 e di ulteriori 20 milioni all'anno dal 2026 per le cure palliative (art. 1 comma 367).

Per quanto riguarda i **farmaci**, la legge di bilancio 2026 ha elevato il tetto di spesa a 22,37 miliardi di euro con un incremento del 7,13% rispetto al 2025 (+1,49 miliardi di euro) riconducibile all'incremento dello 0,30% del tetto di spesa per acquisti diretti di farmaci e dello 0,05% del tetto di spesa per la farmaceutica convenzionata (resta fermo il valore percentuale del tetto per gli acquisti diretti di gas medicinali pari allo 0,2%). Dal 2026 viene anche eliminata la regola del cosiddetto "payback 1,83%", il meccanismo tramite il quale le aziende farmaceutiche devono restituire una quota del prezzo di vendita alle Regioni se i tetti di spesa vengono superati. Nello specifico, non sarà più applicata la parte del payback a carico delle aziende (che finiva alle Regioni), una misura che vale circa 166 milioni di euro all'anno e che sarà coperta da altre risorse statali.

A partire dal 2026, inoltre, è stato stabilito un nuovo limite nazionale di spesa per l'acquisto dei dispositivi medici pari al 4,6% del Fondo sanitario nazionale in aumento rispetto al valore precedente pari al 4,4% (art. 1 comma 399), riconoscendo che i costi e il fabbisogno di dispositivi medici sono cresciuti negli ultimi anni, anche a causa dell'innovazione tecnologica e del rinnovo delle attrezzature ospedaliere.

Si tratta di segnali importanti nei confronti del mondo delle malattie rare che confermano una continua attenzione al riguardo. Si deve, infatti, evidenziare come, prima dell'emergenza epidemiologica da Covid-19, in un frequente sforbiciare al ribasso le cifre, uno dei pochi segnali in senso opposto **sia venuto proprio dal mondo delle malattie rare** con l'introduzione negli anni più recenti dello **screening neonatale per la diagnosi precoce di patologie metaboliche ereditarie** ([Legge n. 167/2016](#) e Decreto del Ministero della Salute del 13 ottobre 2016 *"Disposizioni per l'avvio dello screening neonatale per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie"*) per la cui terapia, farmacologica o dietetica, esistano evidenze scientifiche di efficacia terapeutica o per le quali vi siano evidenze scientifiche che una diagnosi precoce, in età neonatale, comporti un vantaggio in termini di accesso a terapie in avanzato stato di sperimentazione e con il provvedimento di revisione dei LEA e il conseguente **allargamento dell'elenco delle malattie rare di cui all'art. 52 e all'Allegato 7 del Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri (DPCM) "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502"** del 12 gennaio 2017. Per l'attuazione dei nuovi LEA sono stati destinati, già dal 2016, 800 milioni in più di Fondo Sanitario Nazionale poi ulteriormente incrementati dai vari provvedimenti sopra ricordati.



A. LE MALATTIE RARE: UNA SFIDA DI SISTEMA

A questi vanno ad aggiungersi le risorse previste per l'avvio dello screening neonatale esteso delle malattie metaboliche ereditarie, pari a 33,715 milioni di euro/anno negli ultimi riparti del Fondo Sanitario Nazionale¹². In tema di screening neonatale va positivamente rilevato anche la previsione del successivo l'allargamento alle malattie neuromuscolari di origine genetica, alle immunodeficienze congenite severe e a malattie da accumulo lisosomiale previsto con la legge di bilancio 2019¹³ (ancorché ad oggi non ancora operativo¹⁴). Per una trattazione più ampia di questo punto si rimanda alla consultazione della Sezione B - Paragrafo B1. Prevenzione e Diagnosi.

Figura 1. Il finanziamento del Servizio Sanitario Nazionale, Anni 2021-2025 (dati in miliardi di euro al netto della quota per i farmaci innovativi)

Provvedimento	Anno	Dotazione
Delibera Comitato interministeriale per la programmazione economica e lo sviluppo sostenibile del 3 novembre 2021 n. 70	2021	121,4
Delibera Comitato interministeriale per la programmazione economica e lo sviluppo sostenibile del 8 febbraio 2023 n. 4	2022	125,21
Delibera Comitato interministeriale per la programmazione economica e lo sviluppo sostenibile del 30 novembre 2023 n. 33	2023	128,00
Delibera Comitato interministeriale per la programmazione economica e lo sviluppo sostenibile del 19 dicembre 2024 n. 88	2024	133,05
Delibera Comitato interministeriale per la programmazione economica e lo sviluppo sostenibile del 29 gennaio 2026 n. 4	2025	135,58

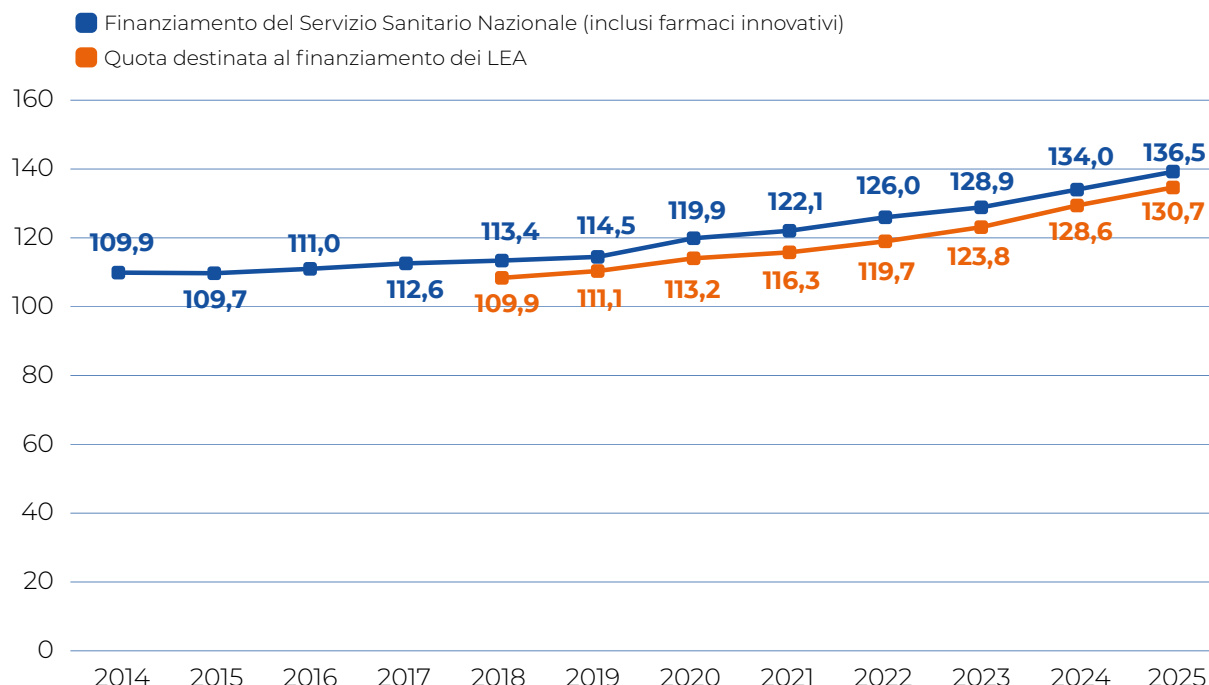
12. In precedenza, le risorse complessivamente allocate allo SNE dall'art. 1 co. 229 della legge di stabilità per il 2014 (legge 147/2013, 5 milioni dal 2014) e dall'art. 1, co. 167, della legge di stabilità per il 2015 (Legge 190/2014, ulteriori 5 milioni dal 2015) per il triennio 2014-2016 – pari a complessivi 25 milioni di euro – sono state oggetto di una specifica intesa in sede di Conferenza Stato-Regioni che è divenuta pienamente esecutiva a fine giugno 2017 con la pubblicazione in GU della delibera del CIPE del 3 marzo 2017 che ripartisce tra le Regioni le risorse in questione per l'attuazione dello screening neonatale metabolico allargato.

13. La stessa norma ha disposto una dotazione di ulteriori 4 milioni di euro per lo SNE mentre il cosiddetto emendamento Noja al Decreto Legge Milleproroghe (art. 25 del Decreto legge 30 dicembre 2019, n. 162, convertito, con modificazioni, dalla legge 28 febbraio 2020, n. 8) ha previsto un aumento di fondi pari a 2 milioni di euro in più per l'anno 2020 e ulteriori 2 milioni per il 2021 per la diagnosi precoce tramite screening.

14. Al riguardo va ricordato che ad aprile 2025 il Ministero della Salute ha presentato una proposta di aggiornamento ufficiale dei LEA che prevede l'ampliamento del programma di screening neonatale esteso, con l'inclusione della SMA e di otto nuove patologie genetiche e metaboliche gravi: le immunodeficienze combinate gravi (SCID); il deficit di adenosina deaminasi (ADA-SCID) e deficit di purina nucleoside fosforilasi (PNP-SCID); l'iperplasia surrenalica congenita da deficit della 21-Idrossilasi; la mucopolisaccaridosi tipo 1 (MPS I); l'adrenoleucodistrofia legata all'X (X-ALD); la malattia di Fabry; la malattia di Gaucher; la malattia di Pompe.



Grafico 1. Il finanziamento del Servizio Sanitario Nazionale, Anni 2014-2025 (dati in miliardi di euro inclusa la quota per i farmaci innovativi)



Infine, il **“Piano nazionale malattie rare 2023 – 2026”** (PNMR) - 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 (Rep. atti n. 121/CSR)¹⁵ – ha previsto lo stanziamento di **25 milioni di euro annui per ciascuno degli anni 2023 e 2024 per l’attuazione del PNMR** a valere sulle risorse del Fondo sanitario nazionale destinate alla realizzazione di specifici obiettivi del Piano sanitario nazionale. Ai sensi dell’articolo 1, comma 34, della legge 23 dicembre 1996, n. 662 il riparto di queste risorse avviene sulla base di una delibera del CIPESS, su proposta del Ministro della salute, d’intesa con la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano. Con Delibera n. 34 del 30 novembre 2023 il CIPESS ha proceduto all’assegnazione alle regioni delle risorse, a valere sul Fondo Sanitario Nazionale 2023, vincolate alla realizzazione degli obiettivi del Piano sanitario nazionale, fra le quali sono compresi i 25 milioni di euro destinati all’attuazione del Piano nazionale malattie rare 2023-2026 ed al riordino della rete nazionale delle malattie rare di cui all’accordo sancito in Conferenza Stato-regioni in data 24 maggio 2023. Tale cifra, limitatamente all’anno 2023, è stata ripartita fra le regioni con la Delibera n. 35 del CIPESS di pari data. Per maggiori approfondimenti sugli atti di programmazione regionale di queste risorse si rimanda alla Sezione “C) Lo stato di implementazione del Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026”.

¹⁵ Accordo, ai sensi dell’articolo 9, commi 1 e 3, della legge 10 novembre 2021, n. 175, tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano sul “Piano nazionale malattie rare 2023 – 2026” e sul documento per il “Riordino della rete nazionale delle malattie rare”.



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, successivamente, disposto l'istituzione anche 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. Il fondo in questione è, destinato al finanziamento delle misure per il sostegno del lavoro di cura e assistenza delle persone affette da malattie rare, con una percentuale di invalidità pari al 100 per cento, con connotazione di gravità ai sensi dell'articolo 3, comma 3, della legge 5 febbraio 1992, n. 104, e che necessitano di assistenza continua, ma, **ad oggi, a quasi cinque anni dall'approvazione della Legge n. 175/2021 non vi sono aggiornamenti di rilievo al riguardo.**

In materia di Livelli Essenziali di Assistenza è da ricordare l'avvenuta pubblicazione in Gazzetta Ufficiale in data 4 agosto 2023 del [Decreto del Ministro della Salute, di concerto con il Ministro dell'Economia e delle Finanze, del 23 giugno 2023](#), recante **“Definizione delle tariffe dell'assistenza specialistica ambulatoriale e protesica”**, che ha, finalmente, recepito l'aggiornamento dei LEA previsti ancora dal DPCM del 2017. Il Decreto aggiorna le tariffe delle prestazioni di specialistica ambulatoriale e dell'assistenza protesica, fermi rispettivamente ancora al 1996 e al 1999, e definisce le tariffe per le nuove prestazioni introdotte con i LEA nel 2017, in modo che siano erogate in modo uniforme su tutto il territorio nazionale. L'entrata in vigore delle tariffe dell'assistenza specialistica ambulatoriale era stata fissata al 1° gennaio 2024 (poi prorogata al 1° aprile 2024), mentre quella delle tariffe dell'assistenza protesica al 1° aprile 2024. A fine marzo 2024, il Ministro della Salute, di concerto con il Ministro dell'economia e delle Finanze, ha firmato il decreto che provvede a differire dal 1 aprile 2024 al 1 gennaio 2025 l'entrata in vigore delle tariffe dell'assistenza specialistica ambulatoriale e protesica.

Da ultimo, il [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” ha modificato il precedente decreto del 23 giugno 2023 nonché disposto l'entrata in vigore dal 30 dicembre 2024 del nuovo sistema. Rispetto a questo provvedimento ci sono stati nel corso del 2025 importanti aggiornamenti sul fronte giuridico con diverse sentenze del TAR che hanno portato all'annullamento del decreto dando al Ministero della Salute un anno di tempo (scadenza 21 settembre 2026) per riformularlo.

In tema di LEA, è da ricordare che il 23 ottobre 2025 è stato raggiunto l'accordo in sede di Conferenza Stato-Regioni sui nuovi Livelli Essenziali di Assistenza.

Dopo quelli del 2017, portati a compimento con il Nomenclatore Tariffario di cui sopra, questo provvedimento ha previsto un importante aggiornamento delle prestazioni sanitarie con il riconoscimento di alcuni codici di esenzione per patologie rare prima non comprese negli elenchi, oltre che il tanto agognato aggiornamento del panel dello screening neonatale esteso alle seguenti patologie:

- Atrofia muscolare spinale (Sma)
- Deficit di adenosina deaminasi (Ada-Scid)



- Deficit di purina nucleoside fosforilasi (Pnp-Scid)
- Immunodeficienze combinate gravi (Scid)
- Iperplasia surrenalica congenita da deficit della 21-idrossilasi (sindrome adrenogenitale)
- Malattia di Fabry
- Malattia di Gaucher (deficit di glucocerebrosidasi)
- Malattia di Pompe (glicogenosi tipo 2)
- Mucopolisaccaridosi tipo 1 (Mps I)

Questo consentirà di uniformare, a livello nazionale, lo screening di queste patologie che ad oggi sono individuate solo grazie a progetti pilota regionali.

Da ricordare anche l'inserimento nei LEA di alcune prestazioni relative a test diagnostici non invasivi (test prenatale non invasivo - Nipt - su Dna fetale per le principali trisomie (13, 18, 21)) e un dispositivo intraorale per la sindrome di Lesch-Nyhan.

In particolare, nella sopra ricordata seduta della Conferenza Stato-Regioni sono stati approvati due distinti atti:

- un Parere, ai sensi dell'articolo 1, comma 559, della legge 28 dicembre 2015, n. 208, sullo schema di decreto del Ministro della salute, di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze, recante "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502" ([Repertorio atti n. 184/CSR del 23 ottobre 2025](#));
- un'Intesa, ai sensi dell'articolo 1, comma 554, della legge 28 dicembre 2015, n. 208, sullo schema di decreto del Presidente del Consiglio dei ministri, su proposta del Ministro della salute, di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze, concernente "modifiche e integrazioni al decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 12 gennaio 2017", recante "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502" ([Repertorio atti n. 176/CSR del 23 ottobre 2025](#)).

Nella procedura di aggiornamento dei LEA è, infatti, necessario distinguere tra misure già coperte dalle risorse SSN esistenti ("iso-risorse") e quelle che richiedono stanziamenti aggiuntivi, come previsto dalla L. 208/2015 (commi 558-559) che stabilisce la possibilità di fare ricorso a un decreto ministeriale (DM) per gli aggiornamenti senza oneri e a un Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri per quelli che richiedono nuove coperture (essendo stimato in circa 150 milioni di euro l'aumento di spesa derivante dai nuovi LEA).

Ad aprile 2026 la Camera dei Deputati e il Senato hanno espresso il proprio parere favorevole allo schema di decreto ministeriale recante primo aggiornamento del decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 12 gennaio 2017 in materia di Livelli Essenziali di Assistenza ([Atto del Governo n. 391](#)) (il c.d. "DM iso-risorse").

In sintesi, il DM "iso-risorse" prevede interventi di classificazione e riordino che non aumentano la spesa quali:

- il riconoscimento formale nei LEA dello screening SMA usando i laboratori neonatali già finanziati;



- 7 nuovi codici di esenzione per malattie rare,
 - i. Encefalopatie di sviluppo ed epilettiche (codice RFG102)
 - ii. Dermatosi acantolitiche autosomiche dominanti del calcio – ATPasi (codice RNG140)
 - iii. Malattie autoimmuni del fegato (codice RIG030)
 - iv. Malattia di Kawasaki, limitatamente alle classi di rischio AHA III-IV-V (esenzione da riconfermare dopo 5 anni) (codice RG0041)
 - v. Sindrome sistemica da aumentata permeabilità capillare (codice RG0130).
 - vi. Viene anche inserito il sinonimo Malattia di Clarkson
 - vii. Spina bifida, nelle forme cliniche di meningocele e mielomeningocele (codice RN0071). Si tratta di forme gravi e invalidanti di condizioni i cui affetti già possono usufruire del codice per malattia rara RNG01. La modifica costituisce una più accurata e specifica definizione diagnostica e pertanto non comporta oneri aggiuntivi per il SSN
 - viii. Insufficienza intestinale cronica benigna (IICB) (codice RI0090), limitatamente alle forme cliniche tipo II e tipo III (esenzione da riconfermare dopo 2 anni per le forme irreversibili).

Il provvedimento prevede anche la modifica della denominazione di alcune singole malattie/gruppi e l'inserimento di nuovi esempi di malattia (ed eventuali sinonimi), di nuovi sinonimi di malattie e, infine, lo spostamento di alcune malattie in altri gruppi.

L'estensione dello screening a patologie come Fabry, Pompe, MPS, X-ALD e SCID, l'inserimento dei nuovi codici per malattia cronica (fibromialgia, idrosadenite suppurativa, malattia da microbatteri non tubercolari) restano esclusi da questo documento perché richiede nuovi fondi e saranno oggetto del futuro DPCM, che conterrà anche l'aggiornamento della specialistica ambulatoriale.

Il DPCM con nuove risorse seguirà un iter più articolato rispetto al DM iso-risorse: prima una nuova intesa in Conferenza Stato-Regioni per definire il pacchetto definitivo di prestazioni (come previsto dall'art. 8 del DPCM 12 gennaio 2017), poi la verifica della copertura finanziaria specifica richiesta dalla L. 208/2015 comma 559 per gli aggiornamenti che generano oneri aggiuntivi rispetto ai fondi già stanziati con la L. 234/2021 – tramite legge di bilancio, rifinanziamento del Fondo Sanitario Nazionale o decreto-legge dedicato – e l'approvazione formale da parte del Consiglio dei Ministri. Infine, la pubblicazione in Gazzetta Ufficiale.

Per quanto attiene, invece, all'ambito sociale e socio-sanitario, gli interventi per le persone che vivono con una malattia rara rientrano abitualmente nei più generali programmi di natura sociale e/o specificatamente rivolti alle persone con disabilità/alle persone non autosufficienti, le cui principali fonti di finanziamento sono, rispettivamente, il **Fondo Nazionale per le Politiche Sociali**, da un lato, e il **Fondo Nazionale per le Non Autosufficienze**, dall'altro.



A questi, storici, fondi negli ultimi anni sono andati affiancandosi numerosi altre fondi di tipo finalizzato, alcuni dei quali ormai consolidati come il **Fondo per l'assistenza alle persone con disabilità grave prive del sostegno familiare** istituito dalla [Legge n.112 del 22 giugno 2016 “Disposizioni in materia di assistenza in favore delle persone con disabilità grave prive del sostegno familiare”](#) mentre altri sono di più recente (e laboriosa) introduzione, come il **Fondo di sostegno ai caregiver familiari** di cui si registrano ben due versioni entrambe indirizzate al riconoscimento dell'attività non professionale del prestatore di cure familiare, come definita dall'articolo 1, comma 255, della legge di bilancio per il 2018 (Legge n. 205/2017). Il *Fondo per il sostegno del ruolo di cura e di assistenza del caregiver*, infatti, è stato istituito dalla legge di bilancio 2018 (Legge 27 dicembre 2017, n. 205) mentre con la legge di bilancio 2021 (Legge n. 178/2020) è stato istituito (art. 1 comma 334) un secondo Fondo per il sostegno del caregiver con una dotazione di 30 milioni di euro per ciascuno degli anni 2021, 2022 e 2023. Con la legge di bilancio 2025 (art. 1 comma 235) è stato disposto che queste ultime risorse, fino all'adozione degli interventi legislativi previsti, siano destinate alle medesime finalità del Fondo per le Non Autosufficienze per l'erogazione dei servizi socio-assistenziali nelle aree di cui all'articolo 1, comma 162, lettere a), b) e c), della legge 30 dicembre 2021, n. 234 (legge di bilancio 2022) ovvero:

- assistenza domiciliare sociale e assistenza sociale integrata con i servizi sanitari;
- servizi sociali di sollievo per le persone anziane non autosufficienti e le loro famiglie;
- servizi sociali di supporto per le persone anziane non autosufficienti e le loro famiglie.

Al riguardo, è da ricordare che la legge di bilancio 2026 ha istituito il **Fondo per Caregiver Familiari** (art. 1 comma 227) con una dotazione ridotta di 1,17 milioni di euro per il 2026, ma di 207 milioni di euro a decorrere dal 2027. Al riguardo, il 12 gennaio 2026 è stato approvato il disegno di legge proposto dal Ministro delle Disabilità Alessandra Locatelli al Governo, riservato al riconoscimento dei caregiver, che sta ora affrontando il consueto iter parlamentare.

Altri provvedimenti hanno avuto, invece, una natura più estemporanea, seppur rilevante, con nel caso del **Fondo per l'inclusione delle persone con disabilità** istituito con una dotazione di 100 milioni di euro per l'anno 2021 (Decreto legge del 19 marzo 2021 n. 41 “Misure urgenti in materia di sostegno alle imprese e agli operatori economici, di lavoro, salute e servizi territoriali, connesse all'emergenza da COVID-19” (cd. “decreto Sostegni”) convertito con modificazioni dalla L. 21 maggio 2021, n. 69). Fra questi vale la pena ricordare il **“Fondo per la disabilità e la non autosufficienza”** introdotto dalla legge di bilancio 2020 (art. 1, comma 330 della legge 160/2019) con una dotazione pari a 29 milioni di euro per il 2020, a 200 milioni di euro per il 2021, a 300 milioni di euro annui a decorrere dal 2022. Le risorse di tale fondo sono indirizzate all'attuazione di interventi a favore della disabilità finalizzati al riordino e alla sistematizzazione delle politiche di sostegno in materia attraverso una legge quadro, come successivamente confermato nel Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza.



Con la legge di bilancio 2022 (art. 1 comma 178 della legge 244/2021) il fondo, dal 1 gennaio 2022, assume la denominazione di **“Fondo per le politiche in favore delle persone con disabilità”** ed è trasferito, dal Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali (MLPS), presso lo stato di previsione del Ministero dell'Economia e delle Finanze (MEF). Con lo stesso provvedimento, la dotazione del Fondo è stata incrementata di 50 milioni di euro annui per ciascuno degli anni dal 2023 al 2026.

Da ultimo è da ricordare come la legge di bilancio 2024 abbia portato rilevanti novità al riguardo con l'istituzione (art. 1 comma 210), a decorrere dal 1° gennaio 2024, nello stato di previsione del MEF per il successivo trasferimento al bilancio autonomo della Presidenza del Consiglio dei Ministri, del **“Fondo unico per l'inclusione delle persone con disabilità”**, con una dotazione di 552.177.454 € per il 2024 e di 231.807.485 € annui a decorrere dal 2025 al fine di assicurare un'efficiente programmazione delle politiche per l'inclusione, l'accessibilità e il sostegno a favore delle persone con disabilità. A decorrere dal 1° gennaio 2024 questo nuovo fondo assorbe anche i previgenti Fondo per l'inclusione delle persone con disabilità, il Fondo per l'assistenza all'autonomia e alla comunicazione degli alunni con disabilità, il Fondo per l'inclusione delle persone sorde e con ipoacusia e il Fondo per il sostegno del ruolo di cura e di assistenza del caregiver familiare (di cui all'art. 1 c. 254 Legge 205/2017). Il Decreto Legge 31 maggio 2024, n. 71, convertito con modificazioni dalla Legge 29 luglio 2024, n. 106, ha disposto (con l'art. 9-bis, comma 1) un aumento del Fondo unico per l'inclusione delle persone con disabilità, di 14.460.000 € per l'anno 2024, di 213.462.224 € per l'anno 2025, di 158.427.884 € per l'anno 2026 e di 108.427.884 € annui a decorrere dall'anno 2027. Per una trattazione più diffusa di questo punto si rimanda alla Sezione B) par. B2.3 “Servizi socio-sanitari, sociali, scolastici e del lavoro” all'interno della quale sono presentati numerosi altri provvedimenti a sostegno delle persone con disabilità nonché il quadro aggiornato sui provvedimenti attuativi della legge delega in materia di disabilità che rappresenta una delle principali riforme previste dal PNRR in ambito sociale.



UNIAMO

APPROFONDIMENTI



Giornata Mondiale Delle Diversità Culturali
Charcot-Marie-Tooth

APPROFONDIMENTO



Il finanziamento del Servizio Sanitario Nazionale

Le fonti di finanziamento del fabbisogno sanitario, per la componente **“indistinta”**, sono determinate da:

- **entrate proprie delle aziende** del Servizio Sanitario Nazionale (ticket e ricavi derivanti dall'attività intramoenia dei propri dipendenti) sulla base di quanto definito in seguito a un'intesa fra lo Stato e le Regioni;
- **fiscalità generale delle Regioni:** imposta regionale sulle attività produttive (IRAP), nella componente di gettito destinata al finanziamento della sanità, e addizionale regionale all'imposta sul reddito delle persone fisiche (IRPEF). Entrambe le imposte sono quantificate nella misura dei gettiti determinati dall'applicazione delle aliquote base nazionali; quindi, non tengono conto degli eventuali maggiori gettiti derivanti dalle manovre fiscali regionali attivate dalle singole Regioni;
- **compartecipazione delle Regioni a statuto speciale e delle Province autonome di Trento e di Bolzano:** tali enti compartecipano al finanziamento sanitario fino a concorrenza del fabbisogno non soddisfatto dalle fonti descritte nei punti precedenti, tranne la Regione Siciliana, per la quale l'aliquota di compartecipazione è fissata dal 2009 nella misura del 49,11% del suo fabbisogno sanitario (Legge n. 296/2006 art. 1, comma 830);
- **bilancio dello Stato:** esso finanzia il fabbisogno sanitario non coperto dalle altre fonti di finanziamento essenzialmente attraverso la compartecipazione all'imposta sul valore aggiunto (IVA) destinata alle Regioni a statuto ordinario, le accise sui carburanti e attraverso il Fondo Sanitario Nazionale (una quota del quale è destinata alla Regione Siciliana, mentre il resto complessivamente finanzia anche altre spese sanitarie vincolate a determinati obiettivi).

Per ogni esercizio finanziario, in relazione al livello del finanziamento del SSN stabilito per l'anno di riferimento, al livello delle entrate proprie, ai gettiti fiscali attesi e, per la Regione Siciliana, al livello della compartecipazione regionale al finanziamento, è determinato, a saldo, il finanziamento a carico del bilancio statale nelle due componenti della compartecipazione IVA e del Fondo Sanitario Nazionale, sul quale interviene il riparto di cui sopra.

Oltre alla componente “indistinta” del fabbisogno sanitario c'è una quota “vincolata” al perseguimento di determinati obiettivi sanitari. Fin dalla stesura del Piano Sanitario Nazionale 2003-2005 si è, infatti, preso atto del nuovo assetto istituzionale determinato dalla Riforma del Titolo V della Costituzione del 2001, in accordo al quale lo Stato, nel suo ruolo di garante dell'equità, delinea gli obiettivi da raggiungere per attuare la garanzia costituzionale del diritto alla salute e degli altri diritti sociali e civili in ambito sanitario, lasciando alle Regioni il compito di dare loro attuazione. All'interno di tali obiettivi, ne vengono individuati alcuni considerati strategici e prioritari sui quali, in accordo con le Regioni, far convergere una quota del FSN per questo accantonata (Legge 662/1996 e Legge 133/2008).



APPROFONDIMENTO



Il Fondo Nazionale Politiche Sociali

Il **Fondo Nazionale per le Politiche Sociali** (FNPS), istituito dall'articolo 59, comma 44 della Legge 27 dicembre 1997 n. 449, è un fondo destinato alle Regioni per lo sviluppo della rete integrata di interventi e servizi sociali, come previsto dalla Legge n. 328/2000. Una quota del Fondo è inoltre attribuita al Ministero del lavoro e delle politiche sociali per gli interventi a carattere nazionale. Si tratta di un Fondo in cui lo Stato interviene, nel quadro delle proprie competenze costituzionali, distribuendo le quote alle Regioni titolari degli interventi, dopo averne definito il riparto con la Conferenza Unificata. Si tratta pertanto di fondi che non finanziano specifiche progettualità - se non marginalmente e solo laddove previsto nell'intesa con le Regioni e le autonomie locali - ma la rete ordinaria di interventi e servizi sociali.

Da ultimo, il Decreto del Ministro del Lavoro e delle Politiche Sociali di concerto con il Ministro dell'Economia e delle Finanze del 2 aprile 2025 ha aumentato a 410.710.587 € le risorse afferenti al Fondo nazionale per le politiche sociali per l'annualità 2024 mentre, per ognuna delle annualità 2025-2026, la dotazione del FNPS è confermata nei 390.925.678 € già previsti dalla legge di bilancio 2024. La quota del FNPS trattenuta a livello centrale per gli interventi a carico del MLPS e la copertura degli oneri di funzionamento finalizzati al raggiungimento degli obiettivi istituzionali è pari a 5 milioni di euro per ciascuno degli anni considerati. Con lo stesso provvedimento è stato adottato il "Piano nazionale degli interventi e dei servizi sociali 2024-2026", approvato dalla Rete della protezione e dell'inclusione sociale ai sensi dell'articolo 21 del Decreto legislativo n. 147/2017 nella propria seduta del 28 novembre 2024.

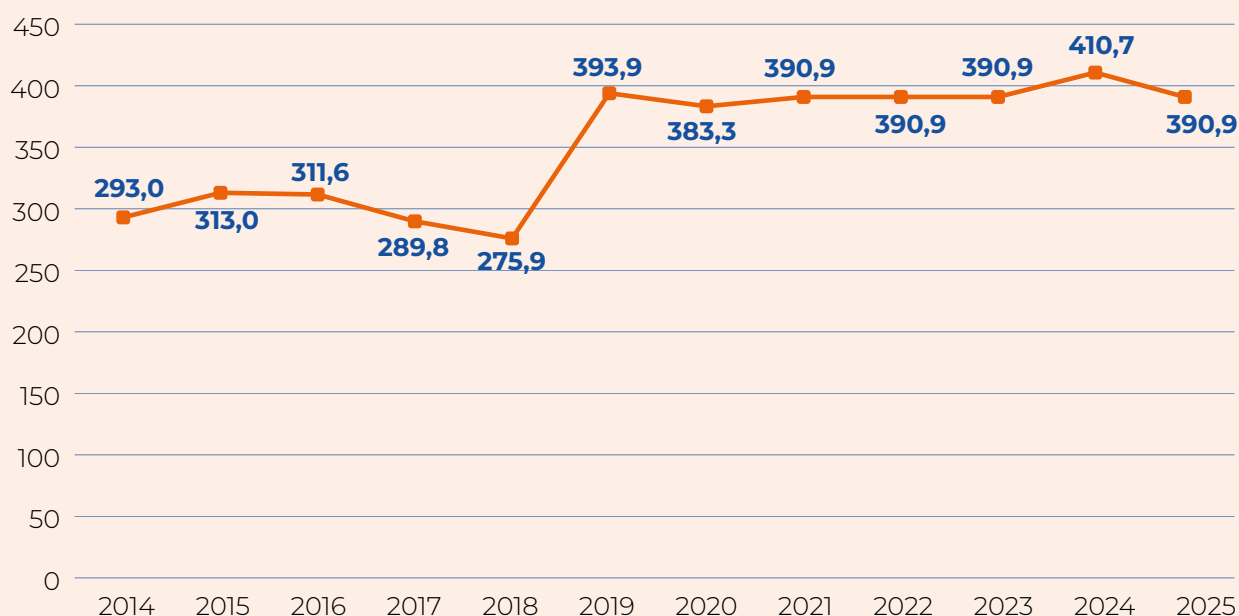
In tabella e nel grafico è illustrata la dotazione del FNPS negli ultimi anni: per una disamina più completa del fondo si rimanda alla precedente edizione del Rapporto.



La dotazione del FNPS, Anni 2021-2025 (dati in milioni di euro)

Provvedimento	Anno	Dotazione ¹⁶
Decreto del Ministro del Lavoro e delle Politiche Sociali di concerto con il Ministro dell'Economia e delle Finanze del 22 ottobre 2021	2021	390,9
	2022	390,9
	2023	390,9
Decreto del Ministro del Lavoro e delle Politiche Sociali di concerto con il Ministro dell'Economia e delle Finanze del 2 aprile 2025	2024	410,7
	2025 ¹⁷	390,9

Grafico 2. La dotazione del FNPS, Anni 2014-2025 (dati in milioni di euro)



16. A partire dall'anno 2010 le somme riferite alle Province Autonome di Trento e Bolzano sono rese indisponibili, pur essendo calcolate ai fini dei decreti di riparto (Riferimenti normativi: comma 109 dell'art. 2 della Legge n. 191 del 23 dicembre 2009 e in applicazione della Circolare n. 0128699 del 5 febbraio 2010 del Ministero dell'economia e delle finanze).

17. A valere sulla quota del Fondo nazionale per le politiche sociali destinata alle regioni dal 2018 sono state finanziate, per non meno di 4 milioni di euro all'anno, azioni volte all'implementazione delle Linee di indirizzo sull'intervento con bambini e famiglie in situazione di vulnerabilità (P.I.P.P.I.) di cui all'accordo in Conferenza unificata ai sensi del decreto legislativo 28 agosto 1997, n. 281 in data 21 dicembre 2017 tra il Governo, le regioni e Province autonome di Trento e Bolzano e le autonomie locali. Tale "finalizzazione" è stata incrementata a 15 milioni di euro per ciascuna annualità del triennio 2024-2026 con il provvedimento di riparto del FNPS 2024-2026.



APPROFONDIMENTO



Il Fondo Nazionale per le Non Autosufficienze

Il **Fondo Nazionale per le Non Autosufficienze** (FNNA) è stato istituito nel 2006 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. Tali risorse sono aggiuntive rispetto alle risorse già destinate alle prestazioni e ai servizi a favore delle persone non autosufficienti da parte delle Regioni nonché da parte delle autonomie locali e sono finalizzate alla copertura dei costi di rilevanza sociale dell'assistenza sociosanitaria.

La dotazione del FNNA è salita dagli iniziali 100 milioni di euro dell'anno 2007, ai 300 milioni del 2008 fino ai 400 milioni del 2009 e del 2010 per poi ridursi negli anni successivi. Con la Legge n. 208 del 28 dicembre 2015 (Legge di Stabilità 2016) il FNNA è stato elevato strutturalmente a 400 milioni di euro annui¹⁸. La legge di bilancio 2017 (Legge 11 dicembre 2016, n. 232) ha incrementato il FNNA di ulteriori 50 milioni di euro annui per un totale di 450 milioni di euro annui a decorrere dall'anno 2017. Nel 2019 il provvedimento di riparto del FNNA ha adottato il Piano nazionale per la non autosufficienza, relativo al triennio 2019-2021, e confermato le previsioni economiche in quanto la dotazione complessiva del fondo ha raggiunto i 573,2 milioni di euro (di cui 23,2 milioni stimati dalle attività di accertamento della permanenza dei requisiti sanitari nei confronti dei titolari di invalidità civile, cecità civile, sordità civile, handicap e disabilità svolte dall'INPS e dall'esito delle verifiche straordinarie), integralmente ripartiti fra le Regioni. Con l'approvazione del bilancio di previsione dello Stato per l'anno finanziario 2020 e del bilancio pluriennale per il triennio 2020-2022 (Legge 17 dicembre 2019 n. 160 recante *"Bilancio di previsione dello Stato per l'anno finanziario 2020 e bilancio pluriennale per il triennio 2020-2022"*), il FNNA è stato elevato a 621 milioni di euro per il 2020, che scendono a 568,9 milioni per il 2021 e a 567 milioni per il 2022. Nel periodo emergenziale da Covid-19, nell'ottica di rafforzare i servizi e i progetti di supporto alla domiciliarità per le persone con disabilità e non autosufficienti, e per il sostegno di coloro che se ne prendono cura, l'art. 104 del cd. "Decreto Rilancio" (Decreto legge 34/2020) ha incrementato il FNNA di 90 milioni di euro, finalizzando 20 milioni alla realizzazione di progetti per la vita indipendente. Pertanto le risorse del Fondo per il 2021 sono state pari a 669 milioni di euro. Successivamente con la Legge 30 dicembre 2020, n.178 recante *"Bilancio di previsione dello Stato per l'anno finanziario 2021 e bilancio pluriennale per il triennio 2021-2023"* per ciascuno degli anni 2021, 2022 e 2023 il Fondo viene aumentato di 100 milioni (per un totale di 669 milioni per il 2021, 667 milioni per il 2022 e 665 milioni per il 2023).

¹⁸. Questa è stata la dotazione del fondo per l'anno 2015.



L'art. 37-bis del Decreto legge n. 73 del 2021 (c.d. "Decreto Sostegni bis"), ha incrementato di 40 milioni di euro per l'anno 2022 il FNNA allo scopo di finanziare specificamente programmi di assistenza domiciliare ed assistenza domiciliare integrata e potenziare l'assistenza ed i servizi relativi ai progetti di vita indipendente per le persone con disabilità e non autosufficienti. Infine, il comma 168 dell'art. 1 della legge di bilancio 2022 (L. 234/2021) ha disposto, da ultimo, un ulteriore incremento del Fondo per le non autosufficienze per un ammontare pari a 100 milioni di euro per il 2022, a 200 milioni per il 2023, a 250 milioni per il 2024 e a 300 milioni di euro a decorrere dal 2025 in concomitanza con la definizione dei livelli essenziali delle prestazioni sociali per gli anziani non autosufficienti. Inoltre il Fondo è stato incrementato per il 2022 di ulteriori 15 milioni dal successivo comma 677 della medesima legge di bilancio. Pertanto, la dotazione finale del Fondo per il 2022 è stata portata a complessivi 822 milioni di euro.

Con il **DPCM del 3 ottobre 2022** è stato adottato il Piano nazionale per la non autosufficienza relativo al triennio 2022-2024 che costituisce l'atto di programmazione nazionale delle risorse afferenti al Fondo per le non autosufficienze e individua, nel limite di tali risorse, lo sviluppo degli interventi ai fini della graduale attuazione dei livelli essenziali delle prestazioni sociali da garantire su tutto il territorio nazionale, come stabilito all'articolo 1, commi da 159 a 171 della legge 30 dicembre 2021, n. 234. Le risorse afferenti al Fondo per le non autosufficienze nel triennio 2022-2024 sono pari a 822 milioni di euro nel 2022, 865,3 milioni di euro nel 2023 e 913,6 milioni di euro nel 2024. Poco meno di 15 milioni di euro (14,64 milioni di €) per ciascuna annualità del triennio 2022-2024 hanno una specifica finalizzazione per la realizzazione dei progetti previsti dalle "Linee di indirizzo per Progetti di vita indipendente", sulla base della programmazione regionale inclusive di cofinanziamento.

La legge di bilancio 2024 ha confermato il livello di finanziamento del FNNA per il 2024 - pari a 913,6 milioni di euro ed ha altresì disposto l'incremento a 914,1 milioni di euro per il 2025 e a 961 milioni di euro per il 2026.

Nella seduta del 18 marzo 2026 la Conferenza Unificata ha sancito l'Intesa sullo schema di decreto del Presidente del Consiglio dei ministri di adozione del Piano nazionale per la non autosufficienza 2025-2027 e di riparto delle risorse del Fondo per le non autosufficienze relative al triennio 2025-2027 che constano di 982,25 milioni di euro per l'anno 2025, di 934,57 milioni di euro per il 2026 e di 1,108 miliardi di euro per il 2027.

In tabella e nel grafico è illustrata la dotazione del FNNA negli ultimi anni: per una disamina più completa del fondo si rimanda alla precedente edizione del Rapporto.



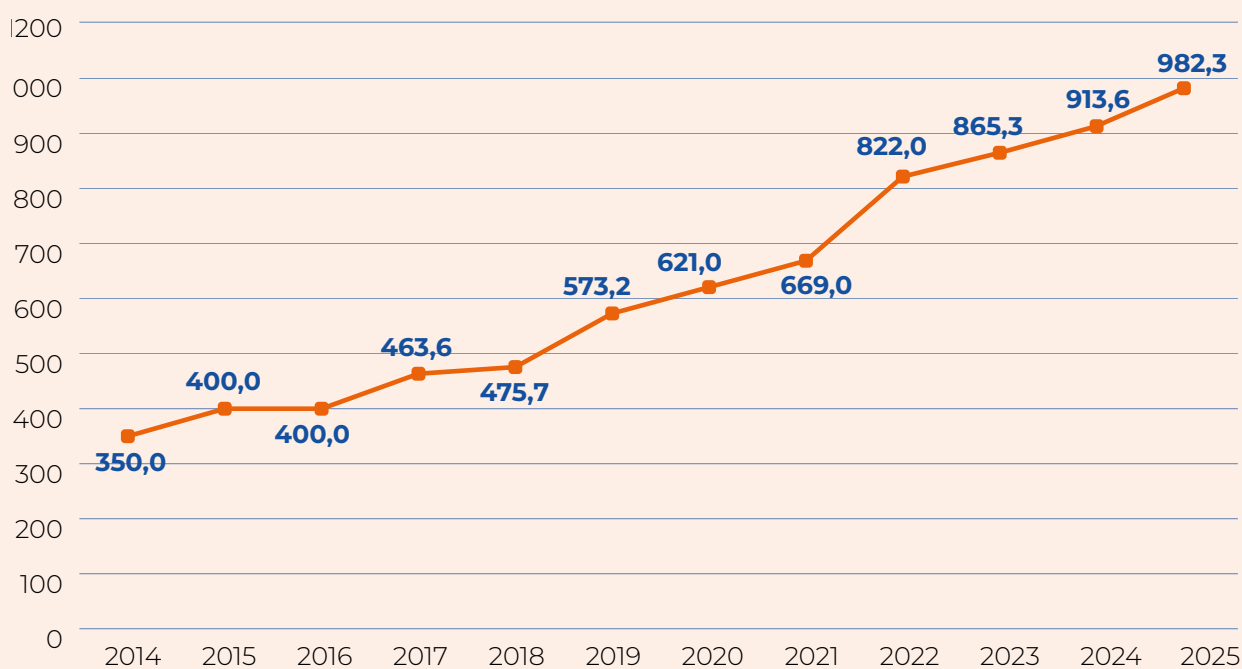
La dotazione del FNNA, Anni 2021 – 2025 (dati in milioni di euro)

Provvedimento	Anno	Dotazione ¹⁹
Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri del 21 novembre 2019 + Legge 17 dicembre 2019 n. 160	2020	621
Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri del 21 novembre 2019 + Provvedimenti vari successivi	2021	669
Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri su proposta del Ministro del Lavoro e delle Politiche Sociali e del Ministro per le disabilità di concerto con il Ministro della Salute e il Ministro dell'Economia e delle Finanze del 3 ottobre 2022	2022	822
Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri su proposta del Ministro del Lavoro e delle Politiche Sociali e del Ministro per le disabilità di concerto con il Ministro della Salute e il Ministro dell'Economia e delle Finanze del 3 ottobre 2022	2023	865,3
Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri su proposta del Ministro del Lavoro e delle Politiche Sociali e del Ministro per le disabilità di concerto con il Ministro della Salute e il Ministro dell'Economia e delle Finanze del 3 ottobre 2022	2024	913,6
Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri su proposta del Ministro del Lavoro e delle Politiche Sociali e del Ministro per le disabilità di concerto con il Ministro della Salute e il Ministro dell'Economia e delle Finanze del 20 aprile 2026	2025	982,3

19. A partire dall'anno 2010 le somme riferite alle Province Autonome di Trento e Bolzano sono rese indisponibili, pur essendo calcolate ai fini dei decreti di riparto (Riferimenti normativi: comma 109 dell'art. 2 della Legge n. 191 del 23 dicembre 2009 e in applicazione della Circolare n. 0128699 del 5 febbraio 2010 del Ministero dell'economia e delle finanze).



Grafico 3. La dotazione del FNNA, Anni 2014 – 2025 (dati in milioni di euro)





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

2. Il quadro normativo italiano nel contesto internazionale

2.1 Il quadro europeo

L'Unione Europea ha implementato già a partire dal 1999 una serie di misure per affrontare le malattie rare, definendo una strategia comune in materia. È significativo notare come in Europa si sia iniziato a trattare il tema delle malattie rare contemporaneamente alla costituzione di EURORDIS - European Organisation for Rare Diseases - l'organizzazione europea delle persone con malattie rare che, insieme alle federazioni nazionali e alle associazioni affiliate, ha collaborato efficacemente con la Commissione Europea. È opportuno riconoscere alle istituzioni europee il merito di aver identificato nei rappresentanti delle persone con malattia rara delle risorse preziose per competenza e orientamento, finalizzate alla progettazione di politiche capaci di fornire risposte tangibili e concrete ai pazienti stessi, ai loro familiari e caregiver.

Nel corso degli anni, diverse azioni, raccomandazioni e leggi europee hanno contribuito a migliorare la tutela delle persone con malattie rare anche in Italia. Tra le principali tappe di questo significativo percorso, è importante ricordare la consultazione pubblica **"Malattie rare: una sfida per l'Europa"**, promossa dalla Commissione Europea nel 2007-2008 su sollecitazione di EURORDIS; **la prima giornata delle malattie rare svoltasi il 29 febbraio 2008** e le **"Raccomandazioni del Consilium sulle azioni europee nel campo delle malattie rare"** del giugno 2009, che continuano a rappresentare il quadro programmatico di riferimento per le malattie rare a livello europeo.



Per una più ampia illustrazione delle politiche comunitarie sulle malattie rare si rimanda all'approfondimento su **"Lo sviluppo delle politiche sulle malattie rare in Europa"**.



Anche la successiva istituzione delle **Reti europee di riferimento (European Reference Network - ERN)**, il cui processo di definizione, implementazione e avvio ha sicuramente caratterizzato gli ultimi 15 anni a livello europeo, ha radici lontane nel tempo. Già nel luglio 2004, infatti, era stato istituito presso la Commissione Europea il gruppo di alto livello sui servizi sanitari e l'assistenza medica per affrontare gli aspetti pratici della collaborazione tra i sistemi sanitari nazionali dell'UE e uno dei gruppi di lavoro era dedicato proprio alle reti di riferimento europee per le malattie rare che sono poi divenute realtà con la 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, che ha definito le ERN, e con i provvedimenti attuativi degli anni successivi. La concreta istituzione della Rete, con l'avvio delle 24 reti, data marzo 2017. Le ERN 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 settembre 2019 è stato rilasciato il documento “Set of ERN core indicators (18) - Version V7” con il quale si è definito un sistema di monitoraggio continuo e di miglioramento della qualità delle ERN¹: il cd. “ERN Continuous Monitoring and Quality Improvement System” (ERN CMQIS). Il sistema di monitoraggio, che prevedeva inizialmente 18 indicatori, è stato elaborato dal gruppo di lavoro sul monitoraggio continuo delle ERN dei coordinatori delle ERN e approvato dal Board degli Stati Membri per gli ERN a settembre 2018 e poi presentato a fine 2018 alla quarta Conferenza delle Reti di riferimento europee. Anche sulla base dei feedback raccolti nelle prime applicazioni del modello, il documento di settembre 2019 è stato oggetto di aggiornamento ad un anno di distanza – settembre 2020 con il rilascio del documento “Update, clarifications and examples to the set of the 18 ERN core indicators – Version V7.3” che, oltre ad apportare alcune modifiche agli indicatori considerati ha esplicitato le relative fonti di riferimento e fornito ulteriori chiarificazioni ed esemplificazioni al fine di omogeneizzare le modalità di raccolta dei dati e garantire conseguentemente una migliore qualità dei risultati. Negli anni successivi è stata avviata la sperimentazione del sistema di valutazione e, successivamente, la Commissione Europea ha avviato nel 2022 la prima valutazione quinquennale degli ERNs, coinvolgendo 24 reti e 836 fornitori di assistenza sanitaria in 24 Stati membri e Norvegia per verificare il rispetto dei criteri stabiliti dalla normativa europea, valutare i risultati raggiunti e individuare i punti di forza e le aree di miglioramento. Il sistema di monitoraggio continuo delle ERN è stato oggetto di un ulteriore importante aggiornamento a novembre 2023 con il rilascio del documento “ERN Continuous Monitoring and Quality Improvement System (ERN CMQIS) – ERN Indicators – Version 8.1²” che ha portato alla sua attuale articolazione in sette aree principali di lavoro e 24 indicatori chiave di prestazione utilizzati anche nei nuovi grants ERN. Per i principali risultati emersi dalla valutazione delle ERN e dal sistema di monitoraggio continuo delle ERN si veda il relativo box di approfondimento.

Fin dal loro avvio, la Commissione Europea ha assicurato il finanziamento e il coordinamento delle Reti ERN nonché ha finanziato in questi anni attività ausiliarie quali registri, programmi di scambi di esperti, formazione sulla metodologia da utilizzare per sviluppare orientamenti clinici, l'azione comune per sostenere l'integrazione delle ERN nei sistemi sanitari nazionali e l'attuazione degli Orpha Code. Nel 2023 la Commissione ha avviato una seconda tornata di finanziamenti per le ERN (bando non competitivo con previsione di contributo al 100%) che copre il quinquennio 2023-2027, con un bilancio totale di 77,4 milioni di euro per le 24 reti.

Nel marzo 2024 la Commissione ha anche avviato una nuova Joint Action sulle malattie rare (JARDIN³) per migliorare la sostenibilità delle reti di riferimento europee

1. https://health.ec.europa.eu/rare-diseases-and-european-reference-networks/european-reference-networks/ern-continuous-monitoring-and-quality-improvement-system_en.

2. https://health.ec.europa.eu/rare-diseases-and-european-reference-networks/european-reference-networks/ern-continuous-monitoring-and-quality-improvement-system_en.

3. <https://jardin-ern.eu/>.



integrandole nei sistemi sanitari nazionali. L'azione comune riunisce tutti gli Stati membri dell'UE, la Norvegia e l'Ucraina e riguarda anche i percorsi dei pazienti, la gestione dei dati e lo sviluppo di reti nazionali per le malattie rare.

Per il periodo 2024-2027, l'azione riceve 15 milioni di euro dal programma EU4Health e 3,75 milioni di euro dagli Stati membri.



Anche le persone con malattia rara sono rappresentate nel sistema di governance e di sviluppo delle ERN attraverso gli **European Patient Advocacy Groups (ePAG)**, promossi da EURORDIS per coinvolgere le associazioni delle persone con malattia rara e garantire un processo democratico di rappresentanza nei processi decisionali riguardanti le ERN. I rappresentanti degli ePAG, democraticamente eletti, hanno il compito di raccogliere e trasmettere le opinioni delle persone con malattia rara e dei loro familiari con l'obiettivo di favorire la migliore gestione delle ERN, fungendo da strumento di collegamento fra le persone con malattia rara e i Board delle rispettive ERN, al cui tavolo siede anche uno dei rappresentati ePAG. I rappresentanti ePAG hanno generalmente un ruolo nei vari sotto-comitati, anche trasversali, della rete di riferimento. La maggior parte dei rappresentanti ePAG sono affiancati dallo staff di EURORDIS per una costante azione di formazione e di supporto. Alcuni rappresentanti ePAG, invece, non sono stati nominati dai rappresentanti delle persone con malattia rara ma direttamente dai clinici.

Nel pieno rispetto della propria vocazione ad essere interlocutore concreto e proattivo delle istituzioni europee, EURORDIS ha avviato nel 2019, insieme ad altri importanti partner, il progetto RARE 2030⁴: uno studio previsionale della durata di due anni, co-finanziato dall'Unione Europea, con l'obiettivo di supportare la definizione degli orientamenti politici sulle malattie rare in Europa. Attraverso il progetto oltre 250 esperti hanno formulato raccomandazioni per le azioni politiche a favore delle malattie rare del decennio 2020-2030. Le otto raccomandazioni finali - condivise nell'evento di fine progetto tenutosi significativamente in occasione della Giornata delle Malattie Rare 2021 - definiscono la roadmap per le malattie rare verso il 2030, tra diagnosi, accesso a trattamenti, dati, ricerca e assistenza integrata spingendo per nuovo quadro politico europeo per le malattie rare.

Un altro importante traguardo raggiunto nei primi mesi del 2025 è l'adozione della "**Risoluzione sulle malattie rare**"⁵, in occasione della 78ª World Health Assembly (WHA78), l'assemblea degli Stati Membri dell'Organizzazione Mondiale della Sanità, che si è tenuta a Ginevra. La Risoluzione invita il Direttore Generale dell'Organizzazione Mondiale della Sanità a sviluppare un Piano d'Azione Globale sulle Malattie Rare, che dovrebbe rappresentare una tabella di marcia decennale per rafforzare i sistemi sanitari in tutto il mondo.

4. Per maggiori approfondimenti si veda "XI Rapporto sulla condizione delle persona con malattia rara in Italia"

5. Per maggiori approfondimenti si veda "XI Rapporto sulla condizione delle persona con malattia rara in Italia"



UNIAMO

APPROFONDIMENTI



Sanfilippo Fighters
Guerriero Christian
Mamma Elsa

APPROFONDIMENTO**Lo sviluppo delle politiche sulle malattie rare in Europa**

Nel 2007-2008, sulla base dello stimolo di EURORDIS, la Commissione Europea ha promosso la consultazione pubblica “Malattie rare: una sfida per l'Europa” a cui tutti - cittadini, ricercatori, pazienti, professionisti – hanno potuto partecipare per raccogliere le aree di intervento prioritarie su cui indirizzare le scelte politiche successive. In concomitanza a questo importante momento storico, EURORDIS ha promosso nell'ultimo giorno del mese di febbraio la prima giornata dedicata alle malattie rare– Rare Disease Day (RDD) - il 29 febbraio 2008, avente come tema “le malattie rare: una priorità di sanità pubblica” e come slogan “un giorno raro per persone speciali”. Tale appuntamento, dapprima europeo, già dal secondo anno si è esteso a livello globale, con uno slogan e un focus deciso ogni anno dalle persone con malattia rara e coinvolge ormai stabilmente oltre 100 Paesi di tutto il Mondo.

Dopo la prima RDD, EURORDIS ha elaborato un contributo che è stato presentato alla Commissione Europea nei primi giorni di marzo 2008. Successivamente la Commissione Europea ha elaborato un testo di comunicazione pubblica contenente quanto emerso dalla consultazione per il raggiungimento dell'obiettivo generale di un miglioramento dei risultati in campo sanitario e quindi di un aumento del numero di anni di vita in buona salute articolato lungo tre linee d'azione:

1. migliorare il riconoscimento e la visibilità delle malattie rare;
2. supportare l'azione dei Paesi membri per quanto riguarda le malattie rare;
3. sviluppare sul piano europeo la cooperazione, il coordinamento e la regolamentazione nel campo delle malattie rare.

In esito a questo percorso, a giugno 2009 sono quindi state approvate le “*Raccomandazioni del Consilium sulle azioni europee nel campo delle malattie rare*”, volte ad istituire misure a livello europeo per migliorare le conoscenze sulle malattie rare nonché sulla qualità della vita e sulla cura dei pazienti avente come priorità:

- i. Piani e strategie;
- ii. Definizione, codifica e classificazione;
- iii. Ricerca;
- iv. Centri di riferimento e reti europee;
- v. Riunire a livello europeo le competenze sulle malattie rare;
- vi. Responsabilizzazione delle organizzazioni dei pazienti (empowerment).

Grazie alla sinergia “persone con malattie rare-istituzioni”, ben evidente da questo breve excursus storico, gli anni dal 1999 ad oggi sono stati scanditi da fondamentali atti europei che hanno dato una precisa impronta alle politiche sanitarie per le malattie rare (**vd. tabella riassuntiva dei principali provvedimenti a livello comunitario e italiano inerenti le malattie rare**): dal regolamento per i prodotti medicinali orfani del 1999



(che ha definito una patologia come rara se ha una prevalenza inferiore a 5 casi ogni 10.000 abitanti), alla già citata raccomandazione del Consiglio del 8 Giugno 2009 su un'azione nel settore delle malattie rare, ai successivi provvedimenti relativi all'assistenza sanitaria transfrontaliera (Direttiva 2011/24/UE del Parlamento europeo e del Consiglio, del 9 marzo 2011) e alle reti europee di riferimento (Decisione delegata della Commissione del 10.3.2014 e Decisione di esecuzione della Commissione del 10.3.2014) – European Reference Networks (ERN) - che interessano da vicino il settore delle malattie rare, anche perché questo è stato individuato come ambito dal quale partire, nell'implementazione operativa dei provvedimenti citati come vedremo più avanti. Si ricorda poi anche l'approvazione del Regolamento n. 536/2014 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 aprile 2014, sulla sperimentazione clinica dei medicinali per uso umano. Alcuni di questi provvedimenti hanno già evidenziato anche le prime esigenze di cambiamento: ne è riprova il processo di valutazione dell'impatto e revisione del Regolamento n. 141/2000/CE del Parlamento europeo e del Consiglio del 16 dicembre 1999 concernente i medicinali orfani. L'11 agosto 2020 la Commissione Europea ha pubblicato la prima [valutazione del Regolamento n. 141/2000](#) dalla sua adozione, avvenuta 21 anni prima. Sulla base dei risultati della valutazione, ad aprile 2023 la Commissione ha proposto una revisione del [Regolamento che stabilisce le procedure dell'Unione per l'autorizzazione e la supervisione dei medicinali per uso umano e della Direttiva relativa ai medicinali per uso umano](#). Ad aprile 2024 il Parlamento europeo ha adottato la sua posizione su una versione modificata di tali revisioni. La nuova legislazione mira a:

- garantire a tutti i pazienti europei un accesso tempestivo ed equo a medicinali sicuri, efficaci ed economicamente sostenibili;
- rafforzare la sicurezza degli approvvigionamenti e garantire la disponibilità dei medicinali per i pazienti, indipendentemente dall'area dell'UE in cui risiedono;
- continuare a offrire un ambiente attraente e favorevole all'innovazione per la ricerca, lo sviluppo e la produzione di medicinali in Europa.

L'11 dicembre 2025 il Consiglio e il Parlamento hanno raggiunto un accordo sulla forma definitiva delle nuove norme. L'accordo provvisorio deve ora essere approvato sia dal Consiglio dell'Unione europea che dal Parlamento europeo, prima di essere adottato formalmente e di entrare in vigore dopo la pubblicazione nella Gazzetta ufficiale dell'UE. Gli aggiornamenti sullo stato di avanzamento della legislazione emendata sono disponibili sul sito web della Commissione: [Riforma della legislazione farmaceutica dell'UE](#).

Non si devono poi dimenticare gli investimenti promossi sul versante della ricerca attraverso vari programmi di intervento come il Programma Quadro Europeo per la ricerca (2002-2006 e 2007-2013), il Programma Salute (2008-2013⁶, 2014-2020⁷, che ha sostenuto anche l'avvio delle ERN), etc.. Attualmente è in corso **Horizon Europe**, il Programma quadro dell'Unione europea per la ricerca e l'innovazione per il periodo 2021-2027 (in naturale continuità con Horizon 2020 il programma di finanziamento per

6. Questo programma ha finanziato, fra le altre cose, anche l'"European Union Committee of Experts on Rare Diseases (EUCERD) Joint Action: Working for Rare Diseases", 2012-2015.

7. Questo programma ha sostenuto la realizzazione nel triennio 2015-2018 della Joint Action "RD-Action" (www.rd-action.eu).



la ricerca e l'innovazione in Europa dal 2014 al 2020) che all'interno del cluster "Salute" del pilastro "Sfide globali e competitività industriale europea" dedica un'attenzione specifica anche alle malattie rare. Analogamente, è in corso **EU4Health** il quarto programma dell'Unione Europea dedicato alla salute per il periodo 2021-2027. Il **programma** prevede, fra i propri obiettivi specifici, il sostegno/potenziamento delle attività di rete fra gli Stati Membri attraverso le ERN, individuando come possibile azione il "sostegno alla creazione di nuove ERN per coprire le malattie rare, complesse e a bassa prevalenza, se del caso, e sostegno alla collaborazione tra le ERN affinché risponda alle esigenze multisistemiche derivanti dalle malattie rare e a bassa prevalenza, nonché per favorire la creazione di un collegamento in rete trasversale tra le diverse specialità e discipline". Di particolare interesse, per le malattie rare, anche l'obiettivo generale del Programma dedicato a *"migliorare la disponibilità, l'accessibilità e l'accessibilità economica dei medicinali e dei dispositivi medici e dei prodotti pertinenti per la crisi nell'Unione e sostenere l'innovazione in relazione a tali prodotti"*.

Accanto a questi provvedimenti va ricordata l'importante attività di orientamento e indirizzo svolta dai gruppi di esperti istituiti dalla Commissione Europea fin dal 2004: la Rare Disease Task Force prima, l'EUCERD poi (dalla fine del 2009 fino al luglio 2013) e, infine, l'European Commission Expert Group on Rare Diseases (CEGRD, presieduto dalla Commissione stessa). In particolare si ritiene utile ricordare in questa sede alcuni dei documenti prodotti da EUCERD come le *"Raccomandazioni sui criteri di qualità per i centri di competenza per le malattie rare nei Paesi membri"*, del 24 ottobre 2011 e le *"Raccomandazioni sulle reti europee di riferimento per le malattie rare"*, del 31 gennaio 2013 che hanno rappresentato elementi importanti di riferimento per l'introduzione delle reti europee di riferimento e a cui ha fatto seguito nel giugno 2015 un'integrazione ad opera del CEGRD, *"Reti Europee di riferimento sulle malattie rare: addendum alla Raccomandazioni EUCERD del gennaio 2013"*. Nell'Addendum vengono indicati due punti essenziali per lo sviluppo delle Reti: il raggruppamento delle malattie rare in reti tematiche e il coinvolgimento dei rappresentanti delle persone con malattia rara. Molto importante è anche la *"Raccomandazione EUCERD sugli indicatori chiave per i Piani/le Strategie Nazionali per le Malattie Rare"* del 6 giugno 2013. Con tale documento, sulla base dell'esperienza realizzata nel progetto EUROPLAN⁸, è stato 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 (che coprono, con un diverso grado di dettaglio, tutte le diverse aree della *"Raccomandazione del Consiglio Europeo dell'8 giugno 2009 su un'azione nel settore delle malattie rare"*), la cui finalità originaria era 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. Nel box di approfondimento **"La fotografia della realtà italiana attraverso gli indicatori EUCERD"** è presentato un esempio delle possibili modalità di valorizzazione di questa raccomandazione con un interessante quadro della situazione italiana nel più generale contesto europeo.

8. Il progetto EUROPLAN (European Project for Rare Disease Plans Development, 2008-2011) è stato co-finanziato dalla Commissione Europea (DG-SANCO) ed è stato coordinato dal Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità.



Come sopra evidenziato, il gruppo di esperti della Commissione ha avuto un ruolo chiave nella creazione di raccomandazioni o opinioni su questioni rilevanti per le persone con malattie rare anche in ragione della composizione che ha sempre rispecchiato la complessa articolazione dei diversi portatori di interesse del settore come le organizzazioni delle persone con malattia rara, le associazioni europee di produttori di farmaci o fornitori di servizi, le associazioni professionali o società scientifiche europee operanti nel settore delle malattie rare, i professionisti nominati a titolo personale in qualità di esperti aventi competenze nel campo scientifico o della salute pubblica a livello europeo nel settore delle malattie rare. La presenza del gruppo di rappresentanti delle persone con malattia rara coordinati da EURORDIS ha assicurato che la prospettiva della persona con malattia rara si riflettesse in tutti i contributi e le raccomandazioni del gruppo di esperti.

Purtroppo, a fine mandato, nel 2016, il CEGRD non è stato rinnovato su decisione della Commissione Europea che, alla fine dei relativi mandati, ha riunito in un solo gruppo i vari comitati di esperti della Commissione per le malattie non trasmissibili come quelli su malattie rare, tumori, malattie croniche, etc.. Il nuovo gruppo si è dapprima chiamato “Steering Group on Promotion and Prevention” e, dal 2017, “Steering Group on Health Promotion, Disease Prevention and Management of Non-Communicable Diseases” (Gruppo direttivo sulla promozione della salute, la prevenzione delle malattie e la gestione delle malattie non trasmissibili) prevedendo il coinvolgimento solo di rappresentanti degli Stati membri dell'UE. Eventuali esperti in rappresentanza di altri portatori di interesse potevano essere invitati ad hoc sulla base delle specifiche esigenze. Da ultimo, nel 2022, con [decisione della Commissione Europea](#) questo gruppo di esperti è stato sostituito dall’Expert Group on Public Health costituito da rappresentanti dei Ministeri della Salute dei Paesi Membri.



APPROFONDIMENTO**European Reference Networks**European
Reference
Networks

Fra le ricadute più importanti dell'applicazione della Direttiva 2011/24/UE del Parlamento europeo e del Consiglio sull'assistenza sanitaria transfrontaliera (del 9 marzo 2011) vanno sicuramente annoverate le Reti europee di riferimento il cui processo di definizione, implementazione e avvio ha sicuramente caratterizzato gli ultimi 5 anni della seconda decade degli anni Duemila e l'inizio della terza a livello europeo. Le ERN sono reti europee di Health Care Provider - 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. I centri costituenti le ERN devono dimostrare di avere competenza, esperienza, capacità di gestire l'informazione, i collegamenti in rete con le altre strutture socio-sanitarie che prendono in carico le persone con malattia rara, un'organizzazione adatta per la presa in carico globale della persona e la risposta ad ogni suo problema di salute attraverso lo sviluppo di linee guida sulle migliori pratiche cliniche per la diagnosi e le cure ed infine delle collaborazioni stabili e pre-strutturate con le associazioni delle persone con malattia rara. Le ERN stesse devono dimostrare capacità organizzative e di efficiente collegamento interno, abilità nel promuovere l'accesso a strumenti comuni come i registri e la disponibilità a collegarsi con le strutture assistenziali che collaborano nel fornire prestazioni ai malati anche con infrastrutture per la teleconsulenza e la telemedicina.

La Direttiva 2011/24/UE del Parlamento e del Consiglio Europeo del 9 marzo 2011 sui diritti dei cittadini per quanto riguarda l'assistenza sanitaria transfrontaliera afferma che le ERN possono migliorare l'accesso alla diagnosi e la prestazione di cure di alta qualità a tutte le persone che si trovano in condizioni tali da richiedere un'elevata quantità di risorse o di conoscenze e possono rappresentare anche dei focal point per la formazione medica e la ricerca, la disseminazione delle informazioni e la valutazione, in special modo per le malattie rare. La direttiva mira, dunque, a incentivare gli Stati Membri a sostenere lo sviluppo continuo delle reti europee di riferimento. Le reti europee di riferimento sono basate sulla partecipazione volontaria dei Centri di expertise dei vari Paesi membri, ma la Commissione ha poi sviluppato criteri e condizioni che le reti sono tenute a rispettare per ricevere supporto dalla Commissione. In linea con queste premesse, la Commissione Europea, in attuazione della Direttiva sull'assistenza sanitaria transfrontaliera 24/2011, ha deciso di istituire le reti europee di riferimento sulle malattie rare individuando centri di valenza europea. L'applicazione tecnica della Direttiva ha richiesto la creazione di due gruppi di esperti, delegati di ciascun Paese costituente l'Unione Europea (il Cross Border Expert Group e il Cross Border Committee), che hanno avuto il ruolo di definire, con gli Atti delegati e gli Atti di esecuzione, i criteri per selezionare i centri potenzialmente parte delle reti e le singole reti o ERN, globalmente considerate. Al termine di questi processi, sono stati definiti con Decisione delegata della Commissione e Decisione di esecuzione, il 10 marzo



2014, i criteri e le condizioni che devono soddisfare le reti di riferimento europee e i prestatori di assistenza sanitaria (health care provider) per poter far parte di una rete di riferimento europea. Nel giugno 2015 sono stati definiti i 24 diversi gruppi di patologie rare a cui le ERN devono essere rispondenti. Infine, il 16 marzo 2016, nell'ambito del programma Salute, è stata pubblicata la call "HP-ERN-2016" ("ERN-2016 - European Reference Networks – Framework Partnership Agreement") relativa al bando europeo per l'istituzione delle ERN sulle malattie rare. Obiettivo del bando è stato fornire un sostegno finanziario alle ERN approvate, per una durata massima di 5 anni (2017-2021): 24 sono le ERN che hanno applicato con successo a questo bando ottenendo ciascuna un contributo di 200.000 € annui per 5 anni. Le reti di riferimento europeo sono entrate quindi in funzione ad inizio 2017. Il lancio ufficiale delle 24 Reti Europee di Riferimento è avvenuto a Vilnius il 1 marzo 2017 durante il semestre di presidenza lituana della Comunità Europea. Oltre ai circa 900 HCP membri, le ERN hanno incluso nel tempo anche numerosi altri centri nazionali come partner affiliati⁹ e partner sostenitori¹⁰. A fine settembre 2019 è stata lanciata la call per l'integrazione delle 24 ERN che si è chiusa 2 mesi dopo con la presentazione della propria candidatura da parte di ulteriori 841 HCP. Il nuovo bando di adesione alle ERN ha offerto la possibilità agli HCP con competenze adeguate, di aderire alle reti esistenti, specialmente nei Paesi in cui le ERN non erano ancora rappresentate da membri a pieno titolo. Questo è principalmente il caso dei Paesi dell'Europa orientale e dei Paesi più piccoli, dove la partecipazione è più limitata o in alcuni casi assente. Il programma di valutazione, istituito per selezionare i membri delle ERN, è stato sviluppato dalla Commissione europea in consultazione con gli Stati membri e le principali parti interessate e, dopo l'applicazione nel primo bando, è stato aggiornato tenendo conto di alcune modifiche contenute nella decisione di esecuzione (UE) 2019/1269 della Commissione, del 26 luglio 2019, che ha modificato la decisione di esecuzione 2014/287/UE. Il programma di valutazione delle candidature si basa su una combinazione di un modello peer review e uno indipendente da parte di soggetti terzi e fa riferimento alle migliori pratiche utilizzate da altri organismi di accreditamento, certificazione o valutazione riconosciuti nell'Unione europea e a livello globale. La valutazione della domanda prevede, infatti, diversi passaggi. In primo luogo, la Commissione europea effettua un controllo di ammissibilità di tutte le domande presentate, che richiede circa un mese e mezzo. Quindi, il board delle ERN ha fino a tre mesi per valutare tutte le domande ammissibili per la propria rete. In caso di parere sfavorevole, il richiedente ha un mese per rispondere ai commenti. Il board dell'ERN emette quindi il suo parere definitivo entro un mese. Successivamente, le domande con decisioni positive per l'ammissione alle ERN vengono presentate all'organismo di valutazione indipendente che ha fino a sei mesi per condurre la sua azione di valutazione. La fase finale consiste nell'approvazione formale di ciascuna candidatura da parte del Consiglio degli Stati membri per le ERN (ERN Board of Member States), che richiede fino a due mesi di tempo. In ragione dell'insorgenza ad inizio 2020

9. Gli Stati Membri che non hanno una propria rappresentanza ("full partner") all'interno di una ERN possono partecipare attraverso fornitori di assistenza sanitaria designati come partner affiliati.

10. Oltre ai membri effettivi e ai partner affiliati delle reti ERN, esiste un altro termine utilizzato per descrivere le organizzazioni o i singoli esperti che collaborano con le ERN, ovvero i partner sostenitori. Si utilizza tale formulazione come termine generico per definire i fornitori di assistenza sanitaria, le società mediche e qualsiasi altro ente o singolo esperto che, senza avere una relazione commerciale con le ERN e i loro membri effettivi o partner affiliati, o con la Commissione europea, contribuiscono in vario modo al lavoro delle reti.



dell'epidemia da Covid-19 e delle conseguenti situazioni di emergenza sanitaria che molti HCP, inclusi quelli parte delle ERN e coinvolti nel processo di valutazione delle richieste presentate, hanno dovuto fronteggiare, la Commissione ha adottato la Decisione di esecuzione 534 del 16 aprile 2020 con il quale sono stati sospesi i termini di esame delle candidature pervenute per il periodo dal 1 aprile 2020 al 31 agosto 2020. L'iter di valutazione è successivamente ripreso e come previsto dall'articolo 10 della Decisione di esecuzione 2014/287 del 10 marzo 2014, il Consiglio degli Stati Membri per le ERN ha approvato in data 26 novembre 2021 le risultanze della call disponendo l'unione di ulteriori 620 HCP (di cui 145 italiani) alle 24 ERN esistenti. A maggio 2026, le 24 ERN (vd. box di approfondimento) coinvolgono 1.427¹¹ HCP membri effettivi e 193 partner affiliati distribuiti in qualche centinaio di centri¹² di tutti i 27 Stati Membri (al momento vi sono, solo, National Coordination Hubs facenti parte degli ERN in Malta e Lussemburgo) più la Norvegia. Nessuna ERN conta al momento attuale più di 25 Stati partecipanti tra gli HCP membri effettivi.

Recentemente, a metà aprile 2026, è stata lanciata una nuova call¹³ (con scadenza a inizio settembre) per l'individuazione di nuovi partner affiliati delle ERN riservata ai Paesi - Bulgaria, Cipro, Croazia, Cechia, Estonia, Grecia, Irlanda, Lettonia, Norvegia, Polonia, Portogallo, Romania, Slovenia e Slovacchia - che non dispongono ancora di una copertura in tutte le ERN, né come membri effettivi né come partner affiliati. Come massimo indicativo, i Paesi idonei possono presentare fino a tre domande per Partner Affiliati per ogni ERN nella quale non sono presenti.

Ricordiamo che i partner affiliati, in accordo alle decisioni del Consiglio degli Stati Membri per le ERN¹⁴, possono assumere la forma di:

- **Centri nazionali associati:** HCP con una particolare competenza corrispondente al dominio tematico globale di una data rete di riferimento, che si concentrano principalmente sulla fornitura di assistenza sanitaria direttamente correlata alle attività e ai servizi di questa specifica rete, compreso qualsiasi tipo di contributo diagnostico a supporto di tale fornitura di assistenza sanitaria;
- **Hub nazionali di coordinamento:** qualsiasi tipo di istituzione dotata delle conoscenze appropriate e della capacità legale e organizzativa per collegare il sistema sanitario nazionale ad alcune o a tutte le Reti di Riferimento Europee. Gli Hub nazionali di coordinamento fungono da interfacce tra il sistema sanitario nazionale e quelle reti in cui un determinato Stato membro non è rappresentato né da un membro effettivo né da un Centro nazionale associato. Gli Hub nazionali di coordinamento non necessitano di alcuna competenza medica specifica o conoscenza delle malattie rare.

11. Dati desunti dai siti delle ERN (consultati in data 4 maggio 2026).

12. Si tenga presente che un HCP può afferire a più ERN e che ad uno stesso centro possono afferire più HCP.

13. [ERN Call 2026 - Public Health - European Commission](#).

14. ERN Board of Member States - Statement adopted by the Board of Member States on the definition and minimum recommended criteria for Associated National Centres and Coordination Hubs designated by Member States and their link to European Reference Networks – Final, Novembre 2017.



ERN

ID	Acronimo ERN	Descrizione ERN	N° HCP Full Member ^{15 16}	N° Paesi coperti da HCP Full Members	N° Associazioni National Centres	N° National Coordination HUB	N° Paesi coperti da Affiliated Partners	N° Paesi coperti Totali
1	ERN BOND	Rete di riferimento europea per le malattie ossee	43	14	2	4	5	19
2	ERN EURACAN	Rete di riferimento europea per i tumori degli adulti (tumori solidi)	91	19	7	2	7	26
3	ERN ReCONNET	Rete di riferimento europea per le malattie del tessuto connettivo e muscoloscheletriche	55	15	6	3	8	23
4	ERN CRANIO	Rete di riferimento europea per le anomalie cranio-facciali e le patologie otorinolaringoiatriche	35	15	5	2	6	21
5	Endo-ERN	Rete di riferimento europea per le malattie endocrine	91	21	13	1	7	28
6	ERN EYE	Rete di riferimento europea per le malattie oculari	55	18	5	3	6	24
7	ERNICA	Rete di riferimento europea per le anomalie ereditarie e congenite	39	12	9	4	9	21
8	ERN PaedCan	Rete di riferimento europea per i tumori pediatrici (emato-oncologia)	82	21	9	2	7	28
9	ERN Euro BloodNet	Rete di riferimento europea per le malattie ematologiche	90	18	4	3	6	24
10	ERN RARE-LIVER	Rete di riferimento europea per le malattie epatiche	52	15	7	3	8	23
11	MetabERN	Rete di riferimento europea per patologie metaboliche ereditarie	83	24	4	2	3	27

15. ati desunti dai siti delle ERN (consultati in data 4 maggio 2026).

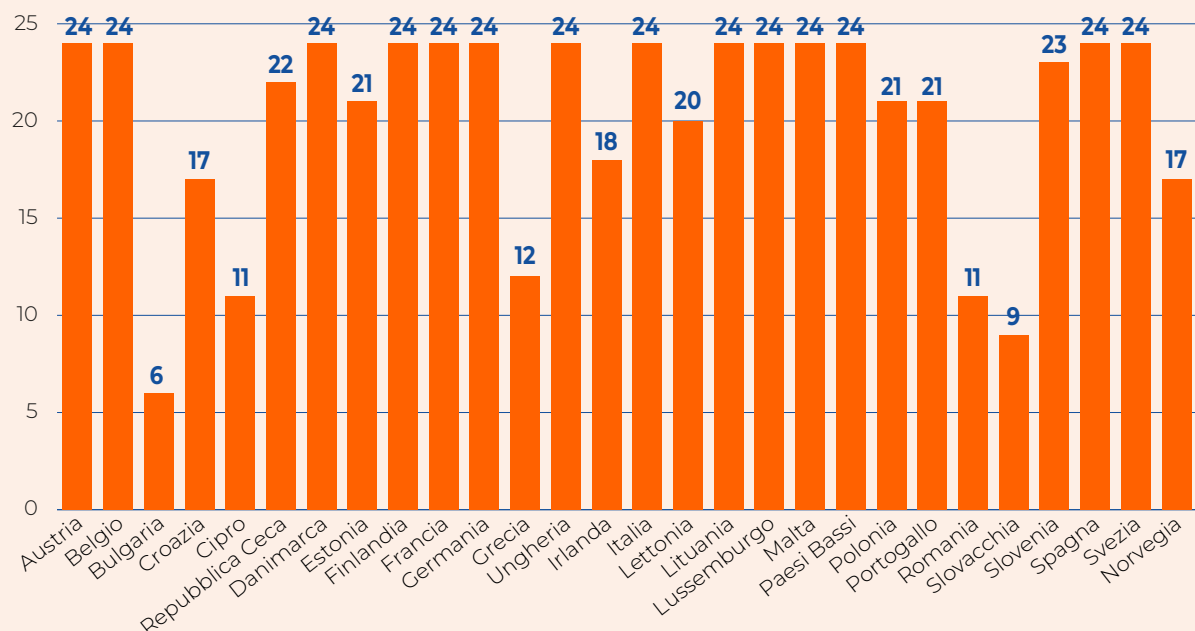
16. Non rientrano nel conteggio gli HCP del Regno Unito che fanno parte, invece, dei partner sostenitori.



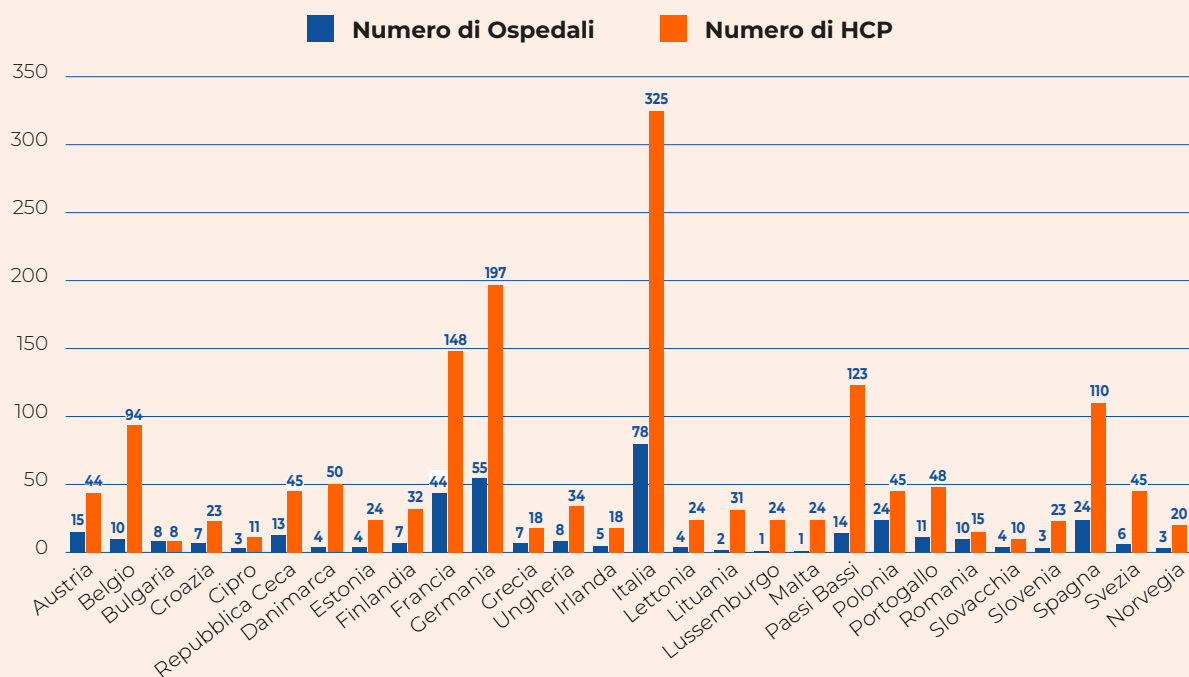
12	ERN RITA	Rete di riferimento europea per l'immunodeficienza, le malattie autoinfiammatorie e autoimmuni	64	19	7	2	6	25
13	ERN ITHACA	Rete di riferimento europea per le malformazioni congenite e le disabilità intellettive rare	66	22	3	3	4	26
14	VASCERN	Rete di riferimento europea per le malattie vascolari multisistemiche	40	14	3	2	5	19
15	ERN-RND	Rete di riferimento europea per le malattie neurologiche	64	20	2	2	4	24
16	ERN EURO-NMD	Rete di riferimento europea per le malattie neuromuscolari	72	18	6	2	7	25
17	ERKNet	Rete di riferimento europea per le malattie renali	64	18	7	2	6	24
18	ERN Skin	Rete di riferimento europea per le malattie cutanee	53	16	2	2	4	20
19	ERN eUROGEN	Rete di riferimento europea per le malattie e i disturbi urogenitali	51	15	1	4	5	20
20	ERN LUNG	Rete di riferimento europea per le malattie respiratorie	79	19	6	2	5	24
21	ERN GENTURIS	Rete di riferimento europea per le sindromi tumorali di predisposizione genetica	44	17	5	2	6	23
22	ERN EpiCARE	Rete di riferimento europea per l'epilessia	38	16	10	2	8	24
23	ERN TRANSPLANT-CHILD	Rete di riferimento europea per i trapianti pediatrici	33	14	4	3	7	21
24	ERN GUARD HEART	Rete di riferimento europea per le malattie cardiache	43	16	7	2	7	23
TOTALE			1427		134	59		



Numero di reti ERN coperte da ciascun Paese¹⁷



Numero di Ospedali e HCP presenti nelle ERN per ciascun Paese¹⁸



17. Fonte: European Commission, "European Reference Networks - Monitoring report 2025"

18. Fonte: European Commission, "European Reference Networks - Monitoring report 2025"



A. LE MALATTIE RARE: UNA SFIDA DI SISTEMA

Nazione	Numero di ERN coordinate	ERN coordinate
Austria	1	ERN PaedCan
Francia	7	ERN SKIN; ERN EURACAN; EUROBLOODNET; EURO-NMD; ERN EYE; ITHACA; VASCERN
Germania	4	ERKNET; RND; LUNG; RARE-LIVER
Italia	3	BOND; METABERN; RECONNET
Paesi Bassi	7	CRANIO; ENDO-ERN; ERNICA; EUROGEN; GENTURIS; GUARD-HEART; ERN RITA



APPROFONDIMENTO

La valutazione degli ERNs

La Commissione Europea ha avviato nel 2022 la prima valutazione quinquennale delle ERN, coinvolgendo le 24 reti e gli 836 fornitori di assistenza sanitaria presenti in 24 Stati membri e 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.

La valutazione, durata dieci mesi, ha previsto l'autovalutazione da parte di ciascuna ERN e una valutazione tecnica a cura dell'organismo di valutazione indipendente che ha compreso: colloqui con coordinatori ERN, esame della documentazione e quasi 200 audit in loco presso gli HCP. Per quanto riguarda le ERN, i risultati sono stati generalmente molto positivi: tutte le ERN hanno superato la valutazione, e l'88% degli HCP ha ottenuto un giudizio soddisfacente, mentre solo il 4% dei membri ha visto la propria adesione interrotta e all'8% (72 centri clinici) è stato chiesto di presentare un piano di miglioramento. Dopo il processo di rivalutazione nel 2025, un totale di 799 centri su 836 centri clinici valutati ha superato con successo la prima valutazione periodica, pari a circa il 95,6% mentre l'adesione di 37 centri clinici (4,4%) è stata interrotta. Per maggiori approfondimenti si rimanda alla sintesi contenuta nella precedente edizione del Rapporto MonitoRare, al report finale di valutazione¹⁹ pubblicato dalla Commissione Europea a fine ottobre 2025 e al recente articolo pubblicato sull'Orphanet Journal of Rare Diseases²⁰.

Il lavoro delle ERN viene periodicamente riferito alla Commissione tramite il **sistema di monitoraggio** continuo delle ERN. Il monitoraggio avviene con un'unica raccolta dati all'anno, prevista nel mese di marzo, che copre il periodo da gennaio a dicembre dell'anno precedente. Questo monitoraggio si basa su un set di 24 indicatori che coprono complessivamente le sette aree principali dei finanziamenti ERN. Gli indicatori illustrano i progressi compiuti nelle sette aree principali del lavoro delle ERN e aiutano a mostrare e comprovare il valore aggiunto delle attività delle ERN e ad individuare le aree di miglioramento.

Le 7 aree chiave di lavoro delle ERN sono le seguenti:

- 1. Coordinamento:** organizzazione generale e coordinamento delle ERN;
- 2. Diffusione:** comunicazione e diffusione delle attività delle ERN;
- 3. Valutazione:** sviluppo di una solida metodologia di valutazione per acquisire e misurare le diverse attività della rete;
- 4. Assistenza sanitaria e Clinical Patient Management System (CPMS):** utilizzo della piattaforma di telemedicina per discussioni cliniche transfrontaliere;

¹⁹ https://health.ec.europa.eu/publications/erns-evaluation-results-report_en.

²⁰ *European Reference Networks – A flagship activity of the EU in the field of rare and complex diseases: from 2017 to 2025* | Orphanet Journal of Rare Diseases | Springer Nature Link.



- 5. Registri:** utilizzo dei registri e loro espansione rispetto alla Piattaforma dell'UE per le malattie rare e nell'ambito dello Spazio Europeo dei Dati Sanitari;
- 6. Formazione ed educazione:** sviluppo e attuazione di attività di educazione e formazione sulle malattie rare rivolte a professionisti sanitari, giovani medici e studenti di medicina;
- 7. Linee guida di pratica clinica e altri strumenti di supporto alle decisioni cliniche:** valutazione, sviluppo, aggiornamento e diffusione di strumenti per il processo decisionale clinico.

I 24 indicatori considerati nel sistema di monitoraggio continuo delle ERN sono riepilogati nella tabella che segue nella quale è anche indicata l'area di riferimento di ciascun indicatore ed è specificato se l'indicatore è stato o meno considerato nel sistema di monitoraggio dell'ultimo anno per il quale sono disponibili i dati (2024).

Indicatore	Incluso nel Report del 2025?	Area chiave di lavoro
1. Membro ERN (HCP) - Punteggio indicatore di performance	Sì	1
2. Dataset del traffico web	No	2
3. Numero di documenti scaricati dal sito ERN	Sì	3
4. Numero di webinar divulgati	Sì	2
5. Numero di partecipanti ai webinar	Sì	2
6. Numero di nuovi pazienti indirizzati agli HCP della ERN con una diagnosi di malattia o condizione che rientra nell'ambito di competenza della ERN	Sì	4
7. Numero di casi di pazienti discussi nella piattaforma informatica per le discussioni cliniche transfrontaliere (CPMS)	Sì	4
8. Partecipazione attiva allo sviluppo, al test e al lancio del nuovo CPMS	Sì	4
9. Attuazione dello schema pilota per il rimborso e redazione di raccomandazioni per il miglioramento	No	4
10. Numero di nuovi pazienti (inseriti nel registro)	Sì	5
11. Percentuale di pazienti della ERN inclusi nel registro	Sì	5
12. Mappatura dei registri/delle fonti di dati in tutte le unità cliniche che costituiscono ogni ERN	No	5
13. Metadati dei registri/delle fonti di dati forniti all'Elenco dei Registri e al Repertorio Centrale dei Metadati del Centro Comune di Ricerca (JRC)	No	5
14. Progettazione, proposta e implementazione di un modello tecnico pratico per connettere e rendere i registri interoperabili (utilizzando l'Infrastruttura Europea per i Registri delle Malattie Rare, i relativi strumenti e servizi)	No	5



Indicatore	Incluso nel Report del 2025?	Area chiave di lavoro
15. Implementazione dei servizi di pseudonimizzazione, collegamento dei dati e trasferimento dei dati in linea con la raccomandazione del JRC (SPIDER)	No	5
16. Mappatura dell'uso degli Orphacode in tutte le unità cliniche	Sì	5
17. Numero di corsi di formazione accreditati sviluppati dalle ERN (esclusi congressi, conferenze ed eventi che pure rilasciano crediti ECM)	Sì	6
18. Numero di tirocinanti che hanno completato i corsi di formazione accreditati	Sì	6
19. Numero di paesi di origine dei tirocinanti che hanno completato i corsi di formazione accreditati	Sì	6
20. Numero di corsi di formazione non accreditati sviluppati dalla ERN	Sì	6
21. Numero di tirocinanti che hanno completato i corsi di formazione non accreditati	Sì	6
22. Numero di paesi di origine dei tirocinanti che hanno completato i corsi di formazione non accreditati	Sì	6
23. Numero di Linee Guida di Pratica Clinica sviluppate, aggiornate o valutate	Parziale	7
24. Numero di strumenti di supporto alle decisioni cliniche sviluppati, aggiornati o valutati	Parziale	7

Prima di entrare nel merito della presentazione delle principali evidenze emerse dall'analisi dei dati tratti dal report di monitoraggio 2025 delle ERN²¹ è opportuno premettere alcune considerazioni.

Sei indicatori (2, 9, 12, 13, 14 e 15) non sono stati inclusi nella raccolta dati dell'ultimo anno per diverse ragioni tecniche; mentre due indicatori (23, 24) sono stati inclusi parzialmente. Due indicatori (6, 16) sono stati forniti direttamente dai membri delle ERN e dai Partner Affiliati. I restanti sono stati forniti dai team di coordinamento delle ERN.

Vanno, inoltre, tenute in considerazione alcune limitazioni rispetto ai dati raccolti:

- in primo luogo, il tasso di adesione al sistema di monitoraggio non è ancora completo (sono 14 su 24 le ERN con tasso di risposta superiore all'80%);
- in secondo luogo, a fini comparativi, questo rapporto ha incluso i dati del 2023, la cui disponibilità non è parimenti completa;
- in terzo luogo, alcuni dati potrebbero riflettere interpretazioni diverse dell'indicatore e risultano quindi eterogenei tra le varie ERN;

21. https://health.ec.europa.eu/publications/european-reference-networks-monitoring-report-2025_en.



- in quarto luogo, l'elaborazione dei dati inviati non è ancora stata completamente automatizzata e potrebbe pertanto contenere ancora errori umani.

Nel complesso, la raccolta dei dati dalle ERN e la loro elaborazione richiedono ulteriori miglioramenti in futuro a partire dalla preliminare interpretazione omogenea delle definizioni degli indicatori.

Di seguito si presentano i principali risultati a livello aggregato – ottenuti “cumulando”, laddove possibile sulla base dei dati disponibili, i dati di tutte le ERN sui singoli indicatori²² – e, successivamente, distintamente per ERN e per Paese. Laddove disponibile è presente anche il dato di confronto con l'anno 2023 per cogliere alcune dinamiche di evoluzione temporale.

I risultati della valutazione delle ERN, 2023-2024 (dato aggregato)

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

Dal 2023 al 2024, il numero di nuovi pazienti indirizzati agli HCP della ERN con una diagnosi di malattia o condizione che rientra nell'ambito della ERN cresce del 3,9% (oltre 15.000 unità in più), mentre l'incremento del numero di nuovi pazienti inseriti nei registri aumenta addirittura del +38% (oltre 17.000 unità in più); anche il numero di strumenti di supporto alle decisioni cliniche sviluppati, aggiornati o valutati registra un aumento del 8,4%. Il numero di casi di pazienti discussi nella piattaforma informatica per le discussioni cliniche transfrontaliere (CPMS) risulta in lieve calo (-14%) mentre il numero di Linee Guida di Pratica Clinica sviluppate, aggiornate o valutate rileva il decremento maggiore (-25,8%).

22. I dati relativi agli indicatori inerenti le attività di educazione e formazione – ID 17-18-19-20-21-22 – sono riportati nel paragrafo B.5.



Legenda Indicatori

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

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



A. LE MALATTIE RARE: UNA SFIDA DI SISTEMA

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

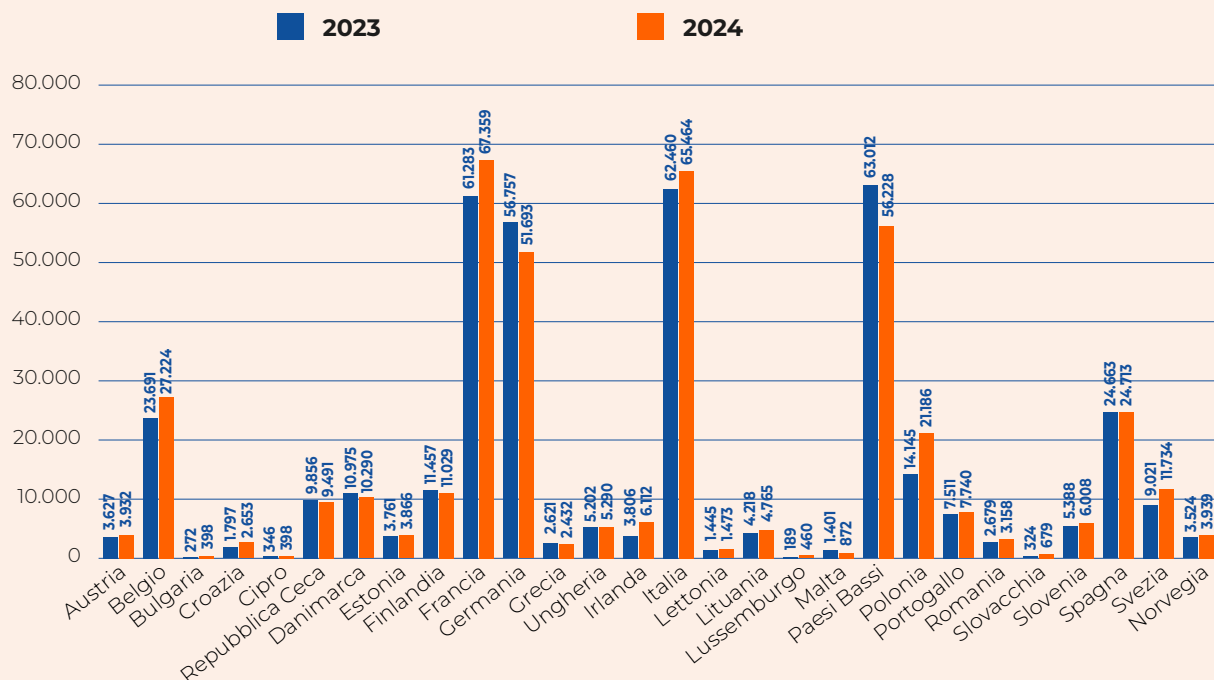
ERN ITHACA fa registrare il numero più alto di nuovi pazienti indirizzati agli HCP della ERN con una diagnosi di malattia o condizione che rientra nel proprio ambito di competenza (75.197 - circa il 18% del totale), seguita da ERN EURACAN (41.449 - 10%) e ERN EURO-NMD (37.239 - 9%). Il numero di casi di pazienti discussi nella piattaforma informatica per le discussioni cliniche transfrontaliere (CPMS) raggiunge il picco nella ERN EURACAN (197 - 20% del totale) e in Endo-ERN (149 - 15%). Per quanto riguarda i nuovi pazienti inseriti nel registro, i valori più elevati li fanno registrare Endo-ERN (15.983 - 25,6% del totale complessivo) e ERN EURACAN (14.281 - 22,8%).

Le uniche ERN che fanno registrare una percentuale superiore al 50% di pazienti inclusi nel registro sono Endo-ERN (76%) e ERN Epicare (52%); ben 6 ERN su 24, al contrario, hanno un valore prossimo allo 0%. In ERKNet, l'uso degli Orphacode copre quasi la totalità delle unità cliniche (96%) mentre in ERN PaedCan e ERN EURACAN gli Orphacode vengono utilizzati da poco più di 1/3 delle unità cliniche. Infine, nel 2024 ERN ReCONNET ha sviluppato, aggiornato o valutato 214 Linee Guida di Pratica Clinica, circa il 27,7% del totale, mentre ERN RITA ha sviluppato, aggiornato o valutato 156 strumenti di supporto alle decisioni cliniche (40% del totale).

I Paesi con il più alto numero di nuovi pazienti indirizzati agli HCP della ERN nel 2024 sono stati Francia (67.359), Italia (65.464), Paesi Bassi (56.228) e Germania (51.693), con quest'ultimi due che fanno registrare un calo rispetto l'annualità precedente (-10,7% i Paesi Bassi e -8,9% la Germania). In Lussemburgo e in Slovacchia il numero di nuovi pazienti risulta più che raddoppiato tra i due anni (+143,4% nel primo caso e +109,6% nel secondo).

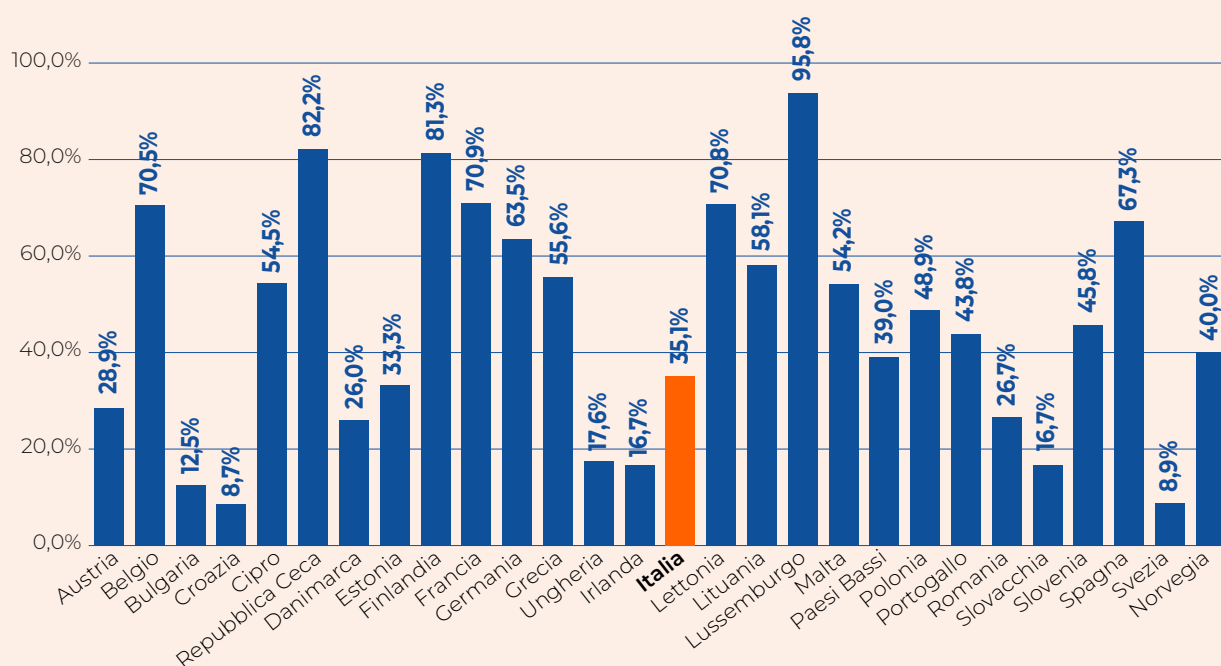


Numero di nuovi pazienti indirizzati agli HCP della ERN con la diagnosi di una malattia o condizione che rientra nell'ambito di competenza della ERN per Paese (ID 6)



Infine, per quanto riguarda l'utilizzo degli Orphacode nelle unità cliniche afferenti le ERN, il Paese che registra la percentuale più alta nel 2024 è il Lussemburgo con il 95,8%, seguito da Repubblica Ceca (82,2%) e Finlandia (81,3%). L'Italia si trova solamente al 18° posto di questa classifica (su 28 Paesi analizzati) con il 35,1%.

Uso degli Orphacode in tutte le unità cliniche per Paese (ID 16)



APPROFONDIMENTO



European Patient Advocacy Groups (ePAG)

Il numero dei rappresentanti per ciascun ePAG è determinato in base all'ambito di applicazione del rispettivo ePAG. Secondo i dati più aggiornati il numero di rappresentanti varia da 3 (ERN TRANSPLANT-CHILD) a 50 (ERN ITHACA)²³ e il numero medio di rappresentanti per ePAG è di circa 18 persone²⁴, di 1 unità superiore al dato del 2024, confermando il trend di crescita che accompagna gli ePAG fin dalla loro introduzione (la media era infatti pari a 6 nella primavera 2017, a 9 nel 2018, a 13 nel 2021 e a 15 nel 2022).

Un requisito fondamentale per diventare rappresentante delle persone con malattia rara negli ePAG è l'affiliazione ad un'associazione di persone con malattia rara presente in Europa. I rappresentanti hanno un mandato permanente ufficiale per poter rappresentare EURORDIS e le associazioni ad essa affiliate e garantire, quindi, un'equa rappresentanza dal punto di vista delle persone con malattia rara nelle rispettive ERN. EURORDIS ha definito un programma di potenziamento delle capacità per i rappresentanti ePAG concentrandosi su tre livelli:

1. rappresentanti ePAG che esprimono il punto di vista dell'intero gruppo ePAG presso il Consiglio della rispettiva ERN;
2. rappresentanti ePAG coinvolti nei gruppi tematici ERN;
3. tutti i rappresentanti ePAG che sono coinvolti nelle 24 ERN (440 secondo i dati più aggiornati²⁵, in crescita di 24 unità rispetto all'anno precedente²⁶).

Per ulteriori informazioni <https://www.eurordis.org/content/epags>.

23. 43 rappresentanti (ERN ITHACA) se non consideriamo quelli del Regno Unito ed extra europei.

24. 16 persone se non consideriamo i rappresentanti ePAG del Regno Unito ed extra europei.

25. Dati desunti dai siti delle ERN, tranne per ERN EURACAN, ERN ReCONNECT, ERNICA, ERN RARE-LIVER, MetabERN, ERN RITA, VASCERN ed ERN TRANSPLANT-CHILD per le quali i dati sono stati ripresi dalla pagina <https://www.eurordis.org/our-priorities/european-reference-networks/epag/> (consultata in data 1 maggio 2026)

26. 388, in crescita di 12 unità rispetto all'anno precedente, se non consideriamo gli ePAG del Regno Unito ed extra-europei.



APPROFONDIMENTO

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. I 21 indicatori coprono, con un diverso grado di dettaglio, tutte le diverse aree della Raccomandazione del Consiglio del 2009. Nonostante i limiti metodologici di alcuni degli indicatori proposti (di cui si è riferito fin dalla prima edizione di “MonitoRare” a cui si rimanda per una più completa disamina²⁷), il merito della Raccomandazione EUCERD è molto importante perché ha orientato alla raccolta di una base comune di informazioni di rilevante valore di cui non solo la Commissione Europea può disporre per verificare l’implementazione della “Raccomandazione del Consiglio Europeo dell’8 giugno 2009 su un’azione nel settore delle malattie rare” ma che anche i singoli Stati Membri possono avere a disposizione sia per verificare dove si posizionano nel confronto con gli altri Paesi sia per elaborare degli indicatori a livello nazionale, con i necessari adattamenti del caso, per monitorare e valutare l’attuazione dei propri Piani/Strategie. La figura fornisce l’aggiornamento a fine 2025 della fotografia della realtà italiana attraverso gli indicatori EUCERD.

Nel tempo si possono evidenziare gli effetti determinati dall’intervenuta approvazione:

- a) 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” che ha previsto 1) l’istituzione del Comitato Nazionale per le malattie rare (CoNaMR), con il coinvolgimento delle associazioni di settore maggiormente rappresentative delle persone con malattia rara a livello nazionale (il CoNaMR è stato successivamente istituito con Decreto del sottosegretario di stato alla salute del 16 settembre 2022 e si è insediato a gennaio 2023; dopo la sua scadenza, avvenuta a gennaio 2026, il CoNaMR è stato rinnovato e la riunione di insediamento del nuovo mandato triennale si è tenuta il 21 maggio 2026); 2) l’approvazione del Piano Nazionale Malattie Rare 2023 – 2026, 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; il PNMR dovrebbe avere cadenza triennale e il CoNaMR sta lavorando alla nuova edizione; 3) alcune misure specifiche di sostegno alla ricerca sulle malattie rare e allo sviluppo dei farmaci orfani e anche 4) un fondo di solidarietà per il sostegno del lavoro di cura e assistenza delle persone con malattie rare; anche se, purtroppo, questi ultimi due punti non sono stati ancora implementati per mancanza di decreti attuativi; - e b) del **Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza**, che ha previsto, per il periodo 2023-2026, specifiche misure di sostegno alla ricerca sulle malattie rare (50 milioni di euro) e sui tumori rari (50 milioni di euro) nonché importanti

27. Basti qui ricordare che alcune, importanti aree, come l’ambito dello screening neonatale (es. numero di patologie considerate e percentuale di popolazione coperta) o la presenza di meccanismi per l’assunzione off-label di farmaci, non sono comprese nell’elenco degli indicatori chiave di EUCERD.



A. LE MALATTIE RARE: UNA SFIDA DI SISTEMA

investimenti per i progetti sul cd. “dopo di noi” e per la vita indipendente delle persone con disabilità (500,5 milioni di euro) e c) il **fondo AIFA** per la ricerca indipendente, completamente dedicato alle Malattie Rare, per un totale di oltre 17,5 milioni di euro.

ID	Indicatore	ITALIA (2021)	ITALIA (2022)	ITALIA (2023)	ITALIA (2024)	ITALIA (2025)
1	Esistenza di regolamenti, leggi o equivalenti decisioni nazionali ufficiali, che supportano l'attuazione e lo sviluppo di un Piano Nazionale per le malattie rare	Gruppo di lavoro per nuovo PNMR (attività in corso) + Legge n. 175/2021 (art. 9 previsione PNMR triennale)	Gruppo di lavoro per nuovo PNMR (attività in corso) + Legge n. 175/2021 (art. 9 previsione PNMR triennale)	PNMR 2023-2026	PNMR 2023-2026	PNMR 2023-2026
2	Esistenza di un Comitato di esperti sulle malattie rare	Gruppo di lavoro per nuovo PNMR (attività in corso) + Legge n. 175/2021 (art. 8 istituzione Comitato Nazionale per le MR)	Comitato Nazionale per le malattie rare	Comitato Nazionale per le malattie rare (Decreto del 16 settembre 2022; insediamento a gennaio 2023)	Comitato Nazionale per le malattie rare (Decreto del 16 settembre 2022; insediamento a gennaio 2023)	Comitato Nazionale per le malattie rare (Decreto del 16 settembre 2022; insediamento a gennaio 2023 ²⁸)
3	Rappresentanza ufficiale e permanente dei pazienti nelle fasi di sviluppo, monitoraggio e valutazione del Piano	Rappresentante associazioni PcMR fra i componenti del Gruppo di lavoro per nuovo PNMR e del Comitato Nazionale per le MR (Legge 175/2021 art. 8 comma 2)	Rappresentanti associazioni PcMR fra i componenti del Comitato Nazionale per le malattie rare	Rappresentanti associazioni PcMR fra i componenti del Comitato Nazionale per le malattie rare	Rappresentanti associazioni PcMR fra i componenti del Comitato Nazionale per le malattie rare	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)	Sì, Legge n. 175/2021 (art. 2)	Sì, Legge n. 175/2021 (art. 2)	Sì, Legge n. 175/2021 (art. 2)	Sì, Legge n. 175/2021 (art. 2)

28. I componenti del Comitato durano in carica tre anni a decorrere dalla data di insediamento. Il rinnovo della composizione del Comitato è avvenuto nei primi mesi del 2026 e la riunione di insediamento si è tenuta il 21 maggio 2026.



ID	Indicatore	ITALIA (2021)	ITALIA (2022)	ITALIA (2023)	ITALIA (2024)	ITALIA (2025)
5	Presenza di una politica nazionale per la creazione di Centri di riferimento ²⁹ per le malattie rare	Sì, esistente, pienamente attuato	Sì, esistente, pienamente attuato	Sì, esistente, pienamente attuato (documento "Riordino della Rete Nazionale Malattie Rare") ³⁰	Sì, esistente, pienamente attuato (documento "Riordino della Rete Nazionale Malattie Rare")	Sì, esistente, pienamente attuato (documento "Riordino della Rete Nazionale Malattie Rare")
6	Numero di Centri di riferimento nazionali e regionali rispondenti alla politica nazionale	Tutti 3,7 centri per milione di abitanti	Tutti 4,0 centri per milione di abitanti	Tutti 4,4 centri per milione di abitanti	Tutti 4,4 centri per milione di abitanti	Tutti 4,7 centri per milione di abitanti
7	Partecipazione dei Centri di Competenza nazionali e/o regionali alle Reti Europee di riferimento (ERN)	Si (n=83)	Si (n=84)	Si (n=80)	Si (n=78)	Si (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	Sì, nazionale, regionale e partecipazione in ORPHANET	Sì, nazionale, regionale e partecipazione in ORPHANET	Sì, nazionale, regionale e partecipazione in ORPHANET	Sì, nazionale, regionale e partecipazione in ORPHANET
9	Esistenza di Help-line per le malattie rare	Sì, nazionali e regionali, sostenute da finanziamenti pubblici e/o privati (per pazienti e operatori sanitari)	Sì, nazionali e regionali, sostenute da finanziamenti pubblici e/o privati (per pazienti e operatori sanitari)	Sì, nazionali e regionali, sostenute da finanziamenti pubblici e/o privati (per pazienti e operatori sanitari)	Sì, nazionali e regionali, sostenute da finanziamenti pubblici e/o privati (per pazienti e operatori sanitari)	Sì, nazionali e regionali, sostenute da finanziamenti pubblici e/o privati (per pazienti e operatori sanitari)

29. Centri di expertise nella formulazione in lingua inglese.

30. In particolare, è stato aggiunto il livello dei centri di eccellenza, corrispondenti ai centri di riferimento che fanno parte delle reti ERN.



A. LE MALATTIE RARE: UNA SFIDA DI SISTEMA

ID	Indicatore	ITALIA (2021)	ITALIA (2022)	ITALIA (2023)	ITALIA (2024)	ITALIA (2025)
10	Presenza di una politica nazionale sullo sviluppo, adattamento e attuazione di linee guida di pratica clinica	No	No	No	No	No
11	Tipo di classificazione/codifica usato dal sistema sanitario	ICD9-CM - ICD10 + Orpha code (in alcune Regioni)	ICD9-CM - ICD10 + Orpha code (in alcune Regioni)	ICD9-CM - ICD10 + Orpha code (in alcune Regioni)	ICD9-CM - ICD10 + Orpha code (in alcune Regioni)	ICD9-CM - ICD10 + Orpha code (in alcune Regioni)
12	Esistenza di una policy nazionale sui registri e la raccolta di dati sulle malattie rare	Si (RNMR e Registri regionali MR)	Si (RNMR e Registri regionali MR)	Si (RNMR e Registri regionali MR)	Si (RNMR e Registri regionali MR)	Si (RNMR e Registri regionali MR)
13	Esistenza di programmi e/o progetti di ricerca per le malattie rare	PROGETTI per le MR all'interno del programma generale di ricerca + PNRR	PROGETTI per le MR all'interno del programma generale di ricerca + PNRR	PROGETTI per le MR all'interno del programma generale di ricerca + PNRR	PROGETTI per le MR all'interno del programma generale di ricerca + PNRR	PROGETTI per le MR all'interno del programma generale di ricerca + PNRR + AIFA
14	Partecipazione in iniziative di ricerca europee e internazionali	Si, varie	Si, varie	Si, varie	Si, varie	Si, varie
15	Numero di Prodotti Medicinali Orfani (OMP) con l'autorizzazione dell'UE al commercio disponibili nel Paese	122	135	146	140	n.d.
16	Esistenza di un sistema governativo per l'uso compassionevole dei medicinali	Si	Si	Si	Si	Si



ID	Indicatore	ITALIA (2021)	ITALIA (2022)	ITALIA (2023)	ITALIA (2024)	ITALIA (2025)
17	Esistenza di programmi di supporto all'integrazione dei malati rari nella loro vita quotidiana	Sì, le persone con MR possono accedere ai programmi generali per le persone con disabilità + L. 175/2021 (art. 6 Fondo di solidarietà MR	Sì, le persone con MR possono accedere ai programmi generali per le persone con disabilità + L. 175/2021 (art. 6 Fondo di solidarietà MR	Sì, le persone con MR possono accedere ai programmi generali per le persone con disabilità + L. 175/2021 (art. 6 Fondo di solidarietà MR	Sì, le persone con MR possono accedere ai programmi generali per le persone con disabilità + L. 175/2021 (art. 6 Fondo di solidarietà MR	Sì, le persone con MR possono accedere ai programmi generali per le persone con disabilità + L. 175/2021 (art. 6 Fondo di solidarietà MR) ³¹ + L. 106/2025 (permessi/ congedo lavorativo)
18	Esistenza di una policy/ decisione per assicurare la sostenibilità a lungo termine del Piano/Strategia	No, l'assistenza delle malattie rare è finanziata all'interno del FSN ripartito alle regioni	No, l'assistenza delle malattie rare è finanziata all'interno del FSN ripartito alle regioni	No, però parte risorse del FSN vincolate alla realizzazione di obiettivi specifici del Piano Sanitario Nazionale	No, l'assistenza delle malattie rare è finanziata all'interno del FSN ripartito alle regioni	No, l'assistenza delle malattie rare è finanziata all'interno del FSN ripartito alle regioni
19	Ammontare dei fondi pubblici allocati al Piano/Strategia	Nessun fondo erogato in maniera dedicata e strutturata	Nessun fondo erogato in maniera dedicata e strutturata	25 milioni di euro per ciascuno degli anni 2023 e 2024 ³²	Nessun fondo erogato in maniera dedicata e strutturata	Nessun fondo erogato in maniera dedicata e strutturata
20	Fondi pubblici specifici allocati per la ricerca sulle malattie rare	Sì, PNRR (50 MLN € per malattie rare + 50 MLN € per tumori rari) ³³	No	No	No	Sì, fondo AIFA per la ricerca indipendente sulle MR (17,8 ML €)
21	Fondi pubblici specificamente allocati per progetti/ azioni di ricerca sulle malattie rare per anno dall'inizio del piano	Informazione non disponibile	Informazione non disponibile	Informazione non disponibile	Informazione non disponibile	Informazione non disponibile

31. Ancora non operativo.

32. Ancora non assegnati ad oggi.

33. Anno di allocazione nel Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza.



Il quadro della situazione del nostro Paese in materia di malattie rare a fine 2025, definito attraverso gli indicatori EUCERD, conferma i punti di forza del contesto italiano nella comparazione a livello europeo come già documentato nelle precedenti edizioni di MonitoRare con particolare riferimento;

- all'istituzione del “Comitato Nazionale per le Malattie Rare” rappresentativo dei diversi portatori di interesse del settore, con il compito di sovrintendere allo sviluppo, all'implementazione e alla valutazione del Piano/della Strategia Nazionale per le malattie rare, già previsto dal PNMR 2013-2016³⁴, ma la cui mancanza fino al 2022 ha rappresentato storicamente uno dei profili di criticità del nostro Paese (ID 2-3)³⁵. Va, comunque osservato che, nelle more della previsione normativa, i rappresentanti delle persone con malattia rara erano già stati inclusi nel Gruppo di lavoro per l'elaborazione del nuovo PNMR (2019);
- al modello organizzativo delle reti regionali delle malattie rare, in accordo con la policy nazionale, e all'eccellenza di diversi centri di riferimento confermato anche dai dati sulla partecipazione agli European Reference Networks (ID 5-6-7), ulteriormente ribadita dai dati di partecipazione alla seconda call dell'autunno 2019 per l'allargamento delle ERN;
- all'esistenza di più help-line istituzionali di riferimento per le malattie rare (ID 8-9; da tenere presente che secondo i dati di Rare 2030 nel 2019 ben 13 Stati Membri dichiaravano ancora di non avere ancora un help-line di riferimento sulle malattie rare);
- al sistema di sorveglianza e monitoraggio implementato su base regionale/interregionale e nazionale (ID 11-12; sempre secondo i dati di Rare 2030 una policy a livello nazionale sui registri e la raccolta dei dati sulle malattie rare nel 2019 risultava presente in soli 6 Paesi: oltre all'Italia, Francia, Spagna, Belgio, Bulgaria e Regno Unito);
- al buon posizionamento del sistema italiano sul fronte della ricerca, pur in assenza di finanziamenti o di programmi di ricerca specificatamente dedicati alle malattie rare (ID 13-14), aspetto sul quale sia il Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza che la Legge n.175/2021 hanno introdotto ulteriori elementi di positiva novità;
- all'accessibilità del farmaco anche attraverso i diversi percorsi definiti nel tempo (ID 15-16).

La valutazione positiva della situazione del nostro Paese è stata ulteriormente rafforzata con l'approvazione del **“Piano nazionale malattie rare 2023 – 2026”** e del documento di riordino della rete nazionale malattie rare approvati nella seduta della Conferenza Permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province Autonome di Trento e di Bolzano del 24 maggio 2023. L'accordo in questione ha, inoltre, portato in dote un'ulteriore positiva novità per il settore delle malattie rare, ovvero la finalizzazione

34. Estratto dal PNMR 2013-2016: “Quale strumento di governo del sistema, appare necessaria l'istituzione di un Comitato Nazionale che veda la partecipazione di tutti i soggetti coinvolti (il Ministero della salute e gli altri Ministeri interessati, le Regioni, l'AIFA, l'ISS, Agenas e le Associazioni dei pazienti), con il compito di delineare le linee strategiche da attuare nei settori della diagnosi e dell'assistenza, della ricerca, della tutela e promozione sociale, della formazione, informazione e del sistema informativo, di indicare le priorità di impiego delle risorse dedicate alle MR e svolgere attività di monitoraggio”.

35. In quasi tutti i Paesi (16 su 18) che avevano attivo a maggio 2019 un Piano/una Strategia Nazionale per le Malattie Rare era stato previsto un Comitato di esperti sulle malattie rare.



di una parte delle risorse del Fondo Sanitario Nazionale vincolate alla realizzazione di obiettivi specifici del Piano Sanitario Nazionale: in questo modo sono stati stanziati 25 milioni di euro per ciascuno degli anni 2023 e 2024 per l'implementazione del PNMR 2023-2026.

Il nostro Paese si aggiunge così ai pochi Paesi a livello europeo³⁶ nei quali la sostenibilità degli interventi previsti dal Piano/dalla Strategia Nazionale per le malattie rare è garantita anche attraverso il finanziamento generale del sistema sanitario che, come abbiamo visto nel par. A1, include nelle risorse annualmente oggetto di riparto alle Regioni, anche una quota di riserva per il finanziamento degli interventi di prevenzione e cura della fibrosi cistica (4,39 milioni di euro) e per lo screening neonatale per la diagnosi precoce delle malattie metaboliche ereditarie (33,715 milioni di euro).

Al riguardo, è utile, infine, ricordare che con l'inserimento avvenuto nel 2017 nei LEA dello screening neonatale esteso per le malattie metaboliche ereditarie l'Italia da maggio 2019 è il primo Paese dell'UE per numero di patologie oggetto di screening neonatale obbligatorio (questo aspetto, però, come già segnalato sopra, non è ricompreso negli indicatori chiave per i Piani/le Strategie Nazionali per le Malattie Rare di cui alla Raccomandazione EUCERD del 6 giugno 2013).

36. Solo 4 dei 18 Paesi con un Piano/una Strategia attiva a maggio 2019 dichiarano di avere allocato risorse specificatamente dedicate all'implementazione del Piano/della Strategia Nazionale per le malattie rare: si tratta di Belgio, Francia, Romania e Repubblica Slovacca, peraltro con importi molto variabili fra di loro (Fonte: Rare 2030).



2.1.1 L'attività di EURORDIS nel 2025³⁷

Nel corso del 2025, EURORDIS – l'alleanza europea delle organizzazioni di persone con malattie rare – ha consolidato e ampliato il proprio ruolo di riferimento a livello europeo e globale. Le attività sviluppate hanno riguardato in modo integrato l'advocacy politica, il rafforzamento della comunità, la promozione della ricerca e dell'innovazione, il miglioramento dei sistemi sanitari e l'attenzione agli aspetti sociali della vita con una malattia rara.

Una nuova centralità politica per le malattie rare

Uno dei risultati più significativi del 2025 è stato il rafforzamento della visibilità politica delle malattie rare. EURORDIS ha contribuito in modo determinante a posizionare la definizione di un **Piano d'azione europeo sulle malattie rare** tra le priorità delle istituzioni dell'Unione Europea. Questo risultato è stato possibile grazie a un'intensa attività di advocacy, allo sviluppo di partenariati strategici e alla mobilitazione coordinata della comunità delle persone con malattia rara.

Un momento cruciale di questa attenzione è stato l'evento, organizzato al Parlamento europeo in occasione della Giornata delle malattie rare, dal titolo **"L'impatto delle malattie rare: più di quanto si possa immaginare"**, che ha riunito decisori politici, esperti e rappresentanti dei pazienti, mettendo in luce l'impatto delle malattie rare su circa 30 milioni di persone in Europa.

Parallelamente, EURORDIS ha contribuito alla consultazione del Parlamento europeo sul tema delle malattie rare, sostenendo lo slancio politico trasversale per una strategia coordinata a livello europeo e instaurando un dialogo tempestivo con i responsabili politici che influenzeranno la prossima azione legislativa del Parlamento europeo.

A livello globale, EURORDIS ha proseguito la propria attività di advocacy a livello globale in qualità di membro chiave di [Rare Diseases International](#), capitalizzando importanti traguardi raggiunti, come la risoluzione delle Nazioni Unite del 2021 sulle malattie rare. Ha inoltre sostenuto gli sforzi globali per l'equità e ha contribuito all'adozione della [risoluzione dell'Assemblea mondiale della sanità del 2025 che riconosce le malattie rare come priorità sanitaria globale](#).

Partnership e rafforzamento dell'ecosistema

Nel 2025 EURORDIS ha svolto un ruolo di primo piano nella costruzione di alleanze istituzionali e collaborative. Tra queste, spicca il contributo alla creazione e al sostegno dell'**Intergruppo del Parlamento europeo su tumori e malattie rare**. EURORDIS ha gestito la segreteria dell'Intergruppo congiuntamente con l'Organizzazione europea contro il tumore e SIOPEurope, ha contribuito a definirne gli obiettivi e il programma di lavoro, ha co-organizzato audizioni politiche e ha promosso un dialogo incentrato sul paziente tra i deputati al Parlamento europeo e la comunità delle malattie rare.

37. Un particolare ringraziamento a Simona Bellagambi, Vicepresidente EURORDIS e rappresentante UNIAMO per le relazioni internazionali per la preziosa collaborazione fornita alla stesura di questo paragrafo.



Questo coinvolgimento ha rafforzato la visibilità delle malattie rare nell'ambito della più ampia agenda politica dell'UE in materia di salute e cancro.

A livello dei singoli Paesi, EURORDIS ha rafforzato la collaborazione con le alleanze nazionali, garantendo l'allineamento tra le attività di advocacy nell'UE e negli Stati membri. Tra i principali risultati conseguiti dal Consiglio delle alleanze nazionali (CNA) nel 2025 figurano il rafforzamento del coordinamento tra 36 Paesi, l'allineamento delle attività di advocacy e l'amplificazione della voce delle persone con malattia rara, l'adozione di obiettivi condivisi con EURORDIS, il coordinamento della campagna per la Giornata delle malattie rare e il rafforzamento del ruolo delle alleanze nazionali nello sviluppo e nell'attuazione dei piani per le malattie rare attraverso lo scambio tra pari e lo sviluppo delle capacità.

Una comunità sempre più ampia e coinvolta

La comunità di EURORDIS ha continuato a crescere, raggiungendo oltre 1.120 organizzazioni aderenti nel 2025. Il coinvolgimento dei membri è stato sostenuto attraverso strumenti diversificati: newsletter multilingue, webinar, indagini del **Rare Barometer**, campagne mirate e momenti di incontro come l'EURORDIS Membership Meeting tenutosi a Riga.

Un ruolo centrale è stato svolto dall'**EURORDIS Open Academy**, che ha continuato a rafforzare la difesa dei diritti dei pazienti offrendo una formazione completa attraverso scuole, e-learning e masterclass, raggiungendo 5.878 utenti in 177 Paesi a fine 2025 ed espandendo l'accesso multilingue per migliorare l'inclusività. I corsi di e-learning sono ora disponibili in spagnolo (19 corsi), francese (10), italiano (10), tedesco (10), polacco (10) e turco (5), consentendo ai sostenitori dei pazienti di diverse provenienze linguistiche di accedere a una formazione di alta qualità nelle loro lingue madri. EURORDIS ha inoltre avviato i suoi primi programmi nell'ambito della cornice di **ERDERA**, introducendo livelli di formazione strutturati (dal principiante all'avanzato), lanciando nuove attività formative in presenza e a distanza e un programma di mentoring, mantenendo al contempo un elevato livello di soddisfazione dei partecipanti e un coinvolgimento continuo attraverso masterclass e newsletter.

Nel 2025, EURORDIS ha continuato a coordinare la Rete europea delle federazioni europee di specifica malattia rara e il Consiglio delle federazioni europee, concentrandosi su questioni strategiche chiave. Ciò ha incluso il rafforzamento dell'accesso ai dati specifici sulle malattie rare attraverso le indagini del **Barometro delle malattie rare - Rare Barometer**, supportando così l'attività di advocacy basata su dati concreti in tutta Europa.

Inoltre, la **Rete degli Advocates dei Tumori Rari (RCAN)**, coordinata da EURORDIS, ha riunito 32 organizzazioni di pazienti affetti da tumori rari. Un importante traguardo è stato raggiunto nel maggio 2025 con la pubblicazione del documento di posizione della RCAN sui Piani Nazionali di Controllo del Cancro (NCCP), che invita le autorità sanitarie nazionali a includere sezioni dedicate e distinte sui tumori infantili e sui tumori rari dell'adulto nei rispettivi Piani Nazionali di Controllo del Cancro.



Promuovere le aree prioritarie lungo tutto il percorso del paziente e l'accesso alle cure

EURORDIS ha intensificato le iniziative per ridurre i ritardi diagnostici, promuovendo l'armonizzazione dello screening neonatale in Europa. Ha attivamente sostenuto l'istituzione di un quadro normativo a livello UE per lo screening neonatale, guidando al contempo un gruppo di lavoro di 35 membri provenienti da 18 Paesi. Parallelamente, ha svolto un ruolo chiave in iniziative di ricerca come [Screen4Care](#), contribuendo all'integrazione di strumenti digitali e screening genetico in percorsi diagnostici più efficaci e tempestivi.

Sul fronte dell'assistenza, l'organizzazione ha continuato a sostenere lo sviluppo e la sostenibilità delle **Reti di riferimento europee**, promuovendo la partecipazione attiva dei pazienti e favorendo l'integrazione di queste reti nei sistemi sanitari nazionali. Tra i principali risultati conseguiti figurano la promozione della collaborazione dei pazienti all'interno delle ERN (con il coinvolgimento di oltre 400 rappresentanti dei pazienti), il contributo all'azione congiunta JARDIN sull'integrazione sanitaria e la promozione del dialogo in materia di assistenza transfrontaliera e della visibilità delle politiche. EURORDIS ha inoltre ampliato il suo Centro di Partenariato con i pazienti, includendo oltre 120 risorse a supporto del coinvolgimento dei pazienti nell'assistenza sanitaria.

Ricerca, innovazione e coinvolgimento dei pazienti

Nel 2025, EURORDIS ha svolto un ruolo centrale nel definire le politiche europee in materia di ricerca e nel promuovere l'innovazione, contribuendo alla **Strategia dell'UE per le scienze della vita e al Biotech Act**, sostenendo il coinvolgimento dei pazienti nei progetti di ricerca e nelle principali partnership, come ERDERA e REMEDI4ALL, e partecipando a iniziative come il **Rare Disease Moonshot**. L'attività di advocacy si è concentrata sulla riduzione della frammentazione, sul rafforzamento della ricerca traslazionale e sulla garanzia del coinvolgimento dei pazienti in tutto il ciclo di vita della ricerca.

Particolare attenzione è stata riservata anche alla dimensione sociale della malattia rara. L'indagine Rare Barometer del 2025 sulla vita quotidiana, basata sulle risposte di oltre 10.000 persone, ha evidenziato come la maggior parte delle persone con malattia rara viva una condizione di disabilità, spesso poco riconosciuta e insufficientemente supportata, con conseguenze rilevanti sulla partecipazione sociale e sulla vita indipendente. Lo studio ha dimostrato che la vita con una malattia rara è profondamente segnata dalla disabilità, che colpisce otto persone su dieci, eppure queste disabilità sono spesso invisibili, poco riconosciute e non sufficientemente supportate dai sistemi sociali.



Dati, digitale e innovazione etica

EURORDIS ha rafforzato il proprio ruolo nel campo della **salute digitale**, contribuendo allo sviluppo dello Spazio europeo dei dati sanitari (EHDS) e monitorando le evoluzioni dell'intelligenza artificiale applicata alla salute. Attraverso il proprio gruppo consultivo su dati e digitale, l'organizzazione ha fornito orientamenti tecnici ed etici a diversi progetti europei, promuovendo un uso dei dati centrato sui bisogni dei pazienti. Ha contribuito alla definizione del Regolamento europeo sullo spazio dei dati sanitari e ha monitorato gli sviluppi nell'intelligenza artificiale e nella modellazione umana virtuale. Il suo Gruppo consultivo digitale e sui dati (DAG) ha fornito un contributo tecnico ed etico a progetti europei come FACILITATE, JARDIN e Screen4Care, garantendo che le prospettive dei pazienti affetti da malattie rare guidino l'innovazione digitale.

Accesso alle terapie e ruolo dei pazienti

Un altro ambito chiave di intervento ha riguardato l'accesso ai medicinali. EURORDIS ha contribuito a garantire un accordo politico definitivo nel dicembre 2025 che **preserva i diritti di voto dei rappresentanti dei pazienti nel Comitato per i medicinali per uso umano (CHMP)** dell'Agenzia europea per i medicinali (EMA) e il loro coinvolgimento significativo nel **Comitato di valutazione del rischio di farmacovigilanza (PRAC)**, tutelando direttamente l'influenza dei pazienti sulle valutazioni del rapporto rischio-beneficio delle nuove terapie. Grazie alla sua leadership congiunta (insieme al Forum europeo dei pazienti) della campagna #KeepPatientsVoting, che ha ottenuto il sostegno di oltre 70 organizzazioni, e attraverso un lavoro mirato con i deputati al Parlamento europeo e le autorità nazionali, EURORDIS ha garantito che le **esigenze relative alle malattie rare, le disposizioni in materia di accesso e il coinvolgimento significativo dei pazienti fossero recepiti nel testo concordato**, che definirà le modalità di valutazione e disponibilità dei futuri farmaci, comprese le terapie per le malattie rare e avanzate.

Parallelamente, EURORDIS ha contribuito al dibattito sull'**Atto europeo sui medicinali critici (Critical Medicines Act)**, evidenziando le problematiche relative all'approvvigionamento di medicinali per le malattie rare, mentre il Consiglio adottava la propria posizione con misure concrete sulla condivisione delle informazioni, gli acquisti congiunti e la resilienza dell'approvvigionamento di medicinali critici. Nel 2025 EURORDIS ha inserito e affiancato pazienti esperti in 10 delle prime 13 procedure congiunte di valutazione clinica e consultazione scientifica dell'UE, previste dal nuovo Regolamento sulla Valutazione delle Tecnologie Sanitarie (HTA), garantendo che i bisogni insoddisfatti, i farmaci di confronto e gli esiti relativi ai medicinali per il cancro e le malattie rare rispecchiassero la reale esperienza dei pazienti.

Sensibilizzazione e comunicazione

Infine, EURORDIS ha continuato a investire nella sensibilizzazione e nella comunicazione. La campagna per la Giornata delle malattie rare ha raggiunto un pubblico globale di **60 milioni di persone** e ha generato oltre 40.000 menzioni online, considerando tutti i Paesi che hanno partecipato, dimostrando la forza della comunità e la crescente visibilità delle malattie rare in tutto il mondo.

Nel 2025, EURORDIS ha rafforzato la sua strategia di comunicazione basandosi su quattro pilastri: coerenza, credibilità, connettività e comunità. Tra i risultati principali si annoverano sei episodi principali del **podcast “Rare on Air” con i pazienti**, 10 episodi bonus di “Rare on Air Stories” per la Giornata delle Malattie Rare e due episodi di “ERNS on Air”, per un totale di oltre 1.500 ascolti e 200 nuovi follower. La serie **“10 Minutes With” su LinkedIn** ha prodotto quattro dirette streaming su temi politici come l'accessibilità e la promozione a livello nazionale, totalizzando 1.425 visualizzazioni. EURORDIS è stata citata dai principali media europei, tra cui Euronews, POLITICO Europe, Euractiv e The Parliament Magazine.



2.2 La rete nazionale italiana per le malattie rare

L'Italia è stata subito protagonista del percorso dell'Unione Europea sul tema delle malattie rare e già nel Piano Sanitario Nazionale (PSN) 1998-2000 - strumento dove sono esplicitati i principi, le priorità e gli obiettivi da raggiungere per la tutela della salute - ha identificato nelle malattie rare un'area di priorità in sanità pubblica. Da questo momento in poi, tutti i PSN successivi hanno confermato l'interesse per le malattie rare e la necessità di intraprendere azioni integrate in questo settore.

Il provvedimento che per la prima volta ha individuato specifiche misure a favore delle persone con malattia rara in Italia è stato il Decreto Ministeriale n. 279 del 18 maggio 2001, **“Regolamento di istituzione della Rete Nazionale delle Malattie Rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie”**.

I principali meriti di questa norma, che ha istituito la rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare in Italia, sono quelli di aver definito una lista ufficiale di malattie rare, di aver legato la possibilità di godere di particolari benefici da parte delle persone con malattia rara alla formulazione di una diagnosi da parte dei presidi accreditati individuati dalle regioni (ora centri di riferimento), di obbligare le Regioni/PPAA ad individuare questi centri in modo formale e di istituire un sistema di monitoraggio. In particolare, il meccanismo principale è stato proprio il legame tra la possibilità di godere di una particolare esenzione dalla compartecipazione al costo delle prestazioni e l'aver una diagnosi formulata da un centro formalmente riconosciuto come competente nel prendere in carico le persone con una certa patologia.

Il DM 279/2001 ha previsto la realizzazione di una rete diagnostica, clinico assistenziale ed epidemiologica, costituita da presidi accreditati appositamente individuati dalle Regioni, stabilito il diritto all'esenzione per le malattie rare incluse nell'elenco allegato al decreto ed istituito il Registro nazionale delle malattie rare (RNMR) presso l'Istituto Superiore di Sanità, al quale i registri regionali/interregionali delle malattie rare (RRMR) sono tenuti ad inviare periodicamente dei dati.

Nel quadro legislativo, anche in seguito alla riforma del titolo V della Costituzione, si sono succeduti negli anni diversi accordi in sede di Conferenza Stato - Regioni/PPAA e altre leggi che hanno contribuito a consolidare l'architettura della rete nazionale e regionale per le malattie rare.

Il **PNMR 2013-2016**, adottato con l'approvazione in sede di Conferenza Stato-Regioni del 16 ottobre 2014, ha costituito un altro tassello fondamentale nella costruzione di una strategia unica, integrata e globale di approccio alle malattie rare, ma deve essere considerato solo un punto di partenza in un processo di azioni urgenti e necessarie per rispondere ai diversi bisogni assistenziali ma anche socio-sanitari e sociali delle persone con malattia rara.



Il triennio 2014-2016 è stato un periodo molto intenso per le malattie rare sul versante dell'attività parlamentare, oltre che per quanto attiene al dibattito sullo screening neonatale esteso per le malattie metaboliche ereditarie, anche per la realizzazione dell'indagine conoscitiva sulle malattie rare (deliberata in data 18 marzo 2015) sulla quale per diversi mesi sono stati impegnati i componenti della Commissione XII Affari Sociali della Camera dei Deputati. Il documento conclusivo, frutto anche delle numerose audizioni che hanno coinvolto tutti gli stakeholder di settore, è stato approvato nella seduta della commissione del 28 luglio 2015 e ha identificato alcune possibili linee di intervento per il futuro che avrebbero dovuto trovare la loro appropriata collocazione nell'aggiornamento del Piano Nazionale Malattie Rare arrivato, però, solo nel 2023. Dal punto di vista operativo, fra gli altri aspetti, le conclusioni dell'indagine conoscitiva auspicavano alcuni risultati nel frattempo successivamente raggiunti come la revisione dei LEA, l'aggiornamento dell'elenco delle malattie rare e del nomenclatore delle protesi e degli ausili e l'introduzione dello screening neonatale esteso per le malattie metaboliche ereditarie. Le conclusioni dell'indagine conoscitiva ribadivano anche l'opportunità di coinvolgimento del cd. "paziente esperto", la semplificazione dei percorsi di accesso alle cure (ai farmaci in particolare), la selezione dei centri di riferimento per le malattie rare e la loro partecipazione alle reti europee di riferimento sulla base di criteri oggettivi e trasparenti, la creazione di reti di consulenza a distanza, l'interoperabilità tra sistemi e flussi informativi e, infine, la semplificazione normativa per favorire la cura delle persone con malattia rara.

Alcuni dei provvedimenti approvati successivamente sono andati proprio nella direzione auspicata dalle conclusioni dell'indagine conoscitiva come testimonia l'intervenuta approvazione del 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"* pubblicato nella Gazzetta Ufficiale del 18 marzo 2017, che, fra le altre cose, innova i nomenclatori dell'assistenza protesica (art. 17), dispone l'inserimento nei LEA dello screening neonatale esteso per le malattie metaboliche ereditarie (art. 38 comma 2) e prevede l'aggiornamento dell'elenco delle malattie rare (art. 52 e allegato 7). Le norme finali e transitorie prevedevano che le disposizioni di cui all'art. 52 e all'Allegato 7 entrassero in vigore dal 180° giorno dalla data di entrata in vigore del DPCM (ovvero dal giorno successivo alla sua pubblicazione nella Gazzetta Ufficiale): entro tale data (metà settembre 2017) le Regioni e le PPAA sono state chiamate ad adeguare i registri regionali delle malattie rare e le reti regionali per le malattie rare con l'individuazione dei relativi presidi di riferimento per le nuove patologie rare oggetto di esenzione.

In particolare, il DPCM relativo ai nuovi LEA ha disposto l'introduzione di 110 nuove entità nell'elenco, tra singole malattie rare e gruppi, i cui maggiori oneri sono stati stimati in 12,3 milioni di euro e la contemporanea eliminazione di alcune patologie dall'elenco (n=6³⁸) in quanto non ne rispettano i criteri di definizione, in primis quello

38. 4 di queste (malattia celiaca, sindrome di Down, sindrome di Klinefelter, connettiviti indifferenziate) sono state spostate nell'elenco delle patologie croniche. Viceversa, 2 patologie già esenti come malattie croniche – sclerosi sistemica progressiva e miastenia grave – sono state incluse nell'elenco delle malattie rare.



epidemiologico della rarità³⁹. Dall'elenco continuano ad essere esclusi buona parte dei tumori rari. I principi guida che hanno orientato il lavoro di revisione delle patologie inserite nella proposta di decreto, svolto in collaborazione tra il Ministero della Salute, che si è avvalso del supporto dell'ISS e del Tavolo tecnico interregionale malattie rare, sono stati:

- la rarità;
- l'appropriatezza;
- la correttezza e chiarezza nella definizione delle malattie;
- la dinamicità dell'elenco;
- l'equità.

La struttura dell'elenco di cui all'Allegato 7 del citato DPCM sui nuovi LEA è di particolare interesse: l'aggiornamento ha, infatti, comportato anche una revisione sistematica dell'elenco, che risponde meglio ai più recenti criteri scientifici. La proposta di aggiornamento è stata elaborata in collaborazione con il Tavolo Interregionale delle Malattie Rare. L'elenco è stato quindi completamente riorganizzato: in particolare, prevede che i gruppi di malattie rare siano "aperti" in modo da consentire che tutte le malattie rare riconducibili a un gruppo, anche se non puntualmente elencate, abbiano diritto all'esenzione. Per aiutare la comprensione e solo a titolo di esempio, sono elencate alcune delle malattie afferenti ai gruppi. Inoltre, di alcune malattie sono indicati anche i sinonimi. Sono, infine, stati mantenuti i codici di esenzione già adottati, al fine di evitare disagi ai pazienti e per rendere meno difficoltose le procedure amministrative.

Il nuovo elenco delle malattie rare esentate dalla partecipazione al costo è quindi organizzato ad albero su 3 livelli:

- i macro-gruppi di malattie altrimenti detti anche capitoli (es. malattie infettive e parassitarie, tumori, malattie delle ghiandole endocrine, ...) per un totale di 16 raggruppamenti distinti per apparato;
- i sotto-gruppi (es. per le malattie del metabolismo: difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi; difetti congeniti del metabolismo del ciclo dell'urea e iperammoniemie ereditarie; difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati escluso diabete mellito, etc.);
- alcuni esempi di malattie afferenti ai gruppi.

I sottogruppi sono quindi riportati non in termini esaustivi ma esemplificativi. Essi sono comunque potenzialmente collegabili alla classificazione Orphanet. L'esplosione delle entità comprese nei sotto-gruppi porterà all'inclusione di un numero di malattie rare tale da avvicinare sempre più l'elenco delle patologie presenti nell'elenco delle entità della classificazione Orphanet, pur rimanendo distinta la finalità dei due elenchi, l'uno collegato a diritti esigibili, l'altro a scopi nosologici. Da osservare, infine, come per alcune malattie (tumore di Wilms, retinoblastoma, pubertà precoce idiopatica), sono stati introdotti limiti temporali all'esenzione che verrà eventualmente rinnovata alla

39. Gli altri sono i criteri individuati dal Decreto Legislativo n. 124/1998 in materia di esenzione che comprendono la gravità clinica, il grado di invalidità e l'onerosità della quota di partecipazione derivante dal costo dell'intervento assistenziale.



scadenza, in relazione al decorso clinico del singolo paziente come per la sarcoidosi (con esenzione da confermare dopo i primi 12 mesi, solo per le forme persistenti).

In attuazione del DPCM sui nuovi LEA il Ministero della salute ha proceduto ad implementare on line la **banca dati delle malattie rare esenti**⁴⁰). In questa banca dati è possibile ricercare le malattie rare che consentono l'esenzione dal ticket, per tutte le prestazioni specialistiche ambulatoriali necessarie ed appropriate, selezionando la malattia o il codice di esenzione. È possibile effettuare la ricerca anche per gruppo di malattia o consultare i capitoli. La ricerca restituisce il capitolo di afferenza, il nuovo ed eventualmente il vecchio codice di esenzione (per malattia singola o di gruppo), il nome della malattia singola o di gruppo, eventuali esempi di malattia appartenente al gruppo e sinonimi.

Si ricorda poi l'accordo raggiunto in sede di Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato le regioni e le province autonome di Trento e Bolzano in data 21 settembre 2017 per la realizzazione della Rete Nazionale dei Tumori Rari (*"Intesa, ai sensi dell'articolo 8, comma 6, della legge 5 giugno 2003, n. 131, tra il Governo, le regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano per la realizzazione della Rete Nazionale dei Tumori Rari (RNTR). (Rep. atti n. 158/CSR)"*).

I primi due articoli della 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"** (cd. "Legge Lorenzin"), invece, hanno previsto la delega al Governo ad adottare, entro dodici mesi dalla data di entrata in vigore del provvedimento, uno o più decreti legislativi per il riassetto e la riforma delle disposizioni vigenti in materia di sperimentazione clinica dei medicinali per uso umano, nel rispetto della normativa dell'Unione europea - tra cui la disciplina in materia posta dal Regolamento (UE) n. 536/2014 - e hanno previsto l'introduzione del **Centro di coordinamento nazionale dei comitati etici territoriali per le sperimentazioni cliniche** sui medicinali per uso umano e sui dispositivi medici.

La legge contiene due passaggi molto importanti sul coinvolgimento delle associazioni delle persone con malattia rara: all'articolo 1 per la *"definizione delle procedure di valutazione e di autorizzazione di una sperimentazione clinica"* e all'articolo 2 rispetto alla composizione del sopradetto Centro di coordinamento nazionale, istituito presso l'Agenzia Italiana del Farmaco (AIFA), per il quale si prevede che dei componenti siano *"... almeno due indicati dalle associazioni dei pazienti più rappresentative a livello nazionale"*. Il 19 aprile 2018 con il Decreto del Ministro della Salute l'allora Presidente di UNIAMO F.I.M.R. è stata nominata tra i 15 componenti del Centro di coordinamento nazionale, che ha iniziato ad operare il 24 luglio 2018. Alla scadenza del mandato triennale, maggio 2024, il Centro di coordinamento nazionale dei comitati etici territoriali è stato rinnovato sempre garantendo la presenza di un rappresentante di UNIAMO.

40. <http://www.salute.gov.it/BancheDati/anagrafi/MRR>



I provvedimenti attuativi previsti dalla Legge n. 3/2018 sono stati definiti con il 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.”*

Nel corso degli anni l'emanazione dei decreti attuativi è andata molto a rilento e le altre disposizioni della Legge n.3/2018 sono rimaste per lungo tempo inattuate. Due Comitati Etici a valenza nazionale (CEN) - il Comitato Etico Nazionale per le sperimentazioni cliniche relative alle terapie avanzate (“ATMP”) e il Comitato Etico Nazionale per le sperimentazioni cliniche in ambito pediatrico - sono stati istituiti presso l'Agenzia Italiana del Farmaco il 1° febbraio 2022 con decreto del Ministro della Salute. I componenti dei due CEN, di cui fanno parte anche dei rappresentanti delle associazioni dei pazienti e dei cittadini (Associazione Famiglie SMA, Cittadinanza Attiva e Fondazione the Bridge), erano stati nominati con decreti ministeriali del 2 marzo 2022. Con il completamento della registrazione dei due CEN nei sistemi informatici del Portale europeo (Clinical Trials Information System - CTIS), i Comitati sono pienamente operativi per la valutazione dei protocolli di studio rientranti nelle rispettive competenze. Ad inizio 2025 la composizione dei CEN è stata rinnovata, confermando i rappresentanti dei pazienti in Associazione Famiglie SMA per il CEN pediatrico; sostituendo la rappresentante di Cittadinanzattiva con quella di Fondazione The Bridge per gli ATMP. Si attende ora il decreto per gli IRCCS.

Il terzo Comitato Etico previsto dalla Legge, il “Comitato etico nazionale per le sperimentazioni degli enti pubblici di ricerca (EPR) e altri enti pubblici a carattere nazionale” è stato istituito presso l'ISS con decreto del Ministro della Salute sempre in data 1 febbraio 2022 e relativi componenti sono stati nominati con decreto del Ministro della Salute del 2 marzo 2022 con il quale sono attribuite al Comitato *“le competenze di cui all'articolo 2, comma 10, della legge 11 gennaio 2018 n. 3, ivi compresa la valutazione sia degli aspetti relativi al Regolamento UE n. 536/2014, sia ogni altra competenza sin qui svolta dai comitati etici già esistenti”*.

Ad inizio 2023 sono stati emanati 4 ulteriori decreti, previsti, rispettivamente, dai commi 5, 7, 11 e 15, dell'articolo 2, della Legge n. 3/2018 che consentiranno di sbloccare la situazione ibrida che hanno vissuto le sperimentazioni cliniche in Italia negli ultimi 5 anni favorendo la definitiva stabilizzazione del quadro regolatorio delle sperimentazioni cliniche, allineandosi al Regolamento (UE) n. 2014/536 del Parlamento europeo e del Consiglio sulle sperimentazioni cliniche di medicinali per uso umano entrato in vigore il 31 gennaio 2022.

Dal 1° febbraio 2022 tutte le domande iniziali di sperimentazione clinica nell'Unione europea devono, infatti, essere presentate tramite il nuovo sistema informativo delle sperimentazioni cliniche, il Clinical Trials Information System. Dopo un periodo di transizione della durata di un anno, a partire dal 31 gennaio 2023 il CTIS è diventato, come dichiarato dall'EMA, *“il punto di accesso unico per gli sponsor e le autorità di regolamentazione delle sperimentazioni cliniche per la presentazione e la valutazione dei dati delle sperimentazioni cliniche”*. Entro il 2025 vi sarà il passaggio definitivo alle disposizioni del Regolamento per tutte le sperimentazioni in corso.



I quattro decreti ministeriali pubblicati il 7 febbraio 2023 in G.U. sono:

- il Decreto 26 gennaio 2023 recante *“Individuazione di quaranta comitati etici territoriali”*, in vigore dal 7 giugno 2023. I Comitati Etici Territoriali⁴¹ (CET) avranno competenza nelle sperimentazioni sui medicinali (in collaborazione con AIFA), le indagini cliniche di dispositivi medici e gli studi osservazionali farmacologici, negli ambiti non coperti dai CEN;
- il Decreto 27 gennaio 2023 recante *“Regolamentazione della fase transitoria ai sensi dell'articolo 2, comma 15, della legge 11 gennaio 2018, numero 3, in relazione alle attività di valutazione e alle modalità di interazione tra il Centro di coordinamento, i comitati etici territoriali, i comitati etici a valenza nazionale e l'Agenzia italiana del farmaco”*, in vigore dal 22 febbraio 2023;
- il Decreto del 30 gennaio 2023 recante *“Determinazione della tariffa unica per le sperimentazioni cliniche, del gettone di presenza e del rimborso spese per la partecipazione alle riunioni del Centro di coordinamento nazionale dei comitati etici territoriali per le sperimentazioni cliniche sui medicinali per uso umano e sui dispositivi medici, dei comitati etici territoriali e dei comitati etici a valenza nazionale”*, in vigore dal 22 febbraio 2023;
- il Decreto del 30 gennaio 2023 recante *“Definizione dei criteri per la composizione e il funzionamento dei comitati etici territoriali”*, in vigore dall'8 febbraio 2023.

Nelle commissioni parlamentare si è discusso a lungo, nel corso degli anni, di una legge sulle malattie rare: il testo unico sulle malattie rare (che ha unificato diverse proposte precedentemente avanzate) è stato approvato dalla Camera dei Deputati all'unanimità il 26 maggio 2021 *“Norme per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani e della cura delle malattie rare. C. 164 Paolo Russo, C. 1317 Bologna, C. 1666 De Filippo, C. 1907 Bellucci e C. 2272 Panizzut.”* ed è divenuto legge con l'approvazione del Senato della Repubblica in data 10 novembre 2021. La legge n. 175/2021 *“Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani”* è finalizzata (art. 1) alla tutela del diritto alla salute delle persone con malattie rare mediante misure dirette a garantire:

- l'uniformità della erogazione sul territorio nazionale delle prestazioni e dei medicinali, inclusi quelli orfani;
- il coordinamento, l'aggiornamento periodico dei livelli di assistenza e dell'elenco delle malattie rare;
- il coordinamento, il riordino ed il potenziamento della rete nazionale per le malattie rare istituita con il regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279 comprensiva dei centri che fanno parte delle Reti di riferimento europee, per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare;
- il sostegno alla ricerca.

41. All'interno dei CET sono presenti anche rappresentanti delle associazioni di pazienti, in particolare, Marco Sessa in Lombardia, Giulia Volpato in Veneto, Claudio Ales in Sicilia, Simona Barbaglia in Lombardia, Elisabetta Iannelli in Lazio.



Fra gli aspetti più qualificanti del provvedimento, sui quali si ritornerà in maniera più approfondita nei diversi capitoli del rapporto che affrontano i relativi temi, si ricordano:

- la centralità per l'esigibilità dei LEA dello strumento del Piano diagnostico terapeutico assistenziale personalizzato definito dai centri di riferimento e condiviso con i servizi della rete nazionale malattie rare e tramite consenso informato, con il paziente o chi esercita la responsabilità genitoriale e con i familiari (art. 4);
- le disposizioni per assicurare l'assistenza farmaceutica e l'immediata disponibilità dei farmaci orfani anche nelle more dei periodici aggiornamenti per il loro inserimento nei prontuari terapeutici ospedalieri o in altri elenchi analoghi predisposti dalle competenti autorità regionali o locali⁴² (art. 5);
- l'istituzione, nello stato di previsione del Ministero del lavoro e delle politiche sociali, di un Fondo di solidarietà per le persone con malattie rare, con una dotazione iniziale pari ad un milione di euro annui a decorrere dall'anno 2022, destinato al finanziamento delle misure per il sostegno del lavoro di cura ed assistenza delle persone con tale patologia, con una percentuale di invalidità pari al 100 per cento, con connotazione di gravità e che necessitano di assistenza continua (art. 6);
- l'istituzione presso il Ministero della salute del Comitato nazionale per le malattie rare, la cui composizione assicura la rappresentanza di tutti i soggetti portatori di interessi del settore (tra i quali rappresentanti dei Ministeri della salute, dell'Università e della ricerca, del lavoro e delle politiche sociali, della Conferenza delle Regioni, dell'AIFA, dell'ISS, dell'Agenas, dell'INPS e delle associazioni dei pazienti affetti da una malattia rara più rappresentative a livello nazionale), svolge funzioni di indirizzo e coordinamento definendo le linee strategiche delle politiche nazionali e regionali in materia di malattie rare (art. 8);
- la previsione di approvazione ogni tre anni di un Piano Nazionale per le Malattie Rare (art. 9 comma 1);
- il riordino della Rete nazionale per le malattie rare, articolata nelle reti regionali e interregionali, con l'individuazione dei compiti e delle funzioni dei centri di coordinamento, dei centri di riferimento e dei centri di eccellenza che partecipano allo sviluppo delle Reti di riferimento europee (art. 9 comma 3);
- il sostegno alla ricerca attraverso:
 - la disposizione che prevede che, a decorrere dal 2022 il fondo nazionale per l'impiego, a carico del SSN, di farmaci orfani per malattie rare e di farmaci che rappresentano una speranza di cura, in attesa della commercializzazione, per particolari e gravi patologie, di cui all'articolo 48, comma 19, lettera a) del Decreto Legge n. 269/2003 (Disposizioni urgenti per favorire lo sviluppo e per la correzione dell'andamento dei conti pubblici), convertito, con modificazioni, dalla Legge n. 326/2003, venga integrato da parte delle aziende farmaceutiche con un ulteriore versamento pari al 2 per cento delle spese autocertificate entro

42. Al riguardo si veda l'approfondimento contenuto in "MonitoRare 2020 – Il sesto rapporto sulla condizione della persona con malattia rara in Italia" (pag. 324 e seguenti) che, sulla base delle analisi condotte sui prodotti inseriti da AIFA nell'elenco dei medicinali orfani di classe A e H nel corso del 2018, aveva evidenziato il persistere di una forte disomogeneità territoriale nell'accesso alle cure con tempi di individuazione dei centri autorizzati alla prescrizione molto variabili (min 1 mese; max 10 mesi) e un tempo medio di individuazione dei centri autorizzati alla prescrizione da parte delle Regioni/PPAA di circa 4 mesi.



il 30 aprile di ogni anno sull'ammontare complessivo della spesa sostenuta nell'anno precedente per le attività di promozione rivolte al personale sanitario (art. 11). Ricordiamo che attualmente tale fondo è istituito presso Aifa e finanziato con il 2,5% delle suddette spese, con questa legge, quindi, il contributo delle aziende sale al 4,5%. Il Fondo per la parte di cui al comma 1 è destinato alle seguenti attività:

- studi preclinici e clinici promossi nel settore delle malattie rare;
 - studi osservazionali e registri di uso compassionevole di farmaci non ancora commercializzati in Italia.
- ▶ la disposizione che prevede a decorrere dal 2022, un contributo, sotto forma di credito d'imposta, nel rispetto della normativa europea sugli aiuti di Stato, pari al 65 per cento delle spese sostenute per l'avvio e per la realizzazione di progetti di ricerca, fino all'importo massimo annuale di euro 200.000 per ciascun beneficiario, nel limite di spesa complessivo di 10 milioni di euro annui. L'agevolazione opera in favore dei soggetti pubblici o privati che svolgono tali attività di ricerca, ovvero dei soggetti che finanziano progetti di ricerca sulle malattie rare o sui farmaci orfani svolti da enti di ricerca pubblici o privati (art. 12);
 - ▶ la disposizione che prevede l'accesso, a decorrere dall'anno 2022, da parte delle imprese farmaceutiche e biotecnologiche che intendono svolgere studi finalizzati alla scoperta o alla registrazione o alla produzione di farmaci orfani o di altri trattamenti altamente innovativi, agli interventi di sostegno previsti dal decreto del Ministro dell'istruzione, dell'università e della ricerca del 26 luglio 2016 n. 593 (Disposizioni per la concessione delle agevolazioni finanziarie) (art. 12).

Da ultimo, è utile specificare, che, secondo quanto previsto dal art. 2 comma 3, anche i tumori rari rientrano tra le malattie rare disciplinate dalla Legge n. 175/2021.

Solo pochi provvedimenti attuativi della L. n. 175/2021 hanno preso forma nel tempo. In particolare:

- con il Decreto del sottosegretario di stato al Ministero della salute del 16 settembre 2022 è stato istituito, con durata triennale, il Comitato Nazionale per le malattie rare (CoNaMR), con il coinvolgimento delle associazioni di settore maggiormente rappresentative delle persone con malattia rara a livello nazionale (UNIAMO) ed europeo (EURORDIS). Il decreto disciplina anche le modalità di funzionamento del CoNaMR e, in particolare, dispone che i componenti rimangano in carica per tre anni dalla data di insediamento e possano essere rinnovati una sola volta;
- con l'**Accordo in Conferenza Stato - Regioni del 24 maggio 2023 (rep. CSR 121/2023)** è stato approvato il Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026 (Allegato A);
- con lo stesso accordo di approvazione del PNMR 2023-2026 è stato, altresì, approvato il documento di riordino della rete nazionale delle malattie rare (Allegato B) che *“disciplina i compiti e le funzioni dei Centri Regionali di Coordinamento, dei Centri di Riferimento e dei Centri di Eccellenza che partecipano allo sviluppo delle Reti di Riferimento Europee”*.





Ad oggi, purtroppo, si deve sottolineare il fatto che non sono ancora stati definiti i provvedimenti attuativi relativi a tutti gli altri punti della L. n. 175/2021 la cui implementazione avrebbe dovuto avvenire entro i primi 12 mesi dalla data di entrata **in vigore della norma**.

Il Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026, lungamente atteso, arriva a circa 10 anni di distanza dall'approvazione nel nostro Paese del primo PNMR, rispetto al quale si pone in continuità per quanto attiene agli ambiti di sanità pubblica e di ricerca affrontati definendo la rinnovata cornice di riferimento rispetto agli obiettivi istituzionali da implementare nel prossimo triennio e delineando le principali linee di azione delle aree rilevanti nel campo delle malattie rare.

Il documento di programmazione è strutturato in capitoli verticali relativi a specifiche azioni - Prevenzione Primaria; Diagnosi; Percorsi assistenziali; Trattamenti farmacologici; Trattamenti non farmacologici, Ricerca - e capitoli *orizzontali* che includono azioni che contribuiscono trasversalmente a integrare tutti gli ambiti principali: Formazione; Informazione; Registri e monitoraggio della Rete nazionale delle malattie rare. La struttura dei vari capitoli è stata standardizzata e, dopo una premessa, prevede l'esplicitazione di obiettivi, azioni, strumenti e indicatori. I principali contenuti dei vari capitoli del PNMR 2023-2026 sono presentati nella Sezione B del Rapporto in corrispondenza dei paragrafi che approfondiscono i relativi temi e per questo motivo non vengono approfonditi ora in questa sede, mentre nella Sezione C del rapporto è presentato un quadro sullo stato di implementazione delle azioni previste dal PNMR 2023-2026.

Come sopra ricordato, l'Accordo in Conferenza Stato - Regioni del 24 maggio 2023 ha approvato anche il documento di riordino della rete nazionale delle malattie rare che *“disciplina i compiti e le funzioni dei Centri Regionali di Coordinamento, dei Centri di Riferimento e dei Centri di Eccellenza che partecipano allo sviluppo delle Reti di Riferimento Europee”* come previsto dall'art. 9 comma 3 della Legge n. 175/2021. L'integrazione delle attività delle reti di riferimento europee nei sistemi sanitari dei Paesi Membri costituisce un passaggio fondamentale, affrontato nel documento dell'ERN Board of Member States: *“per assicurare un funzionamento corretto e sostenibile delle ERN e garantire che i pazienti che soffrono di malattie complesse rare e a bassa prevalenza beneficino di tutti i loro vantaggi in tutta l'UE, le ERN devono essere collegate in modo chiaro e stabile ai sistemi di assistenza sanitaria degli Stati membri”*⁴³. Una corretta integrazione permetterà di valorizzare l'expertise e i risultati delle ERN nelle realtà dei singoli sistemi sanitari nazionali, integrandone principi e strumenti (come, ad esempio, il Clinical Patient Management System, la piattaforma di consultazione virtuale europea).

⁴³. Rispetto alla dinamica di relazione con il livello europeo, giova ricordare che il ruolo dello Stato membro rispetto alle ERN è quello di fornire una dichiarazione scritta di approvazione (endorsement) per il prestatore di assistenza sanitaria, attestante che la sua partecipazione ad una costituenda rete di riferimento europea è conforme ai criteri definiti a livello europeo come prerequisito per la partecipazione alle ERN.



L'Accordo dispone altresì lo stanziamento di 25 milioni di euro annui per ciascuno degli anni 2023 e 2024 per l'attuazione del PNMR a valere sulle risorse del Fondo sanitario nazionale destinate alla realizzazione di specifici obiettivi del Piano sanitario nazionale, ai sensi dell'articolo 1, comma 34, della legge 23 dicembre 1996, n. 662. Con la firma dell'Accordo le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano si sono impegnate a recepire il PNMR 2023-2026 e il documento di riordino della rete nazionale delle malattie rare con propri provvedimenti e a dare attuazione, entro 12 mesi dalla data di entrata in vigore dell'accordo, ai suoi contenuti nei rispettivi ambiti territoriali, ferma restando la propria autonomia nell'adottare le soluzioni organizzative più idonee in relazione alle esigenze della programmazione regionale. La definizione delle modalità di assegnazione ed erogazione delle risorse destinate all'implementazione del PNMR è stata definita con la successiva "Intesa, ai sensi dell'accordo in Conferenza Stato-Regioni del 24 maggio 2023 (Rep. atti n.121/CSR) sulla proposta del Ministro della salute di deliberazione del CIPESS relativa alla ripartizione del finanziamento destinato all'attuazione del "Piano nazionale malattie rare 2023 -2026", per gli anni 2023 e 2024" (Rep. atti n. 266/CSR) del 9 novembre 2023. In particolare, questo provvedimento ha altresì disposto che le Regioni provvedano: a) al recepimento con atto formale del Piano Nazionale malattie rare e del documento di riordino della Rete Nazionale Malattie rare e alla trasmissione dello stesso al Comitato nazionale per le malattie rare entro 30 giorni dalla data dell'intesa; e b) provvedano, entro il termine del 31 gennaio 2024 ad approvare con atto formale i Centri di eccellenza, di riferimento e di coordinamento regionale che svolgono i compiti e le funzioni stabilite dal documento di riordino della rete nazionale malattia rare e a trasmettere copia del relativo provvedimento al Comitato nazionale per le malattie rare. Per verificare lo stato dell'arte su questi fronti e una trattazione più approfondita dell'attuazione del PNMR 2023-2026 si rimanda alla Sezione C) del Rapporto.

I lunghi tempi di gestazione dei provvedimenti attuativi delle norme approvate sono chiaramente evidenti anche con riferimento all'innovazione dei nomenclatori dell'assistenza specialistica ambulatoriale e protesica previsti dall'art. 17 (e Allegato 5) del 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"* che ha incluso tra i destinatari degli ausili protesici anche le persone con alcune malattie rare. Affinché le nuove prestazioni di assistenza protesica "su misura" (così come quelle di assistenza specialistica ambulatoriale), inserite nei nuovi LEA, possano essere erogate effettivamente è, però, necessario attendere la pubblicazione delle tariffe, da corrispondere per queste prestazioni agli erogatori. Sul punto è stata raggiunta un'intesa sancita in sede di Conferenza Stato - Regioni nella seduta del 19 aprile 2023 rispetto allo **schema di decreto concernente la definizione delle tariffe dell'assistenza specialistica ambulatoriale e protesica** (CSR 94/2023) al termine di un processo di confronto avviato sulla prima versione del documento predisposta dal Ministero della salute e condivisa ancora a fine 2021 alla Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano. Le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano hanno espresso avviso favorevole al perfezionamento dell'intesa, impegnandosi a dare attuazione al decreto nei



limiti delle risorse finanziarie disponibili a legislazione vigente, con alcune precisazioni con particolare riferimento alla necessità di attivare uno specifico monitoraggio sull'applicazione delle nuove tariffe dell'assistenza ambulatoriale e protesica e sulla valutazione del relativo impatto economico finanziario al fine di garantire la sostenibilità dei SSR.

Il Decreto del Ministero della Salute, di concerto con il MEF, del 23 giugno 2023, recante “Definizione delle tariffe dell'assistenza specialistica ambulatoriale e protesica”, ha, finalmente, recepito l'aggiornamento dei LEA previsti ancora dal DPCM del 2017. Il provvedimento aggiorna le tariffe delle prestazioni di specialistica ambulatoriale e dell'assistenza protesica fermi rispettivamente al 1996 e al 1999 e valorizza quelle di nuovo inserimento. Le nuove tariffe avrebbero dovuto entrare in vigore dal 1° gennaio 2024 per quanto concerne l'assistenza specialistica ambulatoriale (termine successivamente posposto al 1° aprile) e dal 1° aprile 2024 per quanto concerne l'assistenza protesica.

A fine marzo 2024, il Ministro della salute, di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze, ha firmato il decreto che provvede a differire dal 1 aprile 2024 al 1 gennaio 2025 l'entrata in vigore delle tariffe dell'assistenza specialistica ambulatoriale e protesica: fino ad allora, ovvero a 8 anni di distanza dall'aggiornamento dei LEA, i diritti, ivi sanciti, per questo aspetto non sono stati pienamente esigibili mancando la parte di tariffazione a rimborso di quelle prestazioni. Un ulteriore elemento di problematicità è determinato dal processo esponenziale degli sviluppi tecnologici che ormai rende obsolete alcune delle prestazioni introdotte dall'aggiornamento dei LEA nel 2017 (si pensi ad alcune analisi genetiche). Da ultimo, il **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” ha modificato il precedente decreto del 23 giugno 2023 – aggiornando circa il 35% delle oltre 3.150 tariffe associate alle prestazioni di specialistica ambulatoriale e protesica - nonché disposto l'entrata in vigore dal 30 dicembre 2024 del nuovo sistema che, secondo le stime ministeriali, dovrebbe determinare un impatto di oltre 550 milioni di euro in termini di incremento delle risorse rispetto al sistema vigente. Rispetto a questo provvedimento ci sono stati nel corso del 2025 importanti aggiornamenti sul fronte giuridico: dapprima il Tribunale Amministrativo Regionale (TAR) del Lazio ha accolto (sentenza n. 16399/2025, n. 16400/2025 e n. 16402/2025 del 22 settembre 2025) diversi ricorsi presentati sul tema delle tariffe dell'assistenza specialistica ambulatoriale contestando il mancato rispetto della Legge 96/2017, in particolare relativamente all'art. 30 bis sugli ausili destinati alle disabilità più gravi e complesse rilevando la sussistenza di un difetto di istruttoria nella determinazione delle tariffe. Con successivo provvedimento (sentenza n. 22313/2025), a dicembre 2025, il TAR del Lazio, accogliendo integralmente il ricorso presentato dalla FIOTO (Federazione Italiana degli Operatori in Tecniche Ortopediche), ha annullato il cd. “Decreto Tariffe” anche per la parte relativa alla protesica bocciando il provvedimento “per grave difetto di istruttoria”, dando al Ministero della Salute un anno di tempo per riformularlo. Pur annullando il decreto, il giudice ha quindi operato in una logica di salvaguardia della continuità del servizio e di stabilità del sistema, prevendo una “sospensione” degli effetti della decisione, rinviandone la produzione degli effetti a 365



giorni dal deposito del ricorso, ovvero al 21 settembre 2026; quindi, per evitare disservizi, le tabelle di riferimento sono rimaste temporaneamente in vigore in attesa che il Ministero definisca le nuove.

Tra le novità previste per la specialistica ambulatoriale: l'erogazione omogenea su tutto il territorio delle prestazioni di procreazione medicalmente assistita incluse nei LEA; prestazioni per la diagnosi o il monitoraggio della celiachia e malattie rare; prestazioni indispensabili ad approfondimenti diagnostici strumentali di alta precisione nell'ambito della diagnostica per immagini in grado di consentire diagnosi più rapide ed affidabili; enteroscopia con microcamera ingeribile; screening neonatali. Viene introdotta la consulenza genetica per coloro che si sottopongono a una indagine utile a confermare o a escludere un sospetto diagnostico, finalizzata anche a fornire il sostegno necessario ad affrontare situazioni spesso emotivamente difficili in relazione alle possibili implicazioni connesse alla comunicazione del risultato. Si aggiornano le prestazioni di radioterapia assicurando a tutti gli assistiti l'erogazione di prestazioni altamente innovative come la radioterapia stereotassica, adroterapia e radioterapia con braccio robotico.

Tra le prestazioni previste per l'assistenza protesica: ausili informatici e di comunicazione (inclusi i comunicatori oculari e le tastiere adattate per persone con gravissime disabilità); apparecchi acustici a tecnologia digitale, attrezzature domotiche e sensori di comando e controllo per ambienti (allarme e telesoccorso); posaterie e suppellettili adattati per le disabilità motorie, barella adattata per la doccia, scooter a quattro ruote, carrozzine con sistema di verticalizzazione, carrozzine per grandi e complesse disabilità, sollevatori fissi e per vasca da bagno, sistemi di sostegno nell'ambiente bagno (maniglioni e braccioli), carrelli servoscala per interni; arti artificiali a tecnologia avanzata e sistemi di riconoscimento vocale e di puntamento con lo sguardo.

Come ricordato nel par. A.1, in tema di Livelli Essenziali di Assistenza, si sottolinea che il 23 ottobre 2025 è stato raggiunto l'accordo in sede di Conferenza Stato-Regioni sui nuovi LEA che prevede un importante aggiornamento delle prestazioni sanitarie relative alle malattie rare con il riconoscimento di alcuni ulteriori codici di esenzione per patologie rare (ad integrazione dell'Allegato 7 del DPCM 12 gennaio 2017), oltre che il lungamente atteso aggiornamento del panel dello screening neonatale. Il provvedimento o meglio i provvedimenti – ovvero il decreto del Ministro della salute, di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze per il cd. “DM isorisorse” e il decreto del Presidente del Consiglio dei ministri per le modifiche ai LEA che comportano maggiori oneri per la finanza pubblica – stanno seguendo l'iter procedurale previsto. Ad aprile 2026 le competenti commissioni parlamentari hanno espresso parere favorevole sul decreto ministeriale di aggiornamento dei LEA cd. “iso-risorse” che, fra le altre cose, prevede il riconoscimento formale nei LEA dello screening per la SMA e il riconoscimento di 7 nuovi codici di esenzione per malattie rare. L'estensione del programma di screening neonatale ad 8 ulteriori patologie è, invece, demandata ad un successivo Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri di aggiornamento dei LEA (vedasi par. A.1 per i dettagli).



ÜNIAMO

APPROFONDIMENTI



Umberto
Sindrome di Williams

APPROFONDIMENTO

Lo sviluppo delle politiche sulle malattie rare in Italia dal 2001 al 2020

In seguito alla Legge Costituzionale n. 3/2001, contenente la riforma del Titolo V della Costituzione, il livello centrale e le Regioni/Province Autonome hanno convenuto sulla necessità di un'azione di coordinamento sovra-regionale nel settore delle malattie rare ed hanno siglato specifici accordi in sede di Conferenza Stato - Regioni/PPAA (i primi ancora nel 2002, nel 2007 e nel 2010). Fondamentale in questo nuovo assetto istituzionale l'azione svolta dal Tavolo Tecnico Interregionale Malattie Rare costituito in seno alla Commissione Salute del Coordinamento delle Regioni e Province Autonome.

All'inizio della seconda decade degli anni Duemila i progetti europei EUROPLAN I e II hanno rappresentato un volano per l'implementazione della Raccomandazione del Consiglio del 8 giugno 2009 su un'azione nel settore delle malattie rare. In Italia, le due conferenze nazionali EUROPLAN (Firenze 10-12 novembre 2010, Roma 27-28 gennaio 2014), sono state organizzate da UNIAMO con il coinvolgimento di uno *steering committee* nel quale sono stati inseriti tutti i principali portatori di interesse del settore.

In particolare, la seconda conferenza nazionale sulle malattie rare svoltasi dopo che nel frattempo era stata distribuita il 18 dicembre 2012 una prima bozza del Piano Nazionale Malattie Rare (PNMR) 2013-2016 - elaborata da un ristretto gruppo di lavoro di nomina ministeriale, nel quale non erano stati coinvolti rappresentanti delle persone con malattia rara - ha sottolineato ulteriormente l'importanza dell'aspetto partecipativo e, attraverso il coinvolgimento delle associazioni delle persone con malattia rara e di un nutrito gruppo di rappresentanti di vari enti e organizzatori protagonisti del settore, ha permesso di ribadire e dare ulteriormente forza alle istanze in parte già sviluppate anche nell'ambito della consultazione pubblica che era stata attivata dal Ministero della Salute sulla bozza del PNMR 2013-2016 permettendo così alla voce delle PcMR e dell'intera comunità delle persone con malattia rara di essere più incisiva ed ascoltata. Nel PNMR successivamente approvato sono stati infatti recepiti molti dei suggerimenti che sono emersi dalla seconda conferenza EUROPLAN, alla quale hanno partecipato attivamente anche alcuni rappresentanti del Ministero della Salute.

Il periodo di gestazione del PNMR 2013-2016 ha visto la contemporanea approvazione di altri importanti provvedimenti a livello nazionale mirati, da un lato, a favorire l'accessibilità al farmaco (Legge 8 novembre 2012, n. 189 *"Conversione in legge, con modificazioni, del decreto-legge 13 settembre 2012, n. 158, recante disposizioni urgenti per promuovere lo sviluppo del Paese mediante un più alto livello di tutela della salute"*, art. 12 comma 3 e Decreto legge 21 giugno 2013, n. 69 *"Disposizioni urgenti per il rilancio dell'economia"*, art. 44) e, dall'altro lato, l'introduzione dello screening neonatale esteso (legge di stabilità 2014, art. 1, comma 229; legge di stabilità 2015, art. 1, comma 167; 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"* e Decreto del Ministero della Salute del 13 ottobre 2016 *"Disposizioni per l'avvio dello screening*



neonatale per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie". Con questo ultimo provvedimento è stato individuato l'elenco delle quasi cinquanta malattie metaboliche ereditarie (fenilchetonuria inclusa) oggetto di screening neonatale che hanno costituito il primo panel di base comune a livello nazionale.

Il lavoro svolto dal Centro Nazionale Malattie Rare è stato riconosciuto anche dalla Legge 167/2016 che ha affidato all'Istituto Superiore di Sanità il Centro di Coordinamento sugli screening neonatali (previsto dall'art. 3 della legge istitutiva dello SNE) per assicurare la massima uniformità nell'applicazione sul territorio nazionale della diagnosi precoce neonatale.

Per una trattazione più ampia di questo ultimo punto si rimanda alla consultazione della Sezione B paragrafo B1 "Prevenzione e diagnosi".

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



Anno	ITALIA	EUROPA
1998	Piano Sanitario Nazionale 1998-2000 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)	
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
2001	Decreto del Ministro della Sanità del 18 maggio 2001, n. 279	
2002	Accordo Conferenza Stato Regioni del 11 luglio 2002 (rep. 1485)	
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))
2006	Piano Sanitario Nazionale 2006-2008	
2007	Accordo Conferenza Stato Regioni del 10 maggio 2007 (rep. 103)	
2008	Decreto Ministero della Salute del 15 aprile 2008	



A. LE MALATTIE RARE: UNA SFIDA DI SISTEMA

Anno	ITALIA	EUROPA
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"
2010	Accordo Conferenza Stato-Regioni del 8 luglio 2010 (rep. 76)	
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
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)	
2014	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" 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	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
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	



Anno	ITALIA	EUROPA
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 Ministero della Salute del 13 ottobre 2016 "Disposizioni per l'avvio dello screening neonatale per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie"	Consiglio d'Europa - Consiglio dei Ministri: raccomandazione agli Stati Membri (2016)6 circa la ricerca su materiale biologico di origine umana
2017	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" 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"	Decisione di esecuzione 2019/1269 UE della Commissione del 26 luglio 2019 (modifica Decisione di esecuzione 2014/287/UE)
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"	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

A. LE MALATTIE RARE: UNA SFIDA DI SISTEMA

Anno	ITALIA	EUROPA
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" Ripartizione del finanziamento destinato all'attuazione del "Piano nazionale malattie rare 2023 -2026" per gli anni 2023 e 2024" - Accordo Conferenza Stato Regioni del 9 novembre 2023 (Rep. atti n. 266/CSR)	
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"	



APPROFONDIMENTO



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	Riferimen- to L. 175/2021	Responsabile	Termine temporale	Stato di attuazio- ne al 15 maggio 2026
Aggiornamento dell'elenco delle malattie rare	art. 4 com- ma 4 e comma 5	Ministro della salute, di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze	Non definito	Non attuato (in fase di discussione nelle Commissioni parlamentari)
Regolamento di attuazione del Fondo di solidarietà per le persone con malattie rare	art. 6 com- mi da 1 a 4	Ministero del lavoro e delle politiche sociali, di concerto con il Ministero della Salute e con il Ministero dell'economia e delle finanze e previo Accordo in Conferenza Stato-Regioni/PP. AA. sentito INPS	12 marzo 2022	Non attuato ⁴⁴
Istituzione del Comitato Nazionale Malattie rare	art. 8 com- ma 1	Ministro della salute	10 febbraio 2022	Attuato (Alla scadenza del primo mandato - gennaio 2026 - il Comitato è stato rinnovato e si è insediato a maggio 2026 ⁴⁵)
Piano Nazionale Malattie Rare	art. 9 com- ma 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 com- ma 1 e comma 3	Accordo Conferenza Stato-Regioni/PP.AA. sentiti Comitato Nazionale Malattie Rare e CNMR	12 marzo 2022 (in sede di prima attuazione)	Approvato in data 24 maggio 2023; implementato da tutte le Regioni

44. Il sottosegretario alla Salute rispondendo ad un'interrogazione in Commissione Affari Sociali della Camera a marzo 2026 ha comunicato che Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali ha avviato le interlocuzioni con l'Inps per acquisire le informazioni tecniche necessarie alla predisposizione del provvedimento.

45. I componenti del Comitato durano in carica tre anni a decorrere dalla data di insediamento e non possono essere rieletti per più di due mandati.



A. LE MALATTIE RARE: UNA SFIDA DI SISTEMA

Provvedimento	Riferimen- to L. 175/2021	Responsabile	Termine temporale	Stato di attuazio- ne al 15 maggio 2026
Regolamento cre- dito d'imposta per sviluppo di protocol- li terapeutici sulle malattie rare e dei farmaci orfani	art. 12 comma 1 e comma 3	Ministro della Salu- te, di concerto con il Ministro dell'Univer- sità e della ricerca e con il Ministro dell'economia e fi- nanze	12 giugno 2022	Non attuato ⁴⁶
Estensione degli in- terventi di sostegno, di cui al decreto del Ministro dell'istru- zione, dell'università e della ricerca n. 593 del 26 luglio 2016, alle imprese che intendono svolgere studi finalizzati alla scoperta, alla regi- strazione e alla pro- duzione di farmaci orfani o di altri trat- tamenti altamente innovativi	art. 12 comma 5 e comma 6	Ministro dell'Univer- sità e della Ricerca	12 giugno 2022	Non attuato
Accordo per le azio- ni informative sulle malattie rare	art. 14 comma 2	Accordo Conferen- za Stato-Regioni/ PP.AA.	12 marzo 2022	Non attuato
Adozione di stru- menti adeguati per le azioni informative sulle malattie rare	art. 14 comma 3	Centri di coordina- mento 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 prepara- zione la relazione, che sconta anche i ritardi sulle azioni precedenti.

46. 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>). Tale indicazione è stata confermata a marzo 2026 dal sottosegretario alla Salute che, rispondendo ad un'altra interrogazione in Commissione Affari Sociali della Camera, ha riferito che il regolamento sul credito d'imposta al 65% ha ricevuto il via libera finale dalla Presidenza del Consiglio dei Ministri in data 18 marzo 2026.





Giuseppe, 12 anni
Sindrome di Kleefstra
equitazione

2.2.1 L'attività di UNIAMO nel 2025⁴⁷

Nel corso del 2025 la Federazione UNIAMO ha realizzato un'ampia attività di collaborazione, networking e coinvolgimento associativo con organizzazioni impegnate nell'ambito delle malattie rare, delle malattie genetiche, delle disabilità complesse e delle patologie croniche e degenerative, oltre che più in generale con molti altri enti del Terzo Settore.

Le attività hanno coinvolto associazioni di persone con malattia rara, fondazioni e gruppi di supporto operanti a livello nazionale e territoriale, con l'obiettivo di rafforzare la partecipazione delle comunità di pazienti, promuovere la diffusione delle informazioni, sostenere la condivisione di buone pratiche e favorire il raccordo tra famiglie, professionisti sanitari e realtà di tutto il Terzo Settore.

Il **Piano strategico della Federazione**, articolato attorno a quattro principali ambiti di intervento — percorso diagnostico, presa in carico olistica, accesso e disponibilità delle terapie, promozione della ricerca e valorizzazione del ruolo dei pazienti — ha rappresentato il quadro di riferimento per la definizione e lo sviluppo delle progettualità e attività federative. Parallelamente, è proseguita con continuità l'attività di supporto alle associazioni aderenti e di sensibilizzazione e informazione sul tema delle malattie rare.

Nel corso del 2025, l'attività della Federazione ha registrato un'ulteriore crescita e un progressivo rafforzamento del **proprio ruolo di riferimento nel panorama italiano delle malattie rare**, consolidando una posizione distintiva e riconosciuta a livello nazionale. Ad oggi, infatti, non sono presenti nel settore altre realtà associative o federative in grado di rappresentare in maniera altrettanto ampia e trasversale il mondo delle malattie rare. Il riconoscimento di Rete Associativa del Terzo Settore, ottenuto a luglio 2024, ha sancito, in conformità all'Art. 41 del D. Lgs. 117/2017, il diritto di rappresentanza della propria comunità per la Federazione.

Contestualmente, sono state ampliate le attività e la presenza della Federazione anche negli **ambiti sociali** connessi alle malattie rare, con particolare attenzione al Terzo Settore, ai temi della disabilità e ai percorsi legati alla scuola e al lavoro.

A questo proposito lo Statuto della Federazione è stato modificato a novembre 2025, nel corso di un'Assemblea straordinaria: la necessità di introdurre alcuni elementi legati al riconoscimento di Rete ha infatti dato modo di apportare alcune implementazioni significative. È stato introdotto il concetto di "disabilità", a sottolineare che la maggior parte delle malattie rare abbia questo tipo di esito: non sempre così chiaro, dato che spesso la patologia viene associata esclusivamente all'ambito sanitario. Insieme alle malattie rare, in concordanza con quanto già stabilito da Eurordis, si è introdotta la tutela per i tumori rari. Nel pieno rispetto del protocollo di intesa con FAVO - Federazione Nazionale delle Associazioni di Volontariato in Oncologia si è, però, voluto sottolineare come le malattie rare abbiano caratteristiche comuni con ambedue i mondi. Infine, la ragione sociale della Federazione si è arricchita della dicitura "Rare Diseases Italy",

47. Si ringrazia il Consiglio Direttivo e lo staff di UNIAMO per il contributo fornito a questo paragrafo



come richiesto anche dalla Federazione Europea a sottolineare lo stretto legame che esiste fra Eurordis - Rare Diseases Europe - e le Alleanze Nazionali. Progressivamente tutte le federazioni nazionali aggiungeranno alla loro denominazione storica il Paese di appartenenza.

L'affiliazione al Forum del Terzo Settore consente alla Federazione di partecipare ai lavori delle Consulte, che discutono e propongono emendamenti alle proposte di legge in discussione e in molti casi supportano il processo legislativo riguardante il Terzo Settore con proposte ragionate. In particolare, la Federazione segue i lavori della Consulta Welfare, che ha dedicato buona parte dell'anno alla revisione del Manifesto **"Verso un nuovo sistema di Welfare"**, un documento strategico che delinea le direttrici di sviluppo di un sistema di welfare in una prospettiva integrata socio-sanitaria, educativa, culturale, focalizzato sulla qualità della vita (bene-essere) delle persone, della famiglia e della collettività. Inoltre la Federazione ha partecipato, in qualità di moderatore, ai seminari formativi organizzati, che hanno riguardato i principali temi di interesse anche a beneficio dei Forum Regionali e territoriali per fornire loro degli utili strumenti di lettura a supporto delle attività di implementazione di piani e normative nazionali a livello regionale e territoriale. Fondazione Terzjus già nel 2023 ha ritenuto opportuno dedicare un capitolo nel suo Rapporto alla specificità della Rete della nostra Federazione, molto peculiare nel quadro del Terzo Settore, in quanto una delle poche reti orizzontali. Nel 2024 ha continuato a coinvolgere la Federazione nelle sue attività e nel 2025 UNIAMO è di nuovo entrata, con un articolo dedicato, nel Terzjus Focus 2025. I rapporti continuativi con lo Studio e-IUS e con Gabriele Sepio, esperto del MLPS per le tematiche relative alla fiscalità del Terzo Settore, consentono alla Federazione un continuo monitoraggio di leggi, decreti e regolamenti per rimanere sempre in linea con le disposizioni legislative e supportare le Associazioni nel mantenimento della legalità e della trasparenza.

Le collaborazioni

Il **protocollo di collaborazione scientifica con l'Istituto Superiore di Sanità** ha permesso di proseguire e consolidare diverse attività congiunte. In primo luogo, la newsletter "RaraMente", pubblicata con cadenza quindicinale sul sito del Ministero della Salute continua a rappresentare uno strumento informativo di riferimento per il mondo delle malattie rare. La collaborazione nel 2025 è proseguita anche all'ambito delle **Health Humanities**: il lancio del contest dedicato (Rare Reels) si è focalizzato anche quest'anno sui social (Digital), proprio in occasione della Giornata delle Malattie Rare, così come sono proseguite le attività in collaborazione con il Telefono Verde Malattie Rare. A questo proposito, nel corso dell'anno sono proseguiti gli incontri di coordinamento con le Help Line regionali, finalizzati a migliorare e armonizzare le risposte alle richieste delle persone con malattia rara; il gruppo si è inoltre riunito in un evento pubblico organizzato per la Giornata dedicata alle malattie rare.

Prosegue, inoltre, con l'Istituto Superiore di Sanità la progettualità legata alla "Scienza Partecipata", che vede la Federazione parte del Comitato di Coordinamento insieme all'Università di Catania e al Centro Studi KOS. La continua raccolta di buone pratiche



e “invenzioni” che facilitano la vita quotidiana è a disposizione sul **sito** dedicato. Le interazioni con l'ISS hanno riguardato anche i Registri delle Malattie Rare, il progetto relativo ai pazienti non diagnosticati, il Coordinamento SNE e alcune attività legate a teleassistenza e telemedicina. Infine, la collaborazione con il Centro Nazionale Sangue ha contribuito ad avviare una raccolta dati che è confluita anche nella XI edizione del Rapporto MonitoRare.

Altra importante collaborazione si è concretizzata nel **Protocollo di Intesa con FAVO** – Federazione nazionale delle Associazioni di Volontariato in Oncologia che ha favorito uno scambio continuo e strutturato di informazioni tra le due Federazioni e ha rafforzato la collaborazione anche all'interno dell'Intergruppo Parlamentare per le Malattie Rare e Onco-Ematologiche. Tale sinergia si è tradotta nella partecipazione congiunta a progettualità orientate al miglioramento e all'ottimizzazione del sistema, con particolare attenzione ai bisogni delle persone fragili. In particolare, è stata condotta in collaborazione l'audizione legata al DL 1430 sul tema lavoro.

Il **Protocollo di Collaborazione con Rai Sostenibilità** ha poi trovato concreta applicazione in occasione della campagna per la Giornata delle Malattie Rare, attraverso la concessione di tre giornate dedicate alla sensibilizzazione e la realizzazione di numerosi servizi giornalistici, anche a livello regionale, sulle patologie rare. Molti rappresentanti delle associazioni federate a UNIAMO sono stati intervistati dai telegiornali regionali durante il mese di febbraio.

Sono proseguiti durante tutto l'anno i rapporti con **Pro Bono Italy**, la prima associazione di avvocati, studi legali e associazioni forensi, per la promozione di una cultura pro bono in Italia; e con Fondazione Allianz UmanaMente, che ha offerto soggiorni gratuiti in luoghi di vacanza alle famiglie più fragili della comunità.

In occasione della Campagna per il Rare Disease Day 2025 è stato avviato un percorso di collaborazione con **Federchimica Assobiotech**, con un evento organizzato presso la loro sede a febbraio 2025 sul tema della ricerca nelle malattie rare. Il percorso è proseguito durante la European Biotech Week di ottobre, durante la quale UNIAMO ha organizzato un webinar sulle nuove opportunità offerte dalla genetica nel campo dello screening neonatale.

È proseguita l'attività di collaborazione con la **Società Italiana di Neurologia (SIN)**. UNIAMO fa parte della piattaforma italiana per la Salute del Cervello, che nel 2024 ha sottoscritto il Manifesto “One Brain, One Health” nell'ambito della Strategia Italiana per la Salute del Cervello 2024-2031. In ragione di ciò, la Federazione era presente nel tavolo dei relatori durante l'evento di presentazione dell'Intergruppo Parlamentare One Brain, tenutosi a febbraio 2025 presso la Sala del Refettorio alla Camera dei deputati su iniziativa dell'On. Annarita Patriarca. In seguito, in occasione della Settimana per la Salute del Cervello, ha partecipato come speaker all'evento organizzato dalla SIN al Ministero della Salute



Le azioni di sensibilizzazione e advocacy

Le iniziative istituzionali promosse dalla Federazione hanno registrato un'ampia partecipazione di pubblico e un coinvolgimento trasversale delle istituzioni interessate. La campagna per la **Giornata delle Malattie Rare** è stata inaugurata con un convegno ospitato e realizzato in collaborazione con il Ministero della Salute, per poi proseguire con due ulteriori eventi in sinergia con l'Istituto Superiore di Sanità, uno dedicato alle Help Lines e uno alle Health Humanities, oltre ad altre iniziative di sensibilizzazione.

Le tappe Regionali hanno toccato Bologna, Pisa, Udine, Torino, Agrigento, Potenza. La Federazione, inoltre, ha organizzato il 1° marzo 2025 l'evento "Bologna in festa" per la Giornata delle Malattie Rare. La Giornata ha visto la presenza del Ministro per le Disabilità Alessandra Locatelli. Nell'ambito degli interventi, sono stati presentati 12 libri scritti da altrettante persone con malattia rara o caregiver. Presenti food truck e stand enogastronomici, gestiti anche da persone con varie disabilità, gli stand delle Associazioni, musica, giocoleria, spettacoli per bambini.

Per tutto il mese di febbraio, grazie alla campagna out of home, UNIAMO ha coinvolto i cittadini di Roma, Torino e Agrigento grazie alla brandizzazione di autobus, tram e schermi digitali. Sono state raggiunte circa 2 milioni di persone.

Ricordiamo inoltre che **UNIAMO ha vinto il prestigioso Black Pearl Award categoria Media Award** per la campagna per la Giornata delle Malattie Rare 2024: la consegna del Premio si è svolta a Bruxelles il 24 febbraio 2025.

Nel 2020 EURORDIS - Rare Diseases Europe ha lanciato lo slogan **"More than you can imagine"** a cui la Federazione ha dato seguito con la campagna **"Il viaggio"**, iniziata nel 2021, entrando nello specifico del tema Ricerca. Dopo aver affrontato i temi della diagnosi precoce e della presa in carico olistica, con l'obiettivo di riempire tutto il mese di febbraio con iniziative di sensibilizzazione su tutto il territorio nazionale, la Federazione, in linea con il tema scelto, ha attivato collaborazioni con gli enti che si occupano di ricerca: Consiglio Nazionale delle Ricerche, Ministero dell'Università e della Ricerca, Ministero della Salute, Istituto Superiore di Sanità, Fondazione Telethon. E' stata quindi lanciata una vera e propria "Chiamata alla partecipazione": Università e Scuole, Istituti di Ricerca, Reti ospedaliere, Associazioni di pazienti, Enti del Terzo Settore, Aziende pubbliche e private, singoli individui (ricercatori, docenti, pazienti, caregiver ecc.) sono stati chiamati a promuovere eventi di varia natura (convegni, manifestazioni sportive, culturali e ricreative, incontri con specialisti, stand informativi, dirette social ecc.) che accendessero i riflettori sulle malattie rare e il ruolo della ricerca nella sua più ampia accezione, avvicinando il pubblico più vasto possibile alle difficoltà quotidiane, alle aspirazioni e alle richieste delle persone che convivono con una malattia rara e dei loro familiari. Per l'edizione 2025 UNIAMO ha realizzato uno spot di sensibilizzazione prodotto da Revok e Poti Pictures, divisione cinematografica della Cooperativa 'Il Cenacolo' e prima casa di produzione sociale al mondo. Tra i protagonisti dello spot Tiziano Barbini, attore "con malattia rara, 140 centimetri di pura sfacciataggine", Alessandro Benvenuti, attore, regista, scrittore e tanto altro nei panni del banditore d'asta, e Mario Cordova, doppiatore tra gli altri di Richard Gere e Bruce Willis, a impreziosire lo spot con la sua



inconfondibile voce. Lo spot è stato trasmesso su Sky, Mediaset e numerosi programmi e TG, regionali e nazionali, della RAI. La versione solo audio dello spot è stata messa in onda da 21 radio, locali e nazionali, tra cui Radio DeeJay. Grazie a Mediafriends, soltanto sulle reti Mediaset lo spot è stato trasmesso 25 volte (9 su Canale 5, 8 su Rete 4 e Italia 1), per un totale stimato di 10 milioni di visualizzazioni.

Il **Rapporto MonitoRare**, nato per rendicontare le attività previste dal Piano Nazionale Malattie Rare e giunto nel 2025 alla XI edizione, si è arricchito nel tempo di nuove sezioni e approfondimenti. La presentazione del Rapporto 2025 si è svolta nell'ambito della Convention MonitoRare, che si è articolata in due giornate (10 e 11 luglio) di lavoro e confronto alla presenza dei principali stakeholder del sistema delle malattie rare. Partendo dai dati raccolti nell'undicesima edizione del Rapporto l'evento ha posto l'attenzione sulle principali urgenze, aspettative e bisogni delle persone con malattia rara e delle loro famiglie, facendo emergere al contempo punti di forza e criticità del sistema italiano. Il Rapporto è l'unico esempio in Europa di monitoraggio realizzato da un'organizzazione di persone con malattia rara. Nello Studio "EU rare disease action plan" pubblicato da STUDY EPRS | European Parliamentary Research Service, viene citato fra le fonti.

Novità della Convention 2025, i gruppi di lavoro tematici aperti a tutte e tutti, con interventi preordinati di circa 50 rappresentanti di diverse istituzioni. C'è stato un momento di confronto durante la prima giornata e i risultati sono stati presentati il giorno successivo:

- GDL 1: RICERCA, SPERIMENTAZIONI CLINICHE E ETICA – Coordinatrice: Barbara D'Alessio - Discussant Vanessa Cerrone
- GDL 2: SUPPORTI SOCIALI – Coordinatrice: Verena Caetano da Silveira - Discussant Giovanna Campioni
- GDL 3: SALUTE MENTALE E BENESSERE – Coordinatrici: Simona Bellagambi e Patrizia Ceccarani - Discussant Raffaella Cungi
- GDL 4: LE SFIDE DELLE VALUTAZIONI HTA SU AUSILI E NUOVE TERAPIE – Coordinatore: Fabrizio Farnetani - Discussant Gabriele Bona.

Il premio **Rare Diseases Award** è promosso da UNIAMO in collaborazione con Koncept: sono direttamente i pazienti a scegliere e premiare le iniziative che migliorano la qualità della vita delle persone con malattie rare e delle loro famiglie. Giunto nel 2025 alla quinta edizione, ospitato all'interno del Forum Leopolda Salute di Firenze, si articola in tre categorie: Sensibilizzazione, Servizi e Progetti di Inclusione e Integrazione.

Da segnalare anche la serie di puntate dedicate alle Malattie Rare da Nicoletta Carbone di Radio24: sono stati approfondite le "good news" nell'ambito rare con 4 appuntamenti settimanali.



Alcuni focus dell'anno

Particolare attenzione in ambito istituzionale è stata rivolta al tema dello **screening neonatale esteso** e alla sua implementazione omogenea in tutto il territorio nazionale. L'8 aprile 2025 UNIAMO ha organizzato un evento pubblico con la partecipazione di rappresentanti politici, rappresentanti istituzionali, società scientifiche e associazioni pazienti. A questo evento ha fatto seguito un'azione mirata rivolta a tutte le Regioni/P.A., con l'invio di una lettera ad ogni Assessore regionale contenente la richiesta di avvio di un progetto pilota per lo screening neonatale della leucodistrofia metacromatica.

In occasione della **European Biotech Week**, il 1° ottobre UNIAMO ha organizzato un webinar sulle nuove opportunità offerte dalla **genetica** in questo campo. La campagna di sensibilizzazione rivolta nei confronti di politica e istituzioni ha portato all'istituzione, all'interno della Legge di Bilancio 2026, di un Fondo (1 milione totale tra il 2026 e il 2027) dedicato alle Regioni per l'estensione del panel SNE attraverso la realizzazione di progetti pilota, in attesa dell'aggiornamento dei LEA.

Nel corso dell'anno i rappresentanti della Federazione hanno inoltre contribuito alla redazione di numerosi **articoli, interviste e approfondimenti**, rafforzando la presenza del tema delle malattie rare nel dibattito pubblico e istituzionale. Questo lavoro continuativo ha permesso di mantenere alta l'attenzione politica e sociale. A titolo esemplificativo, si citano, gli articoli pubblicati sulla Rivista dei Medici di Medicina Generale, su Pediatria, su Malattie Rare, NCF (Notiziario Chimico Farmaceutico) e newsRare.

I tavoli istituzionali

Alla fine del 2025, la Federazione risultava coinvolta in **23 tavoli istituzionali** e comitati scientifici, ai quali ha partecipato con propri rappresentanti, per un totale di oltre 320 ore di riunione nel corso dell'anno.

1. Comitato nazionale malattie rare
2. Osservatorio Nazionale sulle Disabilità Centro di coordinamento nazionale dei comitati etici territoriali per le sperimentazioni cliniche sui medicinali per uso umano e sui dispositivi medici
3. Centro di Coordinamento Screening Neonatale Esteso
4. Tavolo Caregiver istituito presso la Presidenza del Consiglio dei Ministri - Ministro per le disabilità
5. Intergruppo parlamentare Celiachia, intolleranze, alimenti a fini medici speciali, con Presidente la Senatrice Elena Murelli
6. Intergruppo Parlamentare Malattie Rare e Onco-ematologiche, guidato da Orfeo Mazzella e Maria Elena Boschi
7. BBMRI-ERIC - Stakeholder Forum
8. Gruppo di lavoro istituito presso il Garante della Privacy per la revisione delle regole deontologiche dello stesso, con Tommasina Iorno



9. Centri di coordinamento regionali:

10. Regione Lazio (Fabrizio Farnetani)

- ▶ Regione Abruzzo (Annalisa Scopinaro)
- ▶ Regione Lombardia (Tommasina Iorno)
- ▶ Regione Liguria (Paola Risso)
- ▶ Regione Calabria (Antonio Vigoroso)
- ▶ Regione Sicilia (Claudio Ales)
- ▶ Regione Veneto (Cristina Bolzonella)
- ▶ Regione Marche (Annalisa Scopinaro)
- ▶ Regione Toscana attraverso il Forum Toscano (socio di UNIAMO)
- ▶ Regione Campania (nel gruppo delle Associazioni afferenti al Coordinamento)

11. Laboratorio Health Humanities

12. Comitato scientifico PROGETTO PERLA

13. Dephaforum - forum regioni e forum pazienti

14. Helpline regionali

15. Consulta Welfare Forum Terzo Settore

16. Comitato scientifico WOMEN IN RARE

17. UDNI: Undiagnosed Diseases Network International;

18. Task Force Non Diagnosticati Eurordis, con il progetto Solve RD;

19. Gruppo di lavoro SNE di Eurordis

20. Gruppo di lavoro per gli Stati Generali delle Malattie Rare (poi Summit)

21. Tavolo di lavoro sulla prescrittomica e medicina di precisione, presso AIFA

22. Rete dei portatori d'interesse per il PNHTA-DM di Agenas

La partecipazione, sia in presenza sia online, dei componenti del Consiglio Direttivo di UNIAMO a oltre 115 eventi nel corso dell'anno ha contribuito a rafforzare e ampliare la sensibilizzazione sul tema delle malattie rare.

I progetti

Nel corso del 2025 la Federazione ha dato inoltre il suo contributo ad alcune progettualità, che hanno portato alla stesura di documenti di posizione. Fra i tanti è proseguita l'esperienza con WIR (Women in Rare), con la realizzazione di una seconda survey specifica. Il progetto, realizzato da Alexion con la collaborazione di UNIAMO, e il supporto tecnico di Censis e Altems, si è proposto, in linea con la Risoluzione ONU del 2021, di indagare la condizione delle donne nelle malattie rare: sia nella qualità di persone con patologia che di caregiver.



Una serie di progettualità ha dato poi attuazione concreta al documento di programmazione strategica approvato in Assemblea e in particolare:

- **Osservatorio NU.RA.:** progetto di UNIAMO, realizzato con l'obiettivo di promuovere la conoscenza del vissuto e percepito di persone e familiari con malattie rare, in real world evidence, relativamente alla loro esperienza con i nutraceutici affinché venga valutato e garantito il profilo di sicurezza. Nel corso del primo anno di attività l'Osservatorio ha realizzato una survey sull'utilizzo dei nutraceutici da parte di persone con malattia rara; i risultati sono stati presentati in una sessione dedicata all'interno del Forum Risk Management di Arezzo.
- **“S.M.A.R.T. Sviluppare i Modelli di Assistenza per i Rari nel Territorio”:** progetto finanziato dal Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali (avviato nel 2024 e conclusosi nel 2025). Il progetto ha perseguito il raggiungimento dell'obiettivo di sviluppo sostenibile n. 3 “Salute e benessere: assicurare la salute e il benessere per tutti e per tutte le età” dell'Agenda ONU 2030. Nel corso del progetto sono stati realizzati incontri di formazione e informazione (dalla Legge del Terzo settore alla sensibilizzazione su singole patologie con il format “Chiacchierare”); è stata offerta assistenza alle singole persone in cerca di diagnosi o senza associazione di riferimento e anche alle associazioni nel processo di trasformazione legato alla piena attuazione della Legge del Terzo Settore.
- **“S.M.A.R.T. 2.0 Sviluppare i Modelli di Assistenza per i Rari nel Territorio”:** progetto finanziato dal Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali (avviato nella primavera 2025). Il progetto fa riferimento all'obiettivo di sviluppo n. 3 “Salute e benessere: assicurare la salute e il benessere per tutti e per tutte le età” dell'Agenda ONU 2030 e si articola all'interno delle seguenti aree prioritarie di intervento:
 - a. sviluppo della cultura del volontariato, in particolare tra i giovani;
 - b. sostegno all'inclusione sociale, in particolare delle persone con disabilità e non autosufficienti;
 - c. sviluppo delle reti associative del Terzo settore e rafforzamento della loro capacity building, funzionale all'implementazione dell'offerta di servizi di supporto agli enti del Terzo settore.
- **“Recon4IMD”:** progetto quadriennale (prorogato fino a marzo 2028) finanziato dall'Unione Europea con l'obiettivo di accelerare il percorso diagnostico delle malattie metaboliche, con focus sulle lisosomiali; nel corso del 2024 sono state svolte le operazioni preliminari allo svolgimento delle survey lanciate nel corso del 2025: ricerca e sistematizzazione dei contatti delle associazioni legate a malattie metaboliche a livello europeo; elaborazione dei questionari e confronto con gli altri partner di progetto per verificarne la validità; traduzione in più lingue.
- **“Donne, Salute e Rarità”:** è un progetto di sensibilizzazione e formazione volto a riportare l'attenzione sulla medicina di genere e sull'importanza della tutela della salute femminile, riconoscendo il ruolo centrale della donna sia come pilastro della società sia come soggetto chiave nell'ambito dei sistemi di cura. Il progetto si concentra in particolare su alcune aree in cui la diagnosi risulta spesso tardiva o sottovalutata. Nel corso del 2025 sono stati realizzati diversi webinar tematici



dedicati alle patologie X-linked e alle patologie mitocondriali, oltre a due incontri focalizzati sugli aspetti psicologici delle patologie femminili e sulla complessità dell'esperienza di vivere da donna con una malattia rara.

- **Gli Aperitivi di MonitoRare:** incontri strutturati, dedicati alle Associazioni e monotematici, raccolgono i bisogni della comunità su argomenti specifici. Nel corso del 2025 sono stati organizzati sui trattamenti (anche riabilitativi) e la sfida dell'HTA, sulla salute mentale, sui bisogni sociali con focus sul lavoro, sulla ricerca e sperimentazioni cliniche.
- **il progetto "PaS - Pronti a Salpare"** è un'iniziativa pilota dell'Istituto Ortopedico Rizzoli e dell'associazione Marinando ODV, supportata da UNIAMO. L'iniziativa usa la vela come ergoterapia e riabilitazione per migliorare postura, equilibrio, autonomia e autostima nei pazienti con patologie rare dello scheletro. Su quest'esperienza, che è diventata una vera e propria sperimentazione scientifica sono stati pubblicati diversi articoli su primarie riviste scientifiche.
- Progetto di supporto psicologico **"Legami - Legàmi"**, in collaborazione con Sipped (Società Italiana di Psicologia Pediatrica): nato nel 2023, offre consulenza psicologica personalizzata alle Associazioni per i loro associati, con percorsi per singola persona, coppie o gruppi.
- **Progetto Jardin:** JARDIN è un'azione congiunta cofinanziata dall'Unione europea che mira a integrare le Reti di Riferimento Europee nei sistemi sanitari nazionali. Basata sui principi di integrazione, equità e sostenibilità. L'iniziativa intende rafforzare il collegamento tra le ERN e i servizi sanitari degli Stati membri. L'obiettivo è migliorare l'accesso alle cure per le persone con malattia rara o con condizioni complesse, promuovendo percorsi assistenziali più chiari, coordinati e facilmente accessibili. Attraverso l'integrazione delle ERN nei sistemi sanitari nazionali, JARDIN punta a generare un impatto concreto e duraturo sulla qualità dell'assistenza e sulla vita dei pazienti.
- **Chiacchierare:** il format, che racconta in forma colloquiale le patologie rare, continua il suo percorso di informazione, sensibilizzazione e conoscenza delle malattie rare.

A fine 2025 la Federazione si è aggiudicata l'Avviso 2/2025 del Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali, classificandosi al primo posto in graduatoria con il progetto **PRO. RARE**, in partenza a giugno 2026, che coinvolgerà 12 associazioni. Con questo risultato, che si aggiunge agli Avvisi 2/2023 e 2/2024, il contributo complessivamente messo a disposizione dalla Federazione a favore delle associazioni che ne hanno fatto richiesta supera i 525.000 euro. Le risorse sono state erogate sia in forma diretta — ad esempio attraverso il finanziamento di percorsi di supporto psicologico — sia in forma indiretta, mediante servizi di consulenza gratuita offerti attraverso lo sportello SAIO e ulteriori strumenti di supporto.

Nel luglio 2025 UNIAMO ha presentato il progetto **"S.O.F.I.A. – Sportelli, Opportunità, Formazione, Inclusione e Autodeterminazione per le persone con disabilità rara"**, in risposta all'Avviso pubblico promosso dal Dipartimento per le politiche in favore delle



persone con disabilità della Presidenza del Consiglio dei Ministri. Il progetto è stato selezionato tra quelli finanziati e si è avviato a maggio 2026. UNIAMO è il soggetto capofila, in partenariato con Fondazione Lega del Filo d'Oro ETS – Ente Filantropico e ANTEAS – Associazione Nazionale Tutte le Età Attive per la Solidarietà APS. Con una durata prevista di 36 mesi e un finanziamento complessivo di 800.000 euro, il progetto S.O.F.I.A. si propone di migliorare la qualità della vita delle persone con disabilità rara, sostenendole nella definizione e realizzazione di un progetto di vita personalizzato e promuovendo la piena libertà di scelta dei propri contesti di vita, in condizioni di pari opportunità, inclusione e autodeterminazione.

Nell'ambito dei medesimi bandi, UNIAMO è coinvolta anche come partner di AISM – Associazione Italiana Sclerosi Multipla nella realizzazione di due progetti che prenderanno avvio nel 2026, contribuendo allo sviluppo di iniziative volte a rafforzare l'inclusione, il supporto e la qualità della vita delle persone con disabilità e patologie rare.

Nel corso dell'anno, inoltre, la Federazione ha lavorato ad alcuni gruppi di lavoro tesi ad approfondire tematiche specifiche, in vista di pubblicazioni scientifiche.

Ricordiamo a questo riguardo:

- ▶ la **Consensus Conference on Digital Health Technologies (DHTs) to Enhance LSDs care in Europe** sull'impatto delle tecnologie digitali per le patologie lisosomiali (progetto iniziato nel 2024, l'articolo scientifico sarà pubblicato nel 2026);
- ▶ ha partecipato al **“Patient Access Think Tank”**; nel 2025 ha contribuito con un articolo dal titolo “Per una definizione operativa del concetto di patient access” al volume-esito finale degli incontri;
- ▶ la Federazione partecipa, a livello Europeo, al **“Patient Stakeholder Forum di BBMRI”**; il lavoro del 2025 si è focalizzato su alcune attività specifiche: gli emendamenti al Position paper: *“Strengthening academic biobanks and patient participation for biomedical research”*; la diffusione della survey lanciata da ERDERA (European Partnership for Rare Diseases), sul *“Patient involvement and engagement in research projects”*, e a quella su *“Quality Criteria for a Digital Cancer Information Platform”* lanciata da EU-CIP per raccogliere input dalle persone con cancro e i loro caregivers di età superiore ai 40 anni. Inoltre, UNIAMO ha dato feedback sull'EHDS – Information Portal for Citizens (Agenda point 4) e ha contribuito al position paper *“Opt-out from Secondary use under the EHDS regulation – Recommendations from the viewpoint of Patient Advocates and Patient Representatives”*;
- ▶ nel 2025 è proseguito il progetto **GARDEN Network**, focalizzato sulle persone con talassemia, seguito da Tommasina Iorno. Il network sta realizzando incontri di formazione e informazione sulla rete delle Talassemie;
- ▶ UNIAMO ha partecipato con un suo rappresentante alla terza edizione del progetto multistakeholder **“Net-Health - Sanità in rete 2030”** organizzato da LSCUBE. La Federazione ha fornito il suo contributo al working group sui Dati Sintetici,



che ha portato alla produzione di un volume contenente le linee metodologiche per abilitarne l'utilizzo nel campo della produzione di evidenze cliniche per finalità registrative e di HTA. Il volume è stato presentato alle Istituzioni durante un evento alla Camera a dicembre 2025 ospitato dall'Intergruppo Parlamentare Innovazione Sostenibile in Sanità;

- ▶ La Federazione ha partecipato alla seconda edizione del **“VBHC italian Center”**, un progetto nato dalla collaborazione tra FIASO e Telos Management, che ha l'obiettivo di promuovere il modello della Value Based Healthcare in Italia attraverso la valorizzazione di esperienze concrete nelle strutture sanitarie e gli ospedali del Paese. Dopo due riunioni di brainstorming, i risultati del working group sono stati presentati in plenaria nell'evento conclusivo di settembre 2025, durante il quale sono state presentate alcune best practices e il paper finale dei lavori;
- ▶ Per incentivare l'umanizzazione delle cure e contribuire con azioni concrete ad un cambiamento di approccio nei centri clinici, UNIAMO siede nel Board Scientifico del progetto **“PERLA”**, che è la prima certificazione italiana della qualità della relazione, della comunicazione e della personalizzazione nella cura. PERLA si fonda su un Decalogo di principi concreti che declinano in modo operativo la cura a misura di persona, traducendo valori e orientamenti in impegni chiari per i servizi sanitari. Per verificare l'applicazione del Decalogo è stato sviluppato un questionario di valutazione, progettato dal board scientifico e validato attraverso un percorso di ricerca che ha coinvolto centinaia di pazienti. Ogni anno, a novembre, il questionario viene somministrato alle persone che ricevono le cure nei servizi che partecipano al percorso di certificazione, per rilevare il livello di aderenza ai principi del Decalogo. Chi supera la valutazione ottiene il bollino PERLA, valido un anno, con l'obbligo di esporre il decalogo nel centro. La candidatura è spontanea;
- ▶ Con riguardo ai tempi di diagnosi, UNIAMO sviluppa diverse azioni e ha aderito convintamente al progetto **“ARGO”**. Il progetto si propone di accorciare sensibilmente il tempo medio di diagnosi, a partire dagli indicatori trasversali a tutte le malattie rare. Questi indicatori devono diventare per tutti dei campanelli d'allarme, le cosiddette “Red Flags”. Il panel di esperti, fra i quali UNIAMO, ha concordato una serie di queste Red Flags attraverso una Delphi consensus. In questo momento il toolkit è in fase di validazione scientifica;
- ▶ Nel corso dell'anno il tema dell'**accesso equo ai farmaci** è stato toccato in più di una iniziativa. UNIAMO ha partecipato ad “Equirare”, un'iniziativa di Koncept, che ha messo a confronto management sanitario con le istituzioni regionali ed è esitato in una position paper condivisa dalla Federazione. UNIAMO è stata parte dei gruppi di lavoro dei Forum Pazienti organizzati da Dephaforum, discutendo di PRO(M)S e PRE(M)S e del valore dell'esperienza del paziente (collaborando in questo contesto anche con FAVO). UNIAMO ha inoltre partecipato alla terza edizione di Explorare, un progetto ideato da Pharmalex e ISPOR-Rome Chapter che ha l'obiettivo di rivedere in senso critico e propositivo il percorso e la valutazione che portano al rimborso dei farmaci per malattie rare, per contribuire ad un accesso lineare e ad una migliore definizione del valore;



- ▶ La Federazione ha collaborato al progetto **PRECISEU** (Regional Innovation Valleys project per la medicina di precisione). Attraverso questo progetto l'Emilia-Romagna mappa l'ecosistema regionale delle ATMPs: una rete distribuita su tutto il territorio che connette eccellenze cliniche, capacità produttive, tecnologie abilitanti e imprese innovative. Una piattaforma che si estende in tutta la Regione e che copre ogni fase della catena del valore. I soggetti che ne fanno parte sono soci del Clust-ER Health e costituiscono il Gruppo di Lavoro ATMPs, il tavolo attraverso cui il cluster sviluppa attività di analisi, confronto e posizionamento strategico del settore;
- ▶ Sul tema dell'HTA, UNIAMO partecipa all'**Health Policy Forum della Società Italiana di Health Technology Assessment** (SIHTA), che si propone di approfondire il ruolo dell'HTA nell'attuazione delle politiche sanitarie in un contesto di governance multilivello. L'edizione del 2025 - che ha visto la Federazione partecipare a tre tavoli di lavoro e all'evento finale tenutosi durante il Congresso della SIHTA - si è focalizzata su due temi: come confrontarsi con le Agenzie Nazionali nel dialogo sulla definizione dei processi centralizzati (es. PICO, priority setting, ...) e come inserire il Joint Clinical Assessment nel processo di valutazione nazionale delle tecnologie sanitarie;
- ▶ A novembre UNIAMO ha organizzato, all'interno di WELFAIR-La Fiera del fare Sanità a Roma, una tavola rotonda multistakeholder, alla quale hanno partecipato l'Istituto Superiore di Sanità, il Ministero della Salute e i rappresentanti di diverse Società Scientifiche. I contributi dei relatori hanno contribuito alla pubblicazione di un capitolo all'interno del Libro Bianco di Welfair 2025 intitolato "Il disallineamento. Governance, organizzazione e clinica nel sistema salute".

In aggiunta alla partecipazione a questi progetti, UNIAMO ha realizzato un contributo per le seguenti pubblicazioni scientifiche nel 2025:

- ▶ "Standardized transition program from pediatric to adult care in inherited metabolic disorders: an Italian consensus document";
- ▶ "Feasibility and safety of sailing based rehabilitation for rare skeletal disorders using wearable sensors and patient reported outcomes"; BMJ Evidence-Based Medicine, 2025
- ▶ "Argo Delphi consensus statement on red flags and clinical gateways towards rare disease diagnosis" - Nature, Scientific Reports, 2025
- ▶ "Generalized pustular psoriasis: a cost-of-illness and health-related quality of life study in Italy" - Health Economics and Health Policies, 2025

Inoltre, la Federazione ha partecipato anche alle seguenti pubblicazioni:

- ▶ Articolo sui Tumori rari per Trend Sanità, febbraio 2025;
- ▶ Articolo sulle attività di UNIAMO sulla rivista Medico e Paziente, febbraio 2025;
- ▶ Special Issue sulle Malattie Rare sulla rivista INNLIFES, marzo 2025;
- ▶ Articolo sui 5 anni dalla pandemia sulla Rivista italiana delle Malattie Rare, settembre 2025;



- ▶ Articolo sulla rivista cartacea di Telethon sulle azioni di UNIAMO per lo screening della MLD, settembre 2025;
- ▶ Capitolo sui Tumori rari all'interno del Rapporto "I Numeri del Cancro 2025" di AIOM;
- ▶ Capitolo sull'accessibilità nei musei all'interno del libro "Welfare culturale e Musei", a cura della soprintendenza dei beni culturali del Comune di Roma, pubblicato nel 2026;
- ▶ Capitolo sulle malattie rare nella pubblicazione di Fondazione Roche ed EDRA dal titolo "Diseguaglianze e progresso verso la salute del futuro nell'era dell'IA", pubblicato nel 2026.
- ▶ Postfazione al libro di Francesco Rossiello "Vite Sospese"

La base associativa e la mission

L'intensa attività svolta dalla Federazione insieme alle associazioni e a loro supporto ha portato a una crescita significativa della rete associativa, che è passata dai 119 affiliati di fine 2019 ai 171 di fine 2025. Inoltre, nel corso dell'assemblea di novembre 2025 è stata introdotta la categoria degli "iscritti", pensata per consentire anche ad associazioni non APS o non ancora iscritte al RUNTS di entrare a far parte della rete UNIAMO.

Nel 2025 la Federazione ha messo a punto due percorsi di governance paralleli. Uno, **dedicato al Consiglio Direttivo**, con EOS società di consulenza, che attraverso una serie di incontri, sia individuali che collettivi, per precisare gli obiettivi della Federazione e le criticità da affrontare. Il secondo, **dedicato alle Associazioni**, seguito da Sinodè, con 2 incontri territoriali, nel corso dei quali sono stati raccolti spunti di miglioramento all'attività federativa e alcuni indirizzi per azioni da implementare.

Il valore dell'azione della Federazione è riconosciuto anche per la sua capacità di rappresentare in modo trasversale i bisogni delle persone con malattia rara: la molteplicità e complessità delle esigenze emerse consente infatti di portare ai tavoli istituzionali una visione ampia, inclusiva e rappresentativa di tutte le dimensioni, sanitarie e sociali, che incidono sulla vita delle persone coinvolte.

L'attività della Federazione si orienta sempre più verso un duplice obiettivo: da un lato contribuire al miglioramento complessivo del sistema, in coerenza con la propria missione statutaria di innalzare la qualità di vita delle persone con malattia rara; dall'altro rafforzare la propria base associativa, offrendo strumenti, competenze e supporto affinché ciascuna associazione possa sviluppare capacità e expertise utili a perseguire in modo autonomo ed efficace i propri obiettivi a tutela delle persone rappresentate.



3. Le persone con malattia rara in Italia

3.1 Il Registro Nazionale e i Registri Regionali delle Malattie Rare

La classificazione e la codifica delle malattie rare sono da sempre questioni centrali per conferire a tutte le malattie rare la visibilità ed il riconoscimento necessari nei sistemi sanitari nazionali e regionali attraverso la loro valorizzazione nei flussi informativi¹.

L'8 giugno 2009 il Consiglio dell'Unione Europea ha pubblicato nella Gazzetta Ufficiale dell'Unione Europea la *Raccomandazione su un'azione nel settore delle malattie rare (2009/C 151/02)*. In questo documento il Consiglio raccomanda agli Stati Membri sette azioni, la seconda delle quali è dedicata proprio alla definizione, codificazione e inventariazione adeguata delle malattie rare.

Estratto dalla Raccomandazione del Consiglio dell'Unione Europea dell'8 giugno 2009 su un'azione nel settore delle malattie rare (2009/C 151/02)

II. DEFINIZIONE, CODIFICAZIONE E INVENTARIAZIONE ADEGUATI DELLE MALATTIE RARE

3) Mirare a garantire che le malattie rare siano adeguatamente codificate e rintracciabili in tutti i sistemi di informazione sanitaria, ...

5) Esaminare la possibilità di sostenere a tutti i livelli appropriati, compreso quello comunitario, da un lato, reti specifiche di informazione sulle malattie, e dall'altro, per fini epidemiologici, registri e basi di dati prestando attenzione a una gestione indipendente.

Con il Decreto Ministeriale (DM) n. 279/2001 l'Italia è stata uno dei primi Paesi a porre grande attenzione al tema dei registri dedicati alle malattie rare. Al fine di contribuire alla programmazione nazionale e regionale degli interventi volti alla tutela delle persone con malattia rara e attuarne la sorveglianza, a partire dal 2001 è stato istituito in Italia un sistema di monitoraggio delle malattie rare, mediante il Registro Nazionale Malattie Rare (RNMR di cui all'art. 3 del D.M. 279/2001) e i registri regionali e/o interregionali (RRMR, di cui all' art. 2 del DM 279/2001).

Il Registro Nazionale delle Malattie Rare è stato istituito *“al fine di consentire la programmazione nazionale e regionale degli interventi volti alla tutela dei soggetti affetti da malattie rare e di attuare la sorveglianza delle stesse.”* Il successivo art. 4 (Individuazione delle malattie rare) rimanda all'allegato per *“l'elenco delle malattie e dei gruppi di malattie rare per le quali è riconosciuto il diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo per le correlate prestazioni di assistenza sanitaria”* che sono

1. Aymé S, Bellet B., Rath A., “Rare diseases in ICD11: making rare diseases visible in health information systems through appropriate coding”, Orphanet Journal of Rare Diseases 2015, 10:35.



diventate quindi quelle oggetto dei registri. Questo elenco è stato oggetto di revisione con l'approvazione del nuovo elenco delle malattie rare di cui all'art. 52 e all'Allegato 7 del DPCM 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".

Mediante l'Accordo del 10 maggio 2007 tra lo Stato, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano, le Regioni si sono impegnate ad istituire i Registri regionali o interregionali, a dotarli delle risorse necessarie e ad alimentare il RNMR mediante un flusso di dati, secondo un numero di variabili (*dataset*) definito dallo stesso Accordo, contenente informazioni sia relative alla parte anagrafica di registrazione della persona con malattia rara, sia alla parte relativa alla malattia, che vengono previamente validate, da parte dei responsabili/referenti dei Registri Regionali e/o interregionali prima del loro invio al RNMR.

Pertanto, una parte dei dati raccolti mediante i Registri regionali/interregionali² alimenta il RNMR al fine di ottenere la sorveglianza epidemiologica nazionale delle malattie rare – il riferimento è a quelle per le quali è prevista l'esenzione dalla compartecipazione al costo -, effettuare stime di occorrenza per le singole malattie rare, analisi della performance dei centri di riferimento, realizzare ulteriori specifici studi ed analisi e, più generalmente, consentire una migliore *governance* della Rete Nazionale Malattie Rare³. Fra le esperienze più interessanti a livello internazionale si cita la recente introduzione del **Registro Nazionale delle Persone con malattia rara in Francia**, che è accessibile direttamente anche ai centri di riferimento, è integrato con il sistema informativo sanitario nazionale e raccoglie informazioni anche direttamente dai pazienti".



Il Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016, si era già posto l'obiettivo di migliorare i dati raccolti dai registri (nazionale e regionali/interregionali) delle malattie rare sia in termini di copertura della popolazione che in termini di completezza e di qualità; inoltre, con specifico riguardo alla codifica delle malattie rare, si era proposto la sperimentazione dell'utilizzo dell'Orpha-code, in aggiunta all'ICD, in alcuni flussi informativi sanitari correnti e in alcune aree territoriali (dal 2007, ad esempio, è implementato nel sistema informativo dell'area vasta di cui è capofila la Regione Veneto). L'intervenuto aggiornamento dei LEA del 2017 ha poi comportato un notevole sforzo per i RRMR e il RNMR che hanno dovuto in breve tempo adeguarsi al nuovo elenco delle patologie rare che, si stima, a regime dovrebbe portare a circa un raddoppio delle persone incluse nel sistema di sorveglianza delle malattie rare. La presenza dei Registri regionali e del Registro nazionale malattie rare e del relativo flusso informativo è compresa anche nel DPCM 3 marzo 2017 "Identificazione dei sistemi di sorveglianza e dei registri di mortalità, di tumori e di altre patologie".

2. È utile ricordare che l'impianto e l'infrastruttura informatica dei RRMR presentano notevoli elementi di differenza nei territori. Per una approfondita disamina di questo aspetto si rimanda alla consultazione di "MonitoRare 2018 – Il quarto rapporto sulla condizione della persona con malattia rara in Italia".

3. Per un più completo ed esaustivo approfondimento del RNMR si rimanda alle pubblicazioni sull'oggetto da parte del Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità reperibili al link <https://www.iss.it/rapporti-istisan>.



Il tema dei flussi informativi delle reti per le malattie rare è stato successivamente oggetto di approfondimento anche nella discussione che ha accompagnato l'approvazione 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” che dedica al tema l'art. 10 specificando al comma 1) quanto segue: *“Le regioni assicurano, attraverso i centri regionali interregionali di coordinamento, il flusso informativo delle reti per le malattie rare al Centro nazionale per le malattie rare ... al fine di produrre nuove conoscenze sulle malattie rare, di monitorare l'attività e l'uso delle risorse nonché di valutare la qualità complessiva della presa in carico dei pazienti e di attuare un monitoraggio epidemiologico, anche allo scopo di orientare e di supportare la programmazione nazionale in materia malattie rare e le azioni di controllo e di verifica”*. Come indicato al comma 2) dell'art. 7, inoltre, si conferma che *“Il Centro nazionale per le malattie rare cura la tenuta e la gestione del Registro nazionale delle malattie rare”*.

Da ultimo, anche il PNMR 2023-2026 dedica al tema dei registri e del monitoraggio della rete nazionale malattie rare un importante spazio e, partendo dalla constatazione del permanere di alcune criticità, fra cui *“nell'organizzazione e gestione dell'informazione raccolta a livello nazionale”*, sostiene la necessità di un potenziamento del RNMR attraverso l'integrazione con informazioni già disponibili in altri flussi nazionali e da un ampliamento del dataset di riferimento qualora l'informazione non sia altrimenti disponibile al fine di attuare quanto previsto dalla Legge n. 175/2021.

3.2 Le persone con malattia rara in Italia: un tentativo di stima

Fin dalla prima edizione del rapporto MonitoRare questo paragrafo viene dedicato all'analisi dei dati relativi alle PcMR inserite nei registri delle malattie rare: nelle ultime edizioni del rapporto il dettaglio di analisi si è fatto progressivamente più approfondito grazie alla fattiva collaborazione delle Regioni e delle Province Autonome.

La rilevazione sempre più attendibile della numerosità delle PcMR e delle loro principali caratteristiche è stata, fin dai primi passi di UNIAMO, una sfida importante in quanto le associazioni che rappresentano le PcMR sono consapevoli del fatto che qualsiasi programmazione sanitaria, socio-sanitaria e sociale necessita di informazioni solide su cui poggiare le strategie di sviluppo, per essere sempre più capaci di strutturare un sistema in grado di sviluppare diagnosi e accompagnare le PcMR e le loro famiglie nella traiettoria della migliore vita possibile. Inoltre, disporre di dati certi e solidi, può consentire di individuare quelle che potrebbero essere le debolezze di un sistema; laddove, invece, non si è ancora in grado di rilevare e registrare con continuità e metodo le PcMR sarà possibile avere delle stime attendibili della loro presenza e conseguentemente stimolare i soggetti competenti a completare al meglio il lavoro.

Dal 2017 - anno nel quale UNIAMO, in concomitanza con l'ampliamento dell'elenco delle patologie rare introdotto con l'aggiornamento dei LEA, ha avviato una rilevazione periodica di alcuni dati dei RRMR direttamente dalle Regioni/PPAA - ad oggi, il quadro delle Regioni e delle Province autonome che hanno fornito i propri dati si è progressivamente ampliato e consolidato, pur non riuscendo a raggiungere mai la copertura dell'intera popolazione a livello nazionale. Nel 2023 anche la Calabria ha iniziato la fase di riordino della Rete Regionale delle malattie rare compresa la riorganizzazione del Registro regionale. I dati presentati in questa edizione del Rapporto fotografano la situazione dei RRMR al 31.12.2024. Rispetto ai dati già illustrati nel Rapporto 2025 risultano mancanti i dati delle Regioni Basilicata e Calabria in aggiunta a quelli della Sardegna, i quali risultavano mancanti già l'anno scorso (il tasso di copertura scende al 93,4% della popolazione italiana).



La collaborazione all'indagine da parte delle Regioni/PPAA negli ultimi 5 anni di rilevazione

Regione/PPAA	2024	2023	2022	2021	2020
Abruzzo	SÌ	SÌ	SÌ	SÌ	SÌ
Basilicata	NO	SÌ	SÌ	SÌ	SÌ
Calabria	NO	SÌ	NO	NO	NO
Campania	SÌ	SÌ	SÌ	SÌ	SÌ
Emilia-Romagna	SÌ	SÌ	SÌ	SÌ	SÌ
Friuli-Venezia Giulia	SÌ	SÌ	NO	SÌ	SÌ
Lazio	SÌ	SÌ	SÌ	SÌ	SÌ
Liguria	SÌ	SÌ	SÌ	SÌ	SÌ
Lombardia	SÌ	SÌ	SÌ	SÌ	SÌ
Marche	SÌ	SÌ	NO	SÌ	NO
Molise	SÌ	SÌ	SÌ	SÌ	SÌ
Piemonte	SÌ	SÌ	SÌ	SÌ	SÌ
P.A. Bolzano	SÌ	SÌ	SÌ	SÌ	SÌ
P.A. Trento	SÌ	SÌ	SÌ	SÌ	SÌ
Puglia	SÌ	SÌ	SÌ	SÌ	SÌ
Sardegna	NO	NO	SÌ	SÌ	SÌ
Sicilia	SÌ	SÌ	SÌ	SÌ	SÌ
Toscana	SÌ	SÌ	SÌ	SÌ	SÌ
Umbria	SI	NO	SI	NO	SÌ
Valle d'Aosta	SÌ (CON PIEMONTE)	SÌ	SÌ	SÌ	SÌ
Veneto	SÌ	SÌ	SÌ	SÌ	SÌ
% copertura popolazione italiana	93,4%	95,9%	94,4%	95,4%	94,3%

Attraverso la collaborazione delle Regioni/PPAA è stato possibile raccogliere anche il dettaglio informativo sulla distribuzione per età e per gruppo di patologia delle PcMR inserite nei RRMR e il numero di nuovi inserimenti effettuati nel RRMR nel corso dell'anno. A partire dall'edizione 2022 di MonitoRare sono state inoltre richieste informazioni relativamente a:

- PcMR inserite nei RRMR ma non residenti in Regione/PA per verificare la mobilità tra regioni;
- PcMR inserite nei RRMR con patologie diverse da quelle considerate negli elenchi delle patologie esenti nel caso in cui le Regioni/PPAA abbiano attivato degli extra LEA.

A partire dall'edizione 2023 di MonitoRare lo spettro di informazioni oggetto di analisi si è ulteriormente ampliato con la richiesta di indicare anche:

- nuove PcMR inserite nei RRMR ma non residenti in Regione/PA;
- la distribuzione per classi di età e per gruppi di patologia delle PcMR residenti in regione e inserite nei RRMR;
- i dati amministrativi relativi alle esenzioni per malattia rara.

Tutte queste informazioni consentono di avere una panoramica molto articolata e precisa della realtà e di fare delle stime delle PcMR presenti nelle diverse aree geografiche e complessivamente nel nostro Paese. Come si potrà vedere in seguito, permangono ancora delle fragilità che emergono dalle evidenti differenze rilevate nei dati che possono far pensare ad un non completo inserimento delle PcMR in alcuni RRMR.

Si registra, però, anche un percorso che sta portando sempre di più, nel giro di pochi anni, ad un consolidamento di alcune informazioni che fa guardare in maniera positiva al futuro con la certezza che presto tutte le PcMR con codice di esenzione possano essere tracciate nel sistema dei servizi in modo da consentire di avere l'assistenza sanitaria e di supporto all'autonomia e alle scelte di vita di cui necessitano, garantendo dati solidi e certi da porre alla base della programmazione sanitaria e sociale di settore.

In questo quadro è necessario sottolineare anche l'importante lavoro che sta realizzando il Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore della Sanità nell'integrazione dei RRMR in collaborazione con le Regioni/PPAA attraverso il Registro Nazionale Malattie Rare. Il lavoro presentato in questo paragrafo non sostituisce quello fatto dal CNMR-ISS che rimane un riferimento istituzionale imprescindibile – ribadito di recente anche dalla Legge n. 175/2021 e nel PNMR 2023-2026 - che si basa su un set informativo molto più ampio, consentendo conseguentemente analisi più approfondite, e prevede, come ricordato, ulteriori processi di verifica e validazione dei dati come da ultimo documentato nella pubblicazione "Registro Nazionale Malattie Rare: analisi epidemiologiche e aggiornamenti dei dati nel biennio 2022-2023. 7° Rapporto"⁴.

4. Rocchetti A., Ferrari G., Mellano S., Silano M., Torrerì P., "Registro Nazionale Malattie Rare: analisi epidemiologiche e aggiornamenti dei dati nel biennio 2022-2023. 7° Rapporto", Istituto Superiore di Sanità; 2025. (Rapporti ISTISAN 25/22).



Anche le modalità di raccolta dati si sono affinate nel tempo trovando una modalità di rilevazione condivisa con tutte le Regioni/PPAA che hanno compilato la scheda sulle PcMR inserite nel RRMR. La maggior parte dei dati presentati in questa edizione del rapporto, infatti, si riferiscono alle persone con malattia rara di cui all'Allegato 7 del DPCM 12.01.2017, inserite nel RRMR, viventi e residenti al 31.12.2024 nella stessa Regione/PPAA che ha inviato i dati, fatta eccezione per la Valle d'Aosta, i cui dati risultano accorpati alla Regione Piemonte. **Ad ulteriore specificazione precisiamo che sono state considerate solo le persone con diagnosi di malattia rara ed esenzione attiva nel periodo considerato e che, nel conteggio dei totali, la persona con più malattie rare è stata conteggiata una sola volta** (con l'eccezione dei dati relativi ai RRMR di Marche, PA Bolzano e PA Trento per le quali non è possibile determinare se la PcMR è ancora in vita o meno).

Alla luce dei progressi osservati negli anni precedenti con riferimento all'accresciuta capacità, ancorché non completa e discretamente variabile a seconda delle aree geografiche, dei RRMR di "intercettare" le PcMR del territorio di riferimento è legittimo attendersi al 31.12.2024 un ulteriore avanzamento nel numero delle persone inserite nei RRMR. Anche nell'anno 2020, infatti, nonostante il periodo pandemico avesse fatto temere una battuta d'arresto delle attività rivolte alle PcMR, si è registrato un aumento delle PcMR inserite nei RRMR del 9,17% rispetto al 2019, continuando anche nel primo anno della pandemia a incrementare la base conoscitiva di riferimento. Dal 2020 al 2021⁵ si è registrato un ulteriore aumento del 12,7% che ha portato per la prima volta ad avere ufficialmente nel pool di RRMR considerati più di 400.000 persone con malattia rara in tutta Italia (con la sola eccezione della regione Calabria), continuando anche nel secondo anno di pandemia a incrementare la base conoscitiva di riferimento. Dal 2021 al 2022⁶ si è registrato un ulteriore aumento del 10,3% che ha portato ad avere ufficialmente nel pool di RRMR considerati quasi 470.000 persone con malattia rara in tutta Italia (sempre con l'eccezione della regione Calabria). Nel 2023, grazie anche al contributo della regione Calabria, si è riusciti a coprire l'intero territorio nazionale⁷ arrivando a rilevare oltre 495.000 persone con malattia rara, con un ulteriore aumento del 5,7%. Quest'anno, per la prima volta, riusciamo a superare la soglia delle 500.000⁸ PcMR, con un ulteriore aumento del 5,0%.

Considerando gli ultimi 5 anni, dal 2020 al 2024, il numero complessivo delle persone con malattia rara esente, viventi, residenti nella stessa regione nel cui RRMR sono state inserite passa da poco meno di 380.000 a oltre 520.000 con un incremento di oltre 140.000 casi (+37,9%): **un chiaro segnale sia del sempre più strutturato processo di presa in carico e tracciamento delle PcMR in tutti i territori italiani**, che del consolidamento nel tempo dell'effetto dell'introduzione delle nuove patologie previste nell'aggiornamento dei LEA e delle politiche di screening neonatale avviate negli anni, fortemente sostenute dalla comunità delle PcMR e da UNIAMO.

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

6. Per le Marche sono stati considerati i dati delle PcMR residenti in regione inserite nel RRMR al 31/12/2021.

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

8. Per Basilicata e Calabria sono stati considerati i dati delle PcMR residenti in regione inserite nel RRMR al 31/12/2023; per la Sardegna i dati delle PcMR residenti in regione inserite nel RRMR al 31/12/2022.



A. LE MALATTIE RARE: UNA SFIDA DI SISTEMA

	31/12/2024	31/12/2023	31/12/2022	31/12/2021	31/12/2020
N. PcMR viventi residenti inserite nei RRMR	520.026⁹	495.274¹⁰	468.948¹¹	425.266¹²	377.194
Percentuale complessiva di popolazione italiana coperta dai dati dei RRMR	100%	100%	96,9%	96,9%	94,3%

L'incremento messo in evidenza a livello nazionale non è, però, omogeneo in tutte le aree geografiche. Si riscontrano, infatti, ancora molte diversità imputabili alle diverse modalità organizzative locali, al lavoro di aggiornamento e “pulizia” che i registri regionali stanno tuttora portando avanti, alla mancata stabilità dei registri in tutte le realtà considerate. La tabella che segue mostra, infatti, il numero di PcMR che risultano inserite nei RRMR nelle diverse Regioni/PPAA negli ultimi due anni di rilevazione e il relativo incremento o decremento evidenziando ancora forti disomogeneità. In particolare, il Molise, dopo il dato anomalo fatto registrare nel 2022, si riallinea ai valori del 2021 così come anche il Lazio registra, nell'ultimo anno, un decremento ad indicare una situazione ancora non completamente stabilizzata nel processo di funzionamento del registro in alcuni territori. Tutte le altre Regioni/PAAA continuano nel trend di consolidamento e incremento del numero di PcMR inserite nei RRMR. In Friuli-Venezia Giulia, inoltre, si rileva un forte disallineamento fra i dati del RRMR e quelli amministrativi del sistema delle esenzioni per malattie rare (10.647 vs. 5.611); analoga situazione, seppure più contenuta in termini percentuali, per le Marche (12.916 vs. 10.976, probabilmente da ricondursi al fatto che il RRMR non è interfacciato con l'anagrafe sanitaria regionale rendendo impossibile verificare lo stato in vita aggiornato delle PcMR nel RRMR).

9. Vd. nota 8.

10. Vd. nota 7.

11. Per le Marche sono stati considerati i dati delle PcMR residenti in regione inserite nel RRMR al 31/12/2021; il dato della Regione Lazio è stato aggiornato nella scorsa edizione di *MonitoRare* a seguito di un errore riscontrato nell'estrapolazione del 2024.

12. Vd. Nota 7.



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

Regione/PA	N. PcMR residenti inserite nei RRMR		Variazione annuale 2024/2023
	al 31/12/2024	al 31/12/2023	
Abruzzo	5.528	4.774	15,8%
Basilicata		1.114 ¹³	
Calabria		12.630	
Campania	33.947	33.549	1,2%
Emilia-Romagna	49.125	46.905	4,7%
Friuli-Venezia Giulia	10.647	8.975	18,6%
Lazio	38.839	44.388	-12,5%
Liguria	9.996	8.939	11,8%
Lombardia	110.199	103.645	6,3%
Marche	12.916	11.208	15,2%
Molise	733	869	-15,7%
Piemonte e Valle d'Aosta	58.025	54.996	5,5%
P.A. Bolzano	5.740	5.438	5,6%
P.A. Trento	5.731	5.287	8,4%
Puglia	30.536	26.633	14,7%
Sardegna			
Sicilia	21.129	18.894	11,8%
Toscana	43.086	39.674	8,6%
Umbria	8.305		
Veneto	50.673	49.023	3,4%

Grazie ai dati forniti dalle Regioni/PPAA è, inoltre, possibile operare anche un confronto più strutturato fra i dati del RRMR e i dati amministrativi relativi alle esenzioni per malattia rara che è di particolare interesse per quelle Regioni/PPAA per le quali il Registro Regionale delle Malattie Rare non è interoperabile con il sistema delle esenzioni e quindi i dati non risultano pienamente allineati (come, invece, accade in Emilia-Romagna, Lazio, Liguria, Lombardia, Molise, Piemonte, P.A. Bolzano, Sicilia, Umbria, Valle d'Aosta e Veneto). Dove questa interoperabilità non è già garantita sono evidenti le discrasie fra i dati forniti dai due sistemi.

13. 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

Confronto tra il numero di persone con malattia rara inserite nel Registro Regionale Malattie Rare e i presenti nei dati amministrativi relativi alle esenzioni per malattia rara nel 2024 (dati viventi al 31/12)

Regione/PA	N. PcMR residenti inserite nei RRMR al 31/12/2024	N. PcMR residenti con esenzione per malattia rara al 31/12/2024	Δ (valori assoluti)	Δ % (RRMR/ Sistema esenzioni)
Abruzzo	5.528	6.373	-845	-13,3%
Campania	33.947	34.263	-316	-0,9%
Friuli-Venezia Giulia	10.647	5.611	5.036	89,8%
Marche	12.916	10.976	1.940	17,7%
P.A. Trento	5.731	6.242	-511	-8,2%
Puglia	30.536	35.873	-5.337	-14,9%
Toscana	43.086	40.227	2.859	7,1%
TOTALE	142.391	139.565	2.826	2,0%

Con i dati delle PcMR inseriti nei RRMR è possibile calcolare la prevalenza delle malattie rare oggetto di esenzione ai fini dei LEA per tutti i territori, in modo da verificare se e quanto la prevalenza risulti ancora disomogenea o se il lavoro di perfezionamento della rilevazione e della registrazione delle PcMR stia procedendo verso una convergenza di massima dei valori, come ci si attenderebbe partendo dal presupposto che la distribuzione delle malattie rare nella popolazione sia, generalmente, più o meno omogenea nei territori. Anche in questo caso vengono utilizzati i dati relativi alle PcMR inserite nei RRMR residenti nella stessa Regione quindi i tassi di prevalenza potrebbero risentire della mobilità tra regioni soprattutto per quelle regioni in una forte situazione di mobilità passiva (persone che sono in cura in altre regioni).



Prevalenza persone con malattia rara di cui all'Allegato 7 del DPCM 12.01.2017 residenti in Regione e inserite nel RRMN nel 2022, nel 2023 e nel 2024 (dati viventi al 31/12)

Regione/PA	N. PcMR residenti inserite nei RRMN al 31/12/2024	Popolazione residente al 31/12/2024	Prevalenza PcMR 2024	Prevalenza PcMR 2023	Prevalenza PcMR 2022
Abruzzo	5.528	1.269.118	0,44%	0,38%	0,32%
Basilicata			n.a	0,21%	0,20%
Calabria			n.a	0,69%	n.a
Campania	33.947	5.582.337	0,61%	0,60%	0,54%
Emilia-Romagna	49.125	4.461.998	1,10%	1,05%	0,95%
Friuli-Venezia Giulia	10.647	1.193.284	0,89%	0,75%	0,67%
Lazio	38.839	5.709.178	0,68%	0,78%	0,75%
Liguria	9.996	1.510.143	0,66%	0,59%	0,66%
Lombardia	110.199	10.033.918	1,10%	1,04%	0,98%
Marche	12.916	1.480.545	0,87%	0,76%	n.a
Molise	733	287.814	0,25%	0,30%	1,65%
Piemonte e Valle d'Aosta	58.025	4.374.400	1,33%	1,26%	1,18%
P.A. Bolzano	5.740	539.679	1,06%	1,01%	0,96%
P.A. Trento	5.731	546.573	1,05%	0,97%	0,90%
Puglia	30.536	3.877.395	0,79%	0,68%	0,67%
Sardegna			n.a	n.a	0,74%
Sicilia	21.129	4.787.390	0,44%	0,39%	0,34%
Toscana	43.086	3.657.716	1,18%	1,08%	0,98%
Umbria	8.305	851.473	0,98%	n.a	0,78%
Veneto	50.673	4.853.472	1,04%	1,01%	0,90%
TOTALE	495.155	55.016.433	0,90%	0,84%	0,80%

A fronte quindi di una prevalenza media nazionale pari allo 0,90%, considerando solo le Regioni/PPAA che hanno comunicato i dati al 2024 (confermando per il sesto anno consecutivo una crescita, seppur contenuta, di circa il 7% rispetto a quella dell'anno precedente e pari al 13% rispetto al 2022), continuano a persistere grosse differenze tra i territori: il campo di variazione va dal minimo di prevalenza pari allo 0,25% del Molise al massimo del dato congiunto di Piemonte e Valle d'Aosta che registrano una prevalenza pari a **1,33%**. Una riduzione della prevalenza si riscontra solo nelle regioni – Lazio e Molise - che hanno registrato un calo nel numero assoluto di PcMR presenti nei rispettivi RRMN

APPROFONDIMENTO



La prevalenza minima/massima delle persone con malattia rara di cui all'Allegato 7 del DPCM 12.01.2017 residenti in Regione e inserite nel RRMR nel triennio 2022-2024 (dati viventi al 31/12)

	2024		2023		2022	
Prevalenza minima	Molise	0,25	Basilicata	0,21	Basilicata	0,20
Prevalenza massima	Piemonte e Valle d'Aosta	1,33	Piemonte	1,29	Molise	1,65 ¹⁴

Se in Molise, come detto, si registra una prevalenza attorno allo 0,25%, in ben 8 Regioni/PPAA la prevalenza si assesta intorno al 1,0%, in alcuni casi già da più anni; si tratta, perlopiù, di Regioni di grandi dimensioni - Emilia-Romagna, Lombardia, Piemonte (con Valle d'Aosta), PA di Bolzano, PA Trento, Toscana e Veneto - tutte con una lunga e consolidata storia di RRMR (e con una bassa mobilità passiva) - a cui si aggiunge l'Umbria. Un valore omogeneo, tendenzialmente convergente, nelle regioni in cui il valore elevato risulta consolidato negli anni, può quindi diventare un parametro attendibile di stima di prevalenza. Anche quest'anno l'analisi dei dati ci ritorna quindi una situazione ancora in continua evoluzione che, però, sta dimostrando la capacità dei servizi sanitari regionali, anche attraverso il forte lavoro di coordinamento realizzato, di adeguare la propria capacità di diagnosi e inserimento nei sistemi informativi delle PcMR.

Date queste persistenti diversità non è ancora possibile affermare, purtroppo, che le PcMR inserite nei RRMR corrispondano effettivamente alle PcMR presenti nella popolazione e quindi le 520.026 PcMR¹⁵ registrate non possono essere considerate tutte le PcMR presenti in Italia, anche perché non è contemplato nel calcolo il fenomeno della mobilità sanitaria. Inoltre, va sempre ricordato che le PcMR inserite nei RRMR (e considerate in queste elaborazioni) corrispondono solo a quelle persone che hanno una malattia rara che rientra nella lista di quelle riconosciute come esenti nel nostro sistema sanitario nazionale ai sensi dell'Allegato 7 del DPCM del 12 gennaio 2017 (aggiornamento dei LEA sanitari). **Rimangono dunque fuori dai conteggi di questo lavoro tutte quelle persone che hanno delle malattie rare che non rientrano nella lista delle patologie esenti** come ribadito anche nel PNMR 2023-2026. Ricordiamo, infatti, che le altre condizioni di esenzione delle malattie rare, oltre, appunto, alla rarità, sono la gravità clinica, il grado di invalidità e l'onerosità della quota di partecipazione

¹⁴. Si segnala l'instabilità di questo dato rispetto a quello registrato nell'anno precedente e in quello successivo.

¹⁵. Considerando per le Regioni Basilicata e Calabria il dato 2023 e per la Sardegna il dato del 2022.



derivante dal costo dell'intervento assistenziale (criteri definiti dal Decreto Legislativo n. 124/1998). **Al riguardo è utile citare i risultati di un approfondito studio pubblicato sull'European Journal of Human Genetics nel 2019¹⁶, secondo il quale la prevalenza delle malattie rare sarebbe compresa tra il 3,5% e il 5,9% della popolazione a livello mondiale: applicando queste percentuali alla popolazione italiana, il numero complessivo di persone con malattia rara in Italia sarebbe compreso fra i 2,1 e i 3,5 milioni di persone, un dato di gran lunga superiore a quello delle sole PcMR esenti.**

Seguendo il lavoro svolto negli anni precedenti è possibile anche quest'anno procedere a individuare un intervallo nel quale collocare la stima del numero delle persone con codice di malattia rara esente in Italia, in modo da fornire alla programmazione sanitaria, socio-sanitaria e sociale un orizzonte entro il quale collocare le necessità di questa parte di popolazione. Grazie alla disponibilità dei dati al 31.12.2024 è stato preliminarmente necessario stimare il numero delle PcMR nelle 3 regioni (Basilicata, Calabria e Sardegna) che non hanno fornito i dati nell'ultima rilevazione. In questo caso è stato applicato alla popolazione residente nelle relative Regioni il valore della prevalenza media registrata in Italia (pari a 0,90%). La somma dei valori così ottenuti (prima colonna della tabella) fornisce il numero minimo delle PcMR presenti in Italia (**n=530.499**), sempre con i caveat di cui sopra. Per calcolare, invece, il numero massimo è stata applicata alla popolazione residente in ciascuna Regione/PA (seconda colonna) la media aritmetica (pari a 1,10%) delle 8 Regioni/PPAA (Emilia-Romagna, Lombardia, Piemonte (con Valle d'Aosta), PA di Bolzano, PA Trento, Toscana, Umbria e Veneto) che hanno fatto registrare una prevalenza superiore allo 0,9%: il numero massimo teorico delle persone con malattia rara esente (terza colonna) su tutto il territorio nazionale risulterebbe conseguentemente essere pari a **650.972**.

Stima numero massimo di persone con malattia rara di cui all'Allegato 7 del DPCM 12.01.2017 viventi residenti in Regione al 31-12-2024

Regione/PA	PcMR residenti inserite nel RRMR al 31/12/2024	Popolazione residente al 31/12/2024	Stima Max PcMR residenti al 31/12/2024 ¹⁷
Abruzzo	5.528	1.269.118	14.016
Basilicata	4.770 ¹⁸	530.004	5.853
Calabria	16.512 ¹⁹	1.834.646	20.262
Campania	33.947	5.582.337	61.651
Emilia-Romagna	49.125	4.461.998	49.278

16. 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.

17. Dato calcolato utilizzando per tutte le Regioni/PPAA la prevalenza media delle 8 Regioni con valore superiore a 0,9%.

18. Stima 2024 sulla base della prevalenza media nazionale

19. Stima 2024 sulla base della prevalenza media nazionale

A. LE MALATTIE RARE: UNA SFIDA DI SISTEMA

Regione/PA	PcMR residenti inserite nel RRMR al 31/12/2024	Popolazione residente al 31/12/2024	Stima Max PcMR residenti al 31/12/2024 ¹⁷
Friuli-Venezia Giulia	10.647	1.193.284	13.179
Lazio	38.839	5.709.178	63.052
Liguria	9.996	1.510.143	16.678
Lombardia	110.199	10.033.918	110.815
Marche	12.916	1.480.545	16.351
Molise	733	287.814	3.179
Piemonte e Valle d'Aosta	58.025	4.374.400	48.311
P.A. Bolzano	5.740	539.679	5.960
P.A. Trento	5.731	546.573	6.036
Puglia	30.536	3.877.395	42.822
Sardegna	14.062 ²⁰	1.562.381	17.255
Sicilia	21.129	4.787.390	52.872
Toscana	43.086	3.657.716	40.396
Umbria	8.305	851.473	9.404
Veneto	50.673	4.853.472	53.602
TOTALE	530.499	58.943.464	650.972
<i>Prevalenza</i>	<i>0,90%</i>		<i>1,10%</i>

Per riuscire a stimare un numero di PcMR il più possibile vicino alla realtà non è possibile non considerare la mobilità tra regioni che riguarda soprattutto determinati territori e opportunità di cura specifiche²¹. Nell'edizione 2017 del Rapporto è stata fatta una stima, sulla base dei RRMR che all'epoca rilevavano l'informazione in oggetto, secondo la quale la mobilità era quantificabile in circa il 20% complessivo delle PcMR. Questa stima è stata utilizzata anche per i successivi rapporti. Come sopra ricordato, nelle ultime rilevazioni è stato nuovamente richiesto alle Regioni/PPAA di indicare, laddove rilevato dai propri sistemi informativi, anche le PcMR inserite nei RRMR ma non residenti nella stessa Regione. A questa domanda nell'ultima rilevazione hanno risposto 18 tra Regioni e PPAA che coprono oltre il 95% della popolazione italiana e la totalità delle PcMR che risultano inserite nei RRMR al 31.12.2024. Si tratta quindi di una stima discretamente attendibile il cui valore – 17,8%²² - risulta essere molto simile al dato sin qui utilizzato nella stima della mobilità regionale delle PcMR (20%). L'analisi svolta permette di avere anche un quadro di quali sono i territori che attraggono maggiormente PcMR da altre regioni sia in termini percentuali che in valori assoluti.

20. Stima 2024 sulla base della prevalenza media nazionale

21. Come evidenziato, di recente, anche da un interessante studio della Società Italiana di Pediatria al quale si rimanda ("Pediatric interregional healthcare mobility in Italy", M. De Curtis, F. Bortolan, D. Diliberto, L. Villani, Italian journal of Pediatrics, 2021).

22. Il valore era pari a 17,6% nella precedente edizione del Rapporto.



Persone con malattia rara di cui all'Allegato 7 del DPCM 12.01.2017 inserite nel RRMR distinte per residenza (dati viventi al 31/12/2024)

Regione/PA	N. PcMR residenti inserite nel RRMR al 31/12/2024	TOTALE PcMR NON residenti in Regione inserite nel RRMR al 31/12/2024	% PcMR NON residenti su PcMR residenti in Regione inserite nel RRMR (stima della mobilità del sistema)	Stima della mobilità del sistema anno 2023	Stima della mobilità del sistema anno 2022
Abruzzo	5.528	533	10%	9%	9%
Basilicata	-	-	-	24%	33%
Calabria	-	-	-	1%	-
Campania	33.947	3.699	11%	11%	11%
Emilia-Romagna	49.125	9.302	19%	19%	19%
Friuli-Venezia Giulia	10.647	2.009	19%	20%	19%
Lazio	38.839	17.550	45%	37%	38%
Liguria	9.996	4.125	41%	43%	43%
Lombardia	110.199	11.983	11%	10%	-
Marche	12.916	282	2%	-	-
Molise	733	636	87%	19%	36%
Piemonte e Valle d'Aosta	58.025	2.440	4%	4%	4%
P.A. di Bolzano	5.740	919	16%	16%	-
P.A. Trento	5.731	348	6%	6%	6%
Puglia	30.536	2.311	8%	8%	6%
Sardegna	-	-	-	-	-
Sicilia	21.129	933	4%	5%	5%
Toscana	43.086	21.060	49%	50%	54%
Umbria	8.305	352	4%	-	5%
Veneto	50.673	9.710	19%	19%	20%
TOTALE	495.155	88.192	18%	18%	21%

Grazie a questa procedura di stima, è quindi possibile procedere ad un aggiornamento del dato della precedente edizione del rapporto individuando un nuovo range entro il quale collocare, con una buona approssimazione, il numero delle persone con malattia rara esente in Italia. A tal scopo, ai due valori minimo e massimo sopra determinati è stato applicato l'aumento del 18%²³ calcolato come stima della mobilità sanitaria nel settore delle malattie rare in base ai dati comunicati per il 2024 dalle Regioni/PPAA. Sulla

23. Da rilevare che si tratta di un dato analogo a quello del Rapporto MonitoRare 2025 e simile a quello utilizzato nei precedenti rapporti – 20% - per le analoghe operazioni di stima.



A. LE MALATTIE RARE: UNA SFIDA DI SISTEMA

base di questo procedimento, la stima del numero minimo di persone con malattia rara esente in Italia si attesta a circa 625.000 unità – in aumento rispetto i dati del precedente rapporto – così come **la stima del numero massimo che si assesta circa sulle 765.000 unità**, intervallo che comprende i valori stimati in letteratura sulla prevalenza delle PcMR che sono alla base dei documenti di programmazione adottati²⁴, se consideriamo l'intervenuta integrazione dell'elenco delle patologie rare esenti con l'aggiornamento dei LEA del 2017.

Stima del numero complessivo di persone con malattia rara di cui all'Allegato 7 del DPCM 12.01.2017 in Italia al 31.12.2024

	Stima n.° PcMR al 31/12/2024	Prevalenza 2024	Stima n° PcMR al 31/12/2024 (inclusa stima mobilità: 18%)	Prevalenza 2024 (inclusa stima mobilità: 18%)
<i>Minimo calcolato sulla base dei dati dei RRMR (stima dei valori di Basilicata, Calabria e Sardegna)</i>	530.499	0,90%	624.986	1,06%
<i>Massimo (media delle 8 Regioni / PPAA con valore più elevato²⁵)</i>	650.972	1,10%	766.916	1,30%

Sulla base di questo ragionamento è anche possibile elaborare una stima di quante potrebbero essere le PcMR, presenti nel territorio, ma non ancora inserite nei sistemi di sorveglianza e/o prese in carico delle diverse Regioni/PPAA. A livello nazionale, considerando solo le regioni con prevalenza inferiore allo 0,9% che hanno fornito i dati quest'anno, risultano essere oltre 119.000 (senza contare il 18% di mobilità) le PcMR con malattia rara esente che non risulterebbero ancora inserite nel relativo RRMR: un valore che corrisponde al 42% dei casi inseriti, ovvero quasi 1 caso su 2. Ci sono realtà in cui la percentuale di *missing* è molto elevata, come il Molise, dove potrebbero essere *missing* circa il 77% delle PcMR, l'Abruzzo (61%) e la Sicilia (60%). È quindi evidente la necessità di promuovere ulteriori sforzi affinché nessuna PcMR rimanga esclusa dal sistema di sorveglianza sulle malattie rare. Nei lavori di approfondimento dei prossimi anni sarà, inoltre, interessante provare a verificare quanto questi dati risentano della mobilità sanitaria verso altre regioni o della residua instabilità dei dati dei RRMR.

24. Nella premessa del Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016 si afferma che "Si può stimare che la prevalenza dei malati rari complessivamente considerati sia dal 50 al 100% superiore a quella stimata per il solo elenco del DM n. 279/2001, cioè da 7,5 a 10 per 1000 residenti".

25. Dato calcolato utilizzando per tutte le Regioni/PPAA la prevalenza media delle 8 Regioni con valore superiore a 0,9%.



Stima delle Persone con malattia rara di cui all'Allegato 7 del DPCM 12.01.2017 residenti in Regione e non inserite nel RRMR al 31-12-2024

Regione/PA	PcMR residenti inserite nei RRMR al 31/12/2024	Stima PcMR residenti applicando la prevalenza massima al 31/12/2024	Stima delle PcMR "missing"	Stima della percentuale di PcMR "missing"
Abruzzo	5.528	14.016	8.488	61%
Campania	33.947	61.651	27.704	45%
Friuli-Venezia Giulia	10.647	13.179	2.532	19%
Lazio	38.839	63.052	24.213	38%
Liguria	9.996	16.678	6.682	40%
Marche	12.916	16.351	3.435	21%
Molise	733	3.179	2.446	77%
Puglia	30.536	42.822	12.286	29%
Sicilia	21.129	52.872	31.743	60%
TOTALE	164.271	283.800	119.529	42%

L'allineamento tra quanto inserito nei RRMR e quanto stimato applicando la prevalenza massima, considerando i dovuti livelli di flessibilità e rivalutando anche la mobilità interna tra Regioni/PPAA, **potrebbe diventare un obiettivo della politica nazionale e regionale sulle malattie rare che potrebbe essere monitorato e analizzato nel tempo** per capire eventuali problematiche di carattere organizzativo dei RRMR stessi o anche del più ampio sistema sanitario che ha il compito di fare diagnosi nei tempi più rapidi possibili e di prendere in carico sia da un punto di vista sanitario che sociale le PcMR e le loro famiglie.

Prima di passare al paragrafo successivo è utile ricordare che alle Regioni/PPAA è **stato chiesto di indicare anche le PcMR iscritte al RRMR con patologie non riconosciute come esenti, cioè extra LEA**. Alla richiesta hanno risposto solo 4²⁶ regioni segnalando la presenza nei loro RRMR di altre 4.412 **PcMR**, un dato sostanzialmente in linea con quello dello scorso anno. Nelle prossime edizioni del rapporto sarà interessante proseguire il monitoraggio anche di questa componente del quadro per avere una fotografia più completa della complessa realtà delle PcMR.

26. Anche nel RRMR della Regione Veneto vi è la possibilità di registrare altre patologie non incluse come tali o come afferenti di gruppi nell'elenco malattie rare. Non essendo tale attività legata al rilascio di esenzione e piani terapeutici, i risultati non rispecchiano la prevalenza complessiva dei pazienti con tali patologie e pertanto non vengono comunicati come attività del Registro.



APPROFONDIMENTO



Persone con malattia rara **NON INCLUSE** nell'elenco di cui all'Allegato 7 del DPCM 12.01.2017 inserite nel RRMR distinte per residenza (dati viventi al 31/12/2024)

Regione/PA	N. PcMR residenti inserite nel RRMR al 31/12/2024	N. PcMR < 18 anni residenti inserite nel RRMR al 31/12/2024	Nuovi inserimenti PcMR residenti nel RRMR 2024	Nuovi inserimenti PcMR <18 anni residenti nel RRMR 2024
Molise	2	2	0	0
Piemonte e Valle d'Aosta	549	35	27	2
Sicilia	1.574	411	6	5
Toscana	2.287	529	111	17
TOTALE	4.412	977	144	24

3.2.1 La composizione per età

A riprova della maturità che stanno raggiungendo i RRMR, tutte le Regioni/PPAA che hanno collaborato alla rilevazione promossa da UNIAMO per questa edizione del Rapporto, con la sola eccezione di Calabria e Molise, hanno fornito anche i dati relativi alla popolazione in età pediatrica (0-17 anni), consentendo quindi di avere uno spaccato sempre più attendibile della prevalenza delle malattie rare in questa fascia di età e anche della composizione per età delle PcMR al 31/12/2024 in tutto il territorio italiano (escluse, oltre alle due sopra ricordate, anche le Regioni Sardegna e Umbria che non hanno fornito i dati del proprio RRMR).

Considerato che circa il 70% delle patologie rare sono ad insorgenza pediatrica, disporre dell'informazione relativa all'età della PcMR è molto importante anche per verificare la capacità del servizio sanitario regionale di intercettare precocemente queste situazioni: fare la diagnosi il più presto possibile può essere un elemento determinante per l'avvio delle giuste cure e quindi per la qualità della vita e, a volte, per la vita stessa dei bambini, delle bambine, delle ragazze e dei ragazzi. Anche per questo negli ultimi anni si è molto investito sullo screening neonatale esteso in grado di intercettare alla nascita eventuali patologie.



Il numero di PcMR viventi con meno di 18 anni inserite nei RRMR di residenza al 31.12.2024, è pari a 80.209 contro i 77.694 al 31.12.2023. Utilizzando per la Basilicata il valore al 31.12.2023 e per la Sardegna il valore al 31.12.2022, **il totale delle PcMR con meno di 18 anni risulta essere 81.215** con un aumento del 1,9% rispetto all'anno precedente.

	31/12/2024	31/12/2023	31/12/2022
N. PcMR con meno di 18 anni viventi residenti inserite nei RRMR	81.215²⁷	79.685²⁸	75.702²⁹
Percentuale complessiva di popolazione italiana coperta dai dati dei RRMR	96,8%	96,4%	96,9%

Anche per la popolazione con meno di 18 anni è possibile calcolare la prevalenza. Considerando solo i dati relativi al 2024 si registra una prevalenza complessiva pari a 0,98% (superiore a quella della popolazione generale), e in crescita (sia rispetto al 2023 - 0,94% - che al 2022 - 0,88%). Questo costante trend in aumento della prevalenza, oltre che dalla maggiore accuratezza dei RRMR, è probabilmente il frutto da un lato della sempre maggiore capacità di diagnosi precoce dei diversi SSR e dall'altra dell'uso massivo degli screening neonatale estesi implementati dalle Regioni/PPAA.

Minori di 18 anni con malattia rara di cui all'Allegato 7 del DPCM 12.01.2017 residenti in Regione e inseriti nel RRMR al 31/12/2024 – confronto con 31/12/2023 e 31/12/2022

Regione/PA	PcMR < 18 anni residenti inserite nel RRMR al 31/12/2024	Popolazione < 18 anni residente al 31/12/2024	Prevalenza < 18 anno 2024	Prevalenza < 18 anno 2023	Prevalenza < 18 anno 2022
Abruzzo	1.007	180.136	0,56%	0,48%	0,37%
Basilicata			n.d.	0,12%	0,14%
Calabria			n.d.	n.d.	n.d.
Campania	7.150	922.913	0,77%	0,74%	0,68%
Emilia-Romagna	13.013	656.493	1,98%	1,82%	1,66%
Friuli-Venezia Giulia	2.095	162.691	1,29%	1,05%	1,00%
Lazio	5.935	850.574	0,70%	0,89%	0,93%
Liguria	1.889	195.664	0,97%	0,83%	0,92%
Lombardia	12.967	1.527.903	0,85%	0,81%	0,77%
Marche	2.020	210.234	0,96%	0,85%	n.d.

27. I dati della regione Calabria si riferiscono al 31/12/2023 mentre quelli della regione Sardegna al 31/12/2022.

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

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



A. LE MALATTIE RARE: UNA SFIDA DI SISTEMA

Regione/PA	PcMR < 18 anni residenti inserite nel RRMR al 31/12/2024	Popolazione < 18 anni residente al 31/12/2024	Prevalenza < 18 anno 2024	Prevalenza < 18 anno 2023	Prevalenza < 18 anno 2022
Molise	224	37.435	0,60%	n.d.	2,29%
Piemonte e Valle d'Aosta	7.640	613.048	1,25%	1,23%	1,10%
P.A. Bolzano	753	97.997	0,77%	0,75%	0,72%
P.A. Trento	951	87.273	1,09%	1,02%	0,96%
Puglia	4.925	573.125	0,86%	0,81%	0,77%
Sardegna			n.d.	n.d.	0,45%
Sicilia	4.053	763.278	0,53%	0,50%	0,46%
Toscana	6.713	507.352	1,32%	1,21%	1,12%
Umbria	1.186	118.825	1,00%	n.d.	0,87%
Veneto	7.688	714.288	1,08%	1,09%	0,99%
TOTALE	80.209	8.219.229	0,98%	0,94%	0,88%

Analizzando con più attenzione la tabella emergono, però, delle ulteriori riflessioni soprattutto relativamente all'estrema variabilità della prevalenza dei minori con malattia rara, dove fra il valore minimo e massimo si registra un fattore moltiplicativo di quasi 4, in diminuzione rispetto a quanto rilevato nella precedente edizione del rapporto dal momento che per quest'anno non è disponibile il dato della Basilicata, la quale ha fatto registrare la prevalenza più bassa nei precedenti 3 anni (cfr. approfondimento che segue).

APPROFONDIMENTO

La prevalenza minima/massima dei minori con malattia rara di cui all'Allegato 7 del DPCM 12.01.2017 residenti in Regione e inseriti nel RRMR nel triennio 2022-2024 (dati viventi al 31/12)

	2024		2023		2022	
Prevalenza minima < 18 anni	Sicilia	0,53	Basilicata	0,12	Basilicata	0,14
Prevalenza massima < 18 anni	Emilia-Romagna	1,98	Emilia-Romagna	1,82	Molise	2,29 ³⁰

30. Si segnala l'instabilità di questo dato rispetto a quello registrato nell'anno precedente e in quello successivo



Emergono, però, anche dei tratti comuni interessanti. Le Regioni a più alta prevalenza (Emilia-Romagna, Friuli-Venezia Giulia, Piemonte (con la Valle d'Aosta), P.A. Trento, Toscana, Veneto) hanno, quasi tutte, avuto un aumento costante nei 3 anni superando la soglia dell'1% di prevalenza. Ci sono poi delle Regioni che continuano a far registrare valori molto lontani da questi, da capire se attribuibili ad ancora ampi margini di miglioramento sulla base di dati e/o alla mobilità sanitaria che in età pediatrica è molto forte.

Con le dovute cautele del caso, alla luce degli elementi sopra osservati, a partire dai dati dei RRMR, anche per i minori con malattia rara esente è possibile operare una stima del range entro cui si può collocare il loro numero complessivo a livello nazionale. Seguendo la stessa procedura adottata in precedenza per il totale delle PcMR inserite nei RRMR, sono stati dapprima stimati i minori residenti nelle 3 Regioni – Basilicata, Calabria e Sardegna - per le quali non si dispone dei dati relativi al 2024, applicando la prevalenza media pari a 0,98 sui minori residenti. In questo modo si ottiene il limite inferiore dell'intervallo di stima pari a 85.545, circa 1.800 in più di quelli stimati nel 2023. Per quanto riguarda l'estremo superiore dell'intervallo di stima (ovvero il valore massimo che possiamo stimare con i dati a disposizione) come valore di riferimento è stata utilizzata la media aritmetica delle 9 regioni con prevalenza superiore a 0,9: Emilia-Romagna, Friuli-Venezia Giulia, Liguria, Marche, Piemonte (con la Valle d'Aosta), PA Trento, Toscana, Umbria e Veneto (che risulta essere pari a 1,19%). In questo modo il limite superiore dell'intervallo di stima risulta pari a 106.455, di circa 4.000 unità superiore a quello del 2023.

Stima numero massimo di persone con malattia rara minori di 18 anni di cui all'Allegato 7 del DPCM 12.01.2017 viventi residenti in Regione al 31-12-2024

Regione/PA	PcMR < 18 anni residenti inserite nel RRMR al 31/12/2024	Popolazione < 18 anni residente al 31/12/2024	Stima Max PcMR minori di 18 anni residenti al 31/12/2024 ³¹
Abruzzo	1.007	180.136	2.188
Basilicata	704 ³²	72.147	876
Calabria	2.753 ³³	282.127	3.426
Campania	7.150	922.913	11.208
Emilia-Romagna	13.013	656.493	7.972
Friuli-Venezia Giulia	2.095	162.691	1.976
Lazio	5.935	850.574	10.329
Liguria	1.889	195.664	2.376

31. Dato calcolato utilizzando per tutte le Regioni/PPAA la prevalenza media delle 9 Regioni con valore maggiore

32. Stima 2024 sulla base della prevalenza media nazionale.

33. Stima 2024 sulla base della prevalenza media nazionale.

A. LE MALATTIE RARE: UNA SFIDA DI SISTEMA

Regione/PA	PcMR < 18 anni residenti inserite nel RRMР al 31/12/2024	Popolazione < 18 anni residente al 31/12/2024	Stima Max PcMR minori di 18 anni residenti al 31/12/2024 ³¹
Lombardia	12.967	1.527.903	18.555
Marche	2.020	210.234	2.553
Molise	224	37.435	455
Piemonte e Valle d'Aosta	7.640	613.048	7.445
P.A. Bolzano	753	97.997	1.190
P.A. Trento	951	87.273	1.060
Puglia	4.925	573.125	6.960
Sardegna	1.879 ³⁴	192.499	2.338
Sicilia	4.053	763.278	9.269
Toscana	6.713	507.352	6.161
Umbria	1.186	118.825	1.443
Veneto	7.688	714.288	8.674
TOTALE	85.545	8.766.002	106.455
<i>prevalenza</i>	0,98%		1,21%

Anche nel caso delle PcMR con meno di 18 anni, per stimare il numero complessivo di minori con malattia rara, non si può non tenere conto della mobilità sanitaria. Procedendo come in precedenza per la popolazione generale, grazie al pool di Regioni/PPAA rispondenti (che coprono il 94% della popolazione italiana con meno di 18 anni), è possibile ottenere una prima stima della mobilità minorile che risulta, effettivamente, superiore a quella della popolazione generale: 24% vs. 18%. Da segnalare nuovamente, l'estrema variabilità del dato e alcune particolarità: la Regione Liguria, ad esempio, riporta, come già l'anno scorso, di avere inserito nel RRMР più minori di altre regioni rispetto a quelli residenti in Regione (107%) il Lazio e la Toscana ne registrano l'86% e il 56%, mentre Campania, Piemonte e Valle d'Aosta, P.A. Trento, Puglia, Sicilia e Umbria hanno valori decisamente più contenuti.

34. Stima 2024 sulla base della prevalenza media nazionale.



Persone con malattia rara di cui all'Allegato 7 del DPCM 12.01.2017 inserite nel RRMR distinte per residenza (dati viventi al 31/12/2024)

Regione/PA	PcMR < 18 anni residenti inserite nel RRMR al 31/12/2024	TOTALE PcMR NON residenti in regione inserite nel RRMR al 31/12/2024	% PcMR <18 NON residenti su PcMR < 18 residenti in regione inserite nel RRMR (stima della mobilità del sistema)	Stima della mobilità del sistema PcMR < 18 anno 2023	Stima della mobilità del sistema PcMR < 18 anno 2022
Abruzzo	1.007	102	10%	10%	9%
Basilicata	-	-	-	15%	16%
Calabria	-	-	-	-	-
Campania	7.150	433	6%	6%	6%
Emilia-Romagna	13.013	2.420	19%	19%	20%
Friuli-Venezia Giulia	2.095	823	39%	43%	38%
Lazio	5.935	5.127	86%	64%	63%
Liguria	1.889	2.027	107%	112%	114%
Lombardia	12.967	1.442	11%	10%	-
Marche	2.020	122	6%	-	-
Molise	224	90	40%	-	108%
Piemonte e Valle d'Aosta	7.640	407	5%	5%	5%
P.A. Trento	951	45	5%	5%	4%
Puglia	4.925	270	5%	6%	4%
Sardegna	-	-	-	-	-
Sicilia	4.053	264	7%	7%	6%
Toscana	6.713	3.738	56%	58%	64%
Umbria	1.186	36	3%	-	5%
Veneto	7.688	1.581	21%	21%	22%
TOTALE	79.456	18.927	24%	24%	29%

Il risultato finale evidenzia come i valori calcolati crescano, per quanto riguarda il valore minimo, rispetto agli anni precedenti, sfiorando le 106.000 PcMR con meno di 18 anni (compresa la mobilità), raggiungendo le quasi 132.000 PcMR minori di 18 anni per quanta riguarda i valori massimi; la stima della mobilità minorile risulta invariata nel 2024 dopo la diminuzione avvenuta nel 2022 (era 29%).

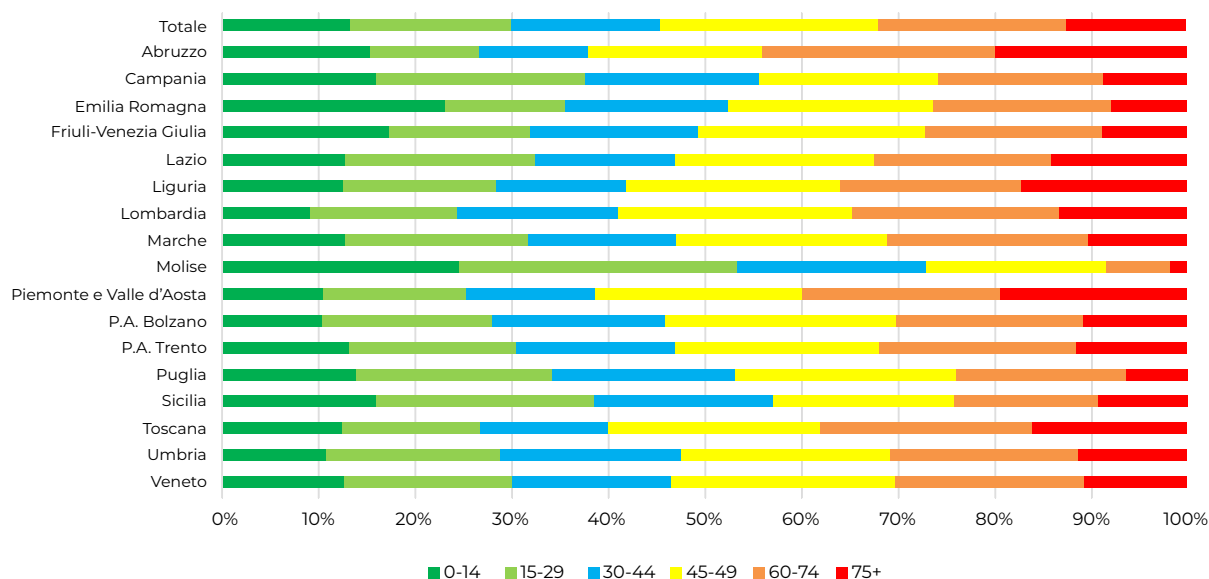
A. LE MALATTIE RARE: UNA SFIDA DI SISTEMA

Stima del numero complessivo di minori con malattia rara di cui all'Allegato 7 del DPCM 12.01.2017 in Italia al 31.12.2024

	Stima n.° PcMR <18 anni al 31/12/2024	Prevalenza <18 anni 2024	Stima n° PcMR al 31/12/2024 (inclusa stima mobilità: 24%)	Prevalenza 2024 (inclusa stima mobilità: 24%)
<i>Minimo calcolato sulla base dei dati dei RRMR (stima dei valori di Basilicata, Calabria e Sardegna)</i>	85.545	0,98%	105.922	1,21%
<i>Massimo (media delle 9 Regioni / PAA con valore più elevato)³⁵</i>	106.455	1,21%	131.813	1,50%

Anche quest'anno, grazie alle risposte fornite da ben 18 Regioni/PPAA (93,3% della popolazione nazionale), si è potuto procedere anche all'analisi della distribuzione delle persone con malattia rara inserite nei RRMR per fasce d'età e non solo con la, più grossolana, distinzione tra minori e adulti sin qui utilizzata. **Circa 1 persona con malattia rara su 3 (29,3%) ricade nella fascia under 30 mentre una percentuale simile – 33,0% - ricade nella fascia degli over 60.** Per quanto attiene alle differenze territoriali si osserva che Campania, Emilia-Romagna, Molise e Sicilia hanno la percentuale di giovani (età 0-29) più elevata, superiore ad 1 PcMR su 3, nel caso del Molise la percentuale supera il 50%; in aggiunta, l'Emilia-Romagna e il Molise raggiungono il 23% e il 26% delle proprie PcMR all'interno della fascia 0-14. Le Regioni con il numero più elevato di PcMR al di sopra dei 60 anni risultano essere l'Abruzzo (44%), il Piemonte (40%), la Toscana e la Liguria (entrambe a 39%).

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



35. Dato calcolato utilizzando per tutte le Regioni/PPAA la prevalenza media delle 9 Regioni con valore superiore a 0,9%.



3.2.2 L'incidenza: una prima approssimazione

I dati forniti dalle Regioni/PPAA consentono di fare anche una stima dell'incidenza delle PcMR esenti attraverso il rapporto tra il numero di nuovi inserimenti nel RRMR avvenuti durante l'anno e il totale dei residenti nella Regione/PA. Al riguardo è sempre opportuno sottolineare che questa stima dell'incidenza in realtà non corrisponde necessariamente all'insorgere reale delle patologie rare inserite nei LEA nella popolazione delle diverse Regioni/PPAA e nemmeno alle nuove diagnosi, ma, più semplicemente, considera le persone che vengono inserite nei RRMR nell'anno considerato residenti nella Regione/PA rispetto alla popolazione residente della stessa area geografica.

Durante il 2020, anno della pandemia, si era registrato una leggera diminuzione di questa grandezza - valore dell'indicatore pari a 0,06% - dovuta presumibilmente al rallentamento delle attività sanitarie in relazione alla risposta all'emergenza pandemica che potrebbe aver portato non ovviamente alla diminuzione di insorgenza delle patologie rare ma piuttosto alle difficoltà organizzative che i centri di riferimento per le malattie rare e, più, in generale l'intero servizio sanitario ha dovuto fronteggiare. Nel 2021 si è osservato un parziale recupero (0,068%) ma non ancora in linea con il valore pre-pandemico (0,08% nel 2019). Dopo 2 anni di leggero calo (2021 e 2022) e l'aumento del 2023, questo importante parametro, a livello nazionale, sale allo 0,084% un dato superiore perfino al picco registrato nel 2019. Questo aumento è dovuto principalmente ad un notevole incremento di nuovi inserimenti registrati in Lombardia (+1.233) e Sicilia (+1.213). Le analisi evidenziano ancora il persistere di un'altissima variabilità tra Regioni/PPAA anche rispetto alla stima dell'insorgenza tanto che si passa dallo 0,01% del Molise allo 0,13% della Toscana. Persiste quindi la situazione rilevata negli scorsi anni che ci porta a dire che **il sistema organizzativo delle diverse Regioni/PPAA ha probabilmente ancora una diversa capacità di intercettare, fare diagnosi e inserire nei registri le PcMR.**

Stima dell'incidenza sulla popolazione delle persone con malattia rara di cui all'Allegato 7 del DPCM 12.01.2017 in Italia nel 2024

Regione/PA	Nuovi inserimenti PcMR residenti nel RRMR 2024	Stima incidenza 2024	Stima incidenza 2023	Stima incidenza 2022
Abruzzo	754	0,06%	0,05%	0,02%
Basilicata			0,02%	0,01%
Calabria				
Campania	3.013	0,05%	0,06%	0,05%
Emilia-Romagna	5.303	0,12%	0,11%	0,10%
Friuli-Venezia Giulia	1.843	0,15%	0,10%	0,08%
Lazio	2.885	0,05%	0,05%	0,04%
Liguria	1.054	0,07%	0,03%	0,10%



A. LE MALATTIE RARE: UNA SFIDA DI SISTEMA

Regione/PA	Nuovi inserimenti PcMR residenti nel RRMR 2024	Stima incidenza 2024	Stima incidenza 2023	Stima incidenza 2022
Lombardia	10.761	0,11%	0,10%	0,05%
Marche	1.113	0,08%	0,11%	
Molise	36	0,01%	0,03%	0,28%
Piemonte e Valle d'Aosta	3.371	0,08%	0,07%	0,09%
P.A. Bolzano	417	0,08%	0,08%	0,08%
P.A. Trento	601	0,11%	0,11%	0,10%
Puglia	2.932	0,08%	0,07%	0,06%
Sardegna				0,06%
Sicilia	2.233	0,05%	0,02%	0,02%
Toscana	4.830	0,13%	0,12%	0,08%
Umbria	716	0,08%		0,07%
Veneto	4.499	0,09%	0,09%	0,08%
TOTALE	46.361	0,084%	0,073%	0,065%

L'andamento rilevato sull'incidenza nei 3 anni considerati si riflette in parte anche sul peso dei nuovi inserimenti avvenuti nel corso dell'ultimo anno sul totale delle persone inserite nei RRMR: questa percentuale, infatti, fa registrare andamenti diversificati a seconda del territorio. In alcuni è in crescita (Lazio, Piemonte e Valle d'Aosta), con qualche caso che ha raggiunto addirittura valori migliori rispetto pre-pandemia (Abruzzo, Emilia-Romagna, Friuli-Venezia Giulia, Liguria, Lombardia, P.A. Trento, Puglia, Sicilia e Veneto) mentre in altri territori continua il segno negativo rispetto all'anno precedente (Marche e Molise).

Proporzione dei nuovi inserimenti di persone con malattia rara di cui all'Allegato 7 del DPCM 12.01.2017 in Italia: confronto 2022-2024

Regione/PA	Proporzione nuovi inserimenti sul totale delle PcMR nel RRMR - 2024	Proporzione nuovi inserimenti sul totale delle PcMR nel RRMR - 2023	Proporzione nuovi registrati su totale PcMR nel RRMR - 2022
Abruzzo	13,6%	14,2%	7,1%
Basilicata		7,7%	5,2%
Calabria			
Campania	8,9%	9,3%	9,2%
Emilia-Romagna	10,8%	10,6%	10,7%



Regione/PA	Proporzione nuovi inserimenti sul totale delle PcMR nel RRMR - 2024	Proporzione nuovi inserimenti sul totale delle PcMR nel RRMR - 2023	Proporzione nuovi registrati su totale PcMR nel RRMR - 2022
Friuli-Venezia Giulia	17,3%	13,2%	12,4%
Lazio	7,4%	6,0%	3,7%
Liguria	10,5%	5,7%	15,7%
Lombardia	9,8%	9,2%	5,6%
Marche	8,6%	14,3%	
Molise	4,9%	10,9%	17,2%
Piemonte e Valle d'Aosta	5,8%	5,6%	7,0%
P.A. Bolzano	7,3%	7,9%	8,7%
P.A. Trento	10,5%	10,8%	11,5%
Puglia	9,6%	10,1%	8,7%
Sardegna			8,6%
Sicilia	10,6%	5,4%	5,8%
Toscana	11,2%	10,7%	8,5%
Umbria	8,6%		9,1%
Veneto	8,9%	8,5%	8,8%
TOTALE	9,4%	8,5%	7,9%

Prendendo quindi con estrema cautela questi dati, va comunque sottolineata la grande eterogeneità di questa grandezza che passa dal 4,9% di nuovi inserimenti sul totale delle PcMR inserite nel RRMR della Molise a Regioni dove questa percentuale supera il 10% come Abruzzo, Emilia-Romagna, Friuli-Venezia Giulia, Liguria, PA Trento, Sicilia e Toscana.

Anche con riferimento ai dati del 2024, è stato chiesto alle Regioni/PPAA di indicare nella scheda di rilevazione i nuovi inserimenti nel RRMR avvenuti nel corso dell'anno distintamente per età (minori vs. adulti) in modo da poter approfondire ulteriormente il dettaglio di analisi. Anche quest'anno si conferma la diversità con un'incidenza complessiva pari a 0,109% nei minori vs. lo 0,080% negli adulti a conferma della maggiore insorgenza in età pediatrica delle malattie rare. In maniera del tutto analoga a quanto rilevato per le precedenti elaborazioni, anche questa grandezza, però, fa registrare notevoli differenze fra i territori (es. Campania, Liguria, Marche, Piemonte e Valle d'Aosta e Umbria).

A. LE MALATTIE RARE: UNA SFIDA DI SISTEMA

Regione/PA	Nuovi inserimenti PcMR minori residenti nel RRM / Popolazione < 18 anni residente – anno 2024	Nuovi inserimenti PcMR adulte residenti nel RRM / Popolazione > 18 anni residente – anno 2024
Abruzzo	0,069%	0,058%
Basilicata		
Calabria		
Campania	0,086%	0,048%
Emilia-Romagna	0,148%	0,114%
Friuli-Venezia Giulia	0,149%	0,155%
Lazio	0,046%	0,051%
Liguria	0,134%	0,060%
Lombardia	0,134%	0,102%
Marche	0,110%	0,069%
Molise	0,013%	0,012%
Piemonte e Valle d'Aosta	0,117%	0,071%
P.A. Bolzano	0,093%	0,074%
P.A. Trento	0,144%	0,103%
Puglia	0,097%	0,072%
Sardegna		
Sicilia	0,057%	0,045%
Toscana	0,186%	0,123%
Umbria	0,114%	0,079%
Veneto	0,124%	0,087%
TOTALE	0,109%	0,080%

Da tre anni a questa parte dalla rilevazione dei dati è disponibile, oltre al numero complessivo di nuovi inserimenti di residenti in Regione/PA, anche il dato relativo ai non residenti. Anche in questo caso, la proporzione di nuovi inserimenti sul totale delle PcMR all'interno del RRM fa registrare valori diversificati a seconda del territorio di riferimento.

Il dato varia da valori inferiori al 5% (Lazio, Molise, P.A. Trento, e Toscana) fino a superare il 10% in Friuli-Venezia Giulia e in Umbria. In Sicilia, invece, non sono avvenuti inserimenti di minori non residenti nel RRM.



Nuovi inserimenti nei RRMР di persone NON residenti con malattia rara di cui all'Allegato 7 del DPCM 12.01.2017 in Italia (dati viventi al 31.12.2024)

Regione/PA	Nuovi inserimenti PcMR NON residenti nel RRMР 2024	Proporzione nuovi inserimenti sul totale delle PcMR NON residenti nei RRMР - 2024	Nuovi inserimenti PcMR minori NON residenti nel RRMР 2024	Proporzione nuovi registrati minori su totale PcMR minori NON residenti nel RRMР - 2024
Abruzzo	50	9,4%	11	2,6%
Campania	246	6,7%	49	1,5%
Emilia-Romagna	716	7,7%	131	1,9%
Friuli-Venezia Giulia	220	11,0%	85	7,2%
Lazio	853	4,9%	335	2,7%
Liguria	310	7,5%	207	9,9%
Lombardia	1.013	8,5%	225	2,1%
Marche	33	11,7%	22	13,8%
Molise	26	4,1%	2	0,4%
Piemonte e Valle d'Aosta	169	6,9%	28	1,4%
P.A. Trento	17	4,9%	2	0,7%
Puglia	148	6,4%	28	1,4%
Sicilia	80	8,6%	0	0,0%
Toscana	1.003	4,8%	340	2,0%
Umbria	38	10,8%	1	0,3%
Veneto	568	5,8%	130	1,6%
TOTALE	5.490	6,2%	1.596	2,3%

3.2.3 La composizione per gruppi di patologie

Un'ultima informazione raccolta attraverso le schede di rilevazione compilate dalle Regioni/PPAA permette di scomporre l'aggregato delle PcMR inserite nei RRMР per **gruppi di patologie**, anche se per alcuni gruppi molto poco numerosi si è proceduto ad una stima³⁶ per poter analizzare i dati a livello aggregato per l'intero Paese. Già nel Rapporto 2023 si era evidenziato come dal 2018 al 2021 la composizione per gruppi di patologie fosse rimasta sostanzialmente stabile; un'ulteriore conferma è oi arrivata anche

36. Il dato contiene una piccola stima per difetto per alcuni gruppi di patologie, a bassissima prevalenza, per le quali in luogo del dato puntuale, da parte di alcune Regioni, per ragioni di protezione dei dati personali, è stata fornita la formulazione "<10", "<5" o "<3": in tal caso si è attribuito di default nelle elaborazioni il valore 1.



A. LE MALATTIE RARE: UNA SFIDA DI SISTEMA

dai dati degli ultimi due Rapporti (2024 e 2025) - che hanno messo considerato i dati del triennio 2021-2023. Anche in questa edizione del Rapporto dal grafico rappresentato si vede come nel passaggio dal 2023 al 2024 si confermi la stessa composizione per gruppi di patologie, con oscillazioni da un anno all'altro che sembrano del tutto marginali.

Il gruppo più presente in termini percentuali nella popolazione totale delle PcMR si conferma essere quello che fa capo alle “malattie del sistema nervoso centrale e periferico” con il 14,9%, seguito dal gruppo “Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche” con il 14,1% e dal gruppo “Malattie del sangue e degli organi ematopoietici” con il 12,7%. Tutti gli altri gruppi di patologie fanno registrare un peso percentuale sul totale minore del 10%.

La distribuzione per gruppi di patologia delle persone con malattia rara di cui all'Allegato 7 del DPCM 12.01.2017 in Italia, confronto 31.12.2024 vs. 31/12/2023

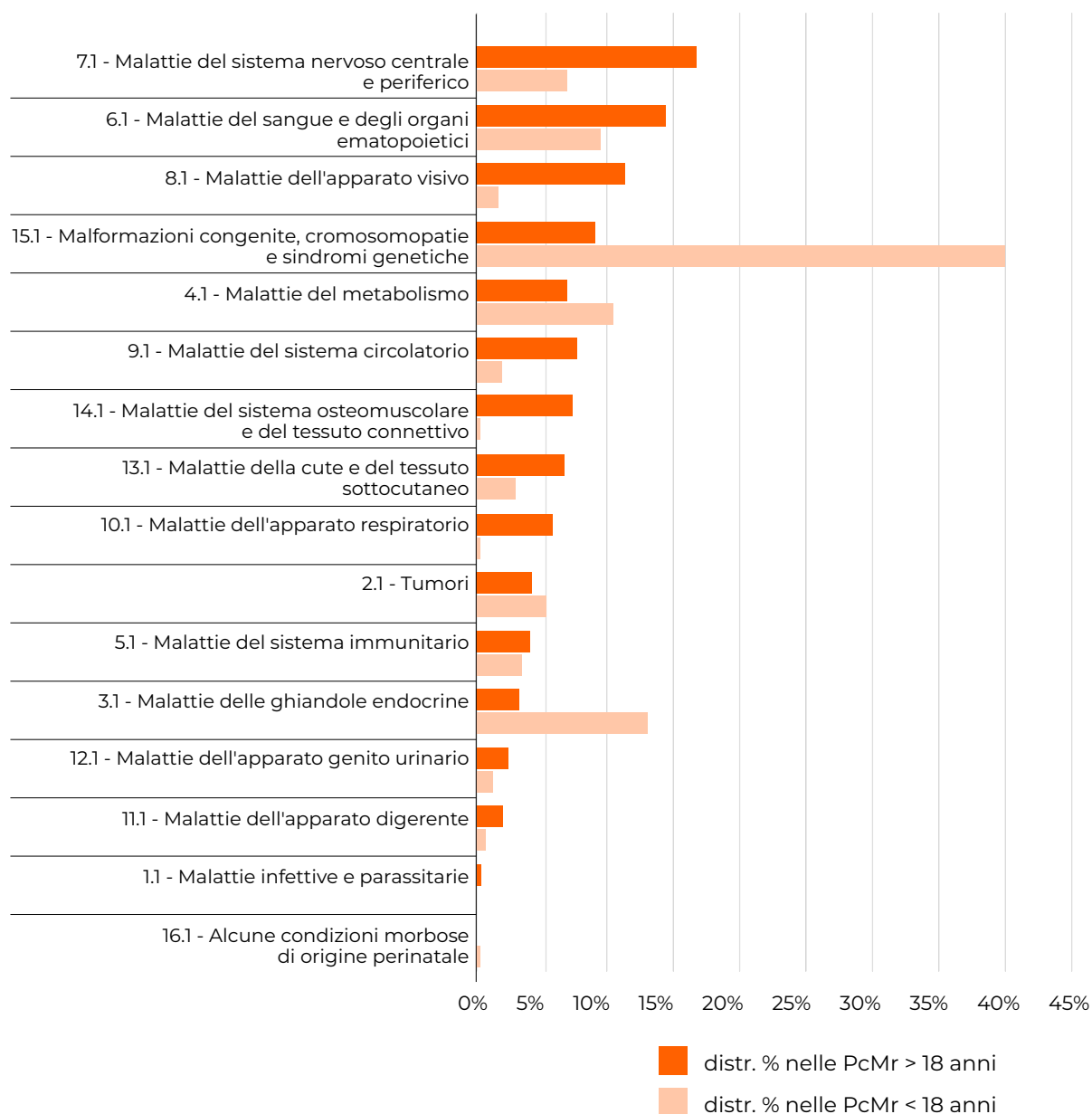


I dati 2024 confermano la grande differenza del peso dei gruppi di patologie in funzione dell'età delle PcMR. Nel caso dei minori, infatti, il gruppo di patologie più presente è quello delle “Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche” che pesa complessivamente il 40% nei minori di 18 anni e circa il 9% negli adulti, confermando il dato del 2023. Si tratta di patologie a insorgenza pediatrica che, purtroppo, hanno spesso esiti infausti e quindi associate a bassa speranza di vita alla nascita. Oltre a questa diversità molto accentuata ci sono altre discrepanze dovute all'età con una maggiore presenza nelle PcMR in età pediatrica delle “malattie delle ghiandole endocrine”, delle “malattie del metabolismo” e dei “tumori”. Nelle persone adulte il gruppo di patologie con peso più elevato è quello relativo alle “Malattie del sistema nervoso centrale e periferico” che raccoglie poco più del 16% delle PcMR maggiorenni contro il 7% tra i minorenni. Gli altri gruppi di patologie con peso più elevato negli adulti e diverso dai minori di 18 anni sono le “Malattie del sangue e degli organi ematopoietici”, “Malattie dell'apparato visivo”, le “Malattie del sistema circolatorio”, le “Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo”, “Malattie della cute e del tessuto sottocutaneo” e le “Malattie del sistema respiratorio”.



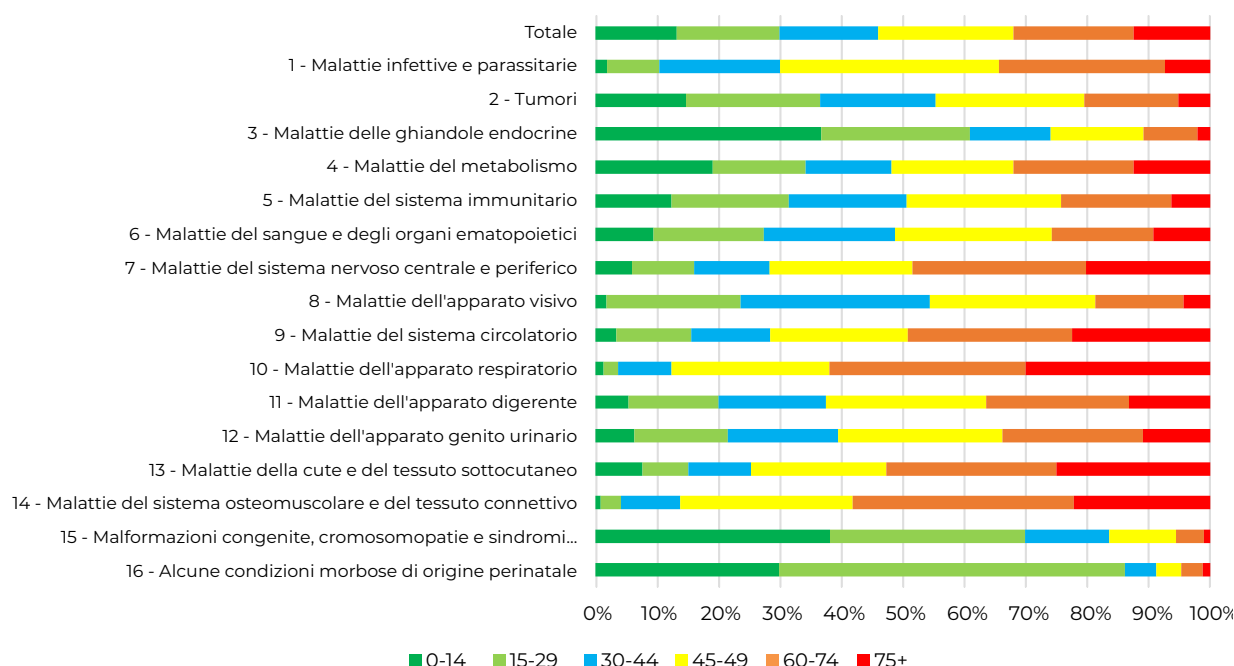
A. LE MALATTIE RARE: UNA SFIDA DI SISTEMA

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



La disponibilità del dato relativo alla distribuzione per fasce di età consente di affinare ulteriormente il dettaglio di queste analisi. I gruppi che presentano la maggior percentuale di PcMR giovani (0-29) risultano essere “Alcune condizioni morbose di origine perinatale” (86%), “Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche” (69%) e “Malattie delle ghiandole endocrine” (58%). Al contrario le “Malattie dell'apparato respiratorio” (64%), le “Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo” (59%) e le “Malattie della cute e del tessuto sottocutaneo” (53%) sono i gruppi di patologie con la concentrazione maggiore di over 60.

Distribuzione per gruppi di patologia e fasce d'età delle persone con malattia rara di cui all'Allegato 7 del DPCM 12.01.2017 in Italia al 31.12.2024



UNIAMO

APPROFONDIMENTI



Eleonora Ciannella

Malattia di Behçet con interessamento intestinale

"La parte invisibile è sempre la più difficile da raccontare"

APPROFONDIMENTO



Persone con malattia rara per gruppi di patologie

Persone con malattia rara di cui all'Allegato 7 del DPCM 12.01.2017 residenti in Regione e inserite nel RRMV viventi al 31/12/2024³⁷

Gruppo MR	N. PcMR <18 anni residenti inserite nel RRMV al 31/12/2024	N. PcMR >18 anni residenti inserite nel RRMV al 31/12/2024	N. PcMR residenti inserite nel RRMV al 31/12/2024
1. Malattie infettive e parassitarie	32	1.155	1.187
2. Tumori	4.092	18.249	22.341
3. Malattie delle ghiandole endocrine	10.872	14.773	25.645
4. Malattie del metabolismo	8.400	30.171	38.571
5. Malattie del sistema immunitario	3.017	16.593	19.610
6. Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	7.846	56.125	63.971
7. Malattie del sistema nervoso centrale e periferico	5.856	68.859	74.715
8. Malattie dell'apparato visivo	1.698	47.195	48.893
9. Malattie del sistema circolatorio	1.579	29.700	31.279
10. Malattie dell'apparato respiratorio	378	23.240	23.618
11. Malattie dell'apparato digerente	812	9.560	10.372
12. Malattie dell'apparato genito - urinario	1.124	11.197	12.321
13. Malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	2.661	26.862	29.523
14. Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	381	28.742	29.123
15. Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche	32.668	37.991	70.659
16. Alcune condizioni morbose di origine perinatale	239	265	504

³⁷. Percentuale di popolazione italiana coperta: 93,3% (Mancano i dati delle Regioni: Basilicata, Calabria e Sardegna).



Persone con malattia rara di cui all'Allegato 7 del DPCM 12.01.2017 residenti in Regione e inserite nel RRMR nel corso del 2024³⁸

Gruppo MR	Nuovi inserimenti PcMR <18 anni residenti nel RRMR nel 2024	Nuovi inserimenti PcMR >18 anni residenti nel RRMR nel 2024	Nuovi inserimenti PcMR residenti nel RRMR nel 2024
1. Malattie infettive e parassitarie	5	75	80
2. Tumori	369	1.652	2.021
3. Malattie delle ghiandole endocrine	1.212	1.431	2.643
4. Malattie del metabolismo	817	2.768	3.585
5. Malattie del sistema immunitario	378	1.595	1.973
6. Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	830	4.330	5.160
7. Malattie del sistema nervoso centrale e periferico	707	6.027	6.734
8. Malattie dell'apparato visivo	317	3.621	3.938
9. Malattie del sistema circolatorio	192	2.664	2.856
10. Malattie dell'apparato respiratorio	33	3.767	3.800
11. Malattie dell'apparato digerente	75	877	952
12. Malattie dell'apparato genito - urinario	194	1.214	1.408
13. Malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	322	3.255	3.577
14. Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	44	2.354	2.398
15. Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche	3.541	2.026	5.567
16. Alcune condizioni morbose di origine perinatale	15	9	24

38. Percentuale di popolazione italiana coperta: 93,3% (Mancano i dati delle Regioni: Basilicata, Calabria e Sardegna)



APPROFONDIMENTO



Registro Nazionale delle Persone con Malattia Rara in Francia (*Banque Nationale de Données Maladie Rares*)

La *Banque Nationale de Données Maladie Rares* **BNDMR** è la banca dati nazionale francese sulle malattie rare, istituita nell'ambito del Piano Nazionale Malattie Rare 2 (PNMR2) e finanziata dal Ministero della Salute. Il registro nazionale si propone di fornire alla Francia una raccolta omogenea di dati basata su un set minimo di dati (MDS) per documentare l'assistenza e lo stato di salute dei pazienti affetti da malattie rare nei centri specialistici francesi e per valutare meglio l'efficacia dei piani nazionali.

La raccolta dei dati relativi all'assistenza viene effettuata tramite inserimento diretto (modalità autonoma, tramite l'applicazione "BaMaRa") oppure tramite interoperabilità con la Cartella Clinica Elettronica (CPE) dell'ospedale (modalità connessa, tramite la CPE locale).

Gli obiettivi del Registro sono i seguenti:

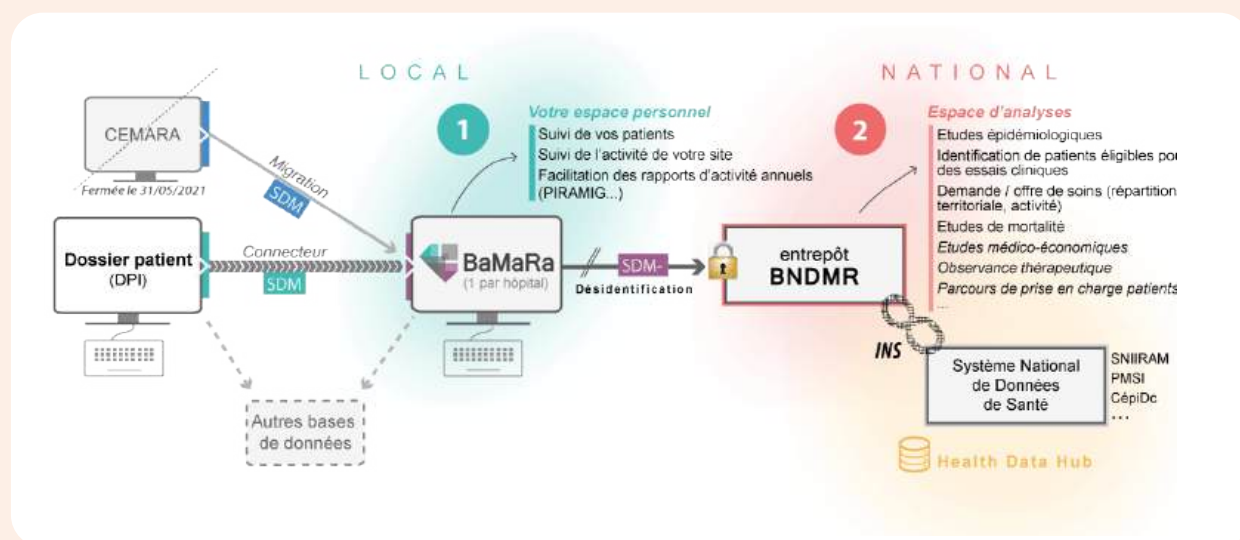
- **Documentare meglio il paziente e la sua malattia**
Offrire una piattaforma comune di documentazione per tracciare la storia clinica dei pazienti affetti da una malattia rara quando vengono seguiti all'interno della rete nazionale
- **Organizzare al meglio la rete di assistenza**
La creazione di una banca dati comune ai centri di riferimento e di competenza per le malattie rare consente di descrivere meglio la domanda di assistenza e la sua adeguatezza rispetto all'offerta, ad esempio proponendo analisi territoriali sulla distanza di accesso alle cure
- **Rendere visibile l'attività relativa alle malattie rare e facilitare la rendicontazione normativa**
Proporre uno strumento di monitoraggio e raccolta dei dati di attività che consenta di tracciare e rendere conto dei ricoveri, delle visite o dei pareri su cartella clinica (ad esempio tramite teleconsulenza) e facilitare la trasmissione delle informazioni alle autorità di tutela (rapporto annuale di attività dei centri di riferimento, rapporti di attività delle filiere sanitarie per le malattie rare...)
- **Facilitare la ricerca**
Facilitare il coinvolgimento di pazienti affetti da malattie rare durante le fasi di studio di fattibilità per l'implementazione di coorti di malattie rare (studi farmacologici, storia naturale delle malattie, ecc.)
- **Sfruttare al meglio il potenziale delle grandi banche dati nazionali**
Consentire l'integrazione con il Sistema nazionale dei dati sanitari (SNDS), che riunisce le principali banche dati nazionali (PMSI, SNIIRAM...), al fine di:
 - ▶ produrre conoscenze medico-economiche sulle malattie rare
 - ▶ avviare studi epidemiologici per valutare meglio la prevalenza e l'incidenza delle malattie rare



A. LE MALATTIE RARE: UNA SFIDA DI SISTEMA

È importante sottolineare che il Registro francese raccoglie anche i piani terapeutici, oltre al data set minimo; raccoglie inoltre dati direttamente dai pazienti, tramite app, relative a Proms.

Nel corso dei 3 anni dal suo lancio, sono state inserite in piattaforma oltre 1.900.000 persone. Considerato che ad oggi la copertura del registro si stima al 99%, il numero crescerà superando i 2 milioni di persone. Fra Francia e Italia c'è una differenza di circa 10 milioni di persone (quasi 70 milioni contro circa 60 milioni), si può ragionevolmente stimare la popolazione italiana di persone con malattia rara di circa 1,8 milioni di persone, a meno di maggior incidenza di alcune patologie a larga prevalenza.



Fonte: <https://c-mavem.fr/bndmr/>



B1. Prevenzione e percorso diagnostico

La Raccomandazione del Consiglio Europeo dell'8 giugno 2009 ha ribadito come sia estremamente importante garantire un contributo attivo degli Stati membri all'elaborazione di alcuni degli strumenti comuni previsti dalla comunicazione della Commissione «Le malattie rare: una sfida per l'Europa» dell'11 novembre 2008, soprattutto riguardo agli strumenti diagnostici, all'assistenza medica e agli orientamenti europei sullo screening della popolazione. Per favorire una diagnosi precoce e tempestiva le azioni di screening neonatale rivestono un'importanza fondamentale: si stima infatti che in Europa il tempo medio di diagnosi per le persone con malattia rara sia vicino ai 5 anni¹.

Estratto dalla Raccomandazione del Consiglio Europeo dell'8 giugno 2009 su un'azione nel settore delle malattie rare (2009/C 151/02)

V. RIUNIRE A LIVELLO EUROPEO LE COMPETENZE SULLE MALATTIE RARE

17d) lo sviluppo di orientamenti europei sui test diagnostici o sullo screening della popolazione nel rispetto delle decisioni e delle competenze nazionali

Storicamente, lo screening neonatale per la fenilchetonuria (PKU) è stato il primo a essere introdotto, negli anni '60 del secolo scorso, seguito da quello per l'ipotiroidismo congenito. Intorno al 2005-2010, l'iperplasia surrenalica congenita (CAH) e la fibrosi cistica sono state incluse in diversi Paesi.

Già sulla base dello studio² pubblicato nel 2021 sull'International Journal of Neonatal Screening, emergeva come dal 2010 al 2020 la maggior parte dei programmi europei di screening neonatale fosse maturata considerevolmente, sia in termini di metodologia, sia per quanto riguarda l'ampliamento dei pannelli e quindi del numero di patologie indagate.

Il Servizio di Ricerca del Parlamento europeo ha recentemente pubblicato, ad inizio 2026, un [rapporto](#) che, sulla base di una revisione delle fonti disponibili sullo screening neonatale nell'Unione Europea e negli Stati Uniti d'America analizza lo stato attuale di implementazione dello SNE nell'UE. Il report evidenzia il persistere di una rilevante disomogeneità tra i programmi di SNE dei diversi Stati Membri dell'UE con conseguenti disuguaglianze nell'accesso alla diagnosi e alle cure: complessivamente sono 87 le condizioni rare differenti che vengono ricercate nei diversi Paesi europei, ma soltanto due – ipotiroidismo congenito e fenilchetonuria – sono presenti in tutti i pannelli nazionali di screening. L'Italia è stato il primo Paese in Europa ad avere reso lo

1. <https://www.nature.com/articles/s41431-024-01604-z>

2. J. Gerard Loeber, "Neonatal Screening in Europe Revisited: An ISNS Perspective on the Current State and Developments Since 2010", *International Journal of Neonatal Screening*, March 2021.

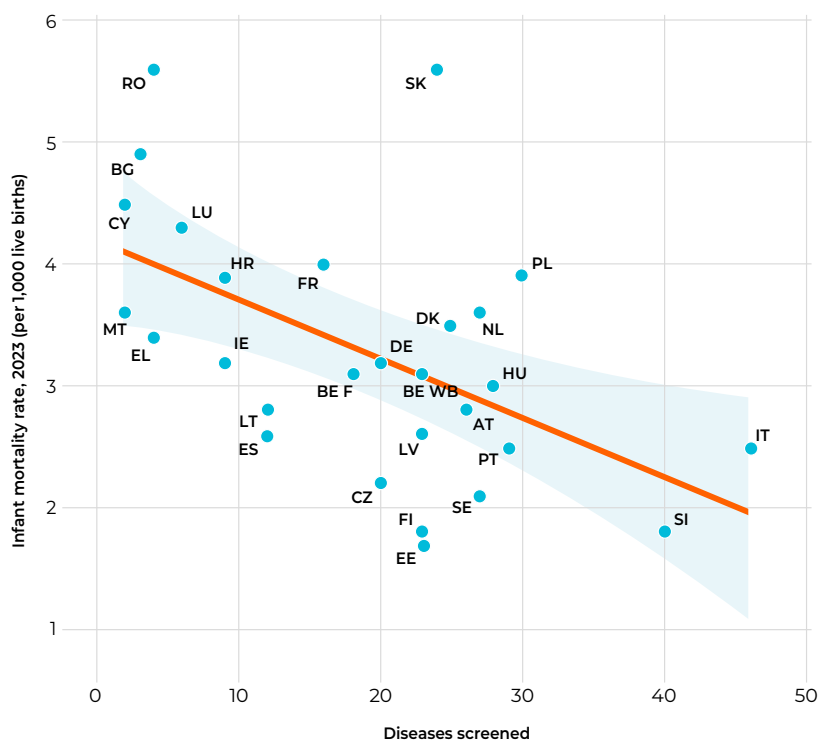


screening neonatale obbligatorio³; ad oggi lo SNE è obbligatorio in altri 8 Paesi membri (Bulgaria, Croazia, Grecia, Ungheria, Lettonia, Polonia, Slovacchia e Slovenia).

Secondo le ultime informazioni disponibili a livello comunitario il numero delle malattie rare sottoposte a screening varia considerevolmente tra gli Stati membri, da un minimo di 2 in Cipro e Malta, a ben 49 in Italia, leader in Europa e seconda, a livello mondiale, solo agli Stati Uniti d'America (61 condizioni rare oggetto di test).

Fra gli elementi di maggiore interesse del report del Servizio di Ricerca del Parlamento europeo vi è il richiamo ad uno studio olandese pubblicato su PubMed (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35963838/>) sul rapporto costo-efficacia dello screening per l'Atrofia Muscolare Spinale (SMA) che evidenzia i guadagni in anni di vita e i notevoli risparmi per il sistema sanitario nazionale derivanti dalla precoce diagnosi della SMA. Altrettanto rilevante è la correlazione evidenziata tra le malattie sottoposte a screening neonatale e la mortalità infantile, che come mostrato in figura, è negativa. In altre parole, il numero di condizioni sottoposte a screening neonatale è associato a un tasso di mortalità infantile inferiore⁴ per 1.000 nati vivi. L'entità della correlazione è probabilmente spiegata in parte da altri fattori che variano tra gli Stati membri, oltre ai programmi di screening neonatale, che potrebbero influenzare la mortalità infantile, come le differenze tra i Paesi nel reddito, la qualità dei sistemi sanitari (compresa l'assistenza neonatale) e i modelli di fertilità, ma rimane la chiara evidenza dell'utilità dei sistemi di screening neonatale.

Correlazione fra numero di malattie oggetto di SNE e tasso di mortalità infantile



Fonte: Servizio di Ricerca del Parlamento europeo basato sui dati Eurostat (2023) e su una revisione dei programmi nazionali di screening neonatale

3. Le Regioni/PPAA sono obbligate offrire lo screening neonatale ai cittadini; i genitori che non vogliono sottoporre il proprio bambino agli esami possono firmare un documento di rinuncia al test

4. Il tasso di mortalità infantile è il numero di decessi di bambini sotto l'anno di vita per ogni 1.000 nati vivi nell'anno.



A livello internazionale, va ricordato come ad inizio luglio 2019 sia stata approvata all'unanimità da parte della Commissione generale “Democrazia, Diritti umani e Questioni umanitarie” dell'Assemblea Parlamentare dell'OSCE, la proposta di risoluzione sulla cura neonatale quale obiettivo di sviluppo a livello sociale, che è quindi divenuta parte della Dichiarazione finale approvata a Lussemburgo e, dunque, posizione ufficiale dell'organizzazione sul tema.

Più recentemente, ad inizio marzo 2026, la Commissione per la Salute Pubblica del Parlamento Europeo ha rilasciato il “[Draft report with recommendations to the Commission on a European Union rare disease action plan](#)” che, in più punti, rimarca la necessità di un'ulteriore azione coordinata a livello europeo sul fronte dello screening neonatale.

 In Italia, fino all'approvazione 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*” che ha previsto l'estensione a tutto il territorio nazionale del cosiddetto “Screening Neonatale Esteso” (SNE) per altre **46 malattie metaboliche ereditarie**, la normativa nazionale prevedeva l'obbligatorietà di realizzazione dello screening neonatale solo su 3 patologie: ipotiroidismo congenito, fenilchetonuria e fibrosi cistica come indicato dalla Legge n. 104 del 5 febbraio 1992. Grazie a questo provvedimento, che ha portato a 49 il numero complessivo delle patologie oggetto di screening neonatale (di cui 47 malattie metaboliche ereditarie inclusa fenilchetonuria + ipotiroidismo congenito + fibrosi cistica), si è avviata una progressiva estensione ed omogeneizzazione del pannello di patologie oggetto di SNE su tutto il territorio nazionale.

In tema di diagnosi è da ricordare che la legge di bilancio 2024 ha disposto l'istituzione presso il Ministero della Salute di un “**Fondo per i test Next-Generation Sequencing per la diagnosi delle malattie rare**” con una dotazione di 1 milione di euro per il 2024 per il potenziamento dei test di profilazione genomica come indagine di prima scelta o approfondimento diagnostico nelle malattie rare per le quali sono riconosciute evidenza e appropriatezza, o nei casi sospetti di malattia rara non identificata (art. 1 commi 556 e 557 Legge 213/2023)⁵. Questo stanziamento è stato confermato anche per l'anno successivo dalla legge di bilancio 2025 (art. 1 comma 307 Legge 207/2024) mentre, come ricordato nel par. A1, l'art. 1 comma 340 della legge di bilancio 2026 prevede, più genericamente, una riserva di finanziamento del fabbisogno sanitario nazionale standard, pari a 238 milioni di euro annui a decorrere dall'anno 2026, al fine di potenziare le misure in materia di prevenzione collettiva e sanità pubblica, includendo fra gli interventi nel settore anche il potenziamento dei test di Next-Generation Sequencing per la profilazione delle malattie rare (lettera l). Lo stesso comma include nella quota in questione, anche la realizzazione di accertamenti diagnostici

5. Già la legge di bilancio 2022 aveva disposto l'istituzione di un analogo “Fondo per i test di Next-Generation Sequencing”, con una dotazione pari a 5 milioni di euro per ciascuno degli anni 2022 e 2023 per potenziamento dei test di Next-Generation Sequencing di profilazione genomica dei tumori dei quali sono riconosciute evidenza e appropriatezza (art. 1 commi 684-685-686 Legge 234/2021). Con la legge di bilancio 2024 tale Fondo è stato rifinanziato con 1 milione di euro per il 2024 (art. 1 comma 558 Legge 213/2023).



nell'ambito degli screening neonatali per l'individuazione precoce della leucodistrofia metacromatica⁶ (lettera m) e l'implementazione di un programma nazionale per la prevenzione e la cura delle patologie reumatologiche, in particolare della fibromialgia, del lupus eritematoso sistemico, della sclerosi sistemica e dell'artrite reumatoide di recente insorgenza (lettera p).

Anche per il Fondo per i test Next-Generation Sequencing per la diagnosi delle malattie rare, tuttavia, sono da evidenziare i tempi lunghi di implementazione delle previsioni legislative. L'art. 1 comma 686 della legge di bilancio 2024 prevedeva, infatti, che *“Entro sessanta giorni dalla data di entrata in vigore della presente legge, il Ministro della salute, con proprio decreto adottato di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze, individua i criteri e le modalità di riparto del fondo di cui al comma 556, nonché il sistema di monitoraggio dell'impiego delle somme”*. Di giorni ne sono chiaramente passati decisamente di più e, ad oggi, le notizie più recenti al riguardo sono desumibili dalla risposta fornita a fine marzo 2026 dal sottosegretario alla Salute ad un'interrogazione parlamentare in materia di malattie rare: in tale sede è stato riferito che è in corso l'istruttoria tecnico-amministrativa per raggiungere l'Intesa in Conferenza Stato-Regioni sulla proposta di decreto che determina i criteri e le modalità di riparto delle risorse⁷. Un gruppo di lavoro, composto da rappresentanti del Ministero, dei coordinamenti tecnici della Commissione Salute e della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU), sta portando avanti l'interlocuzione con le Regioni. Al riguardo si rileva che una [prima bozza del decreto](#) è stata elaborata ancora nell'estate 2024.



Sul tema è molto interessante da evidenziare anche la sperimentazione avviata nel 2024 in Regione Puglia con il progetto **“Genoma Puglia”**, per il quale si rimanda al relativo approfondimento.

Da segnalare, nell'ultima legge di bilancio, anche l'**istituzione di un Fondo dedicato** da 500 mila euro per il 2026 e il 2027 **per consentire alle Regioni**, nelle more dell'estensione del panel di patologie previste dallo SNE, **di avviare progetti pilota per ampliare il panel dello Screening neonatale esteso** di cui alla Legge n. 167/2016, superando la necessità del decreto di aggiornamento dei LEA⁸ e garantendo, al contempo, l'accesso a questa possibilità anche nelle Regioni in piano di rientro (art. 1 commi 952 e 953). Infine, come ricordato dal PNMR 2023-2026, la prevenzione primaria e la diagnosi sono due dei sei ambiti verticali di intervento nel settore delle malattie rare.

6. In precedenza, presente nel panel SNE solo di alcune Regioni.

7. Su questo punto è da evidenziare che la Corte Costituzionale con sentenza 29 ottobre - 6 dicembre 2024, n. 195 ha dichiarato l'illegittimità costituzionale dell'art. 1, comma 557, della legge n. 213 del 2023, nella parte in cui non prevede che il decreto del Ministro della salute, di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze, sia adottato d'intesa con la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano.

8. Per maggiori informazioni sul processo di aggiornamento del panel di patologie contemplate dallo SNE si rimanda al par. A1.



1.1 Prevenzione primaria delle anomalie congenite

Le malformazioni congenite sono difetti strutturali presenti al momento della nascita che costituiscono importanti cause di mortalità, morbidità e disabilità neonatale e infantile. Le anomalie congenite coinvolgono circa il 2,5-3% dei nuovi nati e possono essere gravi, con esiti cronici e invalidanti. Per un gruppo di queste patologie è possibile effettuare strategie di prevenzione primaria mediante la riduzione di fattori di rischio (minimizzazione dell'esposizione ad agenti biologici, sostanze chimiche e interferenti endocrini) e l'aumento di fattori protettivi: stili di vita salutari, alimentazione sana e equilibrata (ricca in frutta e verdura), assunzione giornaliera di vitamina B9 (o acido folico) per via orale sin dal periodo periconcezionale (almeno un mese prima del concepimento e per tutto il primo trimestre di gravidanza). La promozione e tutela della salute riproduttiva, la prevenzione primaria degli esiti avversi della riproduzione e più specificatamente delle malformazioni congenite, sono indicate come azioni prioritarie in numerosi documenti di programmazione e/o di indirizzo in ambito sanitario (es. Piano nazionale fertilità 2015; Documento di indirizzo per l'attuazione delle linee di supporto centrali al Piano Nazionale della Prevenzione 2014-2018) e, non ultimo, anche nel Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016 che al riguardo promuoveva l'adozione delle raccomandazioni europee per la prevenzione primaria delle malattie rare ed in particolare delle anomalie congenite⁹. È, infatti, fondamentale che anche per le malattie rare, laddove ne esistano i presupposti, siano attuati interventi di prevenzione primaria attraverso l'allontanamento e il contenimento dei fattori di rischio, con particolare riferimento e attenzione ai soggetti maggiormente esposti e vulnerabili.

L'attività di sorveglianza, in modo particolare realizzata mediante i Registri, rappresenta un importante strumento per il monitoraggio della frequenza degli eventi, anche al fine di valutare eziologia, supportare ricerche e azioni di sanità pubblica. I Registri delle Malformazioni Congenite (RMC) sono quindi delle strutture epidemiologiche in grado di garantire la registrazione continua ed esaustiva di patologie malformative in una data area geografica con l'obiettivo generale di migliorare le conoscenze della prevalenza/incidenza delle patologie in oggetto e delle fluttuazioni nello spazio e nel tempo delle malformazioni congenite e rendono possibile, inoltre, la verifica dell'efficacia di azioni di prevenzione mirate e di scelte sanitarie effettuate. In merito anche il PNMR 2023-2026 ribadisce, fra le azioni suggerite, di *"Implementare il sistema di sorveglianza epidemiologica tramite il Registro Nazionale Malattie Rare e il Registro Nazionale Malformazioni Congenite e i relativi Registri regionali e/o interregionali per monitorare l'efficacia degli interventi"*.

La base normativa di riferimento per la sorveglianza epidemiologica delle malformazioni congenite è rappresentata dal DPCM del 9/7/1999. All'articolo 1 comma 4 del decreto viene infatti specificato che: *"Le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, ..., attuano programmi di ricerca epidemiologica sulle malformazioni congenite,*

9. Con particolare riferimento al documento "PRIMARY PREVENTION OF CONGENITAL ANOMALIES. Recommendations on policies to be considered for the primary prevention of congenital anomalies in National Plans and Strategies on Rare Diseases" elaborato da EUROCAT e EUROPLAN.



afferendo a specifici registri regionali, interregionali e delle province autonome; i relativi dati confluiscono in un registro nazionale sulle malformazioni congenite, tenuto presso l'Istituto superiore di sanità".

In Italia, accanto ai due registri storici, Registro Toscano Difetti Congeniti e Registro IMER (Indagine sulle malformazioni congenite in Emilia-Romagna) della Regione Emilia-Romagna - soci fondatori e membri di EUROCAT, il network europeo della sorveglianza delle anomalie congenite¹⁰ - nel tempo anche le altre Regioni /PPAA hanno sviluppato i propri registri sulle malformazioni congenite. In particolare, oltre ai due citati, sono *full member* di EUROCAT anche il Registro dell'Area Metropolitana di Milano, il Registro di Trento e di Mantova (Valpadana) mentre sono *affiliate member* il Registro del Veneto, e della Sicilia.

Il DPCM 3 marzo 2017 "Identificazione dei sistemi di sorveglianza e dei registri di mortalità, di tumori e di altre patologie" ha definito tra i sistemi di sorveglianza di rilevanza nazionale il Registro Nazionale delle Malformazioni Congenite (RNMC) che raccoglie i dati provenienti dai registri regionali, aderenti alle diverse realtà territoriali.

Il Registro Nazionale Malformazioni Congenite, istituito presso il Centro Nazionale Malattie Rare, è ufficialmente attivo da gennaio 2020 e raccoglie i dati sulle malformazioni congenite dal livello regionale. Il RNMC è stato sviluppato in conformità con quanto previsto dal registro europeo delle anomalie congenite EUROCAT nel quale dovrebbero confluire i dati. Si tratta di un registro costruito su base di popolazione con l'obiettivo principale della raccolta di dati relativi alle malformazioni congenite strutturali; vi confluiscono i casi di malformazioni congenite diagnosticati in epoca prenatale (es. interruzioni volontarie di gravidanza [IVG] o Termination of Pregnancy due to Fetal Anomaly, [TOPFA]), alla nascita e fino al termine del primo anno di vita.

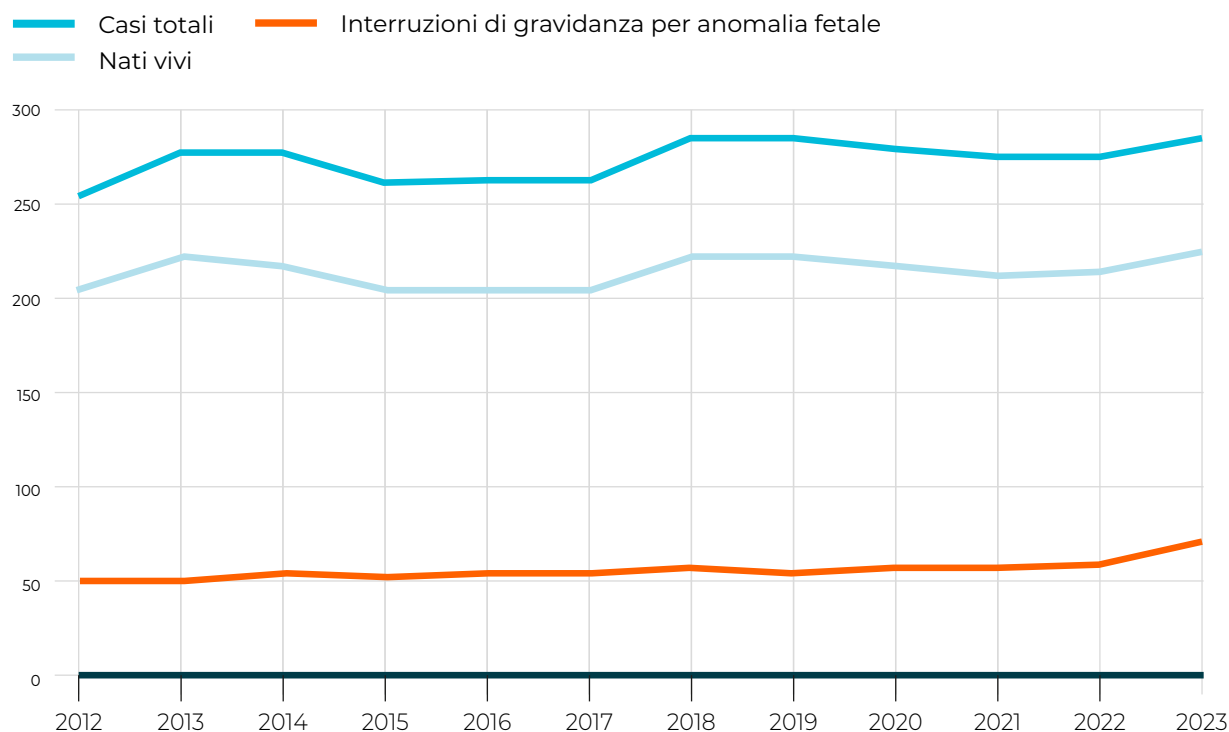
Il flusso di dati è organizzato tramite una piattaforma web sviluppata dal Centro Nazionale Malattie Rare nell'ambito del progetto "Prevenzione e sorveglianza delle malformazioni congenite: interventi sugli ambienti di vita e di lavoro per ridurre i rischi da fattori emergenti biologici (incluso virus Zika) e non", finanziato dal Ministero della Salute come Azione Centrale - CCM 2017.

A fine 2023 la prevalenza totale registrata nei registri europei era di 287 ogni 10.000 nascite, di 217 per i nati vivi (e nati morti a partire dalla 20ª settimana di gestazione) e di 70 per le interruzioni di gravidanza per anomalie congenite (si veda il grafico che segue). I gruppi di patologie che vedono la prevalenza maggiore, secondo il registro europeo delle anomalie congenite EUROCAT, sono i difetti cardiaci congeniti (prevalenza di 82 ogni 10.000), seguiti dalle anomalie degli arti e dalle anomalie congenite del rene e delle vie urinarie (con una prevalenza rispettivamente di 40 e 36 ogni 10.000) e dalle anomalie del sistema nervoso centrale (prevalenza di 28 ogni 10.000).

10. https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat_en



Prevalenza delle anomalie congenite per 10.000 nascite nei Registri Malformazioni Congenite Europei (2012-2023)



(Fonte: Eurocat https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat/eurocat-data/prevalence_en)



1.2 Screening neonatale

Lo screening neonatale esteso è uno dei più importanti programmi di medicina preventiva secondaria pubblica attualmente esistenti in Italia e permette di identificare precocemente alcune malattie nei neonati altrimenti difficilmente diagnosticabili. Il principale obiettivo dello screening è quello di diagnosticare malattie gravi prima che i sintomi si manifestino, consentendo di intervenire tempestivamente con trattamenti, farmacologici o dietetici, in modo da garantirne la prevenzione o il tempestivo trattamento.

Lo screening neonatale viene effettuato attraverso un semplice prelievo di poche gocce di sangue dal tallone del neonato, solitamente tra le 48 e le 72 ore di vita, in tutti i centri nascita del territorio nazionale, che si tratti di presidi pubblici o privati, o a domicilio nel caso di parto in casa. Le gocce di sangue vengono raccolte su una speciale carta assorbente, inviate a laboratori specializzati e analizzate per rilevare eventuali anomalie. Prima del test un operatore/medico del centro nascita consegna alla famiglia un'informativa al fine di renderla consapevole delle finalità, delle modalità del test e delle malattie oggetto dello screening. Il test è gratuito e obbligatorio, quindi non è richiesto il consenso informato da parte dei genitori. Non esistono controindicazioni: il test non è invasivo e non può danneggiare in alcun modo il bambino.

Una pietra miliare nella storia dello screening neonatale in Italia è la [**Legge 19 agosto 2016 n. 167**](#) *“Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie”* che, oltre alle malattie tradizionalmente incluse nel pannello di screening come l'ipotiroidismo congenito, la fibrosi cistica e la fenilchetonuria (oggetto di screening già dal 1992 grazie alla Legge n. 104), ha ampliato il numero di malattie oggetto di screening a oltre 40 patologie. Tale legge ha previsto l'obbligatorietà dell'offerta degli screening per tutti i nati e prevedeva che le Regioni/Province Autonome garantissero l'avvio degli screening entro sei mesi dalla data di entrata in vigore (ovvero entro il 15 marzo 2017), per offrire l'opportunità di prevenzione e cura sull'intero territorio nazionale.

A seguito della Legge n. 167/2016, il [**Decreto Ministeriale del 13 ottobre 2016**](#) ha definito nel dettaglio le modalità di implementazione dello screening neonatale esteso, stabilendo le linee guida per le Regioni/PPAA e i protocolli da seguire. Il comma 1 dell'art. 4 di tale decreto definisce il sistema di SNE e la sua articolazione organizzativa regionale o interregionale nei termini seguenti: *“il sistema di screening neonatale è un'organizzazione regionale o interregionale a carattere multidisciplinare deputata a garantire l'intero percorso dello screening neonatale dal test di screening, alla conferma diagnostica, alla presa in carico e al trattamento del neonato, con un coordinamento regionale dell'intero sistema di screening neonatale”*.



Tale decreto, inoltre:

- stabilisce i criteri per l'inclusione delle malattie nello screening;
- definisce i protocolli per la raccolta, conservazione e analisi dei campioni di sangue;
- istituisce la creazione di una rete di laboratori accreditati e centri di riferimento per la gestione delle diagnosi e il trattamento dei neonati.

Il percorso di attuazione della legge n. 167/2016 è stato più lungo di quello previsto ma in data 29 giugno 2017 è avvenuta la pubblicazione sulla Gazzetta Ufficiale della delibera del Comitato Interministeriale per la Programmazione Economica del 3 marzo 2017, che ha ripartito tra le Regioni i 25 milioni di euro per l'attuazione dello screening neonatale metabolico allargato. I fondi sono quelli stanziati grazie all'approvazione dell'art 1 comma 229 della legge di Stabilità per il 2014: 5 milioni per l'anno 2014, 10 milioni per il 2015 e altri 10 milioni di euro per l'anno 2016. Nel mese di marzo dello stesso anno si è insediato ed ha cominciato ad operare, con il coordinamento dell'Istituto Superiore di Sanità, il Centro di Coordinamento Nazionale sugli screening neonatali previsto dalla Legge n. 167/2016. Il Centro si riunisce ancora oggi periodicamente per monitorare l'andamento dell'implementazione delle previsioni di legge nelle Regioni/PPAA e condividere i punti di attenzione emergenti. Il 2017 e il 2018, in particolare, sono stati anni caratterizzati da un notevole sforzo coordinato fra il livello centrale e il livello territoriale per garantire che in breve tempo tutti i neonati avessero accesso pieno e gratuito allo SNE e, in caso di esito positivo al test, fossero tempestivamente e adeguatamente presi in carico e assistiti.

Con la successiva **Legge di Bilancio 2019** (Legge 30 dicembre 2018, n. 145. *"Bilancio di previsione dello Stato per l'anno finanziario 2019 e bilancio pluriennale per il triennio 2019-2021"*), **lo screening neonatale è stato allargato alle malattie neuromuscolari di origine genetica, alle immunodeficienze congenite severe e a malattie da accumulo lisosomiale** con una dotazione di ulteriori 4 milioni di euro. Questa previsione ad oggi, però, è rimasta ancora solo sulla carta in quanto non è mai stato approvato il Decreto ministeriale di aggiornamento dell'Allegato al Decreto 13 ottobre 2016, contenente la lista delle patologie soggette a SNE (il cd. "panel SNE"). Per cercare di agevolare quest'ultimo passaggio, grazie ad un emendamento a firma dell'On. Noja, introdotto in sede 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"* (cd. "Milleproroghe") ad inizio 2020, modificando la Legge n. 167/2016, si è stabilito un termine preciso (fine giugno 2020) entro il quale il Ministero della Salute avrebbe dovuto completare il processo di revisione e ampliamento del panel di malattie diagnosticabili tramite screening e si è previsto un ulteriore aumento di fondi pari a 2 milioni di euro in più per l'anno 2020 e ulteriori 2 milioni per il 2021 per la diagnosi precoce tramite screening. L'emergenza epidemiologica da Covid-19 ha chiaramente rallentato le attività di revisione del panel delle malattie oggetto di screening: a tal riguardo, solo con il Decreto del Viceministro della Salute del 17 settembre 2020 è stato istituito presso il Ministero della Salute - Direzione Generale della Prevenzione sanitaria il Gruppo di lavoro Screening Neonatale Esteso. Il gruppo di lavoro, costituito da esperti in materia di screening neonatale,



rappresentanti delle istituzioni (Ministero della Salute, Istituto Superiore di Sanità, AGENAS) e delle associazioni di persone con malattie rare, ha avuto il duplice compito di:

- predisporre un protocollo operativo per la gestione degli screening neonatali, nel quale sono indicate le modalità di presa in carico del paziente positivo allo screening neonatale e di accesso alle terapie;
- sottoporre a revisione periodica la lista delle patologie da ricercare attraverso lo screening neonatale.

Con il Decreto del Direttore Generale della Prevenzione sanitaria del Ministero della Salute del 13 novembre 2020 sono stati nominati i componenti del Gruppo di lavoro Screening Neonatale Esteso con il compito di definire il protocollo operativo per la gestione degli screening neonatali, nel quale indicare le modalità di presa in carico del paziente positivo allo screening e di accesso alle terapie, e procedere alla revisione periodica della lista delle patologie da ricercare attraverso lo screening neonatale. L'associazione rappresentativa delle persone con malattia rara è stata individuata in UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare; la designazione del Ministero ha individuato nella Presidente pro tempore, Annalisa Scopinaro, il rappresentante delegato. L'insediamento del Gruppo di lavoro presso il Ministero della Salute è avvenuto il 30 novembre 2020. Per la revisione della lista delle patologie da sottoporre a screening, lo stesso Decreto ha attribuito al Gruppo di lavoro l'incarico di definire i criteri di selezione delle patologie metaboliche ereditarie, delle malattie neuromuscolari genetiche, delle immunodeficienze congenite severe e delle malattie da accumulo lisosomiale, con l'obiettivo di concludere il lavoro di aggiornamento entro 6 mesi dalla data di insediamento del Gruppo (ovvero entro il 30 maggio 2021). Il gruppo, il cui mandato è scaduto a fine 2024, non ha ripreso fino ad oggi la sua attività. È notizia di questi giorni (4 maggio 2026) l'emanazione del [Decreto](#) del Sottosegretario alla Salute Marcello Gemmato *"Istituzione del Gruppo di Lavoro Screening Neonatale Esteso"* che ricostituisce il GdL, individuando gli enti e le Associazioni che sono chiamati a farne parte.

In data 1 giugno 2021, a seguito dell'avvenuto completamento del Health Technology Assessment (HTA) da parte di Agenas (ai sensi di quanto previsto dall'art. 2 comma 4 della L. n. 167/2016¹¹), sono stati resi noti i primi risultati del Gruppo di lavoro con la formulazione di una raccomandazione a supporto delle decisioni di politica sanitaria relative alla prima revisione della lista delle patologie, esprimendo parere positivo in merito all'introduzione dell'atrofia muscolare spinale (SMA) nel panel dello screening neonatale. Nei mesi successivi il gruppo di lavoro ha proseguito la disamina delle patologie rientranti nei criteri di ammissione stabiliti dalla legge e ha concluso il suo lavoro, inviando al Ministro le conclusioni alle quali è pervenuto per ciascuna patologia e indicando inoltre anche una stima dei costi, oltre che il modello di presa in carico post diagnosi. Come più diffusamente riportato nel par. A1, al quale si rimanda per maggiori approfondimenti, a tutt'oggi non è ancora, però, stato effettuato l'aggiornamento del "panel SNE". Solo attraverso un riconoscimento formale da parte del Ministero, infatti, lo screening sulla SMA e le altre eventuali patologie individuate potrà avere concreta applicazione su tutto il territorio.

11. Con un emendamento alla Legge di Bilancio 2022 (Legge 30 dicembre 2021, n. 234) il comma 2 dell'art. 4 della Legge 167/2016, che prevedeva l'obbligo della valutazione HTA, è stato abrogato.



Al riguardo è utile, infine, ricordare che, il Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026 ha previsto l'aggiornamento del panel di patologie oggetto dello screening neonatale esteso indicando la necessità di *“Garantire il tempestivo ampliamento del pannello delle patologie oggetto di screening neonatale con il supporto del Gruppo di Lavoro Screening Neonatale Esteso istituito presso il Ministero della Salute”*.



Attualmente quindi, le patologie metaboliche oggetto di screening neonatale in Italia sono 49 (si veda approfondimento **“Le malattie sottoposte a screening neonatale in Italia”**).

Solo 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:**

- 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 I (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, proposta l'**inclusione nel pannello dello screening neonatale, senza oneri aggiuntivi per la finanza pubblica, dell'Atrofia Muscolare Spinale.**

Il successivo accordo raggiunto il 23 ottobre 2025 in sede di Conferenza Stato-Regioni sui nuovi LEA prevede un importante aggiornamento delle prestazioni sanitarie con, fra le altre cose, anche il lungamente atteso aggiornamento del panel dello screening neonatale esteso. In particolare, nella seduta della Conferenza Stato-Regioni sono stati approvati due distinti atti:

- un Parere, ai sensi dell'articolo 1, comma 559, della legge 28 dicembre 2015, n. 208, sullo schema di decreto del Ministro della salute, di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze, recante “Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502” (**Repertorio atti n. 184/CSR del 23 ottobre 2025**) che, fra le altre cose, prevede il riconoscimento formale nei LEA dello screening per la SMA. Si tratta di un percorso “agevolato” di aggiornamento dei LEA previsto dalla L. 208/2015 (commi 558-559) che stabilisce la possibilità di fare ricorso a un decreto ministeriale (DM) per gli aggiornamenti senza oneri di spesa in quanto misura già coperte dalle risorse SSN esistenti (cd. DM “iso-risorse”);
- un'Intesa, ai sensi dell'articolo 1, comma 554, della legge 28 dicembre 2015, n. 208, sullo schema di decreto del Presidente del Consiglio dei ministri, su proposta del Ministro della salute, di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze,

concernente “modifiche e integrazioni al decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 12 gennaio 2017”, recante “Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all’articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502” ([Repertorio atti n. 176/CSR del 23 ottobre 2025](#)). Questo secondo atto, il cui iter di approvazione è più articolato, comprende, fra le altre cose, anche l’ulteriore ampliamento delle patologie incluse nel panel dello SNE.

A fine marzo 2026 il Ministro della salute ha trasmesso alle Camere - per l’acquisizione del parere parlamentare - lo schema di decreto ministeriale recante primo aggiornamento del decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 12 gennaio 2017 in materia di Livelli Essenziali di Assistenza (Atto del Governo n. [391](#)) (il c.d. “DM iso-risorse”). La X Commissione permanente (Affari sociali, sanità, lavoro pubblico e privato, previdenza sociale) del Senato della Repubblica ha espresso parere favorevole in data 1 aprile 2026 mentre la XII Commissione permanente (Affari sociali) della Camera dei Deputati ha espresso parere favorevole in data 15 aprile 2026. A questo punto manca solo la firma del provvedimento da parte del Ministro della Salute di concerto con il Ministro dell’Economia e delle Finanze e la successiva pubblicazione in Gazzetta Ufficiale che determinerà l’entrata in vigore dei nuovi LEA.

L’ampliamento del panel di patologie è strettamente collegato alle evoluzioni tecnologiche: negli ultimi anni la tecnologia della spettrometria di tandem massa (MS/MS) ha introdotto la possibilità di effettuare lo screening di un più ampio gruppo di malattie attraverso lo SNE utilizzando gli stessi cartoncini già in uso per gli screening neonatale da più tempo obbligatori. Anche in ragione di questi progressi tecnologici, negli ultimi anni, le Regioni/PPAA hanno cominciato ad offrire, ad integrazione di quanto contemplato nei Livelli Essenziali di Assistenza, e anche prima della Legge n. 167/2016, la realizzazione di ulteriori screening sulla base di specifici provvedimenti normativi su base regionale.

1.2.1 Lo stato di implementazione dello screening neonatale nelle Regioni/Province Italiane

Fino all’approvazione della Legge n. 167 del 19 agosto 2016 e della conseguente introduzione dello SNE nei LEA, il pannello delle patologie metaboliche sottoposte a screening neonatale esteso non era stato omogeneo sul territorio nazionale e si era registrata un’elevata eterogeneità dei comportamenti fra le regioni italiane in maniera analoga a quanto è possibile osservare nel confronto fra i Paesi Membri dell’Unione Europea. La nuova normativa ha avuto il duplice merito di aver favorito l’estensione a tutto il territorio nazionale di ulteriori opportunità di salute favorendo un allineamento verso l’alto e una maggiore omogeneità del pannello delle patologie oggetto di SNE. Le Regioni, infatti, al 31.12.2014 effettuavano lo screening neonatale esteso, a regime o con progetti pilota, per un numero variabile da 1 a 58 malattie metaboliche (compresa fenilchetonuria)¹². Alla fine del 2016, sebbene fossero ancora in corso i provvedimenti

¹² Rapporto MonitoRare. Decimo Rapporto sulla condizione delle persone con malattia rara in Italia”, UNIAMO 2024.



attuativi previsti dalla Legge n.167/2016, erano ormai poche le Regioni che effettuavano ancora solo i 3 screening all'epoca obbligatori. Con la nuova normativa sono 49 le malattie metaboliche ereditarie oggetto di screening neonatale che ora costituiscono il panel di base comune a livello nazionale:

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

Secondo i dati dell'ultima rilevazione UNIAMO, al 31.12.2025¹³ risulta che **tutte le Regioni abbiano messo a regime lo Screening Neonatale Esteso delle malattie metaboliche ereditarie su tutti i neonati.**

Analizzando lo stato di implementazione della Legge di Bilancio 2019 (Legge 30 dicembre 2018, n. 145) con la quale è stato disposto l'allargamento dello screening neonatale alle malattie neuromuscolari di origine genetica, alle immunodeficienze congenite severe e a malattie da accumulo lisosomiale emerge che sono 18 le Regioni/PPAA che stanno realizzando, con progetti pilota e fondi extra LEA, lo screening per la diagnosi precoce della SMA (+ 1 rispetto all'anno precedente), in buona parte dei casi garantita a tutti i neonati della Regione/PA. Sono inoltre 9 le Regioni/PPAA che garantiscono, a tutti i neonati o a parte di essi, lo screening per l'iperplasia surrenalica congenita (CAH) o sindrome adrenogenitale, per il deficit di Adenosina Deaminasi (ADA-SCID) e per lo screening relativo alle cardiopatie congenite mediante saturazione O₂ post duttale. Sono, invece, 6 le Regioni/PPAA che hanno avviato il programma di screening per Immunodeficienze congenite rilevabili con test TREC/KREK, malattia di Fabry e mucopolisaccaridosi Tipo I (MPS I).

Più della metà delle Regioni/PPAA, hanno inoltre ampliato, spesso nell'ambito di progetti sperimentali, il panel di malattie considerate anche ad alcune altre patologie non indicate né nella Legge 167/2016 né dalla Legge di Bilancio 2019.

La Basilicata, il Molise, la Sardegna, il Veneto, e le PPAA Bolzano e Trento, ad esempio, stanno realizzando lo screening per la diagnosi precoce del deficit di Glucosio-6-fosfato deidrogenasi (G6PD), mentre sono 8 le Regioni/PPAA che si sono attrezzate per lo screening della displasia evolutiva delle anche (DEA): si tratta di Abruzzo, Friuli-Venezia Giulia, Molise, PA Bolzano, Sardegna, Toscana, Umbria, Valle d'Aosta.

Le regioni Sicilia e Lombardia garantiscono inoltre, anche se non ancora per tutti i neonati, lo SNE per la malattia di Zellweger.

13. Per una maggiore trattazione si veda "Rapporto MonitoRare. Decimo Rapporto sulla condizione delle persone con malattia rara in Italia", UNIAMO 2024.



B. IL PANORAMA ITALIANO

Regione/PA	N° di patologie incluse nello screening neonatale nella Regione/P.A. 31.12 ^{14,15}				
	comprese nel DM del 13 ottobre 2016		comprese nella Legge n. 145 del 30 dicembre 2018 ¹⁶		altre patologie oggetto di screening ¹⁷
	2020	2025	2020	2025	2025
Abruzzo	40	47	0	7	2
Basilicata	40	47	0	10	2
Calabria	n.d.	47	n.d.	1	0
Campania	41	47	1	2	0
Emilia R.	44	47	0	7	0
Friuli-Venezia G.	40	47	0	11	2
Lazio	41	47	0	9	0
Liguria	40	47	0	10	0
Lombardia	40	47	0	6	1
Marche	40	47	0	2	0
Molise	37	47	9	2	3
PA Bolzano	40	47	3	4	3
PA Trento	38	47	7	8	2
Piemonte	41	47	3	3	0
Puglia	40	47	0	19	0
Sardegna	40	47	0	0	2
Sicilia	40	47	8	9	1
Toscana	40	47	4	19	2
Umbria	40	47	0	0	2
Valle d'Aosta	n.d.	47	n.d.	1	2
Veneto	40	47	4	11	1

Fonte	Periodo di riferimento	Tipologia di informazione
UNIAMO Rilevazione 2026	2025	Output

14. Sono conteggiate tutte le patologie per cui lo SNE è attuato nella Regione/PA (non necessariamente oggetto di specifica deliberazione)

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

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

17. Vedi nota precedente



Prospetto delle patologie, non già previste dalla Legge n. 167/2016, oggetto di screening neonatale per Regione/PA¹⁸

Gruppo Patologia	Patologie	Regioni/PA
Malattie neuromuscolari genetiche	Atrofia muscolare spinale (SMA)	(N=18) Abruzzo, Basilicata*, Calabria, Campania, Emilia-Romagna, Friuli-Venezia Giulia*, Lazio, Liguria, Lombardia, Marche, Molise*, PA Bolzano, PA Trento, Piemonte, Puglia, Toscana, Valle d'Aosta, Veneto
	Distrofia di Duchenne	(N=2) Basilicata*, Puglia
Malattie Metaboliche	Adrenoleucodistrofia X-Linked (X-ALD)	(N=5) Emilia-Romagna, Lombardia, Puglia, Sicilia, Toscana
	Deficit Di Decarbossilasi Degli L-Aminoacidi Aromatici (Deficit di AADC)	(N=6) Abruzzo, Emilia-Romagna, Liguria, Puglia, Sicilia, Toscana
	Deficit di Chetoacil-CoA Tiolasi a Catena Media (MCKAT)	(N=5) Liguria, Marche, Puglia, Sicilia*, Toscana
	Deficit di N-acetilglutammato sintasi (NAGS)	(N=3) Liguria, Puglia, Sicilia*
	Deficit di carbamil-fosfato sintasi (CPS)	(N=3) Liguria, Puglia, Sicilia*
	Deficit di ornitina-transcarbamilasi (OTC)	(N=5) Liguria, Lombardia, Puglia, Sicilia*, Toscana
	Deficit di Olocarbossilasi Sintetasi (HCS)	(N=5) Lazio, Liguria, Molise, Sicilia*, Toscana
	Leucodistrofia Metacromatica	(N=2) Lombardia*, Toscana
	Malattia di Fabry	(N=6) Abruzzo, Basilicata*, Friuli-Venezia Giulia, Puglia, Toscana, Veneto*
	Malattia di Farber	
	Malattia di Gaucher	(N=5) Abruzzo, Friuli-Venezia Giulia, Puglia, Toscana, Veneto*
	Malattia di Krabbe	(N=2) Puglia, Veneto*
	Malattia di Pompe	(N=5) Basilicata*, Friuli-Venezia Giulia, Puglia, Toscana, Veneto*
	Mucopolisaccaridosi Tipo I (MPS I)	(N=6) Abruzzo, Basilicata*, Friuli-Venezia Giulia, Puglia, Toscana, Veneto*
	Malattia di Niemann-Pick di Tipo A e B	(N=3) Puglia, Toscana, Veneto*
Immunodeficienze primitive	Immunodeficienza combinata grave (SCID)	(N=7) Emilia-Romagna, Liguria, Lombardia, PA Trento, Puglia, Toscana, Veneto
	Deficit di Adenosina Deaminasi (ADA-SCID)	(N=9) Abruzzo, Campania, Emilia-Romagna, Liguria, PA Trento, Puglia, Sicilia, Toscana, Veneto
	Immunodeficienze congenite rilevabili con test TREC/KREK	(N=6) Emilia-Romagna, Liguria, PA Trento, Puglia, Toscana, Veneto
	Deficit di Purina Nucleoside Fosforilasi (PNP-SCID)	(N=2) PA Trento, Toscana
Malattie endocrinologiche	Iperplasia Surrenalica Congenita (CAH) o Sindrome Adrenogenitale	(N=9) Abruzzo, Basilicata*, Emilia-Romagna, Lombardia, PA Bolzano, PA Trento, Piemonte, Toscana, Veneto
	Deficit di 11-beta-idrossilasi	(N=4) Basilicata*, PA Bolzano, PA Trento, Toscana
	Deficit di 21-idrossilasi (SAGC)	(N=6) Basilicata*, PA Bolzano, PA Trento, Piemonte, Puglia, Toscana

18. Sono contrassegnate con “*” le patologie che al 31.12.204 il cui screening non erano garantito a tutti i neonati della Regione/PA ma solo a una parte di essi (es. sperimentazione, progetto pilota solo per alcuni punti nascita, ...)



B. IL PANORAMA ITALIANO

Gruppo Patologia	Patologie	Regioni/PA
Emoglobinopatie	Malattia Drepanocitica	(N=2) Basilicata*, Friuli-Venezia Giulia*
	Talassemie	(N=2) Basilicata, Friuli-Venezia Giulia*
Ulteriori patologie	Deficit di Glucosio-6-fosfato deidrogenasi (G6PD)	(N=6) Basilicata*, Molise*, PA Bolzano, PA Trento, Sardegna, Veneto*
	Displasia Evolutiva delle Anche (DEA)	(N=8) Abruzzo, Friuli-Venezia Giulia, Molise, PA Bolzano, Sardegna, Toscana, Umbria, Valle d'Aosta*
	Cardiopatie congenite mediante Saturazione O2 post duttale	(N=9) Abruzzo, Basilicata, Friuli-Venezia Giulia, Molise, PA Bolzano*, PA Trento, Toscana, Umbria, Valle d'Aosta
	Malattia di Zellweger	(N=9) Lombardia, Sicilia*



**Frolleria ANFFAS
Cento**

APPROFONDIMENTO



Le malattie sottoposte a screening neonatale in Italia

Malattie metaboliche ereditarie analizzate con metodica di massa tandem e relativo gruppo di malattie¹⁹

- Fenilchetonuria (AA)
- Iperfenilalaninemia benigna (AA)
- Deficit della biosintesi del cofattore biopterina (AA)
- Deficit della rigenerazione del cofattore biopterina (AA)
- Tirosinemia tipo I (AA)
- Tirosinemia tipo II (AA)
- Malattia delle urine a sciroppo d'acero (AA)
- Omocistinuria (difetto di CBS) (AA)
- Omocistinuria (difetto severo di MTHFR) (AA)
- Acidemia glutarica tipo I (OA)
- Acidemia isovalerica (OA)
- Deficit di beta-chetotilasi (OA)
- Acidemia 3-idrossi 3-metilglutarica (OA)
- Acidemia propionica (OA)
- Acidemia metilmalonica (Mut) (OA)
- Acidemia metilmalonica (Cbl-A) (OA)
- Acidemia metilmalonica (Cbl-B) (OA)
- Acidemia metilmalonica con omocistinuria (deficit Cbl C) (OA)
- Acidemia metilmalonica con omocistinuria (deficit Cbl D) (OA)
- Deficit di 2-metilbutiril-CoA deidrogenasi (OA)
- Aciduria malonica (OA)
- Deficit multiplo di carbossilasi (OA)
- Citrullinemia tipo I (UCD)
- Citrullinemia tipo II (deficit di citrina) (UCD)
- Acidemia argininosuccinica (UCD)
- Argininemia (UCD)
- Deficit del trasporto della carnitina (FAO)
- Deficit di carnitina palmitoil-transferasi I (FAO)
- Deficit di carnitina-acilcarnitina traslocasi (FAO)
- Deficit di carnitina palmitoil-transferasi II (FAO)
- Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga (FAO)
- Deficit della proteina trifunzionale mitocondriale (FAO)
- Deficit di 3-idrossi-acil-CoA deidrogenasi a catena lunga (FAO)
- Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media (FAO)
- Deficit di 3-idrossi-acil-CoA deidrogenasi a catena media/corta (FAO)
- Acidemia glutarica tipo II (FAO)

¹⁹. AA = aminoacidopatie; OA = organico acidemie; UCD = disturbi del ciclo dell'urea; FAO = disturbi dell'ossidazione degli acidi grassi.



Malattie metaboliche ereditarie analizzate con metodiche diverse dalla spettrometria di massa tandem

- Galattosemia
- Difetto di biotinidasi

Malattie metaboliche ereditarie che entrano in diagnosi differenziale con le malattie oggetto di screening neonatale analizzate con metodica di massa tandem in quanto condividono i biomarcatori primari

- Tirosinemia tipo III
- Deficit di glicina N-metiltransferasi
- Deficit di metionina adenosiltransferasi
- Deficit di S-adenosilomocisteina idrolasi
- Acidurie 3-metil glutaconiche
- Deficit di 3-metilcrotonil-CoA carbossilasi
- Deficit di 2-metil 3-idrossibutiril-CoA deidrogenasi
- Deficit di isobutiril-CoA deidrogenasi
- Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta

Altre patologie metaboliche

- Fibrosi cistica
- Ipotiroidismo congenito



1.2.2 La copertura e i principali indicatori di esito dello screening

Secondo i dati forniti nell'ultimo "Rapporto tecnico sui Programmi di Screening Neonatale in Italia"²⁰ promosso da SIMMESN, dal 2017 al 2024 si osserva un progressivo consolidamento della capacità di copertura della popolazione per quanto riguarda gli screening neonatali precedentemente obbligatori per legge (Legge 104/1992). Parallelamente, si evidenzia una crescita marcata della copertura dello screening neonatale esteso per le malattie metaboliche ereditarie (L. 167/2016), che risulta ormai diffuso all'intera popolazione neonatale.

Copertura di bambini esaminati per Ipotiroidismo congenito, Fibrosi Cistica, SNE (2020 -2024)

% copertura	Ipotiroidismo congenito (IC)	Fibrosi cistica (FC)	SNE			
			AA/FAO/OA/UCD ²¹	PKU-HPA ²²	GAL ²³	BTD ²⁴
2020	100,7	98,6	97,5	n.d.	89,3	89,3
2021	101,3	99,1	101,3	n.d.	97,3	97,3
2022	100,9	98,8	101,0	n.d.	101,1	101,1
2023	101,4	100,5	101,4	n.d.	101,4	101,4
2024	101,7	101,7	101,7	101,7	101,7	101,7

1.2.2.1 Patologie di cui alla L. 104/92 e DM 13 ottobre 2016

La legge 167/2016 al comma 4 lettera g) prevede fra i compiti del "Centro di coordinamento sugli screening neonatali" l'istituzione di un archivio centralizzato sugli esiti al fine di rendere disponibili dati per una verifica dell'efficacia, anche in termini di costo, dei percorsi intrapresi. Ad oggi, l'archivio centralizzato non è ancora stato istituito ed i dati disponibili sulla copertura degli screening sono derivati dall'annuale "Rapporto tecnico sui Programmi di Screening Neonatale in Italia" curato dalla SIMMESN.

A tal riguardo, è utile ricordare che l'ultimo rapporto pubblicato nel 2025 dalla SIMMESN riporta, per la prima volta, anche i dati sugli esiti delle attività di screening attraverso i principali indicatori operativi dello screening, al fine di fornire un approfondimento più analitico rispetto ai soli dati di copertura della popolazione neonatale precedentemente presentati.

20. Fonte: SIMMESN, *Rapporto Tecnico sui programmi di screening neonatale in Italia, 2025*

21. Aminoacidopatie, Difetto di ossidazione acidi grassi, Acidemie-acidurie organiche, Difetto del Ciclo dell'Urea.

22. Fenilcetonuria, Iperfenilalaninemia.

23. Galattosemia.

24. Deficit di biotinidasi.



Per lo screening dell'Ipotiroidismo congenito, nel 2024 sono stati esaminati 376.377 neonati. I casi confermati sono stati 446, pari allo 0,12% del totale, con una quota di conferma del 39,26% tra i positivi allo screening, indicando una discreta capacità predittiva positiva del test.

Per lo screening della Fibrosi cistica, a fronte di 376.219 neonati esaminati, sono stati confermati 154 casi, corrispondenti allo 0,04% degli esaminati. Il dato risulta coerente con la bassa frequenza attesa della patologia nella popolazione neonatale.

Per quanto riguarda lo screening neonatale esteso (SNE) per le malattie metaboliche ereditarie, su 376.149 neonati esaminati i casi confermati sono 260 (0,07% degli esaminati), con una percentuale di conferma pari al 21,16% tra i richiamati.

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

Patologia	N casi esaminati	N casi richiamati	N casi positivi allo screening o neonati inviati al centro clinico	N casi confermati	% casi confermati su casi esaminati	% casi confermati su casi positivi allo screening
Ipotiroidismo congenito	376.377	5.159	1.136	446	0,12%	39,26%
Fibrosi cistica	376.219			154 ²⁵	0,04%	
SNE	376.149	4.730	1.229	260	0,07%	21,16%

La distribuzione dei casi confermati per gruppo di patologia evidenzia come la quota maggiore sia rappresentata dalle Amminoacidemie (111 casi), seguite dai Difetti dell'ossidazione degli acidi grassi (42 casi) e dalle Malattie in diagnosi differenziale (40 casi). Più contenuti risultano invece le altre categorie diagnostiche, a conferma dell'eterogeneità del panel.

Dettaglio dei dati dell'attività di screening per Screening SNE per gruppo di patologia (anno 2024)

Gruppo	N casi confermati	N casi confermati su casi esaminati per 1.000 neonati
Amminoacidemie (AA)	111	0,30
Acidemie Organiche (AO)	35	0,09
Difetti del ciclo dell'urea (UCD)	9	0,02
Difetto di ossidazione acidi grassi (FAO)	42	0,11
Malattie in diagnosi differenziale	40	0,11
Altre diagnosi	23	0,06
Totale	260	0,70

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



Per lo screening della Galattosemia, nel 2024 sono stati esaminati 376.337 neonati. Il tasso di riesame è pari allo 0,28%, mentre lo 0,05% dei neonati sono stati sottoposti ad esami di conferma. I casi confermati sono 48, corrispondenti allo 0,01% degli esaminati, con una percentuale di conferma del 27,27% tra i soggetti sottoposti ad esami di conferma. Nel complesso, i dati evidenziano una bassa frequenza della patologia nella popolazione sottoposta a screening.

Per il Deficit di Biotinidasi, a fronte di 376.337 neonati esaminati, il tasso di riesame è pari allo 0,29% e lo 0,05% dei soggetti è risultato positivo allo screening. I casi confermati sono 112, pari allo 0,03% degli esaminati, con una percentuale di conferma del 65,12% tra i positivi allo screening. Questo valore suggerisce un valore predittivo positivo relativamente elevato del test nel percorso diagnostico.

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

Patologia	N casi esaminati	N casi richiamati	N casi positivi allo screening o casi sottoposti esami di conferma	N casi confermati	% casi confermati su casi esaminati	% casi confermati su casi positivi allo screening
Galattosemia	376.337	1.049	176	48	0,01%	27,27%
Deficit di Biotinidasi	376.337	1.099	172	112	0,03%	65,12%

Fonte	Periodo di riferimento	Tipologia di informazione
SIMMESN, Rapporto Tecnico sui programmi di screening neonatale in Italia, 2025	2020 - 2024	Output

1.2.2.2 Altre patologie

Nell'ultimo anno (2024) si osserva una forte crescita dei tassi di copertura dei neonati anche per le patologie non incluse nel panel SNE previsto dal DM 13 ottobre 2016 con incrementi particolarmente evidenti per diverse condizioni (ad esempio ID (TREC/KREK), SMA e X-ALD) rispetto agli anni precedenti. Fa eccezione la diagnosi di Deficit di G6PD, per la quale si osserva una riduzione della copertura nel 2024. I livelli di copertura, seppur ancora eterogenei tra le diverse patologie, non devono tuttavia essere interpretati negativamente, in quanto si tratta di opportunità ulteriori rispetto ai LEA che alcune realtà territoriali, compatibilmente con la propria organizzazione sanitaria, stanno iniziando a sperimentare e/o garantire ai propri cittadini. Sulla base delle evidenze che emergono in termini di efficacia ed efficienza, è auspicabile che tali programmi possano essere progressivamente consolidati ed estesi anche ad altri territori, come già avvenuto anche nel recente passato.



**Copertura di bambini esaminati per patologie non incluse nel DM 13 ottobre 2016
(periodo 2020 - 2024)**

% copertura	LSD ²⁶	CAH ²⁷	ID ²⁸		G6PD ²⁹	SMA ³⁰	X-ALD ³¹	AADC ³²
			(TREC/KREK)	(ADA/PNP)				
2020	13,2 ³³	42,5 ³⁴	6 ³⁵	30,3 ³⁶	9,3	/	/	/
2021	13,4	42,6	6,5	32,1	9,5	/	/	/
2022	14,3	43,6	7,7	31,6	10,3	23,3	18,0	11,2
2023	15,2	44,3	7,9	41,6	10,2	45,8	28,4	25,1
2024	21,3	51,7	23,1	45,6	7,4	74,1	34,4	27,1

Per lo screening dell'Iperplasia surrenalica congenita, su 190.658 neonati esaminati si osserva un tasso di riesame dello 0,31% e una quota dello 0,04% di soggetti positivi allo screening. I casi confermati sono 10 (0,01% degli esaminati), con una percentuale di conferma del 13,33% tra i positivi allo screening. Il dato evidenzia una bassa capacità predittiva positiva del test di screening.

Le Malattie lisosomiali e le Immunodeficienze mostrano tassi di conferma relativamente contenuti (rispettivamente 26,09% e 18,52% tra i positivi allo screening), con una limitata quota di neonati confermati rispetto al totale esaminato (rispettivamente 0,02% e 0,01%). Per l'ADA/PNP SCIDs e la X-ALD si osserva il 100% di capacità di conferma dei casi positivi, sebbene su numeri assoluti molto ridotti (rispettivamente 6 e 3). Situazione analoga per la SMA, con un'elevata percentuale di conferma (83,33%) a fronte di un numero limitato di positivi (36 casi). Il Deficit di G6PD rappresenta invece la condizione con il maggior numero di positivi allo screening (199 casi), ma con una quota di conferma più contenuta (60,86%). Infine, per l'AADC e la MLD non si registrano né casi confermati né casi positivi nel periodo considerato. Nel complesso, il quadro riflette differenze legate sia alla rarità delle patologie sia alla diversa implementazione dei programmi di screening.

26. Malattie da accumulo lisosomiale.

27. Iperplasia congenita dei surreni.

28. Immunodeficienze.

29. Deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi.

30. Atrofia Muscolare Spinale

31. Adrenoleucodistrofia legata all'X

32. Deficit di decarbossilasi degli L-aminoacidi aromatici

33. Esaminati per le Regioni Friuli Venezia Giulia, Toscana, P.A. Trento e Veneto.

34. Esaminati per le Regioni Emilia Romagna, Lombardia, Piemonte, Valle d'Aosta, P.A. Trento, P.A. Bolzano e Veneto.

35. Esaminati in Toscana.

36. Esaminati per le Regioni Campania, Friuli Venezia Giulia, Sicilia, P.A. Trento, Umbria e Veneto.



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

Patologia	N casi esaminati	N casi riesaminati o casi richiamati	N positivi allo screening	N casi confermati	% casi confermati su casi esaminati	% casi confermati su casi positivi allo screening
Iperplasia surrenalica congenita	190.658	587	75	10	0,005%	13,33%
Malattie lisosomiali	78.963	124	69	18	0,023%	26,09%
Immunodeficienze	85.193	220	54	10	0,012%	18,52%
ADA/PNP SCIDs	168.572	3	3	3	0,002%	100,00%
Deficit G6PD	27.222		327	199	0,731%	60,86%
SMA	283.831		36	30	0,011%	83,33%
Adrenoleucodistrofia X-linked	127.432	8	6	6	0,005%	100,00%
AADC Deficit di decarbossilasi degli L aminoacidi aromatici	100.168	5	0	0	0,000%	-
Leucodistrofia Metacromatica	26.239	4	0	0	0,000%	-

Fonte	Periodo di riferimento	Tipologia di informazione
SIMMESN, Rapporto Tecnico sui programmi di screening neonatale in Italia, 2025	2020 - 2024	Output



APPROFONDIMENTO



Il progetto Genoma Puglia

Il progetto **Genoma Puglia** rappresenta un'interessante esperienza in Europa e nel mondo nel campo della medicina genomica applicata alla sanità pubblica. Istituito con la Legge regionale n. 3 del 30 marzo 2023, il programma ha l'obiettivo di promuovere la **diagnosi precoce e la presa in carico tempestiva delle malattie rare di origine genetica** attraverso l'introduzione dello **screening genomico neonatale**.

Si tratta di un'evoluzione significativa rispetto agli screening neonatali tradizionali, che consente di analizzare direttamente il DNA dei neonati mediante tecnologie di sequenziamento di nuova generazione, a partire da una goccia di sangue prelevata nei primi giorni di vita. Questo approccio permette di individuare centinaia di condizioni patologiche prima ancora della comparsa dei sintomi, aprendo la strada a una medicina sempre più preventiva e personalizzata.

Un aspetto centrale del programma riguarda la tipologia di malattie rare che vengono incluse nello screening. Si tratta infatti di un pannello selezionato di condizioni che rispondono a criteri clinici ben definiti. Vengono considerate prioritariamente le malattie per cui:

- esistono **possibilità di trattamento o intervento clinico**, anche in fase sperimentale;
- la **diagnosi precoce modifica in modo significativo la prognosi**;
- è possibile attivare tempestivamente **percorsi di monitoraggio o presa in carico**.

Sulla base di questi criteri, il progetto consente oggi di analizzare oltre **433 geni** e di identificare quasi **600 malattie genetiche rare**, numero destinato ad aumentare nel tempo grazie alla previsione di aggiornamento continuo del pannello in base alle evidenze scientifiche disponibili.

I risultati delle prime fasi del programma evidenziano un impatto significativo. Dopo una fase pilota avviata nel 2024 su 4.400 neonati, che aveva già permesso la diagnosi di patologie genetiche nel 3% dei casi, la Regione Puglia ha stanziato 5 milioni di euro per rendere il servizio permanente e gratuito. A fine 2025 erano stati raccolti oltre 9.500 campioni con un'adesione delle famiglie superiore al 90%. Già analizzati più di 8.000 test, sono stati identificati 242 neonati affetti da malattie genetiche rare, subito presi in carico dai centri specialistici.



1.3 I Laboratori di screening presenti in Italia

Al 31 dicembre 2024 risultavano operativi complessivamente **23 laboratori di screening neonatale** (+ 3 rispetto all'anno precedente, tutti in Friuli-Venezia Giulia) attivi in 15 Regioni/Province Autonome. Di questi, 8 presentano un bacino di utenza interregionale, mentre i restanti 15 presentano un bacino di utenza regionale. Gli 8 laboratori interregionali appartengono alle seguenti Regioni: Veneto (3 laboratori), Toscana (2 laboratori), Lazio, Piemonte e Puglia e garantiscono l'attività di screening per i neonati delle 6 Regioni/PA sprovviste di un laboratorio di screening neonatale di primo livello. In particolare, le Regioni Basilicata, Molise, Umbria e Valle d'Aosta e le Province Autonome di Bolzano e Trento assicurano tale funzione avvalendosi di specifici accordi di collaborazione interregionale. I restanti 15 laboratori con un bacino di utenza regionale sono collocati nelle seguenti Regioni: Friuli-Venezia Giulia (4 laboratori), Campania (2 laboratori), Sicilia (2 laboratori), Abruzzo, Calabria, Emilia-Romagna, Liguria, Lombardia, Marche e Sardegna. A fine 2024, in Italia era presente un laboratorio ogni nuovi 16.084 nuovi nati, rapporto in diminuzione rispetto agli anni precedenti principalmente a causa del progressivo calo delle nascite.

Al 31.12.2024 erano attivi a livello nazionale **20 laboratori per i test di conferma diagnostica biochimica** (+ 2 rispetto all'anno precedente, tutti in Friuli-Venezia Giulia), distribuiti in 14 Regioni. Di queste, 9 Regioni (Calabria, Campania, Emilia-Romagna, Liguria, Lombardia, Marche, Piemonte, Puglia e Sardegna) presentano un solo laboratorio e 5 Regioni (Friuli-Venezia Giulia, Lazio, Sicilia, Toscana e Veneto) ne possiedono almeno due ciascuna. In 7 Regioni/PA (Abruzzo, Basilicata, Molise, PA Bolzano, PA Trento, Umbria e Valle d'Aosta) non risultano attivi i laboratori per i test di conferma diagnostica biochimica. Tale funzione è garantita attraverso specifici accordi di collaborazione interregionale, come già specificato all'inizio della sezione.

Per quanto riguarda, invece, i **31 laboratori per il test di conferma genetico-molecolare** (+ 6 rispetto all'anno precedente), al 31.12.2024 erano presenti in 17 Regioni. Si tratta della tipologia di laboratorio numericamente più rappresentata rispetto alle altre due categorie di laboratori considerate. In particolare, 8 Regioni (Abruzzo, Basilicata, Calabria, Marche, Piemonte, PA Trento, Sardegna e Sicilia) dispongono di un solo laboratorio e 9 Regioni (Campania, Emilia-Romagna, Friuli-Venezia Giulia, Lazio, Liguria, Lombardia, Puglia, Toscana e Veneto) possiedono almeno due laboratori. In 4 Regioni/PA (Molise, PA Bolzano, Umbria e Valle d'Aosta) non risultano attivi laboratori per i test di conferma genetico-molecolare; anche in questo caso la funzione viene garantita mediante specifici accordi di collaborazione interregionale.

Nel periodo 2020-2024 si osserva complessivamente un significativo incremento del numero di laboratori coinvolti nei programmi di screening neonatale e nelle attività di conferma diagnostica. La crescita più notevole ha interessato i laboratori dedicati alla conferma genetico-molecolare. Questo progressivo potenziamento delle attività di screening nel corso degli anni riflette il graduale ampliamento e consolidamento della rete nazionale di screening neonatale.



Laboratori di screening presenti in Italia, per Regione (al 31.12.2024)

Regione	Laboratori di screening neonatale	Laboratori di conferma diagnostica biochimica	Laboratori di conferma diagnostica molecolare
Abruzzo	1	0	1
Basilicata	0	0	1
Calabria	1	1	1
Campania	2	1	2
Emilia-Romagna	1	1	2
Friuli-Venezia G.	4	2	2
Lazio ^{37,38}	1	2	3
Liguria	1	1	3
Lombardia	1	1	4
Marche	1	1	1
Molise	0	0	0
PA Bolzano	0	0	0
PA Trento	0	0	1
Piemonte ³⁹	1	1	1
Puglia ⁴⁰	1	1	2
Sardegna	1	1	1
Sicilia	2	2	1
Toscana ⁴¹	2	2	2
Umbria	0	0	0
Valle D'Aosta	0	0	0
Veneto ⁴²	3	3	3

Fonte	Periodo di riferimento	Tipologia di informazione
SIMMESN, Rapporto Tecnico sui programmi di screening neonatale in Italia, 2025	2024	Output

37. Svolge le analisi di conferma diagnostica biochimica della Regione Abruzzo.

38. Svolge lo screening anche per i neonati e le analisi di conferma diagnostica biochimica/molecolare della Regione Molise.

39. Svolge lo screening anche per i neonati e le analisi di conferma diagnostica biochimica/molecolare della Regione Valle d'Aosta.

40. Svolge lo screening anche per i neonati e le analisi di conferma diagnostica biochimica della Regione Basilicata.

41. Svolge lo screening anche per i neonati e le analisi di conferma diagnostica biochimica/molecolare della Regione Umbria.

42. Svolge lo screening anche per i neonati e le analisi di conferma diagnostica biochimica/molecolare delle P.A. di Trento e Bolzano.



Andamento della presenza di Laboratori di screening neonatale, di conferma diagnostica biochimica e di conferma diagnostica molecolare (periodo 2020-2024)

Anno	N. Laboratori di screening neonatale	Laboratorio di screening/nati nell'anno	N. Laboratori di conferma diagnostica biochimica	N. Laboratori di conferma diagnostica molecolare
31.12.2020	19	1/28.005	18	21
31.12.2021	19	1/28.005	19	23
31.12.2022	19	1/21.065	18	23
31.12.2023	20	1/18.966	18	25
31.12.2024	23	1/16.084	20	31

Fonte	Periodo di riferimento	Tipologia di informazione
SIMMESN, Rapporto Tecnico sui programmi di screening neonatale in Italia, 2025	2020 - 2024	Output



APPROFONDIMENTO

I laboratori censiti da Orphanet

OBIETTIVO INFORMATIVO

Numero di laboratori clinici censiti nel sito www.orpha.net negli ultimi 5 anni

Anno	Totale	... di cui in Italia
2021	1.627	278
2022	1.622	278
2023	1.241	278
2024	1.027	274
2025	1.017	223

OBIETTIVO INFORMATIVO

Numero di geni e di malattie rare che è possibile testare nei laboratori clinici censiti nel sito www.orpha.net negli ultimi 5 anni

Anno (dato al 31.12)	N° geni	... di cui in Italia	N° malattie	... di cui in Italia
2021	3.245	1.364	5.076	2.779
2022	3.297	1.369	5.110	2.786
2023	3.236	1.331	5.031	2.723
2024	2.473	615	3.332	1.385
2025	3.195	1.296	5.036	2.657

Fonte	Periodo di riferimento	Tipologia di informazione
Dato Orphanet 2022- 2026	2021-2025	Output

I dati indicati nelle tabelle evidenziano una leggera crescita avvenuta fino al 2023, sia a livello europeo che italiano, soprattutto con riferimento al numero di geni e di malattie testate negli attuali 1.017 laboratori clinici censiti nel database di Orphanet (di cui 223 italiani). Il 2024 vede una decisa riduzione sia del numero di laboratori clinici che del numero dei geni testati a livello europeo ma anche italiano, dovuta principalmente ad un'attività di controllo e pulizia dei dati da parte del team Orphanet, per poi vedere una ripresa nel 2025 con 3.195 geni testati (di cui 1.296 in Italia) per un totale di 5.036 malattie (di cui 2.657 in Italia).



1.4 Screening uditivo e visivo per la sordità congenita e la cataratta congenita

La sordità pre-linguale neonatale rappresenta il difetto sensitivo ereditario più frequente nei neonati con un'incidenza stimata nei paesi occidentali fra 0,5 e 1,5 casi ogni mille nati. La cataratta congenita ancora oggi rappresenta una delle principali cause di cecità curabile nell'infanzia, con un'incidenza compresa tra 0,1 e 0,6 casi su 1.000 nati vivi a seconda dell'autore considerato.

L'OMS considera la prevenzione secondaria, della sordità e dell'ipovisione, effettuata attraverso l'introduzione di programmi di screening neonatali universali, la chiave per ridurre drasticamente gli effetti invalidanti delle patologie neuro-sensoriali congenite più frequenti alla nascita, raccomandando che *"tutti i neonati abbiano accesso allo screening entro il primo mese di vita secondo protocolli standardizzati"*⁴³.

Il DPCM 12 gennaio 2017 "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza" all'art. 38 garantisce a tutti i neonati *"le prestazioni necessarie e appropriate per la diagnosi precoce delle malattie congenite previste dalla normativa vigente e dalla buona pratica clinica, incluse quelle per la diagnosi precoce della sordità congenita e della cataratta congenita"*. Lo screening neonatale uditivo e visivo mira ad individuare precocemente le patologie relative alla sordità congenita e le patologie oculari congenite, che, se non diagnosticate e trattate precocemente, possono produrre gravi deficit particolarmente invalidanti, che incidono negativamente sui processi di sviluppo neurosensoriale, di apprendimento e di inserimento sociale dei bambini.

In Italia, lo screening uditivo è stato introdotto per la prima volta nel 1997 solo in alcuni centri nascita. Grazie alla rete realizzata dall'Istituto di Medicina Sociale (oggi confluito nell'Istituto Nazionale di Analisi delle Politiche Pubbliche (INAPP)) tra tutte le neonatologie italiane e in collaborazione con la Società Italiana di Neonatologia, è stato possibile condurre 9 Censimenti nazionali sullo screening uditivo in tutti i centri nascita italiani e i risultati di queste indagini hanno dimostrato una graduale copertura dello screening a livello regionale.

La rilevazione promossa da UNIAMO nel 2025 conferma che lo **screening audiologico** neonatale al 31.12.2025 risulta attivo in tutte le Regioni/PPAA italiane. Da quest'ultima rilevazione emerge un tasso di diagnosi pari a 1,7 neonati ogni 1.000 esaminati (281 diagnosi su 164.169 neonati esaminati⁴⁴), valore superiore rispetto a quello osservato nell'anno precedente (1,4 neonati ogni 1.000 esaminati), ma inferiore rispetto ai livelli registrati nel 2022 e nel 2023. Permangono, inoltre, rilevanti differenze territoriali nei tassi di diagnosi, con valori compresi tra 0 e 6,3 diagnosi ogni 1.000 neonati esaminati, a conferma di una persistente eterogeneità tra le diverse realtà regionali.

43. World Health Organization, "Neonatal and infant hearing screening. Current issues and guiding principles for action. Outcome of a WHO informal consultation held at WHO headquarters, Geneva, Switzerland, 9-10 November, 2009", Geneva, WHO, 2010.

44. Per il calcolo del tasso di diagnosi sono state considerate solo le Regioni/PPAA di cui si ha a disposizione sia il dato delle diagnosi che dei neonati esaminati.



Dati sullo stato di attuazione dello screening uditivo per la sordità congenita (2022 – 2025)

Anno	Numero di regioni/PPAA con screening audiologico attivo	Numero di diagnosi	Numero di neonati esaminati	Tasso di diagnosi (x 1.000 esaminati)	Min tasso di diagnosi (x 1.000 esaminati)	Max tasso di diagnosi (x 1.000 esaminati)
2022	20/21	362	185.207	2	0	3,6
2023	21/21	410	166.130	2,5	0	4,4
2024	21/21	283	196.065	1,4	0	3,7
2025	21/21	281	164.169	1,7	0	6,3

Analogamente lo **screening oftalmologico** neonatale è attivo in tutte le Regioni/PPAA. Dall'ultima rilevazione promossa da UNIAMO emerge un tasso di diagnosi pari a 0,3 neonati ogni 1.000 esaminati (27 diagnosi su 93.875 neonati esaminati⁴⁵), valore stabile rispetto al 2024 e superiore rispetto ai dati osservati nel 2022 e nel 2023. Anche per questo programma di screening si rilevano spiccate differenze territoriali nei tassi di diagnosi, con valori compresi tra 0 e 9,0 diagnosi ogni 1.000 neonati esaminati. Tale variabilità potrebbe essere influenzata anche dalla diversa numerosità dei neonati esaminati e dalla presenza di piccoli numeri in alcune realtà regionali.

Dati sullo stato di attuazione dello screening visivo per la cataratta congenita (2022 – 2025)

Anno	Numero di regioni/PPAA con screening audiologico attivo	Numero di diagnosi	Numero di neonati esaminati	Tasso di diagnosi (x 1.000 esaminati)	Min tasso di diagnosi (x 1.000 esaminati)	Max tasso di diagnosi (x 1.000 esaminati)
2022	18/21	11	83.120	0,1	0	0,3
2023	19/21	17	80.140	0,2	0	3,3
2024	21/21	37	108.847	0,3	0	30,0
2025	21/21	27	93.875	0,3	0	9,0

Fonte	Periodo di riferimento	Tipologia di informazione
Rilevazione UNIAMO, 2026	2025	Output

45. Per il calcolo del tasso di diagnosi sono state considerate solo le Regioni/PPAA di cui si ha a disposizione sia il dato delle diagnosi e dei neonati esaminati.



Sul tema è da ricordare che il 18 luglio 2022 è stato pubblicato il Rapporto Istisan 22/17 “Screening neonatale uditivo e visivo: raccomandazioni”⁴⁶, a cura del Gruppo di studio per lo screening neonatale uditivo e visivo. Il documento è stato elaborato nell’ambito del progetto CCM “Sordità infantile e patologie oculari congenite. Analisi dell’efficacia ed efficienza dei protocolli di screening uditivo e visivo neonatale” (Programma CCM 2018), coordinato dal Centro nazionale malattie rare dell’ISS e realizzato in collaborazione con l’INAPP, con l’obiettivo di effettuare una ricognizione dei protocolli esistenti a livello nazionale, rilasciare raccomandazioni e buone pratiche per i professionisti della salute coinvolti nella diagnosi, cura e gestione dello screening dell’udito e della vista e contribuire alla diffusione di informazioni utili alle famiglie e alla popolazione generale. Fra i prodotti del progetto anche un corso FAD su piattaforma EDUISS “Screening neonatale uditivo e visivo” che ha visto la partecipazione di più di 10.000 discenti tra gli operatori sanitari del nostro Paese.

L’analisi a livello regionale/provinciale conferma che, al 31.12.2025, nelle Regioni per cui il dato è disponibile, la quasi totalità dei punti nascita ha attivato il programma di screening audiologico neonatale, con numerose realtà che raggiungono una copertura completa. Permane, tuttavia, una marcata eterogeneità territoriale sia nella disponibilità dei dati sia nei tassi di diagnosi osservati. I valori più elevati si registrano in Valle d’Aosta (6,25 diagnosi ogni 1.000 esaminati), Toscana (4,07) ed Emilia-Romagna (3,53).

Stato di attuazione dello screening audiologico per Regione (al 31.12.2025)

Regione/P.A. ⁴⁷	Stato di attuazione dello screening uditivo per la sordità congenita	N Punti nascita che hanno attivato lo screening su totale punti nascita	N neonati esaminati nel 2025	N neonati con diagnosi di sordità congenita nel 2025 (tasso di diagnosi ogni 1.000 esaminati)
Abruzzo	Attivo	9 / 9	7.356 ⁴⁸	7 (0,95)
Basilicata	Attivo	5 / 5	3.288	0 (0,00)
Calabria	Attivo	11 / 11	6.607 ⁴⁹	n.d.
Campania	Attivo	49 / 49	39.360	45 (1,14)
Emilia-Romagna	Attivo	18 / 18	28.636 ⁵⁰	101 ⁵⁰ (3,53)
Friuli-Venezia G.	Attivo	n.d. / n.d.	n.d.	n.d.
Lazio	Attivo	30 / 30	33.244	18 ⁵¹ (0,54)
Liguria	Attivo	n.d. / n.d.	n.d.	n.d.
Lombardia	Attivo	50 / 50	2.925	n.d.

46. Istituto Superiore di Sanità. Screening neonatale uditivo e visivo: raccomandazioni. A cura di Domenica Taruscio, Luciano Bubbico, Paolo Salerno per il Gruppo di studio per lo screening neonatale uditivo e visivo 2022, v. 115 p. Rapporti ISTISAN 22/17.

47. Per le Regioni Basilicata, Lazio e Sardegna i dati sono relativi al 31.12.2024.

48. Fonte ISTAT per il numero di nati vivi al 31.12.2024.

49. Si precisa che è ancora in corso la raccolta delle informazioni circa il numero dei neonati esaminati e il relativo numero di neonati con diagnosi di sordità congenita e di cataratta congenita.

50. Si riporta il dato al 31.12.2024.

51. Dato provvisorio.



B. IL PANORAMA ITALIANO

Regione/P.A. ⁴⁷	Stato di attuazione dello screening uditivo per la sordità congenita	N Punti nascita che hanno attivato lo screening su totale punti nascita	N neonati esaminati nel 2025	N neonati con diagnosi di sordità congenita nel 2025 (tasso di diagnosi ogni 1.000 esaminati)
Marche	Attivo	11 / 11	7.715	18 (2,33)
Molise	Attivo	3 / 3	1.253	1 (0,80)
PA Bolzano	Attivo	5 / 5	n.d.	n.d.
PA Trento	Attivo	4 / 4	3.565	6 (1,68)
Piemonte	Attivo	27 / 27	n.d.	n.d.
Puglia	Attivo	n.d. / n.d.	n.d.	n.d.
Sardegna	Attivo	9 / 9	7.160	n.d.
Sicilia	Attivo	44 / 44	n.d.	n.d.
Toscana	Attivo	22 / 24 ⁵²	19.907	81 (4,07)
Umbria	Attivo	6 / 6	2.513 ⁵³	n.d.
Valle D'Aosta	Attivo	1 / 1	640	4 (6,25)
Veneto	Attivo	32 / 32	n.d.	n.d.

L'analisi regionale/provinciale conferma che, al 31.12.2025, lo screening oftalmologico neonatale per la cataratta congenita risulta diffuso nei punti nascita nelle Regioni per cui il dato è disponibile. Anche in questo caso si osserva una evidente eterogeneità territoriale sia nella disponibilità dei dati sia nei tassi di diagnosi registrati. I valori più elevati si rilevano in Campania (8,97 diagnosi ogni 1.000 esaminati) e in Valle d'Aosta (1,56), mentre in altre Regioni i tassi risultano inferiori o pari a zero.

52. 22 punti nascita + 2 terapie intensive neonatali in ospedali pediatrici.

53. Dato disponibile fino a luglio 2025.



Stato di attuazione dello screening oftalmologico per Regione (al 31.12.2025)⁵⁴

Regione/P.A. ⁵⁵	Stato di attuazione dello screening visivo per la cataratta congenita	N Punti nascita che hanno attivato lo screening	N neonati esaminati nel 2025	N neonati con diagnosi di cataratta congenita nel 2025 (tasso di diagnosi ogni 1.000 esaminati)
Abruzzo	Attivo	9	7.356 ⁵⁶	1 (0,14)
Basilicata	Attivo	5	3.482	0 (0,00)
Calabria	Attivo	11	5.848 ⁵⁷	n.d.
Campania	Attivo	n.d.	1.450	13 (8,97)
Emilia-Romagna	Attivo	18	n.d.	n.d.
Friuli-Venezia G.	Attivo	n.d.	n.d.	n.d.
Lazio	Attivo	30	32.949	5 ⁵⁸ (0,15)
Liguria	Attivo	n.d.	n.d.	n.d.
Lombardia	Attivo	50	n.d.	n.d.
Marche	Attivo	11	7.748	5 (0,65)
Molise	Attivo	3	1.253	0 (0,00)
PA Bolzano	Attivo	5	n.d.	n.d.
PA Trento	Attivo	4	3.568	0 (0,00)
Piemonte	Attivo	27	n.d.	n.d.
Puglia	Attivo	n.d.	n.d.	n.d.
Sardegna	Attivo	9	7.160	n.d.
Sicilia	Attivo	44	n.d.	n.d.
Toscana	Attivo	24 ⁵⁹	19.908	2 (0,10)
Umbria	Attivo	6	2.513 ⁶⁰	n.d.
Valle D'Aosta	Attivo	1	640	1 (1,56)
Veneto	Attivo	32	n.d.	n.d.

Fonte	Periodo di riferimento	Tipologia di informazione
Rilevazione UNIAMO, 2026	2025	Output

54. Lo screening visivo è pratica diffusa ma non misurabile in ragione del fatto che non è tracciata come specialistica ambulatoriale. Inoltre, è prevista anche la valutazione del Riflesso Rosso dell'occhio al primo bilancio di salute dei Pediatri di Libera Scelta.

55. Per le Regioni Basilicata, Lazio e Sardegna i dati sono relativi al 31.12.2024.

56. Si precisa che è ancora in corso la raccolta delle informazioni circa il numero dei neonati esaminati e il relativo numero di neonati con diagnosi di sordità congenita e di cataratta congenita.

57. Si riporta il dato al 31.12.2024.

58. Dato provvisorio.

59. 22 punti nascita + 2 terapie intensive neonatali in ospedali pediatrici.

60. Dato disponibile fino a luglio 2025.



B2. Presa in carico

La Raccomandazione del Consiglio Europeo dell'8 giugno 2009 su un'azione nel settore delle malattie rare (2009/C 151/02) non ha solo gettato le basi per l'approvazione da parte degli Stati membri di piani e/o strategie per le malattie rare: ha anche disegnato le caratteristiche salienti del sistema dei servizi sanitari per le malattie rare, individuando i centri di competenza come snodi fondamentali per **l'assistenza** a livello nazionale/regionale alla persona con malattia rara e prefigurando le reti europee di riferimento come strumento di collegamento fra i diversi centri di competenza, in una logica sovra-nazionale.

Estratto dalla Raccomandazione del Consiglio Europeo dell'8 giugno 2009 su un'azione nel settore delle malattie rare (2009/C 151/02)

I. PIANI E STRATEGIE NEL SETTORE DELLE MALATTIE RARE

1. elaborare e attuare piani o strategie per le malattie rare al livello appropriato o esplorare misure appropriate per le malattie rare nell'ambito di altre strategie di pubblica sanità, ...

IV. CENTRI DI COMPETENZE E RETI EUROPEE DI RIFERIMENTO PER LE MALATTIE RARE

11. individuare centri di competenze adeguati nel loro territorio nazionale entro la fine del 2013 e di considerare la possibilità di promuoverne la creazione;

12. promuovere la partecipazione dei centri di competenze alle reti europee di riferimento nel rispetto delle competenze e delle norme nazionali relative alla loro autorizzazione o al loro riconoscimento;

14. di sostenere l'uso delle tecnologie dell'informazione e della comunicazione quali la telemedicina ove necessario per garantire un accesso a distanza all'assistenza sanitaria specifica necessaria;

15. di includere nei loro piani o strategie le condizioni necessarie per la diffusione e mobilità delle competenze e conoscenze al fine di facilitare il trattamento dei pazienti nelle proprie vicinanze;

16. di incoraggiare centri di competenza basati su una strategia di assistenza pluri-disciplinare nell'affrontare le malattie rare.

Con l'approvazione del PNMR 2013-2016, l'Italia ha adempiuto, con un ritardo di un anno, al primo punto della Raccomandazione, ovvero l'elaborazione di un piano e/o strategia d'azione nazionale per le malattie rare. E' doveroso ricordare che, prima di altri Paesi, l'Italia, ancora nel 2001, si era data con il DM n. 279/2001 un quadro normativo chiaro definente l'organizzazione di specifiche politiche sanitarie nel settore. In ragione degli assetti istituzionali del nostro Paese, la prima definizione dei Centri di competenza



(altrimenti detti “centri di riferimento” nella traduzione italiana come da ultimo ribadito nel documento di “Riordino della rete nazionale delle malattie rare” di cui all’Accordo CSR n. 121 del 24 maggio 2023) è stata effettuata dalle Regioni e Province Autonome, con modalità differenti, sulla base proprio dei criteri definiti dal DM n. 279/2001. Il PNMR 2013-2016 ha previsto che l’implementazione e la qualificazione della rete nazionale procedano nell’ambito di una pianificazione condivisa con le Regioni/PPAA, nel rispetto degli indirizzi generali nazionali, tenendo conto di indicazioni oggettive rispetto all’attività e all’esperienza sulle singole malattie/gruppi di malattie, auspicando, altresì, l’attivazione di équipe multidisciplinari e la promozione di una logica di collaborazione interregionale. Il tutto con l’obiettivo di **ridurre le differenze nell’offerta dei servizi** e nella loro accessibilità nelle diverse Regioni/PPAA da raggiungersi anche attraverso l’auspicato utilizzo di soluzioni tecnologiche e strumenti amministrativi per riconoscere e garantire l’adeguata remunerazione delle prestazioni di consulenza a distanza dei centri di riferimento.

Sul tema è intervenuta anche 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” che, al fine di assicurare il costante aggiornamento del PNMR, all’articolo 9 stabilisce, che, con accordo da stipulare in sede di Conferenza per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome, sentiti il Comitato e il Centro nazionale per le malattie rare, ogni 3 anni deve essere approvato il PNMR con cui sono definiti gli obiettivi e gli interventi pertinenti nel settore. In sede di prima attuazione, il Piano avrebbe dovuto essere adottato entro 3 mesi dall’entrata in vigore della legge stessa e dunque entro il 12 marzo 2022 ma, come noto, è stato approvato solo con l’Accordo in Conferenza Stato-Regioni del 24 maggio 2023, ovvero oltre un anno dopo la scadenza prevista.

Con lo stesso Accordo è stata data attuazione anche alla disposizione di cui all’art. 9 comma 1 della Legge n. 175/2021 con riferimento al riordino della Rete nazionale per le malattie rare, articolata nelle reti regionali e interregionali, con l’individuazione dei compiti e delle funzioni dei centri di coordinamento, dei centri di riferimento e dei centri di eccellenza che partecipano allo sviluppo delle ERN, ai sensi dell’articolo 13 del decreto legislativo 4 marzo 2014, n. 38.

Il Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026 dedica un intero capitolo specifico ai percorsi assistenziali, ribadendo che **il percorso assistenziale si deve svolgere all’interno di una rete che deve congiungere in modo ordinato e programmato i centri per l’assistenza** alle persone con malattia rara anche lontani dalla loro residenza, gli ospedali più prossimi al loro luogo di vita e i servizi territoriali, fino all’assistenza al domicilio del paziente stesso, secondo l’assetto organizzativo previsto in un dato territorio. La rete deve essere composta quindi da nodi che si articolano in due macro-ambiti:

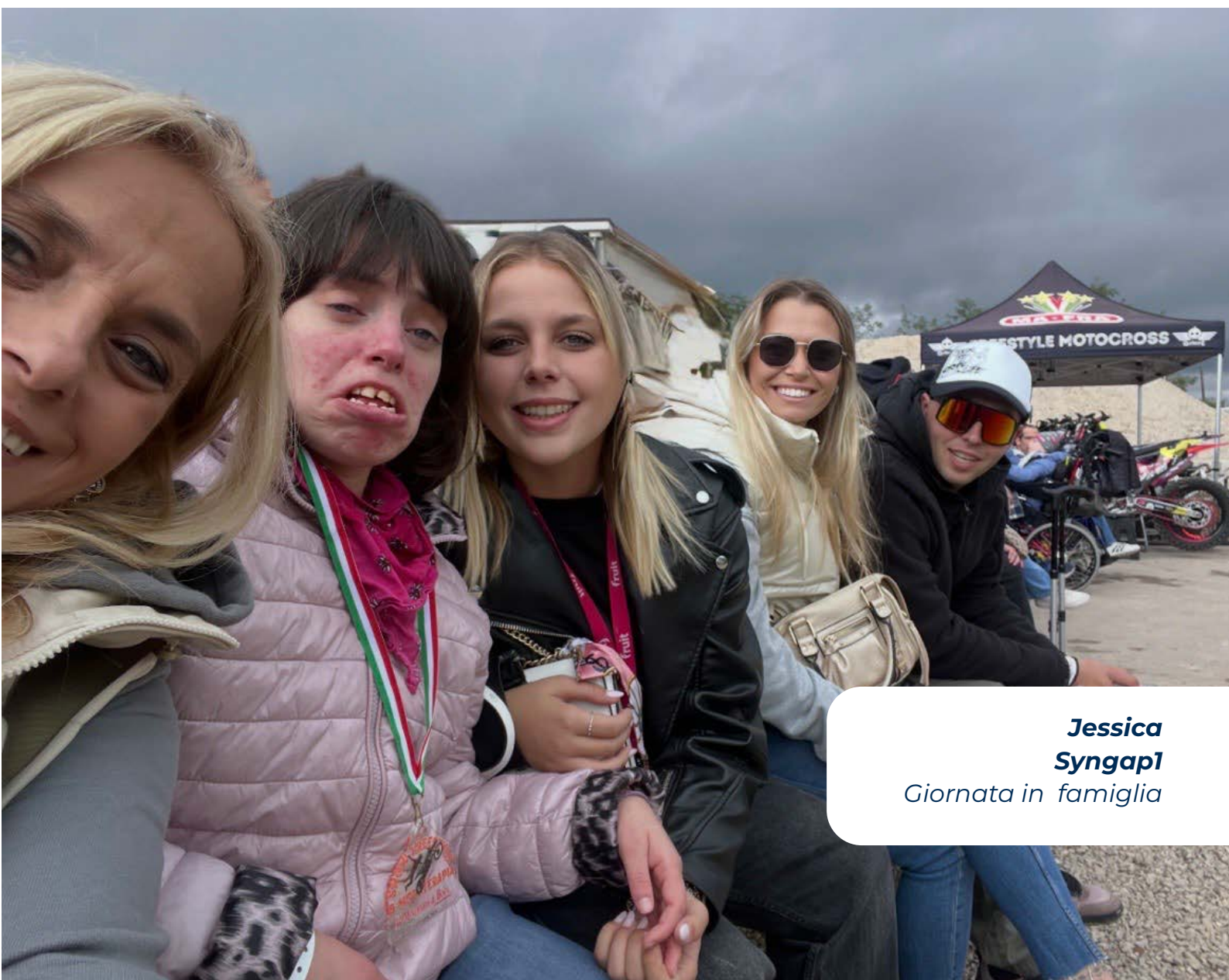
- setting ospedaliero dei Centri di riferimento e ospedali ad essi collegati;
- setting territoriale, comprendente il distretto, l’ospedale di comunità, le altre residenze non ospedaliere, le case di comunità e il luogo di vita della persona con malattia rara.



B. IL PANORAMA ITALIANO

I collegamenti tra i vari nodi della Rete devono essere garantiti attraverso strumenti che permettono la condivisione dell'informazione sul paziente, la sua gestione clinica, le prescrizioni ed erogazioni delle prescrizioni e dipendono da condizioni regolatorie e organizzative.

Gli obiettivi individuati dal PNMR vigente, quindi, fanno riferimento ai due macro ambiti - setting ospedaliero e territoriale - e alle modalità di integrazione tra di loro, oltre che alla specificità dell'assistenza alla persona con malattia rare e quindi gli obiettivi di assicurare la continuità assistenziale, di garantire la migliore qualità di vita possibile, assicurare l'accompagnamento e il supporto psicologico alla persona e alla sua famiglia e di accompagnare la transizione delle cure dall'età pediatrica a quella adulta.



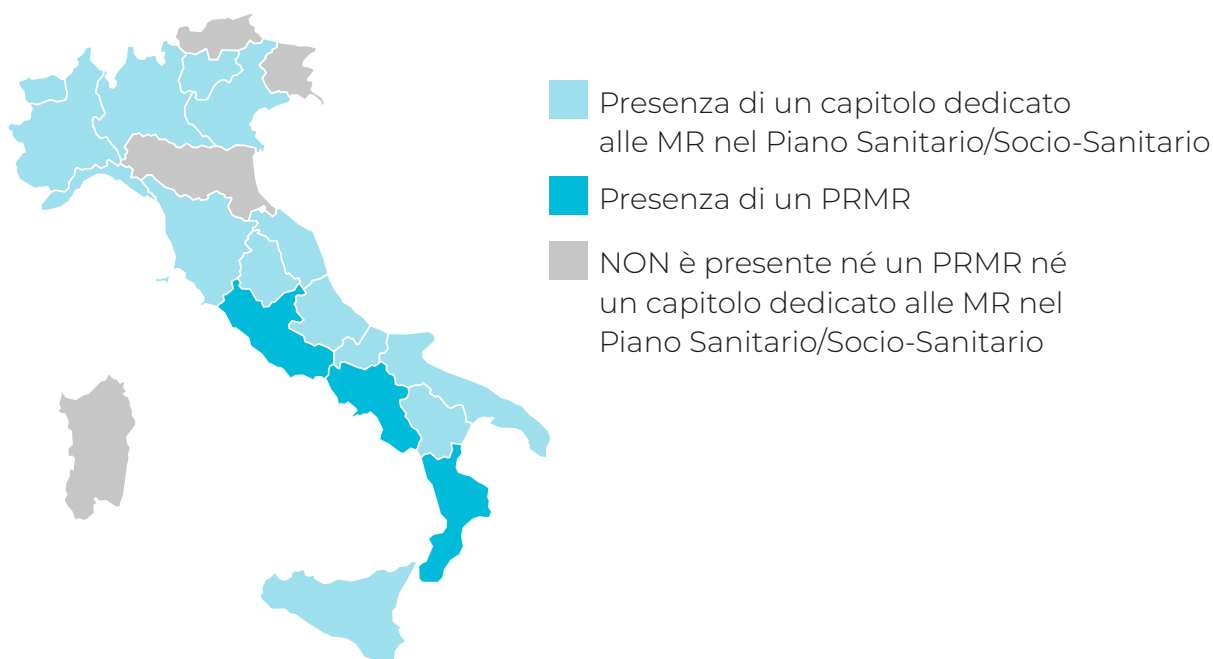
Jessica Syngap1
Giornata in famiglia

2.1 Rete per le malattie rare e Centri di riferimento

Il Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026 si è posto, fra gli altri, l'obiettivo di "assicurare, ai sensi dell'articolo 9 della legge n. 175 del 10 novembre 2021, il coordinamento, il riordino e il potenziamento della Rete Nazionale delle Malattie Rare. L'Allegato B dell'Accordo Conferenza Stato-Regioni n. 121 approvato il 24 maggio 2023 - "Riordino della Rete Nazionale delle Malattie Rare" - pone le basi per la corretta attuazione della previsione del PNMR disciplinando i compiti e le funzioni dei Centri Regionali di Coordinamento, dei Centri di Riferimento e dei Centri di Eccellenza che partecipano allo sviluppo delle Reti di Riferimento Europee e ribadisce che la Rete nazionale di assistenza per le persone con malattia rara è composta dall'insieme delle reti regionali e interregionali esistenti e dai loro elementi costituenti: Centri di Coordinamento regionali o interregionali e Centri di Riferimento e di eccellenza per le malattie rare.

OBIETTIVO INFORMATIVO

Presenza di un Piano¹ Regionale per le malattie rare o ambito delle malattie rare presente nel Piano Sanitario o Socio-Sanitario Regionale al 31-12-2025*



Fonte	Periodo di riferimento	Tipologia di informazione
UNIAMO Rilevazione 2025	2025	Output

1. Come definito nelle precedenti edizioni di MonitoRare con il termine "Piano" si intende un atto di programmazione che determina, con riferimento ad un ambito territoriale delimitato e ad un periodo di tempo definito, gli obiettivi da conseguire, le strategie da utilizzare, le azioni da implementare, le risorse disponibili, gli attori coinvolti, i risultati attesi e le relative modalità di valutazione in uno specifico settore di intervento.



***Note:**

Basilicata: Il periodo di riferimento del Piano Sanitario Regionale era il triennio 2018-2020. Dato al 31.12.2023

Calabria: Piano Regionale delle Malattie Rare 2024-2026, approvato con Decreto del Commissario ad Acta n. 28 del 30/1/2024.

Campania: Approvato con Decreto del Commissario ad Acta per l'attuazione del Piano di rientro dai disavanzi del SSR campano n. 48 del 27/10/2017, il PRMR della Regione Campania non ha limitazioni temporali.

Lazio: Approvato con Determinazione della Direzione Salute e Integrazione Socio-Sanitaria n. G02069 del 19/2/2023, il PRMR della Regione Lazio non ha limitazioni temporali.

PA Trento: "Il "Piano per la salute del Trentino 2015-2025"; non contiene parti dedicate specificatamente alle malattie rare ma si può trovare qualche punto di riferimento nel breve capitolo dedicato alle malattie croniche.

Piemonte: Il periodo di riferimento del Piano Sanitario Regionale era il decennio 2012-2022.

Sardegna: Dato al 31.12.2023.

Sicilia: Piano Sanitario Regionale 2011-2013.

Toscana: Deliberazione del Consiglio regionale 30 luglio 2025, n. 67 avente oggetto.

Valle d'Aosta: Piano regionale per la salute e il benessere sociale 2022-2025.

Veneto: Piano Socio-Sanitario Regionale 2019-2023.

Sono 14 le Regioni/PPAA che hanno dedicato uno spazio specifico al tema delle malattie rare nell'ambito degli strumenti di programmazione sanitaria o socio-sanitaria, mentre è meno diffusa l'adozione di uno specifico piano regionale sulle malattie rare (solo 3 Regioni: alla Campania si sono aggiunti nel 2023 il Lazio e, nel 2024, la Calabria) anche in ragione del fatto che il recepimento del PNMR 2013-2016, prima, del DPCM 12 gennaio 2017 sui nuovi LEA, dopo, e, da ultimo, del PNMR 2023-2026 (di cui si riferisce più avanti nella Sezione C del Rapporto), è stato da molti inteso come esso stesso una programmazione regionale di settore. Va, inoltre, evidenziato che sul tema delle malattie rare a livello regionale/provinciale vi siano anche molti altri atti deliberativi, ad esempio, finalizzati all'aggiornamento dei centri di riferimento o alla definizione degli assetti istituzionali e organizzativi della rete malattie rare che, contribuiscono a definire il quadro programmatico, organizzativo e assistenziale riferito alle persone con malattia rara.

Il documento "Riordino della Rete Nazionale delle Malattie Rare" - approvato con l'Accordo Conferenza Stato-Regioni n. 121 del 24 maggio 2023 come allegato al Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026 - ribadisce il ruolo cruciale dei Centri di coordinamento regionali o interregionali per le malattie rare individuati dalle Regioni e Province Autonome in base alla propria organizzazione con, principalmente, un ruolo di supporto alla programmazione regionale e di organizzazione, monitoraggio e supporto al funzionamento della rete regionale per le malattie rare.

Attraverso l'attività dei Centri di coordinamento, le Regioni/PPAA svolgono i seguenti compiti:

1. definiscono le caratteristiche organizzative comuni dei Centri di riferimento e identificano gli strumenti che facilitino i collegamenti tra i Centri e i percorsi organizzati, per permettere la **continuità assistenziale** tra Centri e strutture ospedaliere e territoriali più prossime alla residenza/assistenza della persona con malattia rara;
2. predispongono le istruttorie a supporto delle politiche e della programmazione regionale sul tema delle malattie rare, per esempio: la selezione dei Centri di riferimento e di eccellenza, la valutazione dei trattamenti essenziali, la realizzazione



di particolari strutture, funzioni o attività definite dalla regione di interesse per le malattie rare, la definizione di programmi di screening e il previsto raccordo nazionale, la programmazione di meccanismi di integrazione con le altre reti specifiche presenti a livello regionale, etc.;

3. garantiscono la realizzazione del raccordo e **l'integrazione con le altre reti** (es. tumori rari, trapianti, materno-infantile, cure palliative, cure palliative pediatriche, terapia del dolore, riabilitazione, assistenze domiciliari integrate, etc.) che insistono nello stesso territorio;
4. facilitano il raccordo con le altre reti regionali per le malattie rare;
5. monitorano il funzionamento della rete per le malattie rare e le caratteristiche epidemiologiche delle malattie rare nello specifico contesto regionale e provinciale con particolare attenzione ai percorsi delle persone con malattie ultra-rare;
6. progettano, gestiscono e/o comunque garantiscono il funzionamento dei registri regionali per malattie rare e/o dei sistemi informativi regionali sulle malattie rare, anche attraverso la collaborazione con altre strutture e servizi regionali ed extra-regionali;
7. garantiscono, direttamente o tramite altro servizio specifico deputato, l'attuazione di adeguati flussi informativi sulle malattie rare e l'adempimento dei relativi debiti informativi a livello regionale e nazionale;
8. predispongono e rendono trasparenti i sistemi per la valutazione periodica dell'attività della rete e dei suoi singoli nodi oltre che delle caratteristiche epidemiologiche della distribuzione dei malati rari nel territorio regionale;
9. gestiscono adeguati sistemi di informazione (telefoni, mail, etc.) rivolti ai professionisti, ai pazienti, alle associazioni di utenza e assicurano la tempestiva pubblicazione dell'elenco aggiornato dei Centri di riferimento e di altre informazioni di interesse generale;
10. costituiscono punto di interazione privilegiata con le associazioni d'utenza; partecipano ed eventualmente organizzano eventi o percorsi di formazione in tema di malattie rare.

Ad oggi il Centro di Coordinamento Regionale, previsto già dall'Accordo Conferenza Stato-Regioni del 10 maggio 2007, è stato attivato in tutte le Regioni/PPAA. Pur condividendo la stessa denominazione, **i Centri di Coordinamento Regionale presentano ancora marcate eterogeneità territoriali nella dotazione organizzativa nonché nella tipologia e quantità di attività promosse rispetto al proprio compito istituzionale** come evidenziato in altre parti di questo rapporto. L'importanza di questo nodo della rete ha comunque trovato un efficace strumento di coordinamento e di sintesi nel lavoro svolto dal Tavolo Tecnico Interregionale sulle Malattie Rare della Commissione Salute del Coordinamento delle Regioni.



OBIETTIVO INFORMATIVO

Numero di Centri di riferimento per Regione/PA in valore assoluto e in rapporto alla popolazione (Anni 2021-2025)

Regione/ PA	2021		2022		2023		2024		2025	
	N° Centri di Rif.	Tasso ogni 1.000.000 abitanti	N° Centri di Rif.	Tasso ogni 1.000.000 abitanti	N° Centri di Rif.	Tasso ogni 1.000.000 abitanti	N° Centri di Rif.	Tasso ogni 1.000.000 abitanti	N° Centri di Rif.	Tasso ogni 1.000.000 abitanti
Abruzzo	6 ²	4,5	7	5,5	11	8,7	11	8,7	11	8,7
Basilicata	4	7,0	4	7,5	4	7,5	4	7,5	4	7,6
Calabria	4	2,0	4	2,2	7	3,8	7	3,8	7	3,8
Campania	11	1,9	11	2,0	12	2,1	12	2,1	13 ³	2,3
Emilia-Romagna	16	3,6	17	3,8	17	3,8	17	3,8	17	3,8
Friuli-Venezia G.	6	4,9	6 ⁴	5,0	5 ⁵	4,2	5	4,2	5	4,2
Lazio	16	2,7	19	3,3	21	3,7	22	3,8	21	3,7
Liguria	13	8,3	13	8,7	8	5,3	8	5,3	8 ⁶	5,3
Lombardia	59	5,9	59	5,9	60	6,0	61	6,1	61	6,1
Marche	2	1,3	2	1,4	2 ⁷	1,3	10	6,7	10	6,8
Molise	4	12,9	2 ⁸	6,9	2	6,9	2	6,9	2	7,0

2. Le Unità Operative sono complessivamente 46 (aggiornate con DGR n. 691 del 02/11/2021).

3. Il valore è attualmente in fase di revisione. Il numero di Presidi Ospedalieri che sono abilitati a certificare malattie rare attualmente è pari a 24

4. Le unità operative sono complessivamente 54 (come per gli anni precedenti).

5. 16 nodi della Rete Regionale Malattie Rare FVG

6. Le unità operative sono complessivamente circa 130 (DGR n. 3848 del 12/01/2024 - Delibera Direttore Generale A.Li.Sa. n. 318 del 15/12/2023

7. Dato al 31.12.2022.

8. Fonte: www.malattieare.gov.it.

B. IL PANORAMA ITALIANO



Regione/ PA	2021		2022		2023		2024		2025	
	N° Centri di Rif.	Tasso ogni 1.000.000 abitanti	N° Centri di Rif.	Tasso ogni 1.000.000 abitanti	N° Centri di Rif.	Tasso ogni 1.000.000 abitanti	N° Centri di Rif.	Tasso ogni 1.000.000 abitanti	N° Centri di Rif.	Tasso ogni 1.000.000 abitanti
PA Bolzano	1	1,9	1	1,9	1	1,9	1	1,9	1	1,8
PA Trento	1	1,9	1	1,8	1	1,8	1	1,8	3	5,5
Piemonte	24	5,3	24 ⁹	5,5	23	5,4	18	4,2	19	4,5
Puglia	6	1,5	6	1,5	6	1,5	6	1,5	6	1,6
Sardegna	15	9,1	15	9,5	15	9,6	15	9,6	15	9,6
Sicilia	9 ¹⁰	1,8	18	3,7	16 ¹¹	3,3	16 ¹²	3,3	26 ¹³	5,4
Toscana	9 ¹⁴	2,4	9 ¹⁵	2,5	28	7,6	25	6,8	25	6,8
Umbria	5	5,6	5 ¹⁶	5,9	4	4,7	4	4,7	4	4,7
Valle d'Aosta	/	/	/	/	1	8,1	1	8,1	1	8,2
Veneto	12	2,4	12	2,5	14	2,9	16	3,3	16	3,3
ITALIA	223	3,7	235	4,0	258	4,4	262	4,4	275	4,7

Fonte	Periodo di riferimento	Tipologia di informazione
UNIAMO Rilevazione 2022-2026	2021-2025	Output

9. Il dato è comprensivo del presidio in Valle d'Aosta (come per gli anni precedenti).

10. Le Unità Operative sono complessivamente 77.

11. Le Unità Operative sono complessivamente 78.

12. Le Unità Operative sono complessivamente 81.

13. Fonte: www.malattie.gov.it. Le Unità Operative sono complessivamente 95.

14. 9 HCP (centri aziendali) su cui operano 25 presidi ospedalieri in rete per le malattie rare.

15. Vd. nota 27

16. Fonte: www.malattie.gov.it (come per l'anno precedente).



In accordo alle previsioni dell'art. 2 comma 2 DM 279/2001, «i presidi della Rete per le malattie rare sono individuati tra quelli in possesso di **documentata esperienza di attività diagnostica o terapeutica** specifica per le malattie o per i gruppi di malattie rare, nonché di **idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari**, ivi inclusi, per le malattie che lo richiedono, servizi per l'emergenza e per la diagnostica biochimica e genetico-molecolare». Per le malattie cd. "rarissime" la cui prevalenza è inferiore a 1 caso su 1.000.000 di abitanti, è successivamente intervenuto il Decreto del Ministro della Salute del 15 aprile 2008 che ha definito centri interregionali di riferimento per le malattie rare utilizzando i criteri definiti dall'Accordo Conferenza Stato-Regioni del 10 maggio 2017, che aveva ulteriormente declinato in maniera più puntuale i criteri da utilizzare per la individuazione di questi ultimi.

Il documento "Riordino della Rete Nazionale delle Malattie Rare" definisce i Centri di riferimento come *"aggregazioni funzionali dedicate a gruppi di malattie rare composte da una o da più unità operative, che possono insistere all'interno di uno stesso ospedale pubblico o privato convenzionato oppure anche in ospedali diversi o servizi di alta specialità pubblici o privati convenzionati parte di Aziende/Enti Sanitarie/i."*

I compiti individuati per i centri di riferimento sono:

1. predisporre il percorso diagnostico nel caso di sospetta malattia rara, senza oneri per l'assistito (codice di esenzione R99), ivi compresi gli eventuali accertamenti genetici anche dei familiari, qualora necessari per giungere alla diagnosi nel probando, e valutare il profilo del danno strutturale attuale ed evolutivo del soggetto affetto;
2. redigere il certificato di diagnosi di malattia rara, secondo le modalità previste dalla Regione/PA di appartenenza e riferito all'elenco delle malattie rare contenuto nell'Allegato 7 del DPCM 12 gennaio 2017, valevole in tutto il territorio nazionale, indispensabile e sufficiente per il rilascio dell'attestato di esenzione da parte dell'ASL di residenza;
3. definire il piano terapeutico assistenziale personalizzato, con durata massima annuale, comprendente i trattamenti e i monitoraggi di cui la persona affetta da una malattia rara necessita, garantendo anche un percorso strutturato nella transizione dall'età pediatrica all'età adulta;
4. effettuare la prescrizione delle prestazioni erogabili in esenzione dalla partecipazione al costo secondo criteri di efficacia e di appropriatezza rispetto alle condizioni cliniche individuali, con riferimento a protocolli, ove esistenti, condivisi con gli altri Centri di riferimento e con il Centro di Coordinamento regionale;
5. alimentare i registri ed i sistemi informativi sulle malattie rare attivati a livello regionale;
6. partecipare alla stesura di definizioni operative e di protocolli, all'individuazione di percorsi assistenziali, all'identificazione dei trattamenti essenziali condivisi con l'intera rete regionale di assistenza;
7. mantenere e garantire i collegamenti con i servizi territoriali attivi vicino al luogo di vita della PcMR, al fine di **permettere la continuità assistenziale e l'effettiva attivazione del piano complessivo di presa in carico**, compresa l'assistenza in cure palliative e terapia del dolore;



8. collaborare con il Centro di coordinamento regionale e i punti di ascolto regionali per le malattie rare laddove presenti per mantenere rapporti costanti con le associazioni dei pazienti e per diffondere un'informazione appropriata;
9. partecipare ai percorsi formativi pre-laurea e post-laurea dei professionisti sanitari per quanto attiene il tema delle malattie rare e promuovere e collaborare a processi di aggiornamento e formazione continua.

I centri di riferimento della rete malattie rare formalmente individuati dalle Regioni/PPAA a fine 2025 sono 275: si evidenzia un trend di graduale crescita rispetto ai 221 del 2019 divenuti 262 nel 2024 probabilmente anche per effetto dell'intervenuto recepimento dell'Accordo CSR n. 121 del 24 maggio 2023. Solo in una Regione – Lazio - rispetto all'anno precedente si nota una riduzione del numero dei centri di riferimento. La distribuzione dei centri di riferimento nel territorio a fine 2025 è abbastanza diversificata fra le varie Regioni/PPAA: il numero di centri per milione di abitanti, a fronte di un dato medio nazionale pari a 4,7 (leggermente superiore con l'anno precedente – 4,4), varia dal minimo - 1,6 – in Regione Puglia, fino al massimo – 9,6 - della Regione Sardegna. Ad essere diversi sono, però, anche i criteri operativi utilizzati per la definizione dei centri e alle relative modalità di individuazione come ampiamente argomentato nelle precedenti edizioni di MonitoRare ai quali si rimanda per una più approfondita trattazione dell'argomento. In particolare, si rileva come ad oggi, la maggioranza delle Regioni/PPAA abbia individuato Centri costituiti dall'aggregazione di più Unità Operative. Va quindi tenuto presente nel computo globale dei presidi accreditati nel nostro Paese che i Centri non coincidono con i presidi accreditati e che le Unità Operative non coincidono con i Centri, costituendone semmai un'articolazione, caratterizzata in alcune realtà dall'appartenenza di una stessa Unità Operativa o Servizio a più Centri (pensiamo ai Servizi di genetica). Ciò premesso, sebbene permangano differenze a livello territoriale, il numero di Centri ad oggi individuati è complessivamente in linea con quello definito in altri Paesi europei, per esempio la Francia, solitamente citati come Paesi che hanno effettuato accreditamenti restrittivi.

Il documento “Riordino della Rete Nazionale delle Malattie Rare” identifica le modalità e i criteri di selezione dei Centri di riferimento, ribadendo che *“(...) sono individuati dalle Regioni e Province Autonome secondo modalità che utilizzano prioritariamente dati oggettivi riguardanti l'attività svolta, le caratteristiche della struttura e del contesto in cui sono inseriti, le linee di programmazione regionale e le caratteristiche specifiche della popolazione servita in relazione alla sua dimensione, alle sue peculiarità epidemiologiche, alla possibile interazione con altre reti regionali. Rivalutazioni periodiche potranno portare alla conferma o alla revoca di tali Centri, così come all'individuazione di altri Centri. In questo processo si dovrà conciliare la necessità di una concentrazione della casistica con quella di garantire una copertura territoriale il più possibile uniforme. Inoltre, si dovrà privilegiare l'identificazione di Centri che garantiscano la presa in carico di un numero significativo di condizioni, piuttosto che determinare una eccessiva frammentazione dei riferimenti. È, infine, auspicabile l'identificazione degli stessi Centri di riferimento per condizioni che entrino in diagnosi differenziale o prevedano l'utilizzo di risorse comuni.”*



B. IL PANORAMA ITALIANO

I criteri per la valutazione dei Centri di riferimento sono:

1. esperienza clinica per gruppo di malattie rare, definita dal numero di casi seguiti (diagnosticati e presi in carico) dal Centro;
2. garanzia di continuità assistenziale e di presa in carico globale e multidisciplinare del paziente, in funzione dei bisogni assistenziali correlati alla malattia rara;
3. capacità di svolgere ricerca e innovazione assistenziale;
4. coinvolgimento in attività di formazione specifiche;
5. raccordo con le Associazioni di pazienti attive sul territorio.

OBIETTIVO INFORMATIVO

Appartenenza dei Centri di riferimento della Rete Regionale Malattie Rare alle ERN

Regione/PA	Numero di centri di riferimento della Regione/PA membri di una ERN (al 31.12.2025)	% di presidi della rete malattie rare della Regione/PA membri di una ERN (al 31.12.2024) sul totale dei Presidi della rete malattie rare accreditati in Regione/PA (al 31.12.2025)	% di presidi della rete malattie rare della Regione/PA membri di una ERN sul totale di HCP italiani nelle ERN (al 31.12.2025)	Numero di ERN in cui è presente almeno un presidio della Regione/PA (al 31.12.2025)	% di ERN in cui è presente almeno un presidio della Regione/PA (al 31.12.2025)
Abruzzo	0	0,0%	0,0%	0	0,0%
Basilicata	0	0,0%	0,0%	0	0,0%
Calabria	0	0,0%	0,0%	0	0,0%
Campania	6	46,2%	7,7%	14	58,3%
Emilia-Romagna	10	58,8%	12,8%	18	75,0%
Friuli-Venezia G.	3	60,0%	3,8%	6	25,0%
Lazio	8	38,1%	10,3%	24	100%
Liguria	2	25,0%	2,6%	14	58,3%
Lombardia	21	34,4%	26,9%	24	100%
Marche	1	10,0%	1,3%	3	12,5%
Molise	0	0,0%	0,0%	0	0,0%
PA Bolzano	0	0,0%	0,0%	0	0,0%
PA Trento	0	0,0%	0,0%	0	0,0%
Piemonte e Valle d'Aosta	5	25,0%	6,4%	16	66,7%
Puglia	3	50,0%	3,8%	8	33,3%



Regione/PA	Numero di centri di riferimento della Regione/PA membri di una ERN (al 31.12.2025)	% di presidi della rete malattie rare della Regione/PA membri di una ERN (al 31.12.2024) sul totale dei Presidi della rete malattie rare accreditati in Regione/PA (al 31.12.2025)	% di presidi della rete malattie rare della Regione/PA membri di una ERN sul totale di HCP italiani nelle ERN (al 31.12.2025)	Numero di ERN in cui è presente almeno un presidio della Regione/PA (al 31.12.2025)	% di ERN in cui è presente almeno un presidio della Regione/PA (al 31.12.2025)
Sardegna	0	0,0%	0,0%	0	0,0%
Sicilia	5	19,2%	6,4%	7	29,2%
Toscana	6	24,0%	7,7%	19	79,2%
Umbria	1	25,0%	1,3%	1	4,2%
Veneto	7	43,8%	9,0%	23	95,8%
ITALIA	78	28,4%	100,0%	24	100%

Fonte	Periodo di riferimento	Tipologia di informazione
UNIAMO Rilevazione 2026 ¹⁷	2025	Output

I centri costituenti le ERNs devono dimostrare di avere competenza, esperienza, capacità di gestire l'informazione, i collegamenti in rete con le altre strutture socio-sanitarie che prendono in carico la persone con malattia rara, un'organizzazione adatta per la presa in carico globale della persona e la risposta ad ogni suo problema di salute attraverso lo sviluppo di linee guida sulle migliori pratiche cliniche per la diagnosi e le cure ed infine delle collaborazioni stabili e pre-strutturate con le associazioni delle persone con malattia rara.

Secondo i dati più recenti sono 325 gli Health Care Provider italiani membri di ERN – un dato sostanzialmente in linea con quello dell'anno precedente - e, globalmente, afferiscono a 78 centri di riferimento per le malattie rare: ricordiamo, infatti, che all'interno di un centro possono essere presenti più HCP. Come indicato nel documento “Riordino della Rete Nazionale delle Malattie Rare”, questi centri assumono la dizione di **“Centri di eccellenza”** i cui compiti sono:

1. mettere a disposizione dell'intera rete regionale per le malattie rare le nuove conoscenze acquisite attraverso il lavoro delle ERN;
2. facilitare l'accesso alle strutture di consulenza definite dalle ERN per casi di particolare complessità e problematicità clinica.

Dal punto di vista della localizzazione territoriale, anche dopo la call di allargamento delle ERN la situazione delle Regioni/PPAA permane abbastanza diversificata su questo punto. Si passa da Regioni/PPAA come Abruzzo, Basilicata, Calabria, Molise, PA di Bolzano, PA di Trento e Sardegna in cui nessuno dei centri di riferimento è entrato a far parte di una ERN fino ad arrivare alla metà o più dei centri in Campania, Emilia-Romagna, Friuli-Venezia Giulia, Puglia,

¹⁷ Dati desunti dai siti web delle ERN. Dati consultati il 4-5-2026.



B. IL PANORAMA ITALIANO

e Veneto. In valori assoluti il numero maggiore di centri di riferimento della rete regionale malattie rare appartenenti alle ERN si riscontra in Regione Lombardia (n=21), seguita da Emilia-Romagna (n=10) e Lazio (n=8) mentre a quota 7 troviamo il Veneto ed a 6 Toscana e Campania. Si riscontrano forti differenze anche rispetto al grado di copertura delle 24 ERN nelle varie Regioni/PPAA: il numero di ERN in cui è presente almeno un centro di riferimento della rete regionale malattie rare varia da un minimo di 1 per l'Umbria e 3 per le Marche fino alle 24 della Regione Lazio e della Lombardia (100% delle ERNs) con un forte gradiente nord-sud nel grado di copertura delle 24 ERN. La differenza nella distribuzione geografica degli ospedali italiani che partecipano agli ERNs è evidente: il 61,5% (n= 48) degli ospedali che partecipano ad almeno un ERN si trova nelle regioni settentrionali, il 20,5% (n=16) al centro e appena il 17,9% (n=14) nel mezzogiorno.

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



ÜNAMO

APPROFONDIMENTI

Marina Mazza
Sindrome Kabuki



APPROFONDIMENTO

La partecipazione degli *Health Care Providers* italiani alle Reti di riferimento europee

A maggio 2026 erano 325 - dato pressoché invariato rispetto al 2025 (n=327), al 2024 (n=329), al 2022 (n=332) e al 2021 (n=333) - gli Health Care Providers italiani membri di una ERN su un totale di 1.427 HCP europei (22,8% come nel 2024). Se consideriamo come base del calcolo i centri di riferimento di afferenza degli HCP, i membri italiani rappresentano il 20,8% del totale (78 su 375¹⁸). Gli HCP italiani sono presenti in tutti gli ERNs come Austria, Belgio, Danimarca, Finlandia, Francia, Germania, Lituania, Lussemburgo, Malta, Olanda, Spagna, Svezia e Ungheria. La presenza di HCP italiani all'interno delle singole ERNs raggiunge il valore più elevato – pari a 33 – nel caso della Rete di riferimento europea per le malattie ematologiche (ERN Euro BloodNet); rilevante anche il numero di HCP italiani presenti nella Rete di riferimento europea per i tumori degli adulti (tumori solidi) (ERN EURACAN, n=26), nella Rete di riferimento europea per le malattie respiratorie (ERN LUNG, n=23), e, infine, nella Rete di riferimento europea per le malattie neuromuscolari (ERN EURO-NMD, n=20), nella Rete di riferimento europea per le malattie del tessuto connettivo e muscoloscheletriche (ERN ReCONNET, n=20) e nella Rete di riferimento europea per le malattie endocrine (Endo-ERN, n=20). Più contenuta la presenza negli altri ERNs, con un minimo di 5 presenze nella Rete di riferimento europea per i trapianti pediatrici (ERN TRANSPLANT-CHILD): il dato mediano sulla presenza degli HCP italiani negli ERNs a maggio 2026 è pari a 12 (uguale al dato del 2025 e 2024 mentre era 6 a fine 2020).

18. Dato desunto dal sito https://health.ec.europa.eu/rare-diseases-and-european-reference-networks/european-reference-networks_en



ID	Acronimo ERN	Descrizione ERN	N° HCP Full Members Totale ¹⁹	N° HCP Italia ²⁰	N° ePAG Totale ²¹	N° associazioni a cui appartengono gli ePAGs Totale ²²	N° ePAG Italia ²³
1	ERN BOND	Rete di riferimento europea per le malattie ossee	43	11	9	9	3
2	ERN EURACAN	Rete di riferimento europea per i tumori degli adulti (tumori solidi)	91	26	11	11	2
3	ERN ReCONNECT	Rete di riferimento europea per le malattie del tessuto connettivo e muscoloscheletriche	55	20	18	16	1
4	ERN CRANIO	Rete di riferimento europea per le anomalie cranio-facciali e le patologie otorinolaringoiatriche	35	7	8	8	1
5	Endo-ERN	Rete di riferimento europea per le malattie endocrine	91	20	20	20	3
6	ERN EYE	Rete di riferimento europea per le malattie oculari	55	10	8	8	1
7	ERNICA	Rete di riferimento europea per le anomalie ereditarie e congenite	39	6	12	10	1
8	ERN PaedCan	Rete di riferimento europea per i tumori pediatrici (emato-oncologia)	82	12	6	6	0
9	ERN Euro BloodNet	Rete di riferimento europea per le malattie ematologiche	90	33	10	10	2
10	ERN RARE-LIVER	Rete di riferimento europea per le malattie epatiche	52	13	11	11	2
11	MetabERN	Rete di riferimento europea per patologie metaboliche ereditarie	83	18	27	25	4
12	ERN RITA	Rete di riferimento europea per l'immunodeficienza, le malattie autoinfiammatorie e autoimmuni	64	14	10	10	1

19. Dati desunti dai siti delle ERN (consultati in data 4 maggio 2026).

20. Ibidem.

21. Dati desunti dai siti delle ERN, tranne per ERN EURACAN, ERN ReCONNECT, ERNICA, ERN RARE-LIVER, MetabERN, ERN RITA, ERN ITHACA, VASCERN ed ERN TRANSPLANT-CHILD desunti da <https://www.eurordis.org/about-priorities/european-reference-networks/lepag/> (consultati in data 4 maggio 2026).

22 Ibidem.

23 Ibidem.



ID	Acronimo ERN	Descrizione ERN	N° HCP Totale	N° HCP Italia	N° ePAG Totale	N° associazioni a cui appartengono gli ePAGs Totale	N° ePAG Italia
13	ERN ITHACA	Rete di riferimento europea per le malformazioni congenite e le disabilità intellettive rare	66	13	43	41	4
14	VASCERN	Rete di riferimento europea per le malattie vascolari multisistemiche	40	6	30	27	5
15	ERN-RND	Rete di riferimento europea per le malattie neurologiche	64	9	10	8	0
16	ERN EURO-NMD	Rete di riferimento europea per le malattie neuromuscolari	72	20	31	31	4
17	ERKNet	Rete di riferimento europea per le malattie renali	64	15	21	21	1
18	ERN Skin	Rete di riferimento europea per le malattie cutanee	53	12	9	9	1
19	ERN eUROGEN	Rete di riferimento europea per le malattie e i disturbi urogenitali	51	7	5	5	2
20	ERN LUNG	Rete di riferimento europea per le malattie respiratorie	79	23	38	33	4
21	ERN GENTURIS	Rete di riferimento europea per le sindromi tumorali di predisposizione genetica	44	9	10	9	2
22	ERN EpiCARE	Rete di riferimento europea per l'epilessia	38	7	22	21	5
23	ERN TRANSPLANT-CHILD	Rete di riferimento europea per i trapianti pediatrici	33	5	3	3	0
24	ERN GUARD HEART	Rete di riferimento europea per le malattie cardiache	43	9	16	14	2
Totale			1.427	325	388	366	51



APPROFONDIMENTO

Assistenza Sanitaria Transfrontaliera

I dati relativi all'applicazione da parte degli Stati Membri della Direttiva 2011/24/UE del Parlamento europeo e del Consiglio, del 9 marzo 2011, concernente l'applicazione dei diritti dei pazienti relativamente all'assistenza sanitaria transfrontaliera sono tratti dalle annuali pubblicazioni della Commissione Europea a partire dal 2017²⁴. Il grado di collaborazione all'indagine estesa complessivamente a 30 Paesi - i 28 Paesi dell'Unione Europea più Islanda e Norvegia – dopo alcune difficoltà registrate nel primo anno di applicazione è stato generalmente quasi completo negli anni successivi (per il 2024 mancano solo i dati del Liechtenstein), pur dovendosi segnalare come diversi Stati Membri abbiano evidenziato delle difficoltà nel riportare tutti i dati richiesti.

Pur non essendo disponibili dati specifici per le malattie rare, le indicazioni fornite attraverso la rilevazione annuale offrono una panoramica interessante riguardo l'assistenza sanitaria transfrontaliera per la quale nell'ultimo anno disponibile – 2024 – sono stati disposti 294.151 rimborsi a livello europeo a fronte di 298.573 richieste di rimborso complessivamente ricevute. Di queste sono 289.510 le richieste di rimborso senza autorizzazione preventiva accolte e 4.741, invece, i rimborsi concessi a seguito del rilascio dell'autorizzazione preventiva. In Italia sono 307 le richieste di rimborso che non necessitano di autorizzazione: il dato totale dei beneficiari sale a 395 se si considerano anche i trattamenti soggetti ad autorizzazione preventiva, evidenziando un lieve incremento rispetto all'anno precedente dove il dato complessivo si era attestato a 359. A livello europeo, dopo il forte aumento avvenuto nell'anno 2021 (legato alla ripresa post Covid-19), il 2024 vede accentuarsi il trend di riduzione dell'assistenza transfrontaliera ma, soprattutto, per effetto della “neutralizzazione” di un elemento distorsivo presente negli anni precedenti con riferimento ai dati della Francia (che sia nel 2021 che nel 2022 aveva riportato oltre 250.000 richieste di rimborso accolte con riferimento alle sole richieste di rimborso non richiedenti l'autorizzazione preventiva): al netto di questo elemento il trend è sostanzialmente crescente con una stabilizzazione nell'ultimo anno. L'Italia, in riferimento ai trattamenti non soggetti ad autorizzazione preventiva, si è sempre caratterizzata per un livello decisamente più elevato di mobilità *attiva* rispetto alla *passiva*, **con un incremento importante nel 2021 e 2022 del numero di pazienti in entrata, arrivati a 19.737 assistiti, dato che cala drasticamente nel 2023 dove gli assistiti risultano “solamente” 1.250 e per poi risalire leggermente nel 2024 attestandosi a quota 1.653** (da notare il trend in controtendenza rispetto al dato complessivo). Oltre che della “pulizia” del dato relativo alla Francia, il dato degli ultimi due anni risente anche della mancanza dell'informazione sul Paese di trattamento dei dati della Germania che è il Paese che ha approvato il maggior numero di richieste nel 2024 e il secondo nel 2023). Decisamente minori rispetto alla mobilità attiva sono i dati riferiti alla mobilità passiva (pazienti in uscita), che, seppur con numeri ridotti segna un costante incremento: **il numero di richieste di rimborso accolte è pari a 128 nel 2022, 236 nel 2023 e 307 nel 2024.**

24. Fonti: European Commission, “Member State data on cross-border healthcare following Directive 2011/24/EU” Year 2020-2024.



B. IL PANORAMA ITALIANO

			Totale trattamenti rimborsabili (con e senza autorizzazione preventiva)				
	Trattamenti rimborsabili non soggetti all'autorizzazione preventiva (2024)	Trattamenti rimborsabili soggetti all'autorizzazione preventiva (2024)	2024	2023	2022	2021	2020
N. di richieste	292.223 ²⁵	6.350	298.573	455.042	552.442	574.705	196.488
N. di richieste accolte	289.510 ²⁶	4.741	294.151	296.175	461.259	320.053	159.184

Soffermandosi sulla mobilità passiva, nel 2024 a livello italiano si registra una prevalenza delle richieste di rimborso per mobilità sanitaria non richiedenti l'autorizzazione preventiva (n=333) rispetto a quelle che invece richiedono un'autorizzazione preventiva (n=121)²⁷. Considerando i dati del periodo 2018-2024, la percentuale di autorizzazioni concesse, dopo una crescita dal 2018 al 2023, cala leggermente nel 2024 arrestandosi a 72,7% (76,4% 2023). La percentuale di approvazione sale a più di 9 su 10 (92,9%) per le richieste di rimborso che richiedono l'autorizzazione preventiva. Complessivamente, la percentuale di richieste accolte è di poco inferiore alla media europea - pari 74,7% - per richieste di rimborso che non richiedono l'autorizzazione preventiva; mentre è leggermente superiore per le altre (il dato europeo è pari all'86,6%²⁸). Come riportato in figura, nel nostro Paese nell'ultimo anno si nota un forte calo dell'ammontare dei rimborsi concessi, in contro-tendenza rispetto a livello europeo (oltre 118 milioni di euro rimborsati per i soli trattamenti che non necessitano di autorizzazione preventiva, rispetto ai 101 milioni del 2023) e riconducibile, essenzialmente, alla componente richiedente l'autorizzazione preventiva per l'assistenza transfrontaliera (che, invece, a livello europeo rimane sostanzialmente stabile rispetto al 2023 intorno ai 9 milioni di euro).

Anno	Numero di richieste di rimborso accolte - pazienti in entrata - ITALIA (valore assoluto e % su totale)	Numero di richieste di rimborso accolte - pazienti in uscita - ITALIA (valore assoluto e % su totale)	Numero di richieste di rimborso accolte - Totale pazienti EU
2020	5.663 (3,5%)	125 (0,07%)	155.517
2021	14.604 (4,6%)	102 (0,03%)	316.249
2022	19.737 (6,0%)	128 (0,04%)	457.606
2023	1.250 (0,43%)	236 (0,08%)	291.337
2024	1.653 (1,18%)	307 (0,2%)	289.510

Fonte: elaborazione Sinodè su dati rapporti annuali Commissione Europea, "Member State data on cross-border healthcare following Directive 2011/24/EU" (Anni 2020-2024)

25. Al netto della Francia per la quale non è disponibile il dato (a fronte di oltre 40.700 richieste di rimborso accolte).

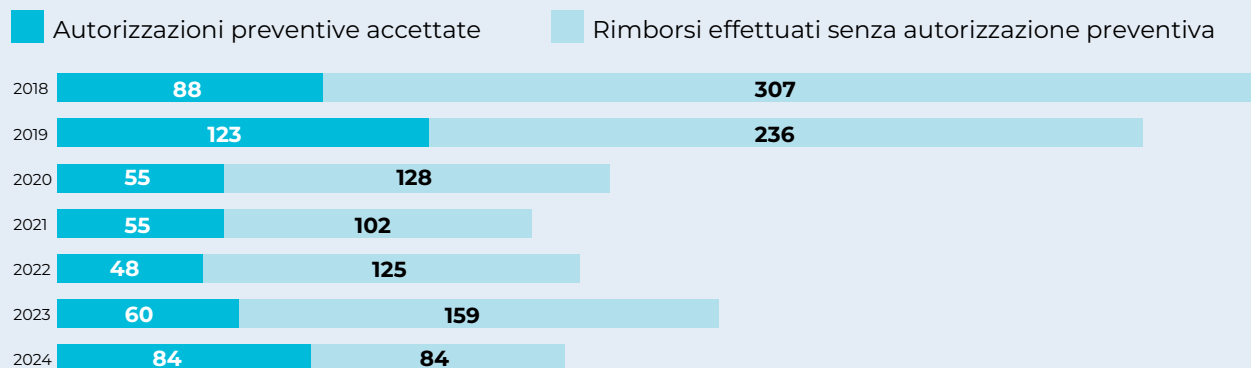
26. Al netto della Finlandia per la quale non è disponibile il dato (a fronte di oltre 5.000 richieste di rimborso presentate).

27. Il sistema di richiesta di autorizzazione preventiva è stato previsto da 20 Stati Membri e dall'Islanda. I Paesi che non hanno previsto tale sistema sono: Cechia, Estonia, Cipro, Lettonia, Lituania, Olanda, Finlandia, Svezia e Norvegia.

28. Al netto di Francia e Finlandia che non sono state in grado di fornire uno dei due dati necessari per il calcolo.



RIMBORSI EFFETTUATI IN ITALIA ANNI 2018-2024



Fonte: elaborazione Sinodè su dati rapporti annuali Commissione Europea, "Member State data on cross-border healthcare following Directive 2011/24/EU" (Anni 2018-2024)

Anno	Mobilità sanitaria richiedente l'autorizzazione preventiva per l'assistenza transfrontaliera			Mobilità sanitaria non richiedente l'autorizzazione preventiva per l'assistenza transfrontaliera		
ITALIA	N° di richieste	% di richieste autorizzate	Ammontare complessivo del rimborso	N° di richieste	% di rimborsi autorizzati	Ammontare complessivo del rimborso
2020	59	81,30%	139.680,00 €	143	87,40%	34.069,00 €
2021	77	69,60%	200.485,00 €	140	83,60%	48.222,00 €
2022	76	72,40%	139.975,00 €	149	79,20%	102.571,00 €
2023	161	76,40%	371.626,00 €	265	89,10%	329.937,00 €
2024	121	72,70%	235.973,00 €	333	93,40%	374.494,00 €

Fonte: elaborazione Sinodè su dati rapporti annuali Commissione Europea, "Member State data on cross-border healthcare following Directive 2011/24/EU" (Anni 2020-2024)



2.2 Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale

La Raccomandazione del Consiglio Europeo dell'8 giugno 2009 su un'azione nel settore delle malattie rare (2009/C 151/02) ha sottolineato l'importanza degli strumenti diagnostici e dell'assistenza medica, ma anche socio-assistenziale, da organizzarsi secondo schemi di comprovata efficacia.

Estratto dalla Raccomandazione del Consiglio Europeo dell'8 giugno 2009 su un'azione nel settore delle malattie rare (2009/C 151/02)

IV. CENTRI DI COMPETENZE E RETI EUROPEE DI RIFERIMENTO PER LE MALATTIE RARE

15) ... facilitare il trattamento dei pazienti nelle proprie vicinanze

V. RIUNIRE A LIVELLO EUROPEO LE COMPETENZE SULLE MALATTIE RARE

17a) la condivisione delle migliori pratiche sugli strumenti diagnostici e sull'assistenza medica nonché sull'istruzione e sull'assistenza sociale nel settore delle malattie rare;

Questa considerazione di carattere generale trova traduzione in una serie di strumenti operativi che possono essere brevemente schematizzati nel modo seguente:

- **Linee guida:** insieme di raccomandazioni, riconosciute a livello internazionale sulla base di conoscenze continuamente aggiornate e valide, redatto allo scopo di rendere appropriato e con un elevato standard di qualità il processo di gestione clinica delle persone con una determinata patologia;
- **Percorsi Diagnostici Terapeutici Assistenziali:** strumento di gestione clinica usato per definire il migliore processo assistenziale finalizzato a rispondere a specifici bisogni di salute, sulla base di raccomandazioni riconosciute (linee guida) adattate al contesto locale di organizzazione dei servizi. Scopo dei PDTA è di favorire l'integrazione fra gli operatori, ridurre la variabilità clinica, contribuire a diffondere la medicina basata sulle evidenze, utilizzare in modo congruo le risorse e permettere di valutare le prestazioni erogate mediante indicatori
- **Piani Terapeutici Assistenziali Individuali Integrati:** strumento attraverso il quale si definiscono gli obiettivi e i contenuti della presa in carico della persona con malattia rara da parte della rete dei servizi.

Già il PNMR 2013-2016 aveva dedicato una particolare attenzione al tema del Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale, sia evidenziando la necessità di individuare tutte le azioni necessarie e ridurre il ritardo diagnostico, sia indicando l'obiettivo di sviluppo di percorsi assistenziali organizzati per le malattie rare, garantiti e declinati in relazione al profilo dei bisogni assistenziali del paziente, ed esprimendo una chiara



indicazione di preferenza, laddove possibile, per l'erogazione degli interventi sanitari e socio-assistenziali nel contesto di vita della persona con malattia rara. Per rendere ciò fattibile è necessario anche dotarsi delle infrastrutture tecnologiche ed amministrative che possano, attraverso le moderne soluzioni della telemedicina e della teleconsulenza, garantire le competenze necessarie all'assistenza anche lontano dal centro di riferimento. Su questo punto è da ricordare che a fine settembre 2023 la Conferenza delle Regioni ha espresso parere favorevole alla ripartizione delle risorse PNRR che interessano i servizi di telemedicina, dando il via libera al decreto che prevede investimenti per 750 milioni per la telemedicina per raggiungere nell'erogazione dei servizi almeno 200.000 persone sulla base dei piani operativi già adottati da Regioni/PPAA. Ad Agenas, l'Agenzia nazionale per i servizi sanitari, sono stati assegnati 50 milioni in qualità di soggetto attuatore dell'investimento e alle Regioni e alle Province autonome è stata prevista l'attribuzione di risorse per 432.049.248 da ripartire in base al fabbisogno dei servizi minimi di telemedicina, vincolate all'acquisto sulla base delle gare fatte dalle Regioni capofila (Lombardia per servizi minimi di telemedicina e Puglia per postazioni di lavoro) riferite ai fabbisogni. Rimane ancora rilevante la necessità di lavorare alla gestione della fase di transizione del paziente dall'età pediatrica all'età adulta, in modo da assicurare la continuità assistenziale. Nel definire il paniere di prestazioni fruibili dalla persona con malattia rara rivestono chiaramente, una rilevanza notevole, l'aggiornamento dell'elenco delle malattie rare allegato al DM n. 279/2001 e l'aggiornamento dei LEA con particolare riguardo ai bisogni assistenziali delle persone con malattia rara, anche considerando come alcune Regioni si siano nel frattempo attivate per garantire, extra-LEA, prestazioni, farmaci, protesi e ausili a persone con malattia rara (strada di fatto impercorribile per le Regioni che sono in cd. "piano di rientro").

A rimarcare l'importanza dell'applicazione dei PDTA è intervenuta anche 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" che, all'art. 4 comma 1, introducendo un ulteriore concetto, prevede che *"I centri di riferimento individuati ai sensi del regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, definiscono" il **piano diagnostico terapeutico assistenziale personalizzato**, compresi i trattamenti e i monitoraggi di cui la persona affetta da una malattia rara necessita, garantendo anche un percorso strutturato nella transizione dall'età pediatrica all'età adulta. Il piano, corredato di una previsione di spesa, è condiviso con i servizi della Rete nazionale per le malattie rare, che hanno il compito di attivarlo, dopo averlo condiviso, tramite consenso informato, con il paziente o chi esercita la responsabilità genitoriale e con i familiari"*.

Il PDTA diventa quindi personalizzato (PDTAP), legato alle esigenze della persona specifica. La Legge n. 175/2021 esplicita ancora una volta, inoltre, la necessità di un "percorso strutturato" di transizione età pediatrica-età adulta, che solo in pochi centri è al momento formalmente stabilito. Su questo punto insiste in maniera particolare anche il PNMR 2023-2026 che fra i suoi obiettivi intende anche *"Accompagnare la transizione delle cure dall'età pediatrica all'età adulta"*.



OBIETTIVO INFORMATIVO

Numero di PDTA approvati sulle malattie rare per Regione (2021-2025)

Regione	N° di PDTA per le malattie rare approvati al 31.12.2021	n° di PDTA per le malattie rare approvati al 31.12.2022	n° di PDTA per le malattie rare approvati al 31.12.2023	n° di PDTA per le malattie rare approvati al 31.12.2024	n° di PDTA per le malattie rare approvati al 31.12.2025	N° di PDTA per le malattie rare approvati nel 2025	N° di PDTA per le malattie rare modificati/integrati nel 2025
Abruzzo	1	1	1 ²⁹	n.d.	n.d.	n.d.	n.d.
Basilicata	4	4	5	5	5 ³⁰	0	0
Calabria	n.d.	n.d.	1	1	1 ³¹	0	0
Campania	5	8	13	15	18	3	2
Emilia R.	9	10	11	12	13 ³²	1	0
Friuli V.G.	4	4	5	5 ³³	5	0	0
Lazio	69	69	28	32	32 ³⁴	2	0
Liguria	1	7	7	8	8	0	0
Lombardia	117	120	128	133	138 ³⁵	5 ³⁶	10
Marche	2	2	3	3	9	2	3
Molise	0	0	0	0	0	0	0
PA Bolzano	15	15	15	16	19	3	0
PA Trento	2	4	5	5	5	0	1
Piemonte e Valle d'Aosta	24	26	26	29	19	0	3
Puglia	1	3	4	6	6	0	0
Sardegna	4	4	4	4	4 ³⁷	0	0
Sicilia	5	5	5	5	5	0	0
Toscana	42	42	51	55	55	0	0
Umbria	0	0	0	0 ³⁸	0 ³⁹	0	0
Veneto	15	15	15 ⁴⁰	16	19	3	0

Fonte	Periodo di riferimento	Tipologia di informazione
UNIAMO Rilevazione 2022-2026	2021-2025	Output

29. Dato riferito al 31.12.2021 (come per l'anno precedente).

30. Dato riferito al 31.12.2024

31. Dato riferito al 31.12.2024

32. Nella Regione Emilia-Romagna vengono formalizzati linee di indirizzo e documenti di percorso e/o programmazione, che successivamente vengono declinati in PDTA a livello locale

33. Dato al 31.12.2023

34. Per il 2026 ci sono 5 Tavoli per PDTA in elaborazione

35. Di cui 1 PDTA per malattia non esente "Ipertensione polmonare cronica trombo-embolica" (come per gli anni precedenti).

36. Al 31.12.2025 risultano inoltre in corso di redazione 16 nuovi PDTA, mentre sono in fase di sostanziale aggiornamento 33 PDTA regionali.

37. Dato riferito al 31.12.2023 (come per l'anno precedente)

38. Dato al 31.12.2023

39. Nella DGR 312 del 2026 è previsto un elenco di PDTA che verranno implementati a livello Regionale nell'arco temporale del PSSR 2026-2030.

40. Le seguenti Delibere definiscono i protocolli per tutte le patologie rare comprese, rispettivamente, nei gruppi di patologie neurologiche (neurologiche propriamente dette, neuromuscolari ed epilessie rare), metaboliche, dermatologiche, ematologiche, oftalmologiche e per cistite interstiziale: DGR 740/2009; DGR 3135/2009; DGR 2695/2014; DGR 2499/2011; DGR 2095/2011. Sono in corso di definizione i protocolli per le patologie reumatologiche, immunologiche e dell'osteomuscolo.



Pur non essendo ancora la realizzazione e definizione dei PDTA una pratica omogeneamente diffusa su tutto il territorio nazionale, si può registrare una lenta ma continua crescita del numero di PDTA complessivamente definiti a livello regionale (senza considerare quelli eventualmente definiti a livello di singola ASL): dai 186 del 2015 ai 361 del 2025. Complessivamente, il numero di PDTA approvati nell'anno 2025 sono 19 (erano stati 19 nel 2024 e 33 nel 2023); da segnalare che la Regione Veneto, assieme alla Provincia Autonoma di Bolzano ha approvato 3 PDTA per i pazienti con cistite interstiziale (proposta di aggiornamento del protocollo esistente), vasculiti e malattie reumatologiche rare. La Regione Lombardia, oltre alla redazione di 5 nuovi PDTA, nel 2025 ha provveduto all'aggiornamento/revisione di 10 PDTA precedentemente redatti. La Regione Umbria nell'ultimo anno ha provveduto alla redazione e alla modifica/integrazione dei PDTA per la sindrome di Charge in pazienti pediatriche, la fibrosi polmonare idiopatica, la microangiopatia trombotica (MAT), la sclerosi sistemica e i tumori cerebrali in pazienti pediatriche. Ad oggi si deve evidenziare che la compilazione e stesura dei PDTA sembrano ancora legati ad opportunità del momento (come, ad esempio, l'approvazione di una terapia specifica) o a singole iniziative di clinici particolarmente interessati alla patologia, **più che ad una programmazione in base a incidenza/prevalenza o intensità di assistenza.**

Fra gli elementi di disomogeneità delle esperienze sinora realizzate va ricordata, pur nel comune rispetto della definizione di PDTA, un'elevata eterogeneità delle modalità e dei contenuti che rimanda alla **necessità di condividere significati, contenuti e modalità di definizione dei PDTA.** Data la natura delle malattie rare, i relativi PDTA dovrebbero, inoltre, prevedere, oltre al percorso sanitario, anche quello sociale (oggi largamente assente), contenente tutti gli adempimenti/tutele ai quali il paziente può accedere (ottenimento dell'esenzione, riconoscimento di invalidità, assegni di cura etc.) nonché i servizi socio-sanitari e sociali di riferimento e le modalità attraverso le quali si attua la transizione età pediatrica-età adulta.





Lorena Piloni

APPROFONDIMENTO

La “Carta di Roma 2026”: Dichiarazione per un’alleanza di cura nelle cure palliative pediatriche

Le cure palliative pediatriche costituiscono attualmente uno dei settori più avanzati e complessi della medicina. Non sono limitate esclusivamente alla fase terminale, ma rappresentano un approccio multidimensionale volto a ottimizzare la qualità di vita del paziente pediatrico e della sua famiglia durante tutto il percorso della malattia.

Secondo la definizione dell’Organizzazione Mondiale della Sanità, adottata dal Ministero della Salute italiano, le cure palliative pediatriche implicano una presa in carico globale del minore, che comprende aspetti fisici, psicologici, relazionali e spirituali, garantendo inoltre il fondamentale supporto continuativo al nucleo familiare.

Tale impostazione assume particolare importanza nell’ambito delle malattie rare: numerose patologie che necessitano di cure palliative pediatriche appartengono infatti alle categorie delle malattie genetiche, neurologiche, metaboliche e cromosomiche rare.

La **Carta di Roma 2026**, firmata il 28 maggio 2026 a seguito del Convegno ‘Cure Palliative Pediatriche: situazioni e scelte difficili’, e promossa dalla [Fondazione “La Miglior Vita Possibile”](#), rappresenta un importante documento sulle cure palliative pediatriche, frutto del confronto tra professionisti sanitari, bioeticisti e società scientifiche.

I presupposti sui quali nasce la Carta, citati nella stessa, sono che

- “nell’opinione pubblica persiste l’idea, frutto di disinformazione, secondo la quale le Cure Palliative Pediatriche (CPP) sono identificate con l’anticamera della morte e non con un’esperienza di vita che deve essere accompagnata e sostenuta. Diventa perciò prioritario un profondo cambiamento culturale in questo campo;
- ad oggi in Italia, nonostante la presenza di alcuni centri di eccellenza e i recenti progressi positivi in questo campo, non è ancora garantito in forme omogenee un accesso universale ed equo alle CPP nei vari contesti domiciliari, sanitari, ospedalieri; e che solo il 26% dei minori che necessitano di CPP riceve effettivamente tale assistenza;”.

Ne derivano **10 principi fondamentali**:

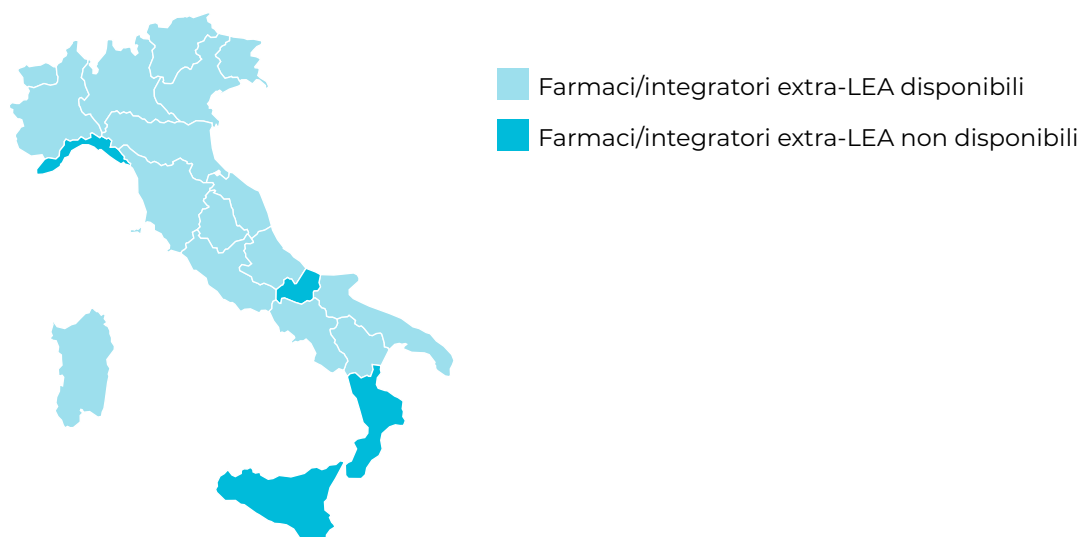
1. Le cure palliative pediatriche (CPP) sono un diritto
2. La cura è sempre possibile
3. Il bambino malato non è un piccolo adulto
4. Nessun bambino deve soffrire inutilmente
5. Non lasciar sole le famiglie
6. Sempre a casa quando possibile
7. L’ascolto del minore è parte della cura
8. Valutare l’appropriatezza delle cure
9. Garantire continuità di cura e transizione all’adolescenza
10. Realizzare un’alleanza per la cura

La Carta di Roma promuove una nuova cultura etica della cura in cui il bambino è riconosciuto come titolare di diritti e partecipa nelle decisioni, secondo la sua età e maturità. Le cure palliative diventano ascolto e collaborazione, con la fragilità vista come responsabilità condivisa tra professionisti, famiglia e comunità.



OBIETTIVO INFORMATIVO

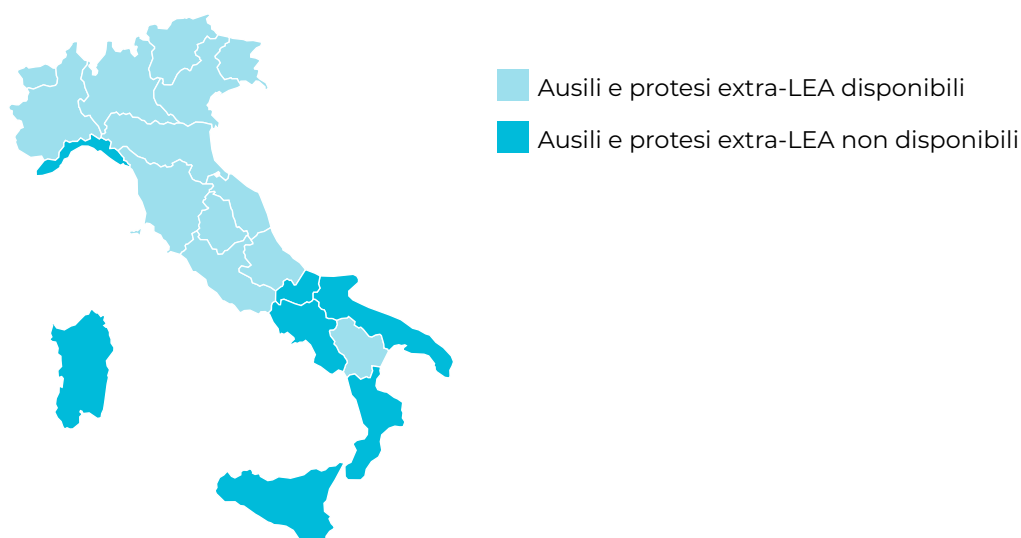
Esistenza di provvedimenti per la prescrizione, impiego ed erogazione di farmaci e/o integratori extra-LEA alle persone con malattia rara per Regione⁴¹



Fonte	Periodo di riferimento	Tipologia di informazione
UNIAMO Rilevazione 2026	2025	Output

OBIETTIVO INFORMATIVO

Esistenza di provvedimenti per rendere disponibili ausili e protesi extra-LEA alle persone con malattia rara per Regione/PA



Fonte	Periodo di riferimento	Tipologia di informazione
UNIAMO Rilevazione 2026	2025	Output

41. Si intende riferirsi ad atti da parte della Regione/Provincia Autonoma per la fornitura di farmaci e/o integratori extra-LEA per alcune specifiche malattie o forme di malattia rara: sono esclusi i provvedimenti a carattere individuale.



L'approfondimento degli specifici provvedimenti normativi che a livello regionale disciplinano l'erogazione di prestazioni extra-LEA a favore delle persone con malattia rara restituisce un quadro in cui le differenze sono molto più articolate e complesse di quelle che la semplice ispezione grafica delle figure precedenti potrebbero lasciare intendere anche perché in parte determinata dall'essere in "piano di rientro"⁴² per alcune Regioni che si ritrovano quindi nell'impossibilità, formale, di procedere all'erogazione di farmaci, integratori, protesi e ausili extra-LEA.

Un'analisi più approfondita rivela ulteriori elementi di diversità nell'accessibilità delle prestazioni per le persone con malattia rara con riferimento: a) alle patologie per le quali le prestazioni extra-LEA sono rese disponibili; b) alla tipologia di farmaci disponibili: in alcune Regioni sono tutti i farmaci in fascia C, mentre in altre sono solo alcuni farmaci; c) all'eventuale processo di verifica dei requisiti da ottemperare per beneficiare delle prestazioni in questione: mentre in alcuni casi l'accesso è riservato a tutte le persone con una determinata malattia rara, in altri la prestazione extra-LEA è condizionata al possesso di alcune specifiche caratteristiche (ovvero su base di ulteriori criteri).

⁴²<https://www.salute.gov.it/portale/pianiRientro/dettaglioContenutiPianiRientro.jsp?lingua=italiano&id=5022&area=pianiRientro&menu=vuoto>



APPROFONDIMENTO

La somministrazione a domicilio di prodotti e/o farmaci ad alto costo

Le Regioni e le Province Autonome hanno il compito di garantire l'assistenza domiciliare, come previsto fin dal Piano Sanitario Nazionale 1998-2000. Per alcuni prodotti farmaceutici spesso ad alto ed altissimo costo, specialmente per le malattie rare, la possibilità di somministrazione domiciliare è prevista dai decreti autorizzativi alla messa in commercio. L'accesso a tale somministrazione è un diritto del paziente, qualora le sue condizioni cliniche lo consentano.

L'opportunità della terapia domiciliare per questi farmaci era stata affrontata nel 2012 nel "Documento sulla somministrazione a domicilio di farmaci ad alto costo per persone con malattia rara (7/11/2012)", approvato dalla Commissione Salute e dalla Conferenza Regioni e PPAA, nel quale si legge *"L'accesso a tale somministrazione è un diritto del paziente, qualora le sue condizioni cliniche lo consentano. L'offerta dell'assistenza domiciliare, anche per quanto riguarda queste somministrazioni, attraverso il SSR è compito che tutte le Regioni e le Province Autonome devono assolvere. Tale offerta (...) deve essere garantita dal servizio pubblico a ciò deputato, anche se può in taluni casi essere integrata da un'offerta privata, secondo le procedure di acquisizione di servizi che ogni Regione o Provincia Autonoma ha definito."*

Il Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026 ribadisce la necessità di *"Sviluppare e identificare modelli per l'erogazione delle cure territoriali del malato raro comprendenti anche le cure domiciliari, compreso laddove necessario la somministrazione domiciliare di terapie, valorizzando le diverse esperienze regionali e declinando gli elementi organizzativi ovunque presenti anche in considerazione delle necessità specifiche dei malati rari"*

Al 31.12.2025 sono 15 le Regioni/PPAA che garantiscono la somministrazione a domicilio di prodotti e/o farmaci ad alto costo per le persone con malattia rara.



APPROFONDIMENTO

I trattamenti non farmacologici

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 della persona con malattia rara.

“I trattamenti non farmacologici, comprendenti una serie articolata di prodotti molto diversi tra di loro tra cui alimenti a fini medici speciali, integratori, parafarmaci e cosmetici, presidi, dispositivi medici, protesi, ausili, trattamenti riabilitativi di vario genere per funzione o per organo, etc. costituiscono strumenti essenziali per la presa in carico del malato raro, sia perché per molte persone essi costituiscono le uniche opzioni possibili di intervento, sia perché essi sono comunque una parte essenziale del complesso piano di presa in carico del malato associati a uno o più farmaci eziologici, sintomatici o per le comorbilità”.

Uno degli obiettivi che il PNMR 2023-2026 si è dato al riguardo è garantire alle persone con malattia rara l’accesso ai trattamenti non farmacologici compresi nei piani di presa in carico definiti dai Centri di riferimento per malattie rare prevedendo come indicatore di monitoraggio la percentuale di piani di presa in carico di persone con malattia rara con erogazione di trattamenti non farmacologici rispetto a quelli richiesti.

Sulla base delle risposte fornite dalle Regioni/PPAA che sono riuscite ad indicare il dato sui trattamenti non farmacologici emergono due aspetti rilevanti: il primo è relativo al fatto che circa 1/5 delle persone con malattia rara residenti in Regione e inserite nel RRMR ha un piano di presa in carico attivo al 31.12.2025⁴³; il secondo è che **quasi 1 PcMR su 3 ha 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. Sono invece 8 su 10 le PcMR che hanno un piano di presa in carico che prevede l’erogazione di trattamenti farmacologici. Si tratta di prime evidenze, sostanzialmente in linea con quelle contenute nella precedente edizione del Rapporto ma basate su una platea ben più ampia di persone con malattia rara (oltre 425.000 persone rispetto alle poco meno di 260.000 dell’anno scorso), che andranno approfondite nelle prossime edizioni del Rapporto.

43. Si tratta di una probabile sovrastima in quanto la percentuale è calcolata sulle PcMR viventi e residenti nella Regione di inserimento del RRMR al 31.12 dell’anno precedente.



B. IL PANORAMA ITALIANO

Regione / PA	Numero di PcMR residenti in Regione/PA censiti nel RRMR al 31.12.2024	Numero di PcMR residenti in Regione/PA con un piano di presa in carico attivo al 31.12.2025 (% su residenti censiti nel RRMR al 31.12.2024)	Numero di PcMR residenti in Regione/PA con un piano di presa in carico attivo al 31.12.2025 che prevede l'erogazione di trattamenti farmacologici (% su residenti con un piano di presa in carico attivo al 31.12.2024)	Numero di PcMR residenti in Regione/PA con un piano di presa in carico attivo al 31.12.2025 che prevede l'erogazione di trattamenti non farmacologici (% su residenti con un piano di presa in carico attivo al 31.12.2024)
Basilicata ⁴⁴	1.114	260 (23,3%)	207 (79,6%)	52 (20,0%)
Campania	33.947	6.949 ⁴⁵ (20,5%)	4.524 ⁴⁶ (65,1%)	2.425 ⁴⁷ (34,9%)
Emilia-Romagna	49.125	7.819 (15,9%)	7.819 (100%)	0 (0%)
Lazio	38.839	21.010 (54,1%)	14.020 (66,7%)	9.800 (46,6%)
Lombardia	110.199	14.639 ⁴⁸ (13,3%)	13.936 (95,2%)	2.125 (14,5,5%)
P.A. Bolzano	5.740	723 (12,6%)	682 (94,3%)	146 (20,2%)
P.A. Trento	5.731	764 (13,3%)	559 (73,2%)	407 (53,3%)
Piemonte e Valle d'Aosta	58.025	11.000 (19,0%)	10.069 (90,9%)	1.500 (13,6%)
Puglia	30.536	4.445 (14,6%)	4.169 (93,8%)	1.361 (30,6%)
Toscana	43.086	14.299 (33,2%)	9.742 (68,1%)	7.233 (50,6%)
Veneto	50.673	12.315 (24,3%)	10.069 (81,8%)	4.856 (39,4%)
TOTALE	427.015	94.223 (22,1%)	75.796 (80,4%)	29.905 (31,7%)

⁴⁴. Dati al 31.12.2023

⁴⁵. Dati al 31.12.2022

⁴⁶. Dati al 31.12.2022

⁴⁷. Dati al 31.12.2022

⁴⁸. I dati presentati sono relativi ai soli Piani inseriti nell'applicativo del Registro regionale informatizzato e rappresentano pertanto una sottostima del reale numero di PcMR residenti con un piano di presa in carico attivo. Il Registro non raccoglie inoltre i Piani di presa in carico redatti da Centri extra regione per assistiti in Lombardia.



2.3 Servizi socio-sanitari, sociali, scolastici e del lavoro

Il **Rapporto MonitoRare**, sin dalla sua prima edizione nel 2015, ha posto attenzione ai servizi sociali e socio-assistenziali per le persone con malattie rare, anticipando le **Raccomandazioni europee del 2016 sull'integrazione delle malattie rare nelle politiche e nei servizi sociali** – elaborate dal CEGRD, ovvero il gruppo di esperti sulle malattie rare della Commissione Europea - che individuano fra i loro obiettivi principali quello di **promuovere un'assistenza più completa e inclusiva, anche attraverso l'inserimento nei piani nazionali per le malattie rare di misure relative alle politiche sociali**.

Nel 2019, EURORDIS ha poi pubblicato un importante documento sulla **presa in carico olistica** delle persone con malattie rare e anche il **documento finale del progetto europeo Rare 2030**, avviato nel 2019 e conclusosi nel 2021, ha confermato l'attenzione alla dimensione sociale ribadendo, con la **raccomandazione n. 4**, l'importanza di garantire l'inclusione sociale ed economica delle persone con malattia rara attraverso azioni a livello nazionale ed europeo che ne riconoscano i loro diritti sociali.

La successiva **Risoluzione ONU per le malattie rare** (approvata all'unanimità il 16 dicembre 2021) ha ulteriormente sottolineato tutta una serie di ostacoli da rimuovere, con un'attenzione particolare ai temi sociali, affermando il diritto delle persone con malattia rara ad una vita piena e soddisfacente. In particolare, sul lavoro si esprime ribadendo che l'accesso a un'occupazione piena e produttiva e a un lavoro dignitoso rappresenta anche un aspetto importante per una partecipazione alla vita sociale ed economica, e che le persone affette da una malattia rara e le loro famiglie affrontano sfide nell'accesso, nel mantenimento e nel reinserimento nel mondo del lavoro.



A gennaio 2024 EURORDIS ha lanciato il **Social Policy Action Group**: il gruppo, che ha un mandato triennale fino al 31.12.2026, ha lo scopo di affiancare il lavoro di EURORDIS con la volontà di promuovere politiche che implementino una presa in carico olistica e che garantiscano i diritti umani e sociali delle persone con malattia rara. Lo SPAG è composto da 20 volontari - persone con malattia rara o familiari con diverse età e background culturali - rappresentanti di 13 Paesi Europei.

A livello nazionale, UNIAMO ha sia promosso tavoli di confronto con altre associazioni sugli aspetti socio-assistenziali che realizzato indagini ad hoc (ad esempio, da ultimo, "Il barometro di MonitoRare - Le persone con malattia rara"⁴⁹) per individuare i bisogni assistenziali delle persone con malattia rara e proporre soluzioni e ha ulteriormente rafforzato il proprio impegno nel sociale entrando a far parte, a seguito di un'istruttoria pubblica del Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali, in qualità di rete associativa, del **Consiglio Nazionale del Terzo Settore** (dal 2021 fino al 2024) affiliandosi al **Forum del Terzo Settore** (dal 2022), dove ha un ruolo proprio nella consulta che si occupa di welfare, nonché collaborando con altre organizzazioni per rappresentare meglio le esigenze delle PcMR, specialmente durante nonché dopo l'emergenza COVID-19.

49. Al riguardo si rimanda a "MonitoRare – Nono Rapporto sulla condizione delle persone con malattia rara in Italia, 2023".



UNIAMO, ai sensi dell'articolo 2, comma 6, del decreto del Presidente del Consiglio dei ministri del 20 luglio 2023, n. 115, è anche invitata permanente all'Osservatorio nazionale sulla condizione delle persone con disabilità.

2  La necessità di mantenere alta l'attenzione sull'integrazione fra la dimensione sociale e quella sanitaria e fra quella sociale e quella del lavoro è legata anche al fatto che i traguardi raggiunti dal punto di vista normativo, che sono stati diversi in quest'ultima decade anche sul versante sociale, non sempre sono stati tempestivamente seguiti dall'approvazione di tutti i relativi provvedimenti attuativi o sono stati implementati con velocità differenziate sul territorio nazionale come rilevato a fine 2022 anche dalla Corte dei Conti in riferimento ai quasi 466 milioni di euro complessivamente destinati dal 2016 al Fondo per il cd. "Dopo di Noi"⁵⁰ (**Fondo per l'assistenza alle persone con disabilità grave prive del sostegno familiare** istituito dalla [Legge n.112 del 22 giugno 2016 "Disposizioni in materia di assistenza in favore delle persone con disabilità grave prive del sostegno familiare"](#); vedi box di approfondimento). Basti qui citare a titolo di esempio, il **Fondo di solidarietà per le persone affette da malattie rare** previsto dal 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"](#) con una dotazione pari a 1 milione di euro annui a decorrere dall'anno 2022 e destinato al finanziamento delle misure per il sostegno del lavoro di cura e assistenza delle persone affette da malattie rare che necessitano di assistenza continua: **ad oggi, a quasi cinque anni dall'approvazione della Legge n. 175/2021 non vi sono aggiornamenti di rilievo al riguardo.**

3 
4  Sul versante sociale, una delle maggiori novità di interesse per le persone con malattia rara è sicuramente rappresentato dalla **riforma del settore disabilità** avviata, su spinta del **PNRR**, con la Legge delega sulla disabilità, (Legge 22 dicembre 2021 n. 227), che ha cercato di dare una risposta alle criticità evidenziate nel "Secondo programma di azione biennale per la promozione dei diritti e l'integrazione delle persone con disabilità" pubblicato in Gazzetta Ufficiale a fine 2017 (n. 289 del 12 dicembre 2017), a partire dalla necessità di revisione strutturale del sistema di certificazione della condizione di disabilità, descritto come *"obsoleto, complesso, generatore di possibili disuguaglianze, in ogni caso lontano dallo spirito e dalla lettera della Convenzione ONU⁵¹"*.

La Legge 22 dicembre 2021 n. 227 ha delegato il Governo ad adottare uno o più decreti legislativi per la revisione delle disposizioni in materia di disabilità entro 20 mesi dalla data di entrata in vigore della legge⁵² pubblicata in Gazzetta Ufficiale il 30 dicembre 2021. Fra gli aspetti più salienti da disciplinare:

- **la definizione della condizione di disabilità** nonché revisione, riordino e semplificazione della normativa di settore;
- **l'accertamento della condizione di disabilità** e la revisione dei suoi processi

50. Corte dei Conti, "Attuazione delle misure previste dalla legge 22 giugno 2016, n. 112, volte a favorire il benessere, la piena inclusione sociale e l'autonomia delle persone con disabilità grave prive di sostegno familiare - Fondo "Dopo di noi", Deliberazione 23 dicembre 2022, n. 55/2022/G.

51. Il riferimento è ovviamente alla Convenzione delle Nazioni Unite sui diritti delle persone con disabilità (2006).

52. La legge è entrata in vigore il 31 dicembre 2021.



valutativi di base (con l'affidamento ad un unico soggetto pubblico dell'esclusiva competenza medico-legale sulle procedure valutative);

- **la valutazione multidimensionale della disabilità**, realizzazione del progetto di vita individuale, personalizzato e partecipato;
- **l'informatizzazione** dei processi valutativi e di archiviazione;
- **la riqualificazione dei servizi pubblici** in materia di inclusione e accessibilità;
- l'istituzione di un **Garante nazionale delle disabilità**;
- il potenziamento dell'**Ufficio per le politiche in favore delle persone con disabilità**, istituito presso la Presidenza del Consiglio dei ministri.

Per i lavori preparatori all'emanazione dei decreti legislativi, con decreto del Ministro per le disabilità del 24 gennaio 2022 è stata istituita, senza oneri per la finanza pubblica, una Commissione istituzionale di tipo consultivo - nella quale sono presenti anche soggetti in rappresentanza delle principali associazioni di rappresentanza delle persone con disabilità - volta a sovraintendere al processo di predisposizione dei decreti legislativi per la revisione e il riordino delle disposizioni vigenti in materia di disabilità. Inoltre, per l'elaborazione degli schemi dei decreti legislativi, con D.M. del 9 febbraio 2022, il Ministro per le disabilità ha altresì costituito, senza oneri per la finanza pubblica, una Commissione di studio redigente.

Con Decreto del Ministro per le Disabilità sono stati istituiti i tavoli tecnici per la stesura dei decreti attuativi della Legge delega sulla disabilità che riguardano la valutazione di base, quindi per riformare le procedure di accertamento dell'invalidità civile, e le modalità di attuazione della valutazione multidimensionale per l'elaborazione di un unico modello di Progetto di Vita. I due tavoli, che si sono insediati a marzo 2023, sono nati dalla necessità di dare attuazione a quanto previsto dalla Legge Delega sulla disabilità, nell'ottica di introdurre la definizione di disabilità e di disciplinare il procedimento di riconoscimento della relativa condizione semplificando e unificando le attuali procedure. **UNIAMO, in rappresentanza del Forum del Terzo Settore, è stata chiamata a partecipare al Tavolo per la valutazione multidimensionale del progetto di vita** portando un fattivo contributo all'approvazione dei provvedimenti attuativi della Legge delega sulla disabilità. In particolare, si segnala l'approvazione del Decreto legislativo 3 maggio 2024 n. 62 recante: «Definizione della condizione di disabilità, della valutazione di base, di accomodamento ragionevole, della valutazione multidimensionale per l'elaborazione e attuazione del progetto di vita individuale personalizzato e partecipato» che completa il quadro dei provvedimenti attuativi della legge delega.

L'attenzione alle persone con disabilità è stata ribadita anche a livello internazionale con l'adozione da parte della Commissione Europea, in data 3 marzo 2021, della [Strategia per i diritti delle persone con disabilità 2021-2030](#), per garantire la piena partecipazione delle persone con disabilità alla vita sociale, mentre, a livello nazionale, è da ricordare anche l'avvenuta approvazione del [Terzo programma di azione per la promozione dei diritti e l'integrazione delle persone con disabilità](#) ([vd. box di approfondimento](#)).

Gli ultimi 10 anni sono stati caratterizzati anche da numerosi provvedimenti che hanno stanziato risorse economiche a beneficio delle persone con disabilità. Oltre alla già richiamata legge sul cd. “dopo di noi”, va ricordata la Legge di Bilancio 2018 che ha istituito il **Fondo per il sostegno del caregiver familiare**, con una dotazione iniziale di 20 milioni di euro annui per il triennio 2018-2020, successivamente rifinanziato fino al 2023. Il sostegno è rivolto a chi assiste persone non autosufficienti o con disabilità grave, come coniugi, partner, conviventi o familiari entro determinati gradi di parentela.

Su questo tema va ricordato che UNIAMO ha da sempre promosso il riconoscimento del ruolo dei caregiver, partecipando anche ad audizioni parlamentari sul tema. Nel 2023, grazie anche all'attenzione del Ministro per le disabilità Alessandra Locatelli, è stato istituito un Tavolo tecnico per approfondire i contenuti di una possibile futura legge statale sui caregiver familiari, che ha visto la partecipazione anche di UNIAMO. Il Tavolo, attivo dal 17 gennaio 2024, ha lavorato su vari aspetti: l'individuazione dei bisogni prioritari, la definizione del ruolo del caregiver, l'identificazione dei beneficiari e l'integrazione del caregiver nel sistema di presa in carico della persona con disabilità. Anche a seguito di questo lungo processo di lavoro, il **disegno di legge 2789 “Riconoscimento e tutele delle persone che assistono e si prendono cura dei propri cari”** è stato presentato alla Camera il 6 febbraio 2026.



Sul versante del riconoscimento dei carichi di cura è da rilevare l'entrata in vigore della **Legge 18 luglio 2025, n. 106 “Disposizioni concernenti la conservazione del posto di lavoro e i permessi retribuiti per esami e cure mediche in favore dei lavoratori affetti da malattie oncologiche, invalidanti e croniche”** che ha previsto, fra le altre cose, il **riconoscimento di ulteriori 10 ore annue di permesso di lavoro per visite, esami strumentali e cure mediche per i lavoratori dipendenti affetti da malattie oncologiche in fase attiva o in follow-up precoce, ovvero da malattie invalidanti o croniche, anche rare che comportino un grado di invalidità pari o superiore al 74 per cento**. Tale diritto è riconosciuto al lavoratore dipendente anche per il figlio minorenni a parità di condizioni. L'audizione di UNIAMO a questo proposito ha permesso l'introduzione della dicitura “rare” dando copertura anche a queste patologie.



Sempre in tema di disabilità, la legge di bilancio 2020 (art. 1, comma 330 della legge 160/2019) ha istituito, nello stato di previsione del Ministero del lavoro e delle politiche sociali, un fondo denominato **“Fondo per la disabilità e la non autosufficienza”**, con una dotazione pari a 29 milioni di euro per il 2020, a 200 milioni di euro per il 2021, a 300 milioni di euro annui a decorrere dal 2022. Le risorse di tale fondo sono indirizzate all'attuazione di interventi a favore della disabilità finalizzati al riordino e alla sistematizzazione delle politiche di sostegno in materia attraverso una legge quadro, come successivamente confermato nel Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza. Con la legge di bilancio 2022 (art. 1 comma 178 della legge 244/2021) il fondo, dal 1° gennaio 2022, assume la denominazione di **“Fondo per le politiche in favore delle persone con disabilità”** ed è trasferito presso lo stato di previsione del Ministero dell'economia e delle finanze. Con lo stesso provvedimento, la dotazione del Fondo è stata incrementata di 50 milioni di euro annui per ciascuno degli anni dal 2023 al 2026. La legge di bilancio



2024 ha successivamente disposto la riduzione del **Fondo per le politiche in favore delle persone con disabilità** (all'art. 1 c. 178 Legge 234/2021) - destinato a finanziare la legge delega sulla disabilità (riforma prevista dal Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza) - di 320.369.969 euro per il 2024 ed il suo incremento di 85 milioni di euro annui a decorrere dal 2026.

Ad inizio 2023, il Ministro per le Disabilità ha poi firmato i decreti interministeriali di riparto in favore delle Regioni/PPAA del **“Fondo per la cura dei soggetti con disturbo dello spettro autistico” e del “Fondo per la cura dei soggetti con disturbo dello spettro autistico per la realizzazione di iniziative e progetti di carattere socio-assistenziale e abilitativo”**. Si tratta rispettivamente di 50 e 27 milioni di euro destinati allo sviluppo di progetti di ricerca, all'incremento del personale del servizio sanitario nazionale, ad iniziative di formazione, allo sviluppo della rete territoriale e di progetti di vita individualizzati, e a iniziative e progetti di carattere socio-assistenziale e abilitative per le persone con disturbo dello spettro autistico aggiuntivi rispetto alla programmazione regionale.

La legge di bilancio 2024 (Legge 30 dicembre 2023, n. 213) ha portato rilevanti novità con l'istituzione (art. 1 comma 210), a decorrere dal 1° gennaio 2024, nello stato di previsione del MEF per il successivo trasferimento al bilancio autonomo della Presidenza del Consiglio dei ministri, del **“Fondo unico per l'inclusione delle persone con disabilità”**, con una dotazione di 552.177.454 € per il 2024 e di 231.807.485 € annui a decorrere dal 2025 al fine di assicurare un'efficiente programmazione delle politiche per l'inclusione, l'accessibilità e il sostegno a favore delle persone con disabilità. A decorrere dal 1° gennaio 2024 sono stati conseguentemente abrogati (art. 1 comma 212):

- il Fondo per l'inclusione delle persone con disabilità (art. 34 cc. 1, 2 e 2-bis DL 41/2021 convertito con modificazioni dalla Legge 69/2021);
- il Fondo per l'assistenza all'autonomia e alla comunicazione degli alunni con disabilità (art. 1 cc. 179-180 Legge 234/2021);
- il Fondo per il sostegno del ruolo di cura e di assistenza del caregiver familiare (art. 1 c. 254 Legge 205/2017);
- il Fondo per l'inclusione delle persone sorde e con ipoacusia (art. 1 c. 456 Legge 145/2018).

Il **Fondo unico per l'inclusione delle persone con disabilità** è destinato a finanziare iniziative collegate a una o più delle seguenti finalità:

- a. potenziamento dei servizi di assistenza all'autonomia e alla comunicazione per gli alunni con disabilità della scuola dell'infanzia, della scuola primaria e della scuola secondaria di primo e secondo grado⁵³;
- b. promozione e realizzazione di infrastrutture, anche digitali, per le politiche di inclusione delle persone con disabilità, anche destinate ad attività ludico-sportive;
- c. inclusione lavorativa e sportiva;

⁵³. In particolare, 70 milioni di euro sono stati allocati per finanziare il trasporto degli studenti con disabilità delle scuole secondarie di secondo grado.



- d. turismo accessibile⁵⁴;
- e. iniziative dedicate alle persone con disturbi del neuro-sviluppo e dello spettro autistico;
- f. interventi finalizzati al riconoscimento del valore sociale ed economico dell'attività di cura non professionale del caregiver familiare;
- g. promozione della piena ed effettiva inclusione sociale delle persone sorde e con ipoacusia, anche attraverso la realizzazione di progetti sperimentali per la diffusione di servizi di interpretariato in lingua dei segni italiana (LIS) e video-interpretariato a distanza nonché per favorire l'uso di tecnologie innovative finalizzate all'abbattimento delle barriere alla comunicazione;
- h. promozione di iniziative e di progetti per l'inclusione, l'accessibilità e il sostegno a favore delle persone con disabilità, di particolare rilevanza nazionale o territoriale, realizzati da enti del Terzo settore o con il coinvolgimento degli stessi, in attuazione del principio di sussidiarietà.

Per l'anno 2024, il Fondo unico ha potuto contare su una dotazione di oltre 700 milioni di euro, mentre per il triennio 2025-2027, la dotazione è superiore a 1,3 miliardi di euro, grazie anche all'incremento di circa 200 milioni approvato dall'ultima legge di bilancio.



Le risorse del Fondo unico per inclusione delle persone con disabilità sostengono anche la realizzazione del **progetto S.O.F.I.A.**, promosso da UNIAMO in collaborazione con Lega del filo d'oro e ANTEAS (Associazione Nazionale tutte le età Attive per la Solidarietà), a valere su un bando della Presidenza del Consiglio dei Ministri – Dipartimento per le politiche a favore delle persone con disabilità strettamente connesso alla riforma della disabilità. Sul fronte della progettualità è da ricordare anche il bando "Vita & Opportunità", promosso dal Ministro per le Disabilità, che ad inizio 2026 ha destinato oltre 386 milioni di euro per favorire l'autonomia abitativa, l'inclusione lavorativa e sociale delle persone con disabilità.

Al fine di facilitare l'accesso alle informazioni e l'interazione con i propri servizi, a fine novembre 2023, INPS ha rilasciato il **portale della disabilità**, un servizio che consente di facilitare l'accesso a servizi legati a invalidità e cecità civile, sordità, disabilità e handicap. Il portale è stato realizzato con le risorse del PNRR e rende più semplice e veloce per il cittadino:

- accedere e seguire l'iter delle procedure di riconoscimento delle prestazioni di invalidità civile, cecità e sordità civile, disabilità, e dei permessi e congedi previsti dalle leggi 12 marzo 1999, n. 68, e 5 febbraio 1992, n. 104;
- visualizzare il certificato medico introduttivo;
- conoscere il luogo, la data e l'orario di visita, se già programmati.

54. A tale scopo è stata allocata la cifra di 50 milioni di euro destinati alle Regioni per il finanziamento di progetti che garantiscano una piena accessibilità ai servizi turistici della zona, dell'area o dell'infrastruttura oggetto dell'intervento (Decreto del Ministro per le disabilità del 1° agosto 2024).



Il Portale della disabilità guida, inoltre, gli utenti a trasmettere la documentazione sanitaria necessaria alle Commissioni mediche INPS per redigere verbali di:

- prima istanza;
- aggravamento;
- revisione sugli atti.

Per una più ampia panoramica dei vari provvedimenti di sostegno alle persone con disabilità che hanno interessato, il periodo post Covid si rimanda alla consultazione dell'analogo paragrafo della precedente edizione del Rapporto mentre per un maggiore approfondimento delle agevolazioni previste per le persone con disabilità si rimanda all'apposita guida - [Le agevolazioni fiscali per le persone con disabilità](#) - elaborata annualmente dall'Agenzia delle Entrate.

Da ricordare che la legge di bilancio 2018 (Legge n. 205/2017), ha istituito, per il triennio 2018-2020, anche un **Fondo per l'assistenza dei bambini affetti da malattia oncologica**, con una dotazione di un 1 milione di euro annui per ciascuno degli anni 2018 e 2019 e di 5 milioni di euro per l'anno 2020, La legge di bilancio 2021 (Legge n. 178/2020) ha, successivamente, previsto uno stanziamento annuo per il Fondo di 5 milioni di euro a partire dal 2021, poi elevati a 7 per il 2021 con il Decreto legge n. 183/2020 e anche per il 2022 con il Decreto legge n. 228/2021. Al fondo possono accedere le associazioni che svolgono attività di assistenza psicologica, psico-sociologica e sanitaria in tutte le forme a favore dei bambini affetti da malattia oncologica e delle loro famiglie. Nel corso del 2020 è stato pubblicato il primo bando al termine del quale sono stati selezionati 18 progetti ai quali è stato assegnato un contributo complessivo di poco superiore ai 4 milioni di euro (sui 6 milioni disponibili); nella primavera del 2021 è stato promosso un nuovo bando (con una dotazione di 5 milioni di euro) di cui hanno beneficiato 12 associazioni per complessivi 4,6 milioni euro di contributi. Nella primavera del 2022 è stato promosso il relativo bando al termine del quale sono stati selezionati 13 progetti ai quali è stato assegnato un contributo complessivo di poco inferiore ai 6,5 milioni di euro. Il bando 2023 ha visto la selezione di 9 progetti ai quali è stato assegnato un contributo complessivo di poco inferiore ai 4,93 milioni di euro. L'articolo 4, comma 8-bis, del D.L. n. 215/2023, convertito dalla L. n. 18/2024, ha previsto un incremento pari ad € 400.000 del fondo per l'assistenza dei bambini affetti da malattia oncologica per l'anno 2024. Nel 2024 annualità sono stati quindi approvati 9 progetti per un finanziamento complessivo di € 4.884.462,37. Nel 2025, infine, sono stati approvati 17 progetti per un importo complessivo di oltre 6.300.000 €.

In questa sede è utile ricordare anche che, con i commi 159-169 dell'art. 1 della Legge di Bilancio 2022 (Legge 30 dicembre 2021, n. 234 "Bilancio di previsione dello Stato per l'anno finanziario 2022 e bilancio pluriennale per il triennio 2022-2024") è stato definito il contenuto dei **livelli essenziali delle prestazioni sociali (LEPS) per gli anziani non autosufficienti**, e qualificati gli ambiti territoriali sociali (ATS) quale sede necessaria in cui programmare, coordinare, realizzare e gestire gli interventi, i servizi e le attività utili al raggiungimento dei LEPS nonché a garantire la programmazione, il coordinamento e



la realizzazione dell'offerta integrata dei LEPS sul territorio. L'attuazione degli interventi e l'adozione dei necessari atti di programmazione integrata sono demandate a linee guida definite con intesa in sede di Conferenza Unificata. Il comma 170 dispone la definizione, entro diciotto mesi dalla data di entrata in vigore della legge, nei limiti delle risorse disponibili a legislazione vigente, dei LEPS, negli altri ambiti del sociale, fra i quali, alla lettera f) del comma 171 sono individuati anche i "progetti per il dopo di noi e per la vita indipendente" individuati come prioritari nell'ambito del Piano nazionale degli interventi e dei servizi sociali 2021-2023. Come successivamente specificato dal Piano Nazionale Non Autosufficienza 2022-2024, i LEPS, così come declinati nella Legge di Bilancio 234/2021, si riferiscono principalmente alla platea degli anziani non autosufficienti, ma garantiscono l'accesso ai servizi sociali e socio sanitari, attraverso i PUA, a tutte le persone non autosufficienti, mentre è la legge n. 227/2021 ("Legge delega in materia di disabilità") che prevede che, con separato provvedimento, siano definite le procedure volte alla determinazione dei livelli essenziali delle prestazioni per le persone con disabilità come ribadito dall'art. 37 del Decreto legislativo n. 62/2024.

La Legge di bilancio 2024, oltre a quanto già precedentemente richiamato, ha previsto anche un'**agevolazione per le assunzioni mirata a promuovere l'occupazione giovanile tra le persone con disabilità**. Tale misura consiste in un contributo destinato agli enti e alle organizzazioni del Terzo Settore che assumono a tempo indeterminato individui con disabilità di età inferiore ai 35 anni e prosegue nel solco tracciato dal Decreto Legge n. 48 del 4/3/2023 che aveva inizialmente stanziato 16 milioni di euro, successivamente aumentati a 22 milioni, per sostenere le assunzioni a tempo indeterminato di giovani con disabilità under 35 effettuate tra il 1° agosto 2020 e il 30 settembre 2024. Con successivo provvedimento, la misura prevista dalla legge di bilancio 2024 è stata prorogata, con ulteriori fondi per il 2025 e nella primavera 2026 si è deciso di stanziare ulteriori 25 milioni di euro a valere sul Fondo unico per l'inclusione delle persone con disabilità come incentivi destinati agli Enti del Terzo settore che procederanno all'assunzione a tempo indeterminato di persone con disabilità fino a 35 anni di età, con contratti stipulati a partire dalla data di adozione del decreto e fino al 30 settembre 2026.

Da ultimo, ma non per questo meno importante, rispetto agli strumenti di programmazione, sono da ricordare l'avvenuta adozione, con il Decreto del Ministro del lavoro e delle politiche sociali di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze del 2 aprile 2025, del [Piano Nazionale degli Interventi e dei Servizi Sociali 2024-2026](#) e, più recentemente, nella primavera 2026 del [Piano nazionale per la non autosufficienza 2025-2027](#) (vd. box di approfondimento).



A child's hand is shown from the bottom right, reaching out to touch a dark, textured surface. On this surface are several white chalk drawings: a simple house on the left, a bird in the center, and a plant with a large, textured leaf on the right. The background is dark and slightly grainy.

UNIAMO

APPROFONDIMENTI

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

APPROFONDIMENTO



Il Fondo per l'assistenza alle persone con disabilità grave prive del sostegno familiare

La Legge 22 giugno 2016 n. 112 *“Disposizioni in materia di assistenza in favore delle persone con disabilità grave prive del sostegno familiare”* ha disposto la creazione di un fondo per garantire che le persone con disabilità grave non abbiano quale unica alternativa l'ospedalizzazione o l'istituzionalizzazione al venir meno del supporto genitoriale, ma possano continuare a risiedere, se lo vogliono, nella propria abitazione, anche attraverso un progetto di *co-housing*, o comunque attraverso soluzioni alloggiative condivise mirate e personalizzate.

Sulla base delle previsioni normative e dei Decreti di riparto del Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali, le Regioni hanno proceduto a definire gli indirizzi di programmazione regionale per l'utilizzo delle risorse del **Fondo per l'assistenza alle persone con disabilità grave prive del sostegno familiare**, che sono stati successivamente oggetto di valutazione da parte del Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali e quindi adottati dalle Giunte regionali. In questa maniera si è avviato prima l'utilizzo dei 90 milioni per l'anno 2016 e poi dei 38,3 milioni di euro per l'anno 2017 previsti dalla Legge di Stabilità 2016 (Decreto del Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali del 23 novembre 2016) per il fondo dedicato al cd. “dopo di noi” istituito dalla Legge n. 112/2016 e, successivamente, dei 51,1 milioni di euro per l'anno 2018 (Decreto del Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali del 15 novembre 2018). Il Fondo ha successivamente acquisito una dotazione strutturale pari a 56,1 milioni ripartiti per l'anno 2019 con il Decreto del Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali del 21 novembre 2019. Il decreto del Ministro dell'economia e delle finanze del 30 dicembre 2019 concernente la ripartizione in capitoli delle unità di voto parlamentare relative al bilancio di previsione dello Stato per l'anno finanziario 2020 e per il triennio 2020-2022 ha incrementato a 58,1 milioni di euro la disponibilità per l'anno 2020 del Fondo in questione. Successivamente, il Decreto legge 19 maggio 2020, n. 34, all'art. 104, comma 2, al fine di potenziare i percorsi di accompagnamento per l'uscita dal nucleo familiare di origine ovvero per la deistituzionalizzazione, gli interventi di supporto alla domiciliarità e i programmi di accrescimento della consapevolezza, di abilitazione e di sviluppo delle competenze per la gestione della vita quotidiana e per il raggiungimento del maggior livello di autonomia possibile, per le persone con disabilità grave prive del sostegno familiare, in conseguenza della emergenza epidemiologica da COVID-19, ha disposto un ulteriore incremento di 20 milioni di euro per l'anno 2020 del Fondo. Infine, con la Legge 30 dicembre 2020, n.178 recante *“Bilancio di previsione dello Stato per l'anno finanziario 2021 e bilancio pluriennale per il triennio 2021-2023”* per ciascuno degli anni 2021, 2022 e 2023 il Fondo è stato incrementato di 20 milioni (per un totale di 76,1 milioni di euro per ciascuno degli anni 2021, 2022 e 2023). Tali risorse sono state assegnate alla Regioni con provvedimenti di riparto approvati, di norma, solo a fine anno: nel mese di novembre per l'anno 2021 e di dicembre per gli anni 2022 e 2023.



La legge di bilancio 2024 (Legge 30 dicembre 2023, n. 213 – Bilancio di previsione dello Stato per l'anno finanziario 2024 e bilancio pluriennale per il triennio 2024-2026) ha rivisto la dotazione del Fondo in 72,2 milioni di euro per il 2024 e per il 2025 e in 73,3 milioni di euro per il 2026. Il provvedimento di riparto delle risorse dell'anno 2024 è arrivato, però, solo a fine 2025 con la [Delibera del Consiglio dei Ministri del 4 dicembre 2025](#) di "Autorizzazione all'adozione del decreto del Ministro del lavoro e delle politiche sociali e del Ministro per le disabilità, di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze e il Ministro della salute, relativo al riparto - per l'annualità 2024 - delle risorse del Fondo per l'assistenza alle persone con disabilità grave prive del sostegno familiare, ai sensi dei commi 1 e 2 dell'articolo 3 della legge 22 giugno 2016, n. 112 (c.d. Dopo di Noi)". L'allungamento dei tempi di approvazione di quest'ultimo riparto è stato determinato dalla necessità di rivedere i criteri utilizzati in relazione ai rilevi espressi dalla Corte dei Conti⁵⁵. Il provvedimento prevede, in via sperimentale e progressiva per gli anni 2024, 2025 e 2026, l'adozione dei criteri definiti dal tavolo tecnico istituito con decreto direttoriale del Ministero del lavoro e delle politiche sociali del 14 luglio 2023, n. 231, al fine di ripartire le risorse assegnate al Fondo, in maniera coerente con le esigenze rilevate in ambito territoriale.

Poco è dato sapere, però, sui risultati raggiunti attraverso gli interventi implementati mediante le risorse rese progressivamente disponibili in quanto la terza (e ultima) relazione disponibile sullo stato di attuazione della Legge n. 112/2016 – e riferita all'anno 2019 con aggiornamenti parziali sulle successive annualità - è stata trasmessa alle Camere solo a febbraio 2024 (ben quattro anni dopo la precedente e a discapito della periodicità annuale - entro il 30 giugno - prevista dall'art. 8 della Legge).

55. Relazione della Corte dei Conti - Sezione centrale di controllo sulla gestione delle amministrazioni dello Stato approvata con Deliberazione 23 dicembre 2022, n. 55 dal titolo "Attuazione delle misure previste dalla Legge 22 giugno 2016, n. 112, volte a favorire il benessere, la piena inclusione sociale e l'autonomia delle persone con disabilità grave prive di sostegno familiare - fondo "dopo di noi" per un cui approfondimento si rimanda all'edizione 2024 del Rapporto "MonitoRare".



La dotazione del Fondo per l'assistenza alle persone con disabilità grave prive del sostegno familiare (Legge n. 112/2016), Anni 2020-2024 (dati in milioni di euro)

Provvedimento	Anno	Dotazione ⁵⁶
Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri del 21 dicembre 2020	2020	78,1
Decreto del Ministro del Lavoro e delle Politiche Sociali e del Ministro per le disabilità di concerto con il Ministero dell'Economia e delle Finanze del 7 novembre 2021	2021	76,1
Decreto del Ministro del Lavoro e delle Politiche Sociali e del Ministro per le Disabilità di concerto con il Ministro dell'Economia e delle Finanze e il Ministro della Salute del 21 dicembre 2022	2022	76,1
Decreto del Ministro del Lavoro e delle Politiche Sociali e del Ministro per le Disabilità di concerto con il Ministro dell'Economia e delle Finanze e il Ministro della Salute del 22 dicembre 2023	2023	76,1
Decreto del Ministro del Lavoro e delle Politiche Sociali e del Ministro per le Disabilità di concerto con il Ministro dell'Economia e delle Finanze e il Ministro della Salute del 4 dicembre 2025	2024	72,295 ⁵⁷

56. A partire dall'anno 2010 le somme riferite alle Province Autonome di Trento e Bolzano sono rese indisponibili, pur essendo calcolate ai fini dei decreti di riparto (Riferimenti normativi: comma 109 dell'art. 2 della Legge n. 191 del 23 dicembre 2009 e in applicazione della Circolare n. 0128699 del 5 febbraio 2010 del Ministero dell'economia e delle finanze).

57. La somma di 15 milioni di euro è specificamente destinata al rafforzamento dell'assistenza alle persone con disabilità grave, di cui all'art. 4, comma 3, lettere a), b) e c), del decreto del Ministro del lavoro e delle politiche sociali, di concerto con il Ministro della salute ed il Ministro dell'economia e delle finanze 23 novembre 2016, al fine del graduale conseguimento di un obiettivo di servizio in favore dei beneficiari delle progettualità da realizzarsi con le risorse del Fondo per l'assistenza alle persone con disabilità grave prive del sostegno familiare.



APPROFONDIMENTO



Gli interventi del PNRR a beneficio delle persone con disabilità

Nel paragrafo introduttivo della Missione 5 “Inclusione e coesione”, il Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza afferma testualmente quanto segue: *“Nonostante gli importanti sforzi compiuti negli ultimi anni, **le politiche sociali e di sostegno alle famiglie devono essere ancora notevolmente rafforzate.** Queste politiche vanno inserite in una programmazione organica e di sistema che abbia lo scopo di **superare i sensibili divari territoriali esistenti, con la finalità di migliorare l’equità sociale, la solidarietà intergenerazionale e la conciliazione dei tempi di vita e di lavoro.**”* Coerentemente con queste affermazioni il PNRR ha dedicato integralmente le risorse della Sotto-componente 1 della Componente 2 della Missione 5 - pari a 1,45 miliardi di euro - alle infrastrutture sociali funzionali alla realizzazione di politiche a sostegno delle famiglie, dei minori, delle persone con gravi disabilità e degli anziani non autosufficienti. *“Si tratta di interventi pensati per favorire la socializzazione, sostenere percorsi di vita indipendente, anche con la ristrutturazione di alloggi che sfruttino le tecnologie innovative per superare le barriere fisiche, sensoriali e cognitive che sono di impedimento allo svolgimento autonomo degli atti della vita quotidiana”*: l’assegnazione di tale risorse è stata disposta agli Ambiti Territoriali Sociali con l’Avviso 1/2022 del Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali con una riserva di 500,5 milioni di euro per gli interventi rivolti alle persone con disabilità. A livello nazionale sono stati 520 gli Ambiti Territoriali Sociali nei quali sono state realizzate le oltre 650 progettualità complessivamente finanziate.

Accanto alla dimensione degli investimenti, la Componente 2 della Missione 5 contempla anche due importanti processi di riforma: la **Legge delega per le disabilità** nell’ottica della de-istituzionalizzazione e della promozione dell’autonomia delle persone con disabilità (di cui si riferisce in un altro box di approfondimento) e la riforma del sistema degli interventi in favore degli anziani non autosufficienti⁵⁸.

58. Rispetto alla globalità degli interventi previsti dal PNRR va ricordato anche il Decreto del 7 dicembre 2021 della Presidenza del Consiglio dei Ministri - Dipartimento per le pari opportunità recante “Adozione delle linee guida volte a favorire la pari opportunità di genere e generazionali, nonché l’inclusione lavorativa delle persone con disabilità nei contratti pubblici finanziati con le risorse del Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza e del Piano Nazionale Complementare”. Analogamente è da ricordare la Direttiva alle amministrazioni titolari di progetti, riforme e misure in materia di disabilità del Ministro per la disabilità (Decreto 9 febbraio 2022 pubblicato in Gazzetta Ufficiale in data 29 marzo 2022) che, al fine di assicurare che la realizzazione del PNRR avvenga nel pieno rispetto dei diritti delle persone con disabilità di cui alla legge n. 18 del 2009, ha individuato alcuni principi chiave a cui le Amministrazioni titolari delle misure contenute nel Piano sono invitate ad attenersi, tanto nella fase di progettazione, quanto in quella di attuazione delle stesse.



APPROFONDIMENTO

I decreti attuativi della Legge 227/2021 “Delega al Governo in materia di disabilità”

L'attuazione della legge 227/2021 “Delega al Governo in materia di disabilità” passa attraverso l'adozione di 3 decreti legislativi attuativi:

1. Decreto legislativo 5 febbraio 2024, n. 20, recante «Istituzione dell'Autorità Garante nazionale dei diritti delle persone con disabilità, in attuazione della delega conferita al Governo»;
2. Decreto legislativo 13 dicembre 2023, n. 222, recante «Disposizioni in materia di riqualificazione dei servizi pubblici per l'inclusione e l'accessibilità, in attuazione dell'articolo 2, comma 2, lettera e), della legge 22 dicembre 2021, n. 227»;
3. Decreto legislativo 3 maggio 2024, n. 62, recante «Definizione della condizione di disabilità, della valutazione di base, di accomodamento ragionevole, della valutazione multidimensionale per l'elaborazione e attuazione del progetto di vita individuale personalizzato e partecipato».

Il D. Lgs. 5 febbraio 2024, n. 20:

- L'Autorità Garante nazionale dei diritti delle persone con disabilità ha natura di organismo indipendente di garanzia con il compito di assicurare la tutela, la concreta attuazione e la promozione dei diritti delle persone con disabilità;
- Promuove e vigila sul rispetto delle norme dettate dalla Convenzione ONU, dagli accordi internazionali, dalla Costituzione e dalle altre fonti in materia;
- Contrasta i fenomeni di discriminazione diretta e indiretta o di molestie in ragione della condizione di disabilità;
- Raccoglie segnalazioni provenienti dalle persone con disabilità, da chi le rappresenta, dai familiari e dalle associazioni;
- Visita le strutture che erogano servizi pubblici essenziali (quali strutture residenziali e semiresidenziali, i centri di accoglienza residenziali e i centri diurni), con possibilità di svolgere colloqui riservati con le persone con disabilità e con le persone che possano fornire informazioni rilevanti;
- Formula raccomandazioni e pareri alle amministrazioni e ai concessionari pubblici, sollecitando o proponendo interventi, misure o accomodamenti ragionevoli idonei a superare le criticità riscontrate;
- Agisce e resiste in giudizio a difesa delle proprie prerogative;
- Promuove campagne di sensibilizzazione e comunicazione.

Il D. Lgs. 13 dicembre 2023, n. 222:

- Le disposizioni del decreto mirano a garantire l'uniformità della tutela dei lavoratori con disabilità sul territorio nazionale e l'accessibilità ai servizi forniti dalle pubbliche amministrazioni ai fini della loro piena inclusione;



- Si introduce una figura qualificata nell'ambito delle pubbliche amministrazioni preposta alla programmazione strategica della piena accessibilità delle amministrazioni da parte delle persone con disabilità;
- Gli obiettivi di accessibilità ed effettiva inclusione delle persone con disabilità entrano a far parte del sistema di valutazione dei risultati anche in relazione alla responsabilità dei dirigenti;
- Infine, si estende il campo di applicazione dell'azione collettiva nei confronti delle pubbliche amministrazioni nei casi di mancata attuazione o violazione dei livelli di qualità dei servizi essenziali per l'inclusione sociale e l'accessibilità delle persone con disabilità contenuti nelle carte dei servizi oppure degli obblighi previsti dalla normativa vigente in materia.

Il D. Lgs. 3 maggio 2024, n. 62

Il decreto 62/2024 ha una portata storica e riforma, semplificandole, le procedure di accertamento della disabilità (c.d. "valutazione di base") e la successiva valutazione multidimensionale per l'elaborazione del progetto di vita individuale, personalizzato e partecipato e rappresenta il cuore della riforma sulla disabilità. Data la sua portata trasformativa, prevede una fase di graduale sperimentazione nel territorio, avente come oggetto proprio la valutazione di base, multidimensionale e la predisposizione del progetto di vita individuale e personalizzato.

SEQUENZA TEMPORALE



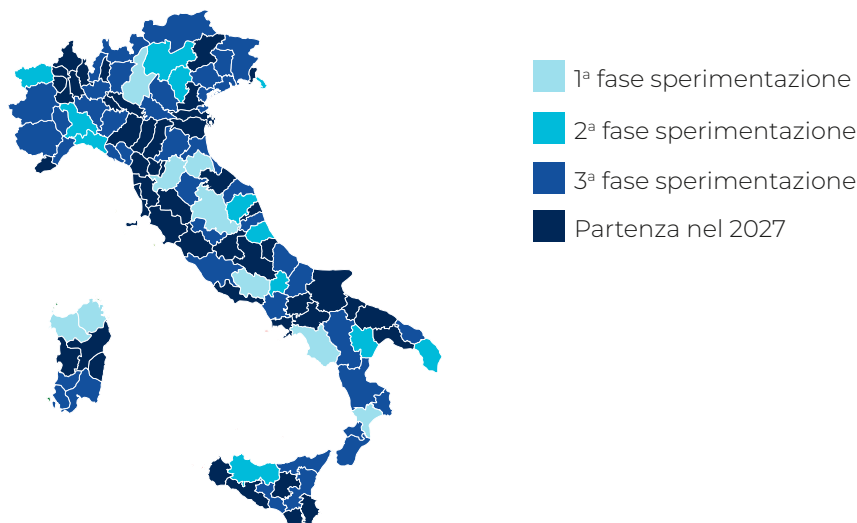
Fonte: Presidenza del Consiglio dei Ministri, Dipartimento per le politiche in favore delle persone con disabilità, "Il progetto di vita. Tutto quello che c'è da sapere sulla riforma della disabilità e sul decreto 62/2024"

La sperimentazione ha una durata complessiva di 24 mesi. Dal 1° gennaio 2025, ha iniziato la sua fase sperimentale in 9 province italiane: Brescia, Catanzaro, Firenze, Forlì-Cesena, Frosinone, Perugia, Salerno, Sassari e Trieste. A partire dal 30 settembre 2025, la sperimentazione è stata estesa alle province di Alessandria, Genova, Isernia, Lecce, Macerata, Matera, Palermo, Teramo e Vicenza, nonché alla Regione autonoma Valle d'Aosta e alla Provincia autonoma di Trento. Infine, dal 1° marzo 2026 è stata avviata la terza fase della sperimentazione nelle seguenti province: Chieti, Potenza, Cosenza, Crotone, Reggio Calabria, Vibo Valentia, Caserta, Bologna, Rimini, Piacenza, Ravenna,



B. IL PANORAMA ITALIANO

Pordenone, Udine, Roma, La Spezia, Savona, Bergamo, Como, Milano, Mantova, Pavia, Sondrio, Ancona, Ascoli Piceno, Campobasso, Asti, Cuneo, Torino, Brindisi, Cagliari, Caltanissetta, Catania, Messina, Arezzo, Massa Carrara, Terni, Treviso, Venezia, Verona, nonché la Provincia Autonoma di Bolzano. A seguito di questa fase vi sarà un ultimo step, con decorrenza dal 1.1.2027, che renderà la riforma operativa nell'intero territorio nazionale.



Il decreto si articola in 4 Capi di cui si fornisce di seguito una breve descrizione:

- Capo I: Finalità e definizioni generali;
- Capo II: Procedimento valutativo di base e accomodamento ragionevole;
- Capo III: Valutazione multidimensionale e progetto di vita individuale, per personalizzato e partecipato;
- Capo IV: Disposizioni finanziarie, transitorie e finali

Capo I: Finalità e definizioni generali

Il decreto individua come finalità *“assicurare alla persona il riconoscimento della propria condizione di disabilità, per rimuovere gli ostacoli e per attivare i sostegni utili al pieno esercizio, su base di uguaglianza con gli altri, delle libertà e dei diritti civili e sociali nei vari contesti di vita, liberamente scelti. 2. Le disposizioni del presente decreto sono finalizzate a garantire, in coerenza con la Convenzione delle Nazioni Unite sui diritti delle persone con disabilità..., l'effettivo e pieno accesso al sistema dei servizi, delle prestazioni, dei supporti, dei benefici e delle agevolazioni, anche attraverso il ricorso all'accomodamento ragionevole e al progetto di vita individuale, personalizzato e partecipato secondo i principi di autodeterminazione e non discriminazione”*

In linea con tali obiettivi, sono in questo primo capo date delle chiare definizioni terminologiche che pongono al centro la persona, con i propri diritti, superando l'idea che siano le compromissioni ad esaurire le qualifiche di questa. Con questo decreto:



- la parola «handicap», ovunque ricorre, è sostituita da «condizione di disabilità»; allo stesso modo «persona handicappata», «portatore di handicap», «persona affetta da disabilità», «disabile» e «diversamente abile», sono sostituite da «persona con disabilità»;
- le parole: «con connotazione di gravità» e «in situazione di gravità» sono sostituite da: «con necessità di sostegno elevato o molto elevato»;
- le parole: «disabile grave» sono sostituite dalle seguenti: «persona con necessità di sostegno intensivo».

PASSAGGIO DALL'HANDICAP ALLA DISABILITÀ



NECESSITÀ DI SOSTEGNO



Fonte: Presidenza del Consiglio dei Ministri, Dipartimento per le politiche in favore delle persone con disabilità, "Il progetto di vita. Tutto quello che c'è da sapere sulla riforma della disabilità e sul decreto 62/2024"

Capo II: procedimento valutativo di base e accomodamento ragionevole

Il procedimento valutativo di base è configurato come sistema unitario che "comprende il riconoscimento dell'invalidità civile previsto dalla normativa vigente e, in particolare:

- a. l'accertamento dell'invalidità civile di cui alla legge 30 marzo 1971, n. 118, e delle condizioni di cui alla legge 11 febbraio 1980, n. 18, alla legge 21 novembre 1988, n. 508, nonché alla legge 11 ottobre 1990, n. 289;
- b. l'accertamento della cecità civile, ai sensi della legge 27 maggio 1970, n. 382, e della legge 3 aprile 2001, n. 138;
- c. l'accertamento della sordità civile, ai sensi della legge 2 maggio 1970, n. 381;
- d. l'accertamento della sordocecità, ai sensi della legge 24 giugno 2010, n. 107;
- e. l'accertamento della condizione di disabilità in età evolutiva ai fini dell'inclusione scolastica, ai sensi dell'articolo 5 del decreto legislativo 13 aprile 2017, n. 66;
- f. l'accertamento della condizione di disabilità ai fini dell'inclusione lavorativa, ai sensi della legge 12 marzo 1999, n. 68;
- g. l'individuazione dei presupposti per la concessione di assistenza protesica, sanitaria e riabilitativa, prevista dai livelli essenziali di assistenza;
- h. l'individuazione degli elementi utili alla definizione della condizione di non autosufficienza, nonché di disabilità gravissima, ai sensi del decreto del Ministro del lavoro e delle politiche sociali 26 settembre 2016, pubblicato nella Gazzetta Ufficiale n. 280 del 30 novembre 2016;
- i. l'individuazione dei requisiti necessari per l'accesso ad agevolazioni fiscali, tributarie e relative alla mobilità, conseguenti all'accertamento dell'invalidità e ad ogni altra prestazione prevista dalla legge. da un lato sostituisce l'attuale procedimento

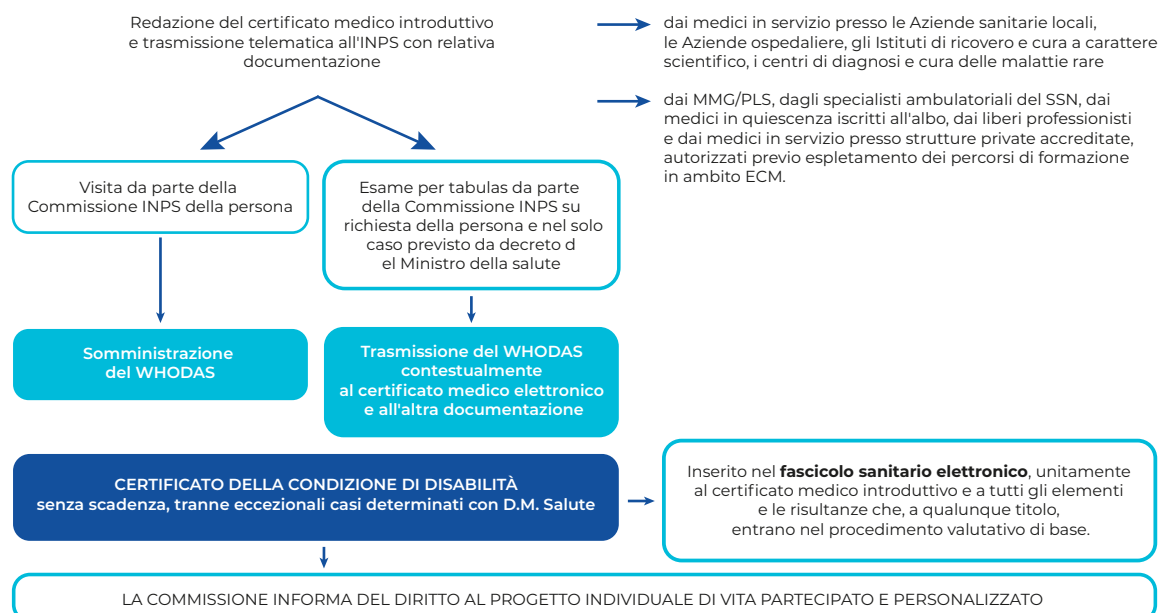


per il riconoscimento della “condizione di handicap” (l. n. 104/92) e dall'altro riunisce i procedimenti esistenti volti, tra l'altro, al riconoscimento della condizione di disabilità; all'accertamento dell'invalidità civile; all'accertamento della cecità civile; all'accertamento della sordità civile, etc.”

Per assicurare l'omogeneità delle procedure, viene individuato **l'INPS quale unico gestore della valutazione di base**. Nell'individuare un'unica fase accertativa in capo all'INPS, si attua una semplificazione storica che elimina l'attuale doppia fase di accertamento riconducibile, in prima battuta, alle commissioni integrate ASL-INPS e, in secondo luogo, alla validazione da parte di altra commissione INPS di quanto accertato “in prima istanza”. Il procedimento amministrativo risulta più snello, poiché può attivarsi con il solo invio del certificato medico introduttivo senza ulteriori istanze amministrative. Il certificato della condizione di disabilità ha valore illimitato nel tempo, tranne gli eccezionali casi in cui si necessiti di una rivedibilità (disciplinata in un decreto interministeriale specifico).

Infine, si sottolinea come dal 1° gennaio 2025 nella valutazione di base è utilizzata la Classificazione internazionale del funzionamento, della disabilità e della salute - International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF), applicata unitamente alla versione adottata in Italia della Classificazione internazionale delle malattie (ICD).

RIEPILOGO PROCEDURA DELLA VALUTAZIONE DI BASE



Fonte: Presidenza del Consiglio dei Ministri, Dipartimento per le politiche in favore delle persone con disabilità, “Il progetto di vita. Tutto quello che c'è da sapere sulla riforma della disabilità e sul decreto 62/2024”



Sempre nel capo II, all'articolo 15, si configura l'obbligo da parte dell'unità di valutazione di base, di informare la persona con disabilità, del proprio diritto ad **elaborare ed attivare un progetto di vita individuale, personalizzato e partecipato**. Medesima prescrizione vale anche per i punti unici di accesso, servizi sociali, sociosanitari e sanitari territoriali, che entrano in contatto a qualsiasi titolo con la persona con disabilità. Viene poi in questo capo rivisto il tema dell'accomodamento ragionevole *“Nei casi in cui l'applicazione delle disposizioni di legge non garantisca alle persone con disabilità il godimento e l'effettivo e tempestivo esercizio, su base di uguaglianza con gli altri, di tutti i diritti umani e delle libertà fondamentali, l'accomodamento ragionevole, ... individua le misure e gli adattamenti necessari, pertinenti, appropriati e adeguati, che non impongano un onere sproporzionato o eccessivo al soggetto obbligato”*.

Capo III: Valutazione multidimensionale e progetto di vita individuale, personalizzato e partecipato

Viene qui trattato il diritto della persona con disabilità al “progetto di vita”, *“diretto a realizzare gli obiettivi della persona con disabilità per migliorare le condizioni personali e di salute nei diversi ambiti di vita, facilitandone l'inclusione sociale e la partecipazione nei diversi contesti di vita su base di uguaglianza con gli altri”*. Sempre nel progetto di vita sono individuati, in una visione unitaria, strumenti, risorse, prestazioni, servizi e accomodamenti ragionevoli volti *“ad eliminare e a prevenire le barriere e ad attivare i supporti necessari per l'inclusione e la partecipazione della persona stessa nei diversi ambiti di vita”*.

Va sottolineato come il titolare del progetto di vita sia la persona con disabilità che partecipa alla costruzione di questo. Il decreto legislativo definisce le modalità di richiesta del progetto di vita e le relative fasi di elaborazione. In particolare, il progetto può essere predisposto solo a seguito della valutazione multidimensionale. Nella definizione del progetto di vita la persona con disabilità può essere supportata da una persona, da lei designata, che faciliti l'espressione delle sue scelte. Per quanto attiene alle tempistiche il procedimento di costruzione del progetto di vita deve concludersi entro 90 giorni dall'avvio del procedimento.

Il progetto è predisposto sulla base degli esiti della valutazione multidimensionale e al proprio interno sono individuati i vari sostegni per la persona, il budget di progetto e gli accomodamenti ragionevoli utili a garantire il godimento dei diritti e delle libertà fondamentali. Il progetto di vita non si interrompe al compimento di una data soglia di età e può essere rivisto sulla base dei mutamenti dei contesti di vita.

I sostegni presenti nel progetto di vita possono essere servizi, interventi, prestazioni e/o benefici, individuati come da attivare sulla base di quanto emerso in valutazione multidimensionale, che possono rientrare tra quelli già presenti nell'offerta del territorio o in sostegni «atipici» da strutturare ed attivare per la persona.

Pertanto, è necessario che il progetto sia definito anche già individuando le risorse, formali ed informali, da attivare e da utilizzare anche in modo flessibile tra i vari comparti



per strutturare anche «sostegni atipici». *“L'attuazione del progetto di vita è sostenuta dal budget di progetto che è costituito, in modo integrato, dall'insieme delle risorse umane, professionali, tecnologiche, strumentali ed economiche, pubbliche e private, attivabili anche in seno alla comunità territoriale e al sistema dei supporti informali. La predisposizione del budget di progetto è effettuata secondo i principi della co-programmazione, della coprogettazione con gli enti del terzo settore, dell'integrazione e dell'interoperabilità”.* Il budget di progetto è parte integrante del progetto di vita della persona con disabilità, che può partecipare alla costruzione con risorse proprie.

Il D. Lgs. 62/2024 istituisce il **Fondo per l'implementazione dei progetti vita**, per l'attivazione di interventi, prestazioni e sostegni non rientranti nelle unità di offerta del territorio di riferimento. Le risorse che confluiranno nel presente fondo sono integrative e aggiuntive rispetto alle risorse già destinate per le prestazioni e ai servizi in favore delle persone con disabilità.

Capo IV: Disposizioni finanziarie, transitorie e finali

Sono qui espressi i tempi e le modalità delle diverse fasi di sperimentazione già sopra riportate.

Concludendo, appare chiaro che il contenuto del Decreto legislativo, come sottolineato in un articolo pubblicato in welforum, lancia *“...delle sfide enormi ai sistemi di welfare regionali e nazionale nell'innovare le modalità con cui si accompagnano le persone in condizione di disabilità nei propri percorsi di vita...”*. Ad una lettura attenta i temi centrali dei sostegni e del budget di progetto aprono degli interrogativi *“Cosa compone il progetto – in termini di sostegni attivabili – e come si compone il budget di progetto?... Dove trovare lo spazio di autodeterminazione per la persona in condizione di disabilità se le opportunità di intervento sono ridotte ad un numero di servizi codificato dai sistemi di accreditamento dei primi anni di questo millennio?... Addentrandosi nello spirito della norma ci si chiede se questo vuoto normativo non rappresenti oggi un'opportunità e non richieda l'avvio di un cantiere, o di più cantieri, orientati a ridefinire l'idea stessa di “servizio” che possa essere attivato per e con la persona in condizione di disabilità. Il salto di paradigma nella valutazione multidimensionale e nella definizione della progettazione è esplicito; il salto di paradigma che deve affrontare il sistema dei servizi per garantire i sostegni immaginati è invece ancora troppo poco esplorato.”*⁵⁹

⁵⁹. <https://www.welforum.it/disabilita-il-pezzo-di-riforma-che-resta-da-scrivere/>.



APPROFONDIMENTO



Il Terzo Piano di Azione per la promozione dei diritti e l'inclusione delle persone con disabilità

Nel Supplemento Ordinario alla Gazzetta Ufficiale della Repubblica Italiana n. 21 n. 116 del 21 maggio 2026 è stato pubblicato il Decreto del Presidente della Repubblica del 12 marzo 2026 che ha adottato il terzo piano di azione per la promozione dei diritti e l'inclusione delle persone con disabilità. Il piano è strutturato in 7 linee di intervento che, a loro volta, si articolano in specifiche linee di azione consentendo di raggiungere un'elevata operatività. A seguire la specificazione delle 7 linee di intervento:

- **Accessibilità universale:** promozione dell'accessibilità universale come paradigma per garantire la piena partecipazione delle PcD. In questa linea sono previsti interventi rivolti al superamento di ogni barriera (architettonica, sensoriale, cognitiva e culturale);
- **Benessere e salute:** promozione del benessere della PcD inteso in senso olistico, superando l'approccio puramente medico. Si mira a garantire l'accesso a servizi di qualità tramite percorsi di cura personalizzati;
- **Inclusione lavorativa:** promozione di una piena occupazione per le PcD. Sono qui promossi interventi rivolti all'inserimento lavorativo superando la logica assistenzialista;
- **Istruzione, formazione e Università:** garantire una educazione equa e di qualità per le PcD all'interno dell'intero percorso formativo della persona;
- **Progetto di vita:** la linea pone al centro il progetto di vita come strumento fondamentale per garantire l'autodeterminazione della PcD;
- **Sicurezza inclusiva e cooperazione internazionale:** garantire la sicurezza delle PcD in contesti emergenziali e promozione della cooperazione internazionale mirata alla promozione dei diritti delle PcD;
- **Sistemi di Monitoraggio delle Politiche a Favore delle PcD e del terzo Piano di Azione:** la linea mira a sviluppare e implementare un sistema di monitoraggio trasversale all'intero Piano di Azione.

APPROFONDIMENTO



Il disegno di legge n. 2789 *“Riconoscimento e tutela delle persone che assistono e si prendono cura dei propri cari”*

Il disegno di legge 2789 *“Riconoscimento e tutele delle persone che assistono e si prendono cura dei propri cari”* presentato alla Camera il 6 febbraio 2026, si inserisce all'interno degli obblighi internazionali assunti dall'Italia con la ratifica della Convenzione ONU sui diritti delle persone con disabilità. Tali obblighi sono stati ribaditi dal Comitato delle Nazioni Unite sui diritti delle persone con disabilità che, il 3 ottobre 2022, ha condannato l'Italia per la mancanza di tutela giuridica dei caregiver familiari, accertando così la violazione degli obblighi internazionali assunti con la ratifica della citata Convenzione.



Il disegno di legge (DDL) è composto da 15 articoli e suddiviso in 4 capi.

L'articolo 1 del DDL 2789 delinea come finalità il riconoscimento e la tutela della figura del caregiver familiare attraverso un insieme di misure volte a valorizzare il ruolo sociale ed economico dell'attività di cura e assistenza svolta e a prevedere adeguati sostegni per garantire al caregiver una migliore qualità di vita.

Il **caregiver** viene definito, all'articolo 2, come **la persona che, in modo non professionale, assiste e si prende cura di un congiunto – coniuge, convivente, partner dell'unione civile, parente o affine – quando la persona assistita si trovi in una o più delle seguenti condizioni:**

- a. condizione di disabilità** ai sensi dell'articolo 3, comma 3, della legge 5 febbraio 1992, n. 104;
- b. titolarità dell'indennità di accompagnamento** di cui all'articolo 1 della legge 11 febbraio 1980, n. 18;
- c. condizione di non autosufficienza individuata ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera h), del decreto legislativo 3 maggio 2024, n. 62**, o risultante da altre certificazioni attestanti tale specifica condizione emesse anteriormente alla data di entrata in vigore del citato decreto legislativo n. 62 del 2020;
- d. condizione di non autosufficienza individuata ai sensi dell'articolo 2, comma 1, lettera c), del decreto legislativo 15 marzo 2024, n. 29**, o risultante da altre certificazioni attestanti tale specifica condizione emesse anteriormente alla data di entrata in vigore del citato decreto legislativo n. 29 del 2024.”

Importante è sottolineare la natura a-tecnica dell'attività del caregiver familiare che assiste la persona nella propria vita: in linea con questa la medesima persona può essere assistita da uno o più caregiver conviventi. Uno degli elementi qualificanti il disegno di legge è la distinzione dei caregiver in diversi profili, sulla base dell'impegno di cura e di assistenza prestata. Questa articolazione consente di superare una visione uniforme della figura del caregiver, riconoscendo invece che le situazioni di cura possono essere molto diverse tra loro per impegno, continuità e impatto sulla vita personale e lavorativa. Vengono quindi individuati i seguenti profili:

- Caregiver familiare “prevalente”, convivente e con carico assistenziale per oltre 91 ore settimanali
- Caregiver familiare convivente e con un carico assistenziale compreso tra le 30 e le 90 ore settimanali
- Caregiver familiare convivente o meno, con un carico assistenziale compreso tra le 10 e le 29 ore settimanali

Il disegno di legge attribuisce un ruolo centrale al principio di autodeterminazione della persona, che ha il diritto di indicare il proprio caregiver – fino a 3 - anche attraverso strumenti alternativi di comunicazione e di modificarne la scelta nel tempo. Questo approccio rafforza la dignità e la capacità decisionale della persona con disabilità o non autosufficiente e si riflette anche nella procedura di riconoscimento formale



del caregiver, affidata all'INPS tramite una piattaforma telematica nazionale. Il riconoscimento ha valore certificativo e rappresenta il presupposto per l'accesso alle diverse misure di tutela previste dal disegno di legge.

Un ulteriore riconoscimento al ruolo del caregiver si riscontra all'articolo n. 5, prevedendo la partecipazione alle unità di valutazione multidimensionale e alla definizione del progetto di vita o del piano assistenziale individualizzato.

Accanto al riconoscimento sociale e giuridico, il testo prevede misure volte a sostenere il caregiver nella propria vita personale, lavorativa e formativa. Le competenze maturate attraverso l'attività di cura vengono valorizzate e rese spendibili, sia nei percorsi di istruzione e formazione sia nel mercato del lavoro. Sono poi introdotte specifiche misure di conciliazione tra lavoro e assistenza che il caregiver può richiedere al proprio datore di lavoro; tra queste troviamo ad esempio la flessibilità dell'orario lavorativo, il lavoro agile, la priorità nel part-time e l'estensione del congedo parentale per i genitori caregiver di figli con disabilità.

Il disegno di legge affronta inoltre il tema del benessere psicofisico del caregiver, prevedendo che nei piani personalizzati della persona con disabilità siano individuati interventi di sollievo e supporto al caregiver, quali la sostituzione temporanea in caso di emergenza, il sostegno psicologico e un accesso facilitato a determinate prestazioni sanitarie. È infine introdotta una misura di sostegno economico, rivolta ai caregiver prevalenti in specifiche condizioni economiche. L'ammontare del contributo sarà determinato trimestralmente e dovrà comunque rientrare entro il limite pro-capite di massimo 1200 euro a trimestre.

Con tale scopo le risorse previste a copertura degli oneri derivanti dall'applicazione del DDL sono pari a circa 250 milioni di euro all'anno come più dettagliatamente indicato in tabella.

Anno	Risorse stanziare in milioni di euro
2027	248,05
2028	251,37
Dal 2029 al 2034	251,17 ⁶⁰
Dal 2035	250,97

Complessivamente il disegno di legge rappresenta il primo passo per riconoscere e normare in maniera organica il ruolo del caregiver in Italia. Tuttavia, importante è sottolineare come alcune delle disposizioni risultino avere scarso potere prescrittivo: infatti, sebbene l'importante previsione di misure di conciliazione tra lavoro e assistenza

60. Valore riferito per ciascun anno



fornita dal caregiver (es. lavoro agile, flessibilità oraria ecc.), queste restano previste come una “concessione” che il datore di lavoro può fare e non un diritto esigibile. Riprendendo quanto dichiarato da UNIAMO durante l'[Audizione alla Camera dei Deputati](#): “... Manca, inoltre, un adeguato impianto di tutele previdenziali: non sono previsti, ad esempio, contributi figurativi né misure di pensionamento anticipato per chi svolge attività di cura intensa e continuativa soprattutto nei casi di disabilità gravissima. Si tratta di un aspetto importante che a nostro parere va inserito subito nella Legge, in modo che in futuro possa essere previsto attraverso un adeguato finanziamento.

In questo senso, al fine di individuare una platea di destinatari che sia coerente con le tutele previste, abbiamo sottolineato la necessità di istituire un Registro nazionale dei caregiver familiari, al fine di poter comprendere in modo più preciso i bisogni, programmare i servizi, tenere traccia dei provvedimenti attuati e costruire politiche più mirate e sostenibili nel tempo. Un altro limite rilevante riguarda la flessibilità lavorativa, che nel testo attuale resta subordinata alla discrezionalità del datore di lavoro e invece dovrebbe configurarsi come un diritto esigibile. Infine, riteniamo fondamentale introdurre livelli essenziali di assistenza e prestazioni sociali specificamente dedicati ai caregiver. Questo permetterebbe di garantire in modo uniforme su tutto il territorio servizi di sollievo, formazione, supporto psicologico e informazione, che ad oggi sono invece disomogenei e spesso non vincolanti.”

Per quanto attiene al nodo delle risorse, secondo i dati presenti all'interno della relazione tecnica presentata alla Camera, si stimano essere 1,096 milioni i caregiver familiari conviventi che prestano assistenza per più di 20 ore settimanali. Citando la relazione “Poiché il beneficio è attribuito a chi presti assistenza per almeno 91 ore a settimana, ben più delle 20 considerate nell'indagine ISTAT, il Dipartimento stima che il target di riferimento non ecceda un sesto della platea, per un totale di al più 87.000 beneficiari ($= 522.000 / 6$). Tra 20 e 91 ore settimanali di assistenza, infatti, vi è la differenza tra chi, assiste il proprio caro solo durante le ore notturne, convivendovi, e chi invece (ed è situazione assai più rara) lo assiste continuativamente. Inoltre, degli 87.000 potenziali beneficiari rimanenti si considera il 71,64%, cioè la percentuale che si stima abbia un ISEE familiare pari o inferiore a 15.000 euro... ..Ne segue che la stima del numero dei beneficiari è pari a 62.333 unità ($= 87.000 \times 71,64\%$). Ove tutte le ipotesi sopra formulate trovassero conferma, sarebbe possibile riconoscere un beneficio trimestrale pro-capite a regime di circa 1.000 euro, a fronte di un tetto massimo di 1.200 euro”. Come risulta chiaro, le risorse economiche stanziate sono basate su stime di cui al momento non è possibile conoscere l'attendibilità, si ribadisce quindi la necessità di istituire un Registro nazionale dei caregiver familiari.



APPROFONDIMENTO



La Legge 18 luglio 2025, n. 106 “Disposizioni concernenti la conservazione del posto di lavoro e i permessi retribuiti per esami e cure mediche in favore dei lavoratori affetti da malattie oncologiche, invalidanti e croniche”

La legge 106/2025 “Disposizioni concernenti la conservazione del posto di lavoro e i permessi retribuiti per esami e cure mediche in favore dei lavoratori affetti da malattie oncologiche, invalidanti e croniche” ha introdotto nuove tutele per dipendenti di datori di lavoro, siano essi pubblici o privati, “*affetti da malattie oncologiche, ovvero da malattie invalidanti o croniche, anche rare, che comportino un grado di invalidità pari o superiore al 74%*”. Le tutele previste sono:

- all’art. 1, un periodo di congedo di massimo 24 mesi, godibile sia continuativamente sia in maniera frazionata. Durante il congedo il dipendente non ha diritto alla retribuzione ma conserva il posto di lavoro;
- all’art. 2, il diritto di usufruire di ulteriori 10 ore di permesso annue per i periodi utilizzati per visite, esami, analisi e cure mediche frequenti. Tale diritto è riconosciuto anche a dipendenti “*con figlio minorenne affetto da malattie oncologiche, in fase attiva o in follow-up precoce, ovvero da malattie invalidanti o croniche, anche rare, che comportino un grado di invalidità pari o superiore al 74 per cento.*”

L’art. 3, inoltre, prevede “*un fondo con una dotazione di 2 milioni di euro annui a decorrere dall’anno 2026 per l’istituzione e il conferimento di premi di laurea intitolati alla memoria di pazienti che sono stati affetti da malattie oncologiche, in favore di studenti meritevoli laureati in medicina e chirurgia, scienze biologiche, biotecnologie, farmacia, chimica e tecnologie farmaceutiche ovvero che hanno conseguito una laurea delle professioni sanitarie.*”

APPROFONDIMENTO

Women in Rare: donne e malattie rare

In Italia sono più di 2 milioni le donne che hanno a che fare quotidianamente con una malattia rara, più di 1 milione come pazienti e altrettante come caregiver di un familiare, molto spesso un figlio o una figlia.

Per fare luce sulle difficoltà riscontrate dalle figure femminili nelle quotidiane attività di assistenza e cura di sé stesse o di un parente e per rispondervi in modo efficace, nel 2023 è nato “Women in Rare – la centralità delle donne nelle malattie rare”, ideato e promosso da Alexion, AstraZeneca Rare Disease insieme a UNIAMO, con la partecipazione di Fondazione Onda ETS, EngageMinds HUB e ALTEMS. Il progetto è stato realizzato con il prezioso contributo di un Comitato Scientifico composto da esperti afferenti a diverse specializzazioni nell’ambito della salute della donna e delle



malattie rare, che lo ha supportato in tutte le fasi di sviluppo, fino alla definizione e approvazione del documento finale. Per creare maggiore consapevolezza sul tema è stato infatti realizzato per la prima volta in Italia il libro bianco [“Donne e malattie rare: impatto sulla vita e aspettative per il futuro”](#), contenente informazioni, indagini qualitative e testimonianze di pazienti e caregiver. Il testo è stato presentato il 22 aprile 2024, al Senato della Repubblica, in occasione dell'evento conclusivo della campagna.

In previsione la pubblicazione del nuovo libro bianco per la fine di giugno 2026, nel quale saranno contenute le analisi relative alla nuova survey, che ha visto coinvolti anche gli uomini per poter paragonare meglio i percorsi femminili con quelli maschili. Per questa nuova annualità è stato coinvolto il Censis al posto di Fondazione Onda ed EngageMinds HUB, mentre è rimasto invariato il Comitato Scientifico.

APPROFONDIMENTO



Il progetto S.O.F.I.A.

Il progetto [“S.O.F.I.A - Sportelli, Opportunità, Formazione, Inclusione e Autodeterminazione”](#), finanziato dal dipartimento per le politiche in favore delle persone con disabilità della Presidenza del Consiglio dei ministri mira a **promuovere l'accesso al progetto di vita per le persone con disabilità rara** (PcDR), garantendo loro la possibilità di migliorare la propria qualità della vita, sviluppare tutte le loro potenzialità e scegliere i contesti di vita in condizioni di pari opportunità sperimentando un modello di accompagnamento specifico che tenga conto delle peculiarità delle malattie rare e delle esigenze individuali delle persone. La progettualità, avviata a maggio 2026, sarà implementata in 10 regioni italiane e sarà costituita da 2 fasi distinte e temporalmente consecutive: la preliminare definizione del modello di intervento e la successiva sperimentazione.

1. Definizione del modello di intervento

Nella prima metà del progetto verrà definito il modello di intervento che prevederà 3 linee di azione principali: la formazione, la mappatura dei servizi disponibili a sostegno delle PcDR nelle differenti aree territoriali e le azioni di networking tra enti del terzo settore e servizi socio-sanitari.

L'azione di formazione sarà orientata a rafforzare le competenze delle associazioni, attraverso percorsi formativi rivolti a volontari, familiari e caregiver, operatori e responsabili associativi con focus su malattie rare e disabilità, diritti esigibili e opportunità, la nuova riforma della disabilità, progettazione centrata sulla persona, strumenti di advocacy e partecipazione, e conoscenza delle patologie rare, con particolare attenzione al processo di transizione dall'età pediatrica a quella adulta, individuato come uno dei più critici.

La mappatura dei servizi disponibili a sostegno delle PcDR nelle differenti aree territoriali permetterà di approfondire l'offerta dei servizi per la realizzazione dei progetti di vita evidenziandone opportunità, carenze e peculiarità. Questa azione permetterà



di dotare il territorio di uno strumento funzionale alle azioni di orientamento e accompagnamento delle PcDR che si svolgeranno.

Le azioni di networking a livello territoriale saranno propedeutiche per costruire una collaborazione con i servizi sociali e sociosanitari territoriali per garantire un approccio integrato e multidisciplinare. L'attività sarà orientata a creare una sinergia tra enti del Terzo Settore e servizi territoriali ponendo le basi per un lavoro di co-programmazione e co-progettazione condivisa.

Tutta questa fase sarà preceduta da un'azione di networking a livello nazionale funzionale, attraverso il confronto delle buone pratiche esistenti e alla definizione puntuale del modello di intervento da sperimentare a livello territoriale.

2. Sperimentazione del modello di intervento

Nella seconda fase del progetto, dopo la formazione di tutti gli interlocutori e la mappatura dei servizi, si procederà con l'attivazione di uno sportello di consulenza, che offrirà un punto di riferimento per l'orientamento, l'accompagnamento e il sostegno alla elaborazione dei progetti di vita individualizzati, anche in collaborazione con le sedi deputate alla stesura.

Contemporaneamente continueranno le azioni di networking per favorire la messa in rete a livello territoriale, lo scambio informativo e la collaborazione tra servizi socio-sanitari ed Enti del Terzo Settore.

A completamento sarà realizzata un'attività di capitalizzazione di quanto realizzato nell'ambito del progetto attraverso un'azione di networking associativo a livello nazionale funzionale anche alla definizione di policy recommendation in esito all'azione di sperimentazione.

APPROFONDIMENTO



Il Piano nazionale per la non autosufficienza 2025–2027: cosa cambia per le persone con disabilità e malattie rare

Il Piano nazionale per la non autosufficienza (PNNA) 2025–2027 **è lo strumento con cui lo Stato definisce interventi, servizi e risorse a sostegno delle persone con disabilità in condizione di non autosufficienza**. Il Piano si inserisce in una fase di profonda riforma del sistema di welfare, con l'introduzione di nuove regole sulla disabilità e sull'assistenza agli anziani, e ha l'obiettivo di garantire continuità nei servizi durante questa transizione.

Una prima novità riguarda i destinatari: il PNNA 2025–2027 **si rivolge alle persone con disabilità non autosufficienti fino a 70 anni**, mentre per la popolazione più anziana è previsto un Piano dedicato. Per le persone con malattia rara, questo significa un'attenzione più mirata alle condizioni di disabilità e ai bisogni complessi lungo tutto il percorso di vita.



Il Piano introduce inoltre un cambiamento importante nel modo in cui viene riconosciuta la non autosufficienza. **La valutazione di base sarà progressivamente affidata all'INPS**, con criteri più uniformi su tutto il territorio nazionale. Nella fase 2025–2026, tuttavia, continueranno a convivere sistemi diversi, con possibili differenze tra territori.

Un altro elemento centrale è il rafforzamento della **presa in carico personalizzata**. L'accesso ai servizi potrà avvenire attraverso il piano assistenziale individualizzato, progetti personalizzati o, soprattutto, mediante il **progetto di vita**, che integra interventi sociali, sanitari e comunitari in modo unitario, valorizzando un approccio basato sull'autodeterminazione e sulla qualità della vita.

Il Piano punta anche a migliorare l'accesso ai servizi attraverso i **Punti Unici di Accesso (PUA)**, luoghi di informazione e orientamento dove le persone possono avviare il percorso di presa in carico. Parallelamente, vengono rafforzati i servizi territoriali – come assistenza domiciliare, supporto ai caregiver e contributi per l'autonomia – per favorire la permanenza a domicilio.

Infine, il Piano prevede risorse dedicate alla **vita indipendente**, promuovendo interventi come l'assistenza personale, l'abitare autonomo e l'inclusione sociale.

Il PNNA 2025–2027 segna, dunque, un passaggio verso un sistema più integrato e orientato alla persona, ma resta una **fase di transizione**: la piena attuazione delle riforme e l'omogeneità dei servizi sul territorio saranno elementi decisivi per garantire diritti esigibili a tutte le persone con disabilità e malattie rare.

Le risorse complessivamente afferenti al Fondo per le non autosufficienze nel triennio 2025-2027 sono pari a oltre 3 miliardi di euro: 982,25 milioni di euro per l'anno 2025; 934,57 per il 2026 e 1.108,47 per il 2027. Le risorse sono articolate in:

- quota per i progetti di vita indipendente;
- quota vincolata all'attuazione dei LEPS;
- quota indistinta (disabilità + anziani); 605 milioni di euro nel 2025, 620 nel 2026 e 794 nel 2027.

Il Piano conferma la riserva del **50%** delle risorse assegnate come priorità assoluta **per le disabilità gravissime**.



2.3.1 L'inclusione scolastica

Nel 2017 è stato approvato, in attuazione della legge sulla “buona scuola” (Legge 107/2015), il Decreto legislativo n. 66/2017 che fissa nuove “*Norme per la promozione dell'inclusione scolastica degli studenti con disabilità*”. Il provvedimento ha introdotto numerose novità: dalla valutazione della disabilità, al nuovo profilo di funzionamento, alle modalità per l'elaborazione dei piani educativi individualizzati, alla costituzione di diversi referenti operativi quali il Gruppo territoriale per l'inclusione e il Gruppo di lavoro interistituzionale regionale presso gli Uffici scolastici regionali. La portata innovativa delle modifiche ha fatto ritenere opportuno, con la Legge di Bilancio 2019 (art. 1 comma 1138), rimandare al 12 settembre 2019 l'entrata in vigore del Decreto legislativo n. 66/2017 con il Decreto legislativo 96/2019, “Disposizioni integrative e correttive al decreto legislativo 13 aprile 2017, n. 66”. Da ricordare, inoltre, il decreto del 14 settembre 2022 del Ministro della salute, di concerto con il Ministro dell'istruzione, il Ministro dell'economia e delle finanze, il Ministro per gli affari regionali e le autonomie e il Ministro per le disabilità con il quale sono state adottate le “Linee guida per la redazione della certificazione di disabilità in età evolutiva ai fini dell'inclusione scolastica e del profilo di funzionamento tenuto conto della Classificazione internazionale delle malattie (ICD) e della Classificazione internazionale del funzionamento, della disabilità e della salute (ICF) dell'OMS”.

Nell'anno scolastico 2024/2025⁶¹ sono stati più di 377.000 gli alunni con disabilità che hanno frequentato le scuole italiane (pari al 4,8% degli iscritti), circa 18.000 in più rispetto all'anno precedente (+5%). Negli ultimi dieci anni la quota degli studenti con disabilità è quasi raddoppiata, confermando un andamento in costante crescita nel tempo. Vengono evidenziate forti differenze di genere: **gli alunni con disabilità sono prevalentemente maschi**, 236 ogni 100 femmine. Il dato è in linea con le statistiche epidemiologiche che da tempo mostrano sensibili differenze di genere in vari disturbi dello sviluppo neurologico, tra cui i disturbi dello spettro autistico e i disturbi del comportamento e dell'attenzione. La tipologia di disabilità più frequente è il **disturbo dello sviluppo psicologico** che riguarda il 35,9% degli studenti con disabilità, seguito dalla disabilità intellettiva (35,5%). Risultano frequenti anche i disturbi specifici dell'apprendimento e quelli dell'attenzione, ciascuno dei quali riguarda quasi un quinto degli alunni con disabilità, nonché i disturbi specifici del linguaggio (16,7%). Meno frequenti le problematiche relative alla disabilità motoria (8,7%) e alla disabilità visiva o uditiva (circa 7%). Il 37% degli alunni con disabilità presenta più di una tipologia di disabilità: questa condizione è **più frequente tra gli alunni con disabilità intellettiva** che, nel 52% dei casi, vive **una condizione di pluridisabilità**.

Tra le note liete, troviamo che la stesura del Piano educativo individualizzato (PEI), strumento fondamentale per permettere a ciascuno studente di partecipare appieno alla vita scolastica, viene redatta dal 97% delle scuole; è presente, inoltre, un forte coinvolgimento della famiglia alla stesura del PEI, che avviene nel 90% dei casi.

61. Istat “L'inclusione scolastica degli alunni con disabilità. Anno Scolastico 2024-2025”, 27 maggio 2026.



I “Percorsi per le competenze trasversali e per l'orientamento” (PCTO), noti come alternanza scuola-lavoro, possono rappresentare per gli alunni con disabilità un'occasione per sviluppare la propria autonomia e le competenze lavorative di base ed è per questo motivo che i PCTO sono stati inseriti tra i contenuti indispensabili del Piano educativo individualizzato. Grazie a questo passaggio fondamentale ben l'87% degli alunni con disabilità che frequentano gli ultimi tre anni delle scuole secondarie di secondo grado, nell'anno scolastico preso in considerazione, ha partecipato a esperienze di PCTO.

I dati dell'a.s. 2024/2025 confermano purtroppo alcune criticità della scuola italiana: **solamente due scuole su cinque (40,1%) risultano accessibili per gli alunni con disabilità motoria**, con una situazione che appare migliore nel Nord (44,4% di scuole accessibili) e peggiore al Sud (34,8% di scuole accessibili). Sempre nello stesso anno scolastico, **solamente il 16,5% delle scuole dispone di segnalazioni uditive per studenti con sordità o ipoacusia** mentre le mappe a rilievo e i percorsi tattili, necessari a rendere gli spazi accessibili agli alunni con cecità o ipovisione, sono presenti appena nell'1,2% delle scuole. Nonostante il 76% delle scuole primarie e secondarie disponga di postazioni informatiche adattate alle esigenze degli alunni con disabilità, la dotazione risulta ancora insufficiente in molte scuole. Quasi la metà (48%) degli istituti che già dispongono di tali strumenti segnala la necessità di ulteriori dotazioni, mentre un ulteriore 17% delle scuole, totalmente privo di postazioni adattate, dichiara di averne bisogno.

Nell'anno scolastico 2024/2025, gli insegnanti per il sostegno nelle scuole italiane sono stati 261.000, dato in crescita rispetto all'anno scolastico precedente (dove era stato pari a 246.000) e il rapporto alunno-insegnante (pari a 1,4 alunni ogni insegnante per il sostegno nelle scuole statali e 1,8 in quelle non statali) è risultato migliore di quello previsto dalla Legge 244/2007 che prevede un valore pari a 2. Il 22% dei docenti per il sostegno viene selezionato dalle liste curriculari, in leggero miglioramento rispetto al dato 2023-2024 che si aggirava attorno al 27%; si tratta di insegnanti che rispondono ad una domanda di sostegno non soddisfatta, ma che non hanno una formazione specifica per supportare al meglio l'alunno con disabilità. Questo fenomeno è più frequente nelle regioni del Nord, dove la quota di insegnanti curriculari che svolge attività di sostegno raggiunge il 32%, e si riduce nel Mezzogiorno all'11%. **La carenza di figure specializzate si ripercuote anche sul rapporto continuativo che gli specialisti hanno con gli studenti:** la quota di alunni con disabilità che ha cambiato insegnante per il sostegno rispetto all'anno precedente è pari al 58%, dato che sale al 70% nelle scuole dell'infanzia. Un'altra criticità rilevata riguarda la formazione dei docenti per il sostegno in tecnologie educative specifiche per gli alunni con disabilità che risulta ancora poco diffusa: solo nel 27% delle scuole tutti gli insegnanti hanno frequentato almeno un corso di formazione, mentre nel 68% degli istituti la formazione ha coinvolto soltanto una parte dei docenti; nelle restanti scuole, invece, nessun insegnante per il sostegno ha seguito percorsi formativi specifici.

Infine, nelle scuole italiane **gli assistenti all'autonomia e alla comunicazione**, che affiancano gli insegnanti per il sostegno, sono poco più di 85.000 (+7% rispetto all'anno scolastico precedente); il 4,1% dei quali conosce la lingua italiana dei segni. Sono operatori



specializzati, la cui presenza può migliorare la qualità dell'azione formativa facilitando la comunicazione dello studente con disabilità e stimolando lo sviluppo delle sue abilità nelle diverse dimensioni d'autonomia. Inoltre, con l'avvio della didattica a distanza, il loro coinvolgimento è risultato determinante nel supportare l'alunno e coadiuvare le famiglie in un impegno a volte molto gravoso. La disponibilità di assistenti all'autonomia varia molto a seconda del territorio: a livello nazionale si registra un rapporto alunno/assistente pari a 4, nelle regioni del Centro e del Nord il rapporto è pari rispettivamente a 3,4 e 4,5 alunni per assistente; al Sud il valore si mantiene in linea con quello nazionale. Inoltre, gli alunni dispongono mediamente degli assistenti all'autonomia per circa 9,2 ore settimanali; nelle situazioni più gravi le ore salgono a 11. La domanda di assistenza, però, non è totalmente soddisfatta: il 4,3% degli alunni con disabilità avrebbe bisogno del supporto di questa figura professionale ma non ne usufruisce.

La legge di bilancio 2021 (legge n. 178/2020, art. 1, comma 365) ha previsto un incremento dell'organico degli insegnanti di sostegno di 5.000 posti a partire dall'anno scolastico 2021/2022; di 11.000 posti a partire dall'anno scolastico 2022/2023 e di 9.000 posti a partire dall'anno scolastico 2023/2024. Con lo stesso provvedimento è stato incrementato di 10 milioni di euro il **"Fondo per l'attuazione del Piano nazionale di formazione"**, destinato alla formazione obbligatoria del personale docente impegnato nelle classi con alunni con disabilità e disposto lo stanziamento di 10 milioni di euro per ciascuno degli anni scolastici 2021/2022, 2022/2023 e 2023/2024 al fine di realizzare l'inclusione scolastica degli alunni con disabilità attraverso l'acquisto e la manutenzione di attrezzature tecniche e di sussidi didattici di cui all'articolo 13, comma 1, lettera b), della legge 104/1992. In ambito scolastico, di assoluto rilievo anche i 200 milioni di euro previsti dalla legge di bilancio 2022 per l'assunzione degli assistenti all'autonomia e alla comunicazione degli alunni con disabilità per scuole di ogni ordine e grado.

Su questo argomento si segnala che la Legge di bilancio 2025 (art. 1 comma 567) ha previsto un incremento dell'organico di sostegno di 1.866 posti a decorrere dall'a.s. 2025/2026 e di altri ulteriori 134 posti a partire dal a.s. 2026/2027. Con lo stesso provvedimento (art. 1 comma 570) è stato disposto anche un incremento di 50 milioni di euro nel 2025 e di 10 milioni di euro annui a partire dal 2026 dei contributi per le scuole paritarie che accolgono alunni con disabilità.

Andamento della presenza di alunni con disabilità (a.s. 2020/2021-2024/2025)

A.S. 2020/2021		A.S. 2021/2022		A.S. 2022/2023		A.S. 2023/2024		A.S. 2024/2025	
N° Alunni con disabilità	% sul totale degli alunni	N° Alunni con disabilità	% sul totale degli alunni	N° Alunni con disabilità	% sul totale degli alunni	N° Alunni con disabilità	% sul totale degli alunni	N° Alunni con disabilità	% sul totale degli alunni
300.000	3,6%	316.000	3,8%	338.000	4,1%	359.000	4,5%	377.000	4,8%

Fonte: Istat



Andamento percentuale di scuole accessibili per gli alunni con disabilità motoria (a.s. 2020/2021-2024/2025)

A.S. 2020/2021	A.S. 2021/2022	A.S. 2022/2023	A.S. 2023/2024	A.S. 2024/2025
32,0%	35,8%	40,3%	40,5%	40,1%

Fonte: Istat

Andamento percentuale di scuole con segnalazioni visive per sordi/ipoudenti e con mappe a rilievo e percorsi tattili per ciechi/ipovedenti (a.s. 2020/2021-2024/2025)

A.S. 2020/2021		A.S. 2021/2022		A.S. 2022/2023		A.S. 2023/2024		A.S. 2024/2025	
% scuole con mappe a rilievo e percorsi tattili per ciechi ipovedenti	% scuole con segnalazioni visive per sordi ipoudenti	% scuole con mappe a rilievo e percorsi tattili per ciechi ipovedenti	% scuole con segnalazioni visive per sordi ipoudenti	% scuole con mappe a rilievo e percorsi tattili per ciechi ipovedenti	% scuole con segnalazioni visive per sordi ipoudenti	% scuole con mappe a rilievo e percorsi tattili per ciechi ipovedenti	% scuole con segnalazioni visive per sordi ipoudenti	% scuole con mappe a rilievo e percorsi tattili per ciechi ipovedenti	% scuole con segnalazioni visive per sordi ipoudenti
15,60%	1,00%	16,40%	1,50%	16,70%	1,20%	16,70%	1,10%	16,50%	1,20%

Fonte: Istat

Andamento della presenza di insegnanti di sostegno (a.s. 2020/2021-2024/2025)

A.S. 2020/2021		A.S. 2021/2022		A.S. 2022/2023		A.S. 2023/2024		A.S. 2024/2025	
N° Insegnanti di sostegno (rapporto alunni/insegnanti)	% assunto da liste curriculari	N° Insegnanti di sostegno (rapporto alunni/insegnanti)	% assunto da liste curriculari	N° Insegnanti di sostegno (rapporto alunni/insegnanti)	% assunto da liste curriculari	N° Insegnanti di sostegno (rapporto alunni/insegnanti)	% assunto da liste curriculari	N° Insegnanti di sostegno (rapporto alunni/insegnanti)	% assunto da liste curriculari
191.000 (1,57)	33,6%	207.000 (1,53)	32,3%	228.000 (1,48)	29,6%	246.000 (1,46)	26,9%	261.000 (1,44)	22,9%

Fonte: Istat



2.3.1.1 La scuola in ospedale

La scuola in ospedale è un servizio pubblico destinato agli alunni che, a causa di problemi di salute, devono temporaneamente interrompere la frequenza scolastica. Il servizio è attivo nei principali ospedali o reparti pediatrici di ogni regione per prevenire l'abbandono scolastico legato alla malattia e all'ospedalizzazione.

Nell'anno scolastico 2024/2025 il servizio di scuola in ospedale è stato attivo in 147 ospedali, distribuiti in tutto il territorio nazionale, con la sola esclusione delle Province Autonome di Trento e Bolzano e della Regione Valle d'Aosta, per un totale di 269 sezioni ospedaliere, dato in aumento rispetto a quello dell'anno precedente in cui le sezioni ospedaliere erano 254 (in 127 ospedali). **Gli studenti sono stati complessivamente 54.804** (di cui 5.219 stranieri; 9,5%), in diminuzione (-12,7%) rispetto all'a.s. 2023/2024 quando erano stati 62.812. La maggior parte degli studenti è iscritta alla scuola primaria (42,5%) e, a seguire, alla scuola dell'infanzia (25,5%) mentre gli ordini di scuola successiva registrano percentuali più contenute (20,5% per la scuola secondaria di primo grado e 11,5% per la scuola secondaria di secondo grado). La metà degli studenti (50,7%) hanno avuto una degenza breve (da 2 a 7 giorni) mentre quasi 1 su 3 (32,1%) ha frequentato la scuola in ospedale in day-hospital; le degenze di media durata (da 8 a 15 giorni) rappresentano il 9,9% dei casi e quelle che hanno superato i 15 giorni di durata il 7,3%.¹

Numero di sezioni ospedaliere e di ospedali in cui è attivo il servizio di scuola in ospedale (a.s. 2020/2021-2024/2025)

Anno scolastico 2020/2021		Anno scolastico 2021/2022		Anno scolastico 2022/2023		Anno scolastico 2023/2024		Anno scolastico 2024/2025	
N° Ospedali	N° sezioni ospedaliere	N° Ospedali	N° sezioni ospedaliere	N° Ospedali	N° sezioni ospedaliere	N° Ospedali	N° sezioni ospedaliere	N° Ospedali	N° sezioni ospedaliere
138	255	137	257	137	264	127	254	147	269

Fonte: Ministero dell'Istruzione e del Merito

Andamento della presenza di alunni della scuola in ospedale (a.s. 2020/2021-2024/2025)

Anno scolastico 2020/2021		Anno scolastico 2021/2022		Anno scolastico 2022/2023		Anno scolastico 2023/2024		Anno scolastico 2024/2025	
N° Alunni scuola in ospedale	% sul totale degli alunni	N° Alunni scuola in ospedale	% sul totale degli alunni	N° Alunni scuola in ospedale	% sul totale degli alunni	N° Alunni scuola in ospedale	% sul totale degli alunni	N° Alunni scuola in ospedale	% sul totale degli alunni
22.881	0,3%	42.794	0,5%	59.161	0,7%	62.812	0,8%	54.804	0,7%

Fonte: Ministero dell'Istruzione e del Merito

1. I dati relativi al periodo di degenza risultano sempre superiori al dato degli alunni in quanto ciascun alunno può avere più ricoveri.



2.3.1.2 L'istruzione domiciliare

Il servizio di istruzione domiciliare può essere erogato nei confronti di alunni, iscritti a scuole di ogni ordine e grado (esclusa la scuola dell'infanzia), i quali siano sottoposti a terapie domiciliari che impediscono la frequenza della scuola per un periodo di tempo non inferiore a 30 giorni (anche non continuativi). Rispetto alle procedure di attivazione, il consiglio di classe dell'alunno elabora un progetto formativo, indicando il numero dei docenti coinvolti, gli ambiti disciplinari cui dare la priorità, le ore di lezione previste. Tale progetto dovrà essere approvato dal collegio dei docenti e dal Consiglio d'Istituto e inserito nel Piano triennale dell'offerta formativa. In generale, il monte ore di lezioni è indicativamente di 4/5 ore settimanali per la scuola primaria; 6/7 ore settimanali per la secondaria di primo e secondo grado e comunque è modulato in base ai bisogni formativi, d'istruzione e di cura del bambino/ragazzo malato contemplando, ove possibile, l'utilizzo delle tecnologie e un'efficace didattica a distanza. Il numero di studenti che hanno fruito dell'istruzione domiciliare nell'anno scolastico 2024/2025 **è stato complessivamente pari a 2.448** (di cui 218 stranieri; 8,9%), in aumento (2,0%) rispetto all'a.s. precedente (in cui gli studenti erano stati 2.399) avvicinandosi ai livelli registrati durante la pandemia (a.s. 2020/2021 - 2.495).

Andamento della presenza di alunni in istruzione domiciliare (a.s. 2020/2021-2024/2025)

Anno scolastico 2020/2021		Anno scolastico 2021/2022		Anno scolastico 2022/2023		Anno scolastico 2023/2024		Anno scolastico 2024/2025	
N° Alunni in istruzione domiciliare	% sul totale degli alunni	N° Alunni in istruzione domiciliare	% sul totale degli alunni	N° Alunni in istruzione domiciliare	% sul totale degli alunni	N° Alunni in istruzione domiciliare	% sul totale degli alunni	N° Alunni in istruzione domiciliare	% sul totale degli alunni
2.495	0,033%	1.439	0,017%	2.067	0,025%	2.399	0,030%	2.448	0,030%

Fonte: Ministero dell'Istruzione e del Merito

Numerosità per Regione/P.A. degli studenti e delle strutture ospedaliere (a.s. 2024/2025)

Regione/P.A.	Scuola in Ospedale (a.s. 2024/2025)			Istruzione domiciliare (a.s. 2024/2025)
	N° ospedali	N° sezione ospedaliere	Studenti	Studenti
ABRUZZO	9	15	3.446	33
BASILICATA	2	2	920	20
CALABRIA	5	5	2.718	72
CAMPANIA	11	20	6.044	98
EMILIA-ROMAGNA	12	17	4.397	201
FRIULI-VENEZIA GIULIA	4	14	401	94



Regione/P.A.	Scuola in Ospedale (a.s. 2024/2025)			Istruzione domiciliare (a.s. 2024/2025)
	N° ospedali	N° sezione ospedaliere	Studenti	Studenti
LAZIO	3	21	4.127	154
LIGURIA	1	4	4.048	100
LOMBARDIA	35	60	5.678	680
MARCHE	2	5	946	111
MOLISE	3	3	2	16
P.A. BOLZANO	-	-	-	-
P.A. TRENTO	-	-	-	-
PIEMONTE	11	16	2.299	132
PUGLIA	7	22	1.898	90
SARDEGNA	6	15	1.922	61
SICILIA	13	16	6.436	169
TOSCANA	10	12	2.360	210
UMBRIA	2	2	1.351	62
VALLE D'AOSTA	-	-	-	-
VENETO	11	20	5.811	145
TOTALE	147	269	54.804	2.448

Fonte: Ministero dell'Istruzione e del Merito

2.3.2 L'inserimento lavorativo delle persone con disabilità

La legge n. 68 del 12 marzo 1999 "Norme per il diritto al lavoro dei disabili", all'art. 1 esplicita *"come finalità la promozione dell'inserimento e della integrazione lavorativa delle persone disabili nel mondo del lavoro attraverso servizi di sostegno e di collocamento mirato."* Con cadenza annuale, ai sensi dell'articolo 21 della medesima legge, dovrebbe essere presentata al Parlamento la relazione sullo stato di attuazione della legge, sulla base dei dati trasmessi dalle Regioni e dalle Province Autonome; l'ultima è relativa ancora al biennio 2022-2023. Ogni relazione fornisce un quadro aggiornato del sistema di collocamento mirato in Italia analizzando l'inserimento nel mondo del lavoro delle persone con disabilità, un aspetto centrale al fine di consentirne l'autonomia economica e la piena inclusione sociale. Anche con gli ultimi dati disponibili, si conferma il trend crescente del numero degli iscritti alle liste del collocamento mirato, e viene confermato il maggior numero di iscritti al Sud.

In linea con l'andamento crescente degli iscritti alle liste del collocamento mirato, anche l'andamento delle persone avviate al lavoro e assunte si conferma in crescita anche



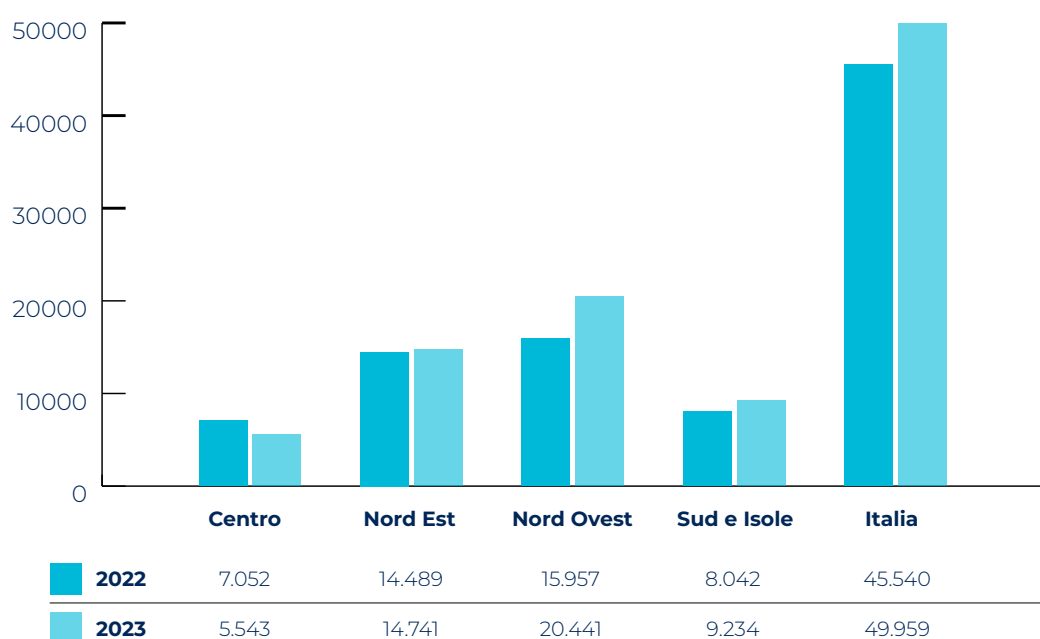
B. IL PANORAMA ITALIANO

con i dati 2022 e 2023, raggiungendo il picco di 49.959 assunzioni nel 2023 – con un significativo +9,7% rispetto al 2022. Tuttavia, nonostante il trend positivo delle persone avviate/assunte, approfondendo l'analisi sull'inserimento lavorativo delle persone con disabilità in Italia per territorio, si conferma quanto emerso anche dalla precedente Relazione, ovvero l'esistenza di un forte divario geografico. Infatti, nelle regioni del Nord e del Centro, nonostante in valori assoluti il numero di iscritti alle liste di collocamento mirato sia minore, le persone assunte risultano maggiori, determinando un divario nelle opportunità lavorative per le persone con disabilità residenti al Sud.

	2022	2023
Totale iscritti all'elenco collocamento mirato	851.635	880.997
Di cui iscritti tra 1/1 e 31/12	73.329	90.956

Fonte dati: XII Relazione al Parlamento sullo stato di attuazione della Legge 12 marzo 1999, n.68 "Norme per il diritto al lavoro dei disabili"

Avviamenti degli iscritti nell'elenco del collocamento mirato, presso datori di lavoro privati per area geografica (v. ass.) - Anni 2022 - 2023



Fonte: Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali. Elaborazioni INAPP 2025.

A marzo 2022, come già riportato nel precedente rapporto, sono state presentate “Linee guida in materia di collocamento mirato delle persone con disabilità” alla luce del Decreto legislativo 151/2015 “Disposizioni di razionalizzazione e semplificazione delle procedure e degli adempimenti a carico di cittadini e imprese e altre disposizioni in materia di rapporto di lavoro e pari opportunità, in attuazione della legge 10 dicembre



2014, n. 183". Le finalità delle linee guida pubblicate sono tre: la prima è quella di favorire la presenza e la fruibilità di servizi, strumenti e risorse, sull'intero territorio nazionale; la seconda finalità riguarda la riduzione dei divari territoriali sostenendo i processi di standardizzazione delle norme. Infine, la terza si pone l'obiettivo di migliorare costantemente l'efficacia delle prestazioni, favorendo azioni come il monitoraggio e la condivisione delle diverse pratiche locali. Le Linee guida si inseriscono in un contesto territoriale disomogeneo, come anche riportato nei dati sopra indicati, che necessita di approcci ed indirizzi comuni e, in questo senso, rappresentano un'opportunità per l'intero territorio italiano. Si auspica che tali aggiornamenti recentemente introdotti possano andare a facilitare l'accesso al mondo del lavoro delle persone con disabilità.

Il successivo Decreto Legislativo del 13 dicembre 2023 n. 222 "Disposizioni in materia di riqualificazione dei servizi pubblici per l'inclusione e l'accessibilità" ha come scopo quello di *"garantire l'accessibilità alle pubbliche amministrazioni da parte delle persone con disabilità e l'uniformità della tutela dei lavoratori con disabilità presso le pubbliche amministrazioni sul territorio nazionale al fine della loro piena inclusione"*. In aggiunta, il Decreto definisce il significato di accessibilità in relazione all'ambiente lavorativo: *"l'accesso e la fruibilità, su base di eguaglianza con gli altri, dell'ambiente fisico, dei servizi pubblici, compresi i servizi elettronici e di emergenza, dell'informazione e della comunicazione, ivi inclusi i sistemi informatici e le tecnologie di informazione in caratteri Braille e in formati facilmente leggibili e comprensibili, anche mediante l'adozione di misure specifiche per le varie disabilità ovvero di meccanismi di assistenza o predisposizione di accomodamenti ragionevoli"*.

La Ministra per le Disabilità Alessandra Locatelli ha deciso di dedicare proprio al tema del lavoro una delle sessioni in plenaria ad ExpoAID (Rimini, 25-27 giugno 2026) a sottolineare l'attenzione e l'importanza che viene data a questo tema. Anche UNIAMO potrà avere un intervento in quel contesto.



APPROFONDIMENTO



Social Policy Action Group (SPAG)²

A gennaio 2024 EURORDIS ha lanciato il Social Policy Action Group; il gruppo, che ha un mandato triennale dal 1.1.2024 al 31.12.2026, ha lo scopo di affiancare il lavoro di EURORDIS con la volontà di promuovere politiche che implementino una presa in carico olistica e che garantiscano i diritti umani e sociali delle persone con malattia rara. Lo SPAG è composto da 20 volontari - persone con malattia rara o familiari con diverse età e background culturali - rappresentanti di 13 Paesi Europei.

Gli obiettivi del Social Policy Action Group sono:

- Policy shaping: lo SPAG contribuisce allo sviluppo di politiche pubbliche orientate ad aumentare il benessere delle PcMR e delle loro famiglie, favorendo approcci che mettano la persona al centro;
- Advocacy: sostenere politiche e servizi volti a rispondere a bisogni ad oggi ignorati e a rimuovere le barriere alla partecipazione alla società;
- Partecipazione: facilitare la partecipazione delle PcMR e dei loro familiari;
- Diritti umani e sociali: il gruppo sostiene Eurordis per salvaguardare i diritti sociali e umani delle PcMR;
- Sensibilizzazione: dare visibilità ai bisogni e alle barriere che le PcMR e i loro familiari affrontano quotidianamente;
- Empowerment: il gruppo mira rafforzare le capacità delle comunità di PcMR di promuovere un approccio olistico così come di sostenere i diritti umani e sociali.

2. Per un maggior approfondimento <https://www.eurordis.org/it/spag-launch/>.





Caterina Boccalatte

Sindrome di Ehlers-Danlos

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

B3. Trattamenti

3.1 Farmaci

La Raccomandazione del Consiglio Europeo dell'8 giugno 2009 su un'azione nel settore delle malattie rare (2009/C 151/02) ha chiaramente evidenziato la necessità di lavorare per accelerare la negoziazione di prezzi e rimborsabilità dei farmaci orfani a livello nazionale, riducendo i tempi di attesa per l'accesso ai medicinali per i pazienti che soffrono di malattie rare.

Estratto dalla Raccomandazione del Consiglio Europeo dell'8 giugno 2009 su un'azione nel settore delle malattie rare (2009/C 151/02)

V. RIUNIRE A LIVELLO EUROPEO LE COMPETENZE SULLE MALATTIE RARE

17. riunire le competenze nazionali sulle malattie rare e sostenere la messa in comune di tali competenze con le controparti europee per sostenere:

e) la condivisione dei rapporti di valutazione degli Stati membri sul valore aggiunto terapeutico o clinico dei medicinali orfani a livello comunitario nelle sedi in cui sono raccolte le conoscenze e competenze pertinenti, al fine di ridurre al minimo i tempi di attesa per l'accesso ai medicinali orfani per i pazienti affetti da malattie rare

La legislazione sui farmaci orfani attualmente in vigore si è proposta di fornire incentivi per le aziende farmaceutiche che sviluppano e commercializzano farmaci per il trattamento di malattie rare, proprio in considerazione del numero dei destinatari e della maggiore difficoltà di condurre ricerche che producano effettivamente trattamenti da commercializzare. Le prime normative relative ai farmaci orfani sono state introdotte negli Stati Uniti nel 1983, con l'emanazione dell'*Orphan Drug Act*, dove per la prima volta si è presa coscienza della necessità di formulare una legge in materia di farmaci orfani. Negli anni Novanta, prima il Giappone (1993), poi l'Australia (1997), hanno adottato delle leggi a favore dei farmaci orfani. Nell'Unione Europea la questione dei farmaci orfani è stata affrontata con il Regolamento CE n. 141/2000 e successivamente con il Regolamento CE n. 847/2000 del Parlamento europeo e del Consiglio dell'Unione Europea.

Mediante questi regolamenti sono stati definiti i criteri e la procedura per la designazione di farmaco orfano, l'assegnazione di tale qualifica da parte del *Committee for Orphan Medicinal Products (COMP)* dell'*European Medicines Agency (EMA)*, degli incentivi e per l'approvazione. L'autorizzazione all'immissione in commercio (AIC) di un farmaco orfano avviene attraverso una procedura centralizzata a livello europeo. In alcuni casi, quando il farmaco in questione necessita di un'immissione sul mercato in tempi rapidi, ancor prima che gli studi necessari alla compilazione del dossier siano terminati, può essere concessa l'autorizzazione con approvazione condizionata (*under conditional approval*), la cui validità autorizzativa è annuale e rinnovabile.



Inoltre, ai sensi dell'art. 14, comma 8 del Regolamento CE 726/2004, può essere rilasciata un'autorizzazione all'immissione in commercio di un farmaco in circostanze eccezionali (*approval under exceptional circumstances*). Tali circostanze riguardano medicinali per il trattamento di malattie molto rare, dove l'efficacia e la tossicità del farmaco non siano state dimostrate, tali per cui l'azienda farmaceutica richiedente può essere non obbligata a fornire informazioni complete. Tuttavia, il titolare dell'AIC deve ottemperare agli obblighi in merito al profilo di sicurezza del prodotto, gestendo controlli specifici sulla sicurezza. La conferma dell'autorizzazione è legata al riesame annuale di tali circostanze.

Dall'11 gennaio 2022 è entrato in vigore il [Regolamento UE 2021/2282 del Parlamento europeo e del Consiglio del 15 dicembre 2021, relativo alla valutazione delle tecnologie sanitarie, modificativo della Direttiva 2011/24/UE](#), con applicazione [dal 12 gennaio 2025](#), inizialmente per i trattamenti oncologici e per le ATMP (Advanced Therapy Medicinal Products). Per i dispositivi medici ad alto rischio, le valutazioni inizieranno dal 2026, mentre l'estensione ai farmaci orfani è prevista dal 2028, e a tutti i nuovi farmaci autorizzati centralmente dal 2030. Il Regolamento prevede che in Europa vengano svolte le valutazioni cliniche (JCA - Joint Clinical Assessment), le consultazioni scientifiche congiunte (JSC - Joint Scientific Consultation), l'individuazione di tecnologie sanitarie emergenti (EHT) e le metodologie (MPG), unitariamente per tutti i Paesi Europei. La valutazione europea si limita ai domini clinici dell'HTA (analisi dei comparatori, descrizione della tecnologia sanitaria oggetto di valutazione, efficacia clinica relativa e sicurezza relativa - valutati attraverso il modello PICO¹) e non contiene raccomandazioni sul valore terapeutico aggiunto, sul place in therapy o sulla rimborsabilità, che costituiscono oggetto della valutazione nei singoli Stati membri. A livello di ciascun singolo Paese si svolgerà quindi la valutazione economica oltre a prendere in considerazione aspetti etici, organizzativi, sociali e legali. Il coinvolgimento dei rappresentanti dei pazienti sarà fondamentale sia a livello Europeo che a livello di singolo Stato; mentre in Europa questo viene già fatto sulla base delle policy dell'EMA, in Italia non ci sono ancora procedure standardizzate per raccogliere l'opinione dei pazienti ma va positivamente registrata l'istituzione, definita con la legge di Bilancio 2025, del **Registro unico delle associazioni della salute (RUAS)**, la cui realizzazione (ancora da fare) e gestione è attribuita al Ministero della Salute, per disciplinare la partecipazione delle associazioni *“ai principali processi decisionali in materia di salute, individuati dal medesimo Ministro della salute, e alle fasi di consultazione della Commissione scientifica ed economica dell'AIFA, nelle aree di coinvolgimento individuate dalla medesima AIFA”* con l'obiettivo 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”* (si veda il par. B.7 per maggiori approfondimenti).

1. Il modello PICO è uno strumento fondamentale della pratica basata sulle evidenze (EBM). È utilizzato in ambito medico e sanitario per trasformare un dubbio clinico in un quesito di ricerca ben strutturato. L'acronimo P.I.C.O. scompone il problema clinico in quattro elementi chiave:

- P - Paziente, Popolazione o Problema: descrive le caratteristiche del paziente o il problema di salute.
- I - Intervento: identifica il trattamento, l'esposizione o l'approccio diagnostico esaminato.
- C - Confronto (Comparison): indica l'alternativa di paragone, come un placebo o il "gold standard" attuale.
- O - Esito (Outcome): definisce il risultato clinico che si desidera valutare o raggiungere.



Nel 2020 la [Commissione europea ha adottato una strategia farmaceutica per l'Europa](#) con l'obiettivo di garantire che i pazienti abbiano accesso a medicinali di alta qualità, efficaci e sicuri e di sostenere gli sforzi dell'industria farmaceutica nel settore dell'innovazione. Nell'aprile 2023 la Commissione ha presentato due proposte legislative – una proposta di regolamento e una proposta di direttiva – miranti a modificare e abrogare diversi regolamenti, tra cui la legislazione sui medicinali per uso pediatrico e per le malattie rare. La revisione della legislazione farmaceutica dell'UE, che fa seguito alla strategia farmaceutica, ha l'obiettivo di offrire ai pazienti un migliore accesso a medicinali a prezzi accessibili e a farmaci innovativi, affrontare le carenze di medicinali e garantire la sicurezza dell'approvvigionamento e promuovere l'innovazione e la competitività. Il 10 aprile 2024, il Parlamento Europeo ha adottato la sua [posizione](#) in prima lettura sulle due proposte della Commissione Europea per rivedere la legislazione farmaceutica dell'UE: pur apportando significativi emendamenti e modifiche al testo base della Commissione del 23 aprile 2023 non ne stravolge sostanzialmente l'impianto. Il Consiglio non ha ancora adottato la sua posizione. A questo proposito, Eurordis ha promosso momenti di confronto già dal 2020 e UNIAMO, nel 2021, ha sviluppato un tavolo di lavoro specifico, che ha esitato in un momento di confronto pubblico al Centro Studi Americani, alla presenza di due Parlamentari Europei e diversi Parlamentari italiani ("Malattie Rare: il ruolo dell'Italia in uno scenario che cambia") e in un documento di consensus che è stato pubblicato come [Effemeride di UNIAMO n. 1](#)². In tempi più recenti³, UNIAMO ha promosso ulteriori tavoli di confronto su questa tematica per aggiornare la consensus. All'interno della Federazione, i confronti sono stati tenuti anche durante le fasi preparatorie di MonitoRare 2023 e l'Effemeride 15, esito dei lavori, è stata [pubblicata](#) nel 2024. È stata realizzata inoltre una collaborazione con l'Intergruppo Parlamentare Innovazione sostenibile in sanità che ha portato alla pubblicazione del "[Termometro parlamentare delle terapie avanzate](#)"⁴.

Si segnala inoltre, come novità importante, frutto degli sforzi condivisi di più attori istituzionali, la recente introduzione nel [Documento di Finanza Pubblica \(DFP\) 2026](#)⁵, del **focus specifico sulla valutazione della prevenzione e delle nuove tecnologie in sanità** che esamina le implicazioni di finanza pubblica degli interventi di prevenzione e dell'adozione di tecnologie sanitarie, con specifico richiamo alle **"terapie geniche e tecnologie one-shot a elevato costo unitario"**, con **costi concentrati nella fase iniziale e benefici distribuiti nel tempo**. In sintesi, si rileva come **"innovazione tecnologica e prevenzione rendano insufficiente una valutazione centrata sul solo anno di spesa, e considera il ruolo dei dati di pratica clinica per istruttorie di spesa orientate all'analisi costi-benefici"**. Questo apre la possibilità ad una diversa allocazione di costo per alcuni tipi di terapie.

A livello italiano, la necessità di assicurare il contenimento dei tempi delle procedure nazionali per la definizione del prezzo e del rimborso dei farmaci allo scopo di migliorare l'accesso ai farmaci orfani è un aspetto condiviso da tutti i portatori di interesse del settore, che si sta affrontando con le autorità preposte a livello nazionale e comunitario,

2. Per una maggiore trattazione di veda l'approfondimento "La revisione della legislazione europea sui farmaci orfani" nell'XI Rapporto MonitoRare.

3. Effemeride 15/2024; "Update di Accesso alle terapie, anche avanzate e innovative" (Ita/Eng).

4. Termometro parlamentare delle Terapie Avanzate, Novembre 2023.

5. DFP 2026, Focus "La valutazione della prevenzione e delle nuove tecnologie in sanità", pag 206 e seg.



oltre che favorendo il dialogo fra AIFA e chi conduce il progetto di sviluppo di un farmaco orfano.

L'Italia, a differenza di altri Paesi europei, ha da tempo mostrato una certa sensibilità istituzionale consentendo l'accesso al trattamento farmacologico per una persona affetta da malattia rara, non soltanto attraverso l'autorizzazione centralizzata, ma altresì con ulteriori strumenti legislativi. Nello specifico, la procedura di autorizzazione centralizzata, con modalità standard o condizionata, rappresenta la principale regola di accesso; in attesa dell'autorizzazione di un farmaco orfano indicato per una malattia rara, un paziente può, laddove ne ricorrano le condizioni, accedere al farmaco anche attraverso una delle seguenti procedure:

- la [Legge 648 del 1996](#), che istituisce un elenco di medicinali a carico del SSN il cui inserimento è subordinato a valutazione da parte della Commissione Tecnico Scientifica dell'AIFA;
- la [Legge 326 del 2003](#), art.48 che disciplina modalità di accesso a farmaci orfani per malattie rare e di farmaci che rappresentano una speranza di cura, in attesa della commercializzazione, per particolari e gravi malattie attraverso l'accesso al fondo AIFA del 5%;
- il [D.M. 8 maggio 2003](#) (uso terapeutico di un medicinale sottoposto a sperimentazione clinica) che disciplina l'accesso a medicinali ancora in fase di sperimentazione clinica e in attesa di AIC. Il provvedimento è stato successivamente abrogato (eccezion fatta per le procedure in corso all'entrata in vigore della nuova normativa) e sostituito dal Decreto Ministeriale del 7 settembre 2017 attraverso il quale si è data piena attuazione al comma 10 dell'art. 158 del Decreto legislativo n. 219/2006 stabilendo i criteri, tra gli altri, per l'uso compassionevole dei medicinali non ancora registrati per garantire ai pazienti un rapido accesso alle terapie farmacologiche;
- e la [Legge 94 del 1998](#) (ex Legge Di Bella), art. 3 comma 2, così come modificata dall'introduzione delle due Leggi finanziarie rispettivamente del 2007 e del 2008 che disciplina, sempre in ambito nazionale, l'uso off-label dei medicinali.

In particolare, l'art. 48 comma 19, lettera a, del Decreto Legge 30 settembre 2003 n. 269 convertito dalla Legge n. 326 del 24 novembre 2003, ha previsto l'istituzione di un Fondo Nazionale per l'impiego di farmaci orfani per le malattie rare e di medicinali che rappresentano una speranza di cura, in attesa della commercializzazione, per particolari e gravi patologie (il cd. "Fondo AIFA"). Tale fondo è alimentato dal 5% delle spese annuali certificate dalle aziende farmaceutiche per attività di promozione che sono destinate al personale sanitario (seminari, workshops, ecc.). L'utilizzo del fondo è dedicato per il 50% all'acquisto di farmaci orfani per malattie rare e farmaci non ancora autorizzati, ma che rappresentano una speranza di cura per patologie gravi e il restante 50% alla ricerca sull'uso dei farmaci: studi clinici comparativi tra i medicinali tesi a dimostrare il valore terapeutico aggiuntivo e studi sull'appropriatezza e l'informazione. Con l'intervenuta approvazione 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", la percentuale di contributo è stata elevata al 7%. L'ulteriore versamento del 2% è destinato (art. 11 comma 2) alle seguenti attività:



- a. studi preclinici e clinici promossi nel settore delle malattie rare;
- b. studi osservazionali e registri di uso compassionevole di farmaci non ancora commercializzati in Italia;
- c. programmi di sorveglianza su farmaci orfani e su altri trattamenti innovativi immessi in commercio sulla base di ipotesi biologiche e di evidenze iniziali di efficacia, ma privi di conoscenze certe sull'efficacia e sulla sicurezza del loro uso a medio e a lungo termine;
- d. ricerca e sviluppo di farmaci orfani plasmaderivati;
- e. progetti di sviluppo di test per screening neonatali per la diagnosi di malattie rare per cui sia disponibile, o in fase di sviluppo avanzato comprovato, una cura.

Anche a seguito dell'intervenuto aggiornamento normativo, a fine 2021 AIFA ha proceduto ad una revisione dei criteri di accesso al Fondo: le nuove modalità mirano a tutelare la sostenibilità di uno strumento concepito dal legislatore per consentire l'accesso a medicinali non ancora commercializzati in Italia e che rappresentano una speranza di cura per pazienti affetti da malattie rare e gravi, ovvero il trattamento di casi singoli caratterizzati da un bisogno terapeutico importante o massimo.

Oltre alla legislazione definita a cavallo del millennio, l'attenzione dell'Italia al tema è ulteriormente confermata dall'insieme di provvedimenti normativi, più sotto puntualmente ricordati, approvati nel corso degli ultimi 10/15 anni per favorire l'accessibilità ai farmaci destinati alla cura delle patologie rare e la riduzione dei tempi d'attesa per la loro disponibilità e l'effettivo utilizzo, che hanno rappresentato gli obiettivi principali sul tema del PNMR 2013-2016. A tal riguardo sono da ricordare:

- la Legge Balduzzi ([L.189/2012](#), art.12, comma 3) che, per accelerare la disponibilità dei farmaci orfani sul territorio, ha definito che l'azienda farmaceutica possa presentare domanda di prezzo e rimborso all'AIFA non appena venga rilasciato il parere positivo del CHMP ([Committee for Medicinal Products for Human use](#)) e quindi prima ancora che la Commissione europea abbia rilasciato l'autorizzazione comunitaria alla commercializzazione del farmaco in questione.
- il [Decreto legge 69/2013](#), art. 44 "*Disposizioni per la classificazione dei farmaci orfani e di eccezionale rilevanza terapeutica*", sulla base del quale AIFA valuta, ai fini della classificazione e della rimborsabilità da parte del SSN, i farmaci orfani e di eccezionale rilevanza terapeutica, per i quali è stata presentata la relativa domanda corredata della necessaria documentazione, in via prioritaria e dando agli stessi precedenza rispetto ai procedimenti pendenti alla data di presentazione della domanda di classificazione. In tal caso, il termine per la valutazione è ridotto a cento giorni (cd. «*fast track autorizzativo*»). Inoltre, in caso di mancata presentazione entro trenta giorni dal rilascio dell'autorizzazione all'immissione in commercio di un farmaco orfano e di eccezionale rilevanza terapeutica, l'AIFA sollecita l'azienda titolare della relativa autorizzazione all'immissione in commercio a presentare la domanda di classificazione e di rimborsabilità entro i successivi trenta giorni. Decorso inutilmente tale termine, viene data informativa nel sito istituzionale dell'AIFA e viene meno la collocazione nell'apposita classificazione "Cnn" (fascia C non negoziata);



- il [Decreto 16 gennaio 2015](#) *“Disposizioni in materia di medicinali per terapie avanzate preparati su base non ripetitiva”* che ha disciplinato l'accesso, previa autorizzazione dell'AIFA alla produzione e all'impiego e con monitoraggio obbligatorio, a medicinali di terapia avanzata al di fuori dei trial clinici e dei programmi di uso compassionevole per uso nel singolo paziente su richiesta del medico curante, con somministrazione in centro ospedaliero sotto la responsabilità del medico.

Da ultimo è da ricordare l'entrata in vigore 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”*, già sopra richiamata, che fra le sue finalità ha anche garantire *“l'uniformità dell'erogazione nel territorio nazionale delle prestazioni e dei medicinali, compresi quelli orfani”* (art. 1 comma 1). Secondo le previsioni di legge (art. 4) *“Sono posti a totale carico del Servizio sanitario nazionale i trattamenti sanitari, già previsti dai LEA o qualificati salvavita, compresi nel piano diagnostico terapeutico assistenziale personalizzato e indicati come essenziali, appartenenti alle seguenti categorie: - c) le terapie farmacologiche, anche innovative, di fascia A o H, i medicinali da erogare ai sensi dell'articolo 1, comma 4, del decreto-legge 21 ottobre 1996, n. 536, convertito dalla legge 23 dicembre 1996, n. 648, i prodotti dietetici e le formulazioni galeniche e magistrali preparate presso le farmacie ospedaliere e le farmacie pubbliche e private convenzionate con il Servizio sanitario nazionale, per quanto riguarda queste ultime nel rispetto di specifici protocolli adottati dalle regioni.”*

L'articolo 5 della Legge reca disposizioni per assicurare l'assistenza farmaceutica, con immediata disponibilità dei farmaci orfani, alle persone affette da una malattia rara prevedendo, tra l'altro, che i farmaci di fascia A e H prescritti per l'assistenza di pazienti con malattia rara siano resi comunque disponibili dalle Regioni anche nelle more dei periodici aggiornamenti per il loro inserimento nei prontuari terapeutici ospedalieri o in altri elenchi analoghi predisposti dalle competenti autorità regionali o locali (comma 3). Il comma 4, invece, consente una deroga per l'importazione, solo su richiesta di una struttura ospedaliera e con costi a carico del SSN, di farmaci in commercio in altri Paesi anche per usi non autorizzati nei Paesi di provenienza, purché compresi nel piano diagnostico terapeutico assistenziale personalizzato della persona con malattia rara.

L'articolo 12, infine, dispone e disciplina un contributo, nella forma di credito d'imposta, pari al 65 per cento delle spese sostenute per l'avvio e per la realizzazione dei progetti di ricerca, ai soggetti pubblici o privati che svolgono attività di ricerca o che finanziano progetti di ricerca sulle malattie rare o sui farmaci orfani. Il beneficio è riconosciuto, a decorrere dall'anno 2022, nel rispetto della normativa europea sugli aiuti di Stato, fino all'importo massimo annuale di 200.000 euro per ciascun beneficiario, nel limite di spesa complessivo di 10 milioni di euro annui.

Purtroppo, ad oggi la legge non ha visto ancora la pubblicazione di tutti i decreti attuativi che diano le modalità pratiche per la sua attuazione, rendendo di fatto inesigibili una parte dei diritti che enuncia.

Utile segnalare, inoltre, che con Determina del Presidente AIFA n. 621/2024 è stato istituito il [Tavolo Tecnico sulla Medicina di Precisione e Prescrittomica](#), per una maggiore trattazione si veda il relativo approfondimento.



Per le implicazioni che può comportare per le malattie rare è opportuna una breve digressione anche sul tema del cd. “pay-back farmaceutico⁶” con particolare riferimento alla legge di stabilità 2014, che aveva stabilito che in caso di superamento del tetto della spesa farmaceutica ospedaliera, qualora tale sfioramento dovesse essere relativo al budget delle aziende titolari di farmaci orfani, il ripiano fosse ripartito su tutte le aziende titolari di AIC ad esclusione delle aziende produttrici di farmaci orfani. Questa previsione è stata successivamente modificata con la legge di bilancio 2019 (Articolo 1, commi 574 e ss., della Legge 31 dicembre 2018, n. 145) con la quale è stato disposto che i farmaci che beneficiano dell'esclusione dalle procedure di ripiano del superamento del tetto della spesa farmaceutica per acquisti diretti siano solo i farmaci orfani autorizzati dall'EMA, escludendo i cosiddetti “orphan like”, i farmaci inseriti nel registro Orphanet e tutti i farmaci autorizzati come orfani dall'EMA ma che hanno esaurito il periodo di esclusività del mercato. Per effetto di questo provvedimento, la lista AIFA dei farmaci orfani si riduce quindi ai soli prodotti autorizzati dall'EMA, di classe A e H in commercio in Italia e che non abbiano ancora esaurito il beneficio dell'esclusività di mercato. Se, da un lato, è vero che la nuova disposizione non incide direttamente sulle garanzie di cura assicurate a tutti i pazienti, in quanto le persone con malattie rare continueranno a ricevere le terapie di cui hanno bisogno a totale carico del SSN, dall'altro lato va considerato l'impatto che la modifica delle modalità di ripiano dello sfondamento del tetto della spesa farmaceutica per gli acquisti diretti da parte delle strutture del SSN, possa contribuire a modificare gli orientamenti delle aziende rispetto alla ricerca e sviluppo di farmaci, con potenziali importanti conseguenze per le persone con malattia rara. Al riguardo va anche ricordato che la stessa legge di bilancio ha introdotto, ai fini del calcolo della quota di ripiano, una franchigia di 3 milioni di euro a tutela delle piccole imprese: un incentivo che favorisce la ricerca e lo sviluppo di nuove molecole, in particolare per quelle malattie rare che richiedono investimenti alti ma generano un piccolo volume di vendite.

Il tema del pay-back farmaceutico è stato oggetto di particolari attenzioni negli ultimi anni. Da ultimo è, infatti, intervenuto il [Decreto del Ministero della Salute del 4 febbraio 2025 recante “Criteri di riparto del pay-back farmaceutico”](#), previsto dal decreto fiscale di fine 2024⁷, con il quale sono stati dettati nuovi criteri di riparto del pay-back farmaceutico a partire dall'anno 2023. Il provvedimento nasce dalla richiesta di alcune regioni di superare alcune disparità nella ripartizione delle risorse del pay-back versate dalle aziende in quanto, secondo la precedente metodologia di calcolo, il riparto avveniva pro capite senza tener conto dell'effettivo sfioramento di ogni Regione/PA. La modifica introdotta consta quindi nella sostituzione dell'unico previgente criterio - “pro capite” - stabilendo un sistema misto di riparto della restituzione alle Regioni del pay-back delle aziende farmaceutiche: *“50% secondo il criterio pro capite e al 50% variabile in proporzione ai rispettivi superamenti dei tetti di spesa”* determinando un ritorno alla originaria dinamica legata agli sfioramenti regionali, introducendo peraltro correttivi

6. Introdotto dall'art. 15 comma 7 del Decreto Legge n. 95 del 6 luglio 2012: lo sfondamento del tetto per la spesa diretta dei farmaci andava ripianato per il 50% dalle aziende fornitrici di tali farmaci e per l'altro 50% dalle sole Regioni nelle quali fosse superato il tetto di spesa regionale, in proporzione ai rispettivi disavanzi, non essendo tenuta al ripiano la Regione che avesse registrato un equilibrio economico complessivo.

7. Art. 9-quater comma 1 del Decreto Legge 19 ottobre 2024, n. 155, recante «Misure urgenti in materia economica e fiscale e in favore degli enti territoriali», pubblicato nella Gazzetta Ufficiale della Repubblica italiana n. 246 del 19 ottobre 2024, convertito con modificazioni con la Legge del 9 dicembre 2024, n. 189.



ed assicurando che la quota di ripiano assegnata ad ogni Regione non debba essere superiore al 70% né inferiore al 30% del proprio disavanzo.

Rispetto al tema dei tetti di spesa, la legge di bilancio 2022 (art. 1 comma 281 della legge 30 dicembre 2021, n. 234 e successive modifiche ed integrazioni) ha previsto un innalzamento del tetto della spesa farmaceutica per acquisti diretti (di cui all'art. 1, comma 398, della legge 11 dicembre 2016, n. 232) al 8% del Fondo Sanitario Nazionale⁸ per l'anno 2022, al 8,15% per l'anno 2023 e al 8,30% a decorrere dall'anno 2024 al fine di sostenere il potenziamento delle prestazioni ricomprese nei LEA, anche alla luce delle innovazioni che caratterizzano il settore. Conseguentemente il valore complessivo della spesa farmaceutica è stato rideterminato nel 15% del Fondo Sanitario Nazionale per l'anno 2022, nel 15,15% nell'anno 2023 e nel 15,30% a decorrere dall'anno 2024 essendo rimasti fermi, invece, i valori percentuali del tetto per acquisti diretti di gas medicinali (0,2%) e della spesa farmaceutica convenzionata (6,8%). La legge di bilancio 2023 (art. 1 comma 223 della legge 30 dicembre 2023, n. 213) ha rideterminato il tetto della spesa farmaceutica per acquisti diretti al 8,5% del FSN a decorrere dal 2024 mantenendo, invece, inalterato il tetto della spesa farmaceutica convenzionata al 6,8% e il valore percentuale del tetto per acquisti diretti di gas medicinali. La legge di bilancio 2026 (art. 1 comma 386 della legge 30 dicembre 2025, n. 199) ha disposto, a partire dal 2026, un ulteriore incremento del tetto della spesa farmaceutica per acquisti diretti al 8,7% del Fondo Sanitario Nazionale e anche un leggero incremento - di 0,05 punti percentuali (da 6,8% a 6,85%) - anche della spesa farmaceutica convenzionata portando il totale al 15,75% del FSN.

Nonostante le numerose attenzioni di cui sopra, negli ultimi anni si sono verificate con sempre maggior frequenza situazioni di emergenza inerenti alla mancanza improvvisa sul mercato di farmaci essenziali per la cura di patologie rare o poco frequenti. L'Istituto Superiore di Sanità e l'Agenzia Italiana del Farmaco sono intervenuti per tutelare il diritto alla terapia delle persone affette chiedendo allo Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare (SCFM) di Firenze di produrre i farmaci non più disponibili. Solo la presenza sul territorio italiano di una struttura pubblica, senza scopo di lucro, dedicata alla produzione di farmaci in grado di fare rapidamente fronte alle esigenze dei cittadini, ha permesso di risolvere queste situazioni critiche (es. Mexiletina, Penicillamina). Il ruolo dello Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare, quale Officina Farmaceutica dello Stato a disposizione per l'intervento in caso di carenze, è stato organicamente previsto in appositi accordi di collaborazione con AIFA.

 Sul tema delle carenze, AIFA, in collaborazione con la Società Italiana di Farmacia Ospedaliera e dei Servizi Farmaceutici (SIFO), ha strutturato il progetto **DruGhost** che consente di monitorare in tempo reale carenze⁹ ed indisponibilità¹⁰ su tutto il territorio nazionale. Il progetto ha sviluppato un portale che consente ai farmacisti di verificare le situazioni dei farmaci, segnalarne le temporanee indisponibilità e individuare dove sia possibile approvvigionarsi nel momento di necessità.

8. Il tetto precedente, definito dalla legge di bilancio 2021, era pari a 7,85%.

9. Per "carenza" di un medicinale, si intende la difficoltà o l'impossibilità per il paziente nel suo reperimento.

10. Per "indisponibile" si intende un medicinale per il quale la difficoltà di reperimento non sia correlata a problematiche produttive, ma a disfunzioni della filiera distributiva.



B. IL PANORAMA ITALIANO

Il “Piano nazionale malattie rare 2023 – 2026” 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, inserisce il tema dei trattamenti, farmacologici e non, fra gli assi principali di intervento strategico per le malattie rare, ribadendo che *“L'accesso ai trattamenti per le malattie rare deve essere garantito secondo principi di efficacia, tempestività, equità e semplificazione dei percorsi, con attenzione sia ai trattamenti eziologici con azione mirata sul meccanismo patogenetico alla base della malattia, laddove esistenti, sia a quelli sintomatici e di supporto finalizzati al controllo e al miglioramento dei sintomi. Deve essere preservata la qualità di vita dei pazienti, il mantenimento delle funzioni, e il contrasto delle comorbidità. Al tempo stesso, devono essere garantiti il rispetto dei principi di efficienza e la sostenibilità dei trattamenti (economica, organizzativa, sociale e culturale), tenendo conto dei potenziali picchi di spesa territoriale ed ospedaliera, sia in relazione a cluster di pazienti, sia in relazione all'attrattività del Centro di riferimento”*. Inoltre *“I trattamenti non farmacologici, comprendenti una serie articolata di prodotti molto diversi tra di loro tra cui alimenti a fini medici speciali, integratori, parafarmaci e cosmetici, presidi, dispositivi medici, protesi, ausili, trattamenti riabilitativi di vario genere per funzione o per organo, etc. costituiscono strumenti essenziali per la presa in carico del malato raro, sia perchè per molte persone essi costituiscono le uniche opzioni possibili di intervento, sia perché essi sono comunque una parte essenziale del complesso piano di presa in carico del malato associati a uno o più farmaci eziologici, sintomatici o per le comorbidità”*. Importante notare che, rispetto al Piano precedente, è stato introdotto il tema dei “trattamenti non farmacologici”, riconosciuti quindi come indispensabili in alcuni casi per migliorare la qualità di vita della persona con malattia rara.

OBIETTIVO INFORMATIVO

Numero di farmaci orfani autorizzati nell'Unione Europea e disponibili in Italia negli ultimi 5 anni (dato al 31.12 di ogni anno)

Anno	Numero di farmaci orfani complessivamente disponibili in Italia (dato al 31.12)	Numero di farmaci orfani autorizzati dall'EMA inseriti nel registro comunitario
2020	97 (82,2%)	118
2021	122 (93,8%)	130
2022	135 (84,9%)	159
2023	146 (94,2%)	155
2024	140 (95,2%)	147



OBIETTIVO INFORMATIVO

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 farmaceutica¹¹

Anno	Consumi di farmaci orfani (in DDD ¹²) (Mln)	% sul totale dei consumi	Totale della spesa per farmaci orfani (Mln €)	% sul totale della spesa
2020	8,1	0,029 %	1.402,7	6,1 %
2021	8,4	0,030%	1.535,1	6,4%
2022	11,4	0,040%	1.983,2	7,9%
2023	14,9	0,052%	2.231,5	8,5%
2024	16,7	0,050%	2.363,5	8,3%

11. I dati di spesa e consumo presentati in tabella sono stati elaborati sulla base dei criteri definiti dalla Legge 145/2018 (Legge di Bilancio 2019 che ha modificato i criteri di inserimento delle molecole nella lista dei farmaci orfani AIFA, escludendo quelli non autorizzati dall'EMA in classe A e H in commercio in Italia, che hanno esaurito il beneficio dell'esclusività di mercato). I risultati, pertanto, non sono confrontabili con quelli contenuti nelle precedenti edizioni del rapporto. 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.

12. 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.whocc.no/ddd/definition_and_general_considera/).



OBIETTIVO INFORMATIVO

Spesa e consumo di farmaci orfani in Italia per area terapeutica: quadriennio 2020-2024

Area terapeutica	2020			2021			2022			2023			2024		
	Spesa (milioni)	DDD (migliaia)	% su spesa farmaci orfani	Spesa (milioni)	DDD (migliaia)	% su spesa farmaci orfani	Spesa (milioni)	DDD (migliaia)	% su spesa farmaci orfani	Spesa (milioni)	DDD (migliaia)	% su spesa farmaci orfani	Spesa (milioni)	DDD (migliaia)	% su spesa farmaci orfani
Linfomi e mielomi, altre oncoematologiche	533,7	3.053,1	38,3	581	3.550	37,9	635	5.026,3	32,0	732	6.543,7	32,8	753,00	7.190,9	31,9
Malattie genetiche	130,7	250,7	9,4	209	566	13,6	508	2.241,8	25,6	568	3.293,4	25,4	694,09	4.436,6	29,4
Malattie metaboliche Ereditarie	102,3	253,8	7,3	129	267	8,4	159	328,1	8,0	188	442,8	8,4	184,62	503,6	7,8
Patologie ematologiche non neoplastiche	n.d.	n.d.	n.d.	n.d.	n.d.	n.d.	151	411,0	7,6	166	537,7	7,4	164,00	593,9	6,9
Leucemie	100,4	396,0	7,2	111	452	7,2	138	500,5	6,9	150	546,9	6,7	142,96	553,2	6,1
Malattie neuromuscolari	109,9	230,4	7,9	110	205	7,1	135	287,0	6,8	139	289,7	6,2	113,84	173,2	4,8
Iperensione arteriosa polmonare	67,2	834,5	4,8	69	858	4,5	67	820,4	3,4	58	657,7	2,6	0,09	0,7	0,0
Tumori	67,5	311,0	4,9	62	272	4,0	64	296,4	3,2	67	314,6	3,0	90,70	353,4	3,8
Malattie infettive	33,5	188,3	2,4	39	237	2,5	41	283,6	2,0	63	414,6	2,8	95,99	615,3	4,1
Malattie autoimmuni	16,5	92,5	1,2	32	182	2,0	51	233,6	2,5	56	299,3	2,5	59,39	270,6	2,5
Malattie endocrine e Metaboliche	12,3	792,2	0,9	16	812	1,0	12	286,2	0,6	12	246,0	0,6	14,61	223,0	0,6
Fibrosi polmonare Idiopatica	88,8	1.307,5	6,4	15	241	1,0	n.d.	n.d.	n.d.	n.d.	n.d.	n.d.	n.d.	n.d.	n.d.
Malattie neurologiche	1,8	131,4	0,1	4	190	0,2	10	344,0	0,5	19	614,6	0,8	24,78	799,2	1,1
Altro	124,8	169,7	9,0	155	211	10,1	7	47,7	0,4	8	194,8	0,4	6,94	277,0	0,3
Disturbi oculari	4,0	19,9	0,3	3	321	0,2	4	333,5	0,2	4	472,2	0,2	4,85	692,9	0,2
Nefropatie	n.d.	n.d.	n.d.	n.d.	n.d.	n.d.	1	0,0	0,0	2	0,1	0,1	3,14	0,1	0,1
Deficit dell'ormone della crescita	n.d.	n.d.	n.d.	n.d.	n.d.	n.d.	n.d.	n.d.	n.d.	n.d.	n.d.	n.d.	3,35	72,4	0,1
Disturbi ereditari della coagulazione	n.d.	n.d.	n.d.	n.d.	n.d.	n.d.	n.d.	n.d.	n.d.	n.d.	n.d.	n.d.	7,15	0,1	0,3
Totale	1.393,40	8.031,0	100	1.535,00	8.364,0	100	1.983,00	11.440,0	100	2.232,00	14.867,9	100	2.363,50	16.756,0	100



Consumi e spesa per farmaci orfani (lista AIFA) per Regione nel 2024¹³ e variazione percentuale rispetto al 2023

Regione	Spesa (milioni)	DDD (migliaia)	Incidenza % su totale spesa nazionale per FO	Spesa pro capite (e variazione % zsu 2023)	DDD/1.000 abitanti die
Piemonte	172,1	1.152,4	7,3	38,92 (6,8%)	0,7
Valle d'Aosta	2,4	21,3	0,1	19,38 (5,6%)	0,5
Lombardia	400,0	2.652,5	16,9	40,43 (5,0%)	0,7
PA Bolzano	17,3	147,3	0,7	34,73 (-12,7%)	0,8
PA Trento	18,2	173,4	0,8	33,93 (9,5%)	0,9
Veneto	209,8	1.607,3	8,9	42,93 (8,2%)	0,9
Friuli VG	57,8	408,0	2,5	45,94 (7,3%)	0,9
Liguria	69,5	510,3	2,9	42,47 (-2,6%)	0,9
Emilia-Romagna	212,4	1.592,0	9,0	47,31 (4,9%)	1,0
Toscana	159,5	1.246,8	6,8	41,88 (4,8%)	0,9
Umbria	41,5	319,9	1,8	46,46 (0,4%)	1,0
Marche	60,3	480,4	2,6	39,39 (-4,1%)	0,9
Lazio	209,7	1.542,2	8,9	37,00 (10,6%)	0,7
Abruzzo	52,3	434,2	2,2	40,35 (0,5%)	0,9
Molise	9,8	76,3	0,4	32,65 (9,9%)	0,7
Campania	217,5	1.355,7	9,2	41,68 (15,0%)	0,7
Puglia	147,8	1.022,3	6,3	38,21 (2,5%)	0,7
Basilicata	16,7	114,2	0,7	30,79 (0,3%)	0,6
Calabria	61,7	387,8	2,6	34,14 (9,6%)	0,6
Sicilia	172,6	1.088,1	7,3	37,03 (11,9%)	0,6
Sardegna	54,7	423,8	2,3	33,05 (3,4%)	0,7
Italia	2.363,5	16.756,0	100,0	40,07 (6,3%)	0,8
Nord	1.159,5	8.264,4	49,1	41,79 (5,2%)	0,8
Centro	470,9	3.589,3	19,9	39,58 (5,6%)	0,8
Sud e Isole	733,1	4.902,3	31,0	37,89 (8,7%)	0,7

Fonte	Periodo di riferimento	Tipologia di informazione
AIFA, Rapporto OSMED 2021-2025	2020-2024	Output

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



Negli oltre 25 anni trascorsi dall'introduzione a livello europeo della normativa sui farmaci orfani - Regolamento CE n. 141/2000 – sono state ben 4.797¹⁴ le richieste di designazione di farmaco orfano (di cui 211 nel 2025, 193 nel 2024, 195 nel 2023, 269 nel 2022, 251 nel 2021 e 235 nel 2020): di queste 3.175 (66,2%) risultavano essere state accolte al 31 dicembre 2025 (di cui 163 nel 2025, 141 nel 2024, 137 nel 2023, 182 nel 2022, 170 nel 2021 e 149 nel 2020). In ragione del complesso iter che va dalla designazione di farmaco orfano all'autorizzazione all'immissione in commercio sono ancora, però, pochi i farmaci designati orfani che hanno raggiunto successivamente l'ottenimento dell'AIC: al 31 dicembre 2025 erano 278¹⁵ (8,75%) i farmaci designati orfani con un'autorizzazione all'immissione in commercio valida in tutta l'Unione Europea. Nel 2025 sono state concesse dalla Commissione Europea 17 nuove autorizzazioni all'immissione in commercio per medicinali orfani (erano state 17 anche nel 2024, 12 nel 2023, 24 nel 2022, 17 nel 2021, 21 nel 2020, 5 nel 2019).

Negli ultimi 20 anni a livello europeo si è assistito ad un raddoppio del tempo che mediamente intercorre tra la designazione orfana e la richiesta di autorizzazione, attraverso la procedura centralizzata all'EMA. **L'incremento dei tempi del procedimento è, però, principalmente riconducibile alla presentazione della richiesta di designazione di farmaco orfano in una fase più precoce dello sviluppo del farmaco:** conseguentemente intercorre un maggior tempo fra la designazione e la richiesta di autorizzazione da parte delle aziende, mentre rimane sostanzialmente stabile il tempo necessario a EMA per concedere l'autorizzazione, confermando i progressi già segnalati in precedenza su questo fronte.

Per un maggiore approfondimento di questo punto, con specifico riferimento al contesto italiano si rimanda all'analogo paragrafo della precedente edizione del Rapporto MonitorRare nella quale si sono illustrate le principali evidenze del "Rapporto AIFA sulle tempistiche delle procedure di prezzo e rimborso dei farmaci"¹⁶ che analizza il tempo che intercorre dal parere del CHMP dell'EMA alla trasmissione alla Gazzetta Ufficiale della Repubblica Italiana.

Nel 2024, a livello europeo, si nota una leggera diminuzione dei farmaci orfani nella lista EMA rispetto al biennio 2022 -2023 (da 159 e 155 a 147). Al riguardo è importante ricordare che la lista dei medicinali con la qualifica di orfano, sia EMA che AIFA, è dinamica e la sua composizione cambia nel tempo, soprattutto considerando che questi medicinali hanno un'esclusività di mercato di 10 anni. Inoltre, tali farmaci possono uscire dalla lista perché ritirati dal commercio su richiesta dell'azienda o per questioni di sicurezza.¹⁷

Al 31 dicembre 2024, su un totale di 147 farmaci orfani autorizzati dall'EMA, 140 (95,2%, percentuale in crescita rispetto al biennio precedente – rispettivamente 94,2% nel 2023 e 84,9% nel 2022 - nonché la più alta dell'ultimo quinquennio) erano disponibili in Italia di cui 21 (15,0%) in classe A; 74 (52,9%) in classe H; 2 (1,4%) in classe A-H; 7 (5,0%) in classe C; 2 (1,4%) in classe C-H; 29 (20,7%) in classe C-nn. Per quanto riguarda i 12 farmaci autorizzati dall'EMA nel corso del 2023 la situazione è la seguente: 10 hanno avviato l'iter della negoziazione per prezzo e rimborso (P&R), 1 non ha presentato domanda di negoziazione, mentre 1 risulta disponibile, in quanto classificato come C-nn pur non avendo ancora intrapreso l'iter negoziale. Dei 10 farmaci in iter negoziale, 4 sono stati resi disponibili nei primi mesi dell'anno

14. EMA, "Annual report on the use of the special contribution for orphan medicinal products – Year 2025", Marzo 2026.

15. Il dato differisce da quello indicato nella prima tabella del paragrafo in quanto include anche i farmaci che hanno nel frattempo "perso" il requisito di iscrizione al registro dei farmaci orfani in quanto è trascorso il periodo dei 10 anni di esclusività di mercato

16. AIFA, Area Strategia ed economia del farmaco settore HTA ed economia del farmaco, "Rapporto sulle tempistiche delle procedure di prezzo e rimborso dei farmaci nel periodo gennaio 2018 – 2022", Aprile 2023.

17. AIFA, L'uso dei farmaci in Italia, Rapporto 2024



2025, poiché collocati in classe C-nn. Complessivamente i farmaci orfani che hanno fatto richiesta di prezzo e rimborso nel 2024 sono stati 13 di cui 2 già disponibili in commercio, mentre i restanti 11 sono in iter negoziale¹⁸.

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	di cui in classe C-C-nn	di cui in classe H-C-nn	di cui disponibile con legge 648/96	Disponibilità nazionale rispetto ai farmaci approvati da EMA - Valore %
2021	122	24 (19,7%)	56 (45,9%)		12 (9,8%)		30 (24,6%)				93,85%
2022	135	25 (18,5%)	76 (56,3%)		16 (11,9%)		18 (13,3%)				84,91%
2023	146	25 (17,1%)	85 (58,2%)	2 (1,4%)	14 (9,6%)	1 (0,7%)	19 (13,0%)				94,20%
2024	140	21 (15,0%)	74 (52,9%)	2 (1,4%)	7 (5,0%)	2 (1,4%)	29 (20,7%)	2 (1,4%)	2 (1,4%)	1 (0,7%)	95,24%

Fonte: AIFA, Rapporto OSMED 2022-2025, elaborazione dati a cura di Sinodé

L'incrementata disponibilità di farmaci orfani ha fatto registrare nel tempo un progressivo incremento sia dei consumi di farmaci orfani presenti in classe di rimborsabilità A-SSN, H-SSN, C e C-nn, misurati in termini di *Defined Daily Dose* (DDD) - che sono passati dai 6,1 milioni del 2014 ai 16,7 milioni del 2024 (con un aumento del 12,6% nell'ultimo anno) pari allo 0,05% del consumo complessivo di farmaci - sia della spesa per i farmaci orfani, comprensiva dell'acquisto da parte delle strutture sanitarie pubbliche e dell'erogazione in regime di assistenza convenzionata che è stata, nell'anno 2024, di 2,36 miliardi di euro (+5,9% rispetto al 2023 e +19,2% rispetto al 2022), corrispondente all'8,3% della spesa farmaceutica a carico del SSN. **Nel 2024 l'incidenza dei farmaci orfani di fascia C sul consumo complessivo dei farmaci orfani è stata inferiore allo 0,05%**, evidenziando una notevole riduzione rispetto al 2023, ma anche rispetto al 2022, quando si registrava un'incidenza pari all'1,9%. Nel 2024, la spesa per i farmaci di classe C è stata di 10,58 milioni di euro, segnando un calo del 28,2% rispetto al 2023, quando ammontava a 14,72 milioni di euro. **Questo importante decremento è in gran parte determinato da una significativa riduzione dei consumi: nel 2024 si registra infatti una diminuzione dell'82,9% delle DDD utilizzate.**

Rispetto alla distribuzione territoriale, nel 2024 in termini di DDD, si osserva sempre un maggior utilizzo di farmaci orfani nelle Regioni del Nord, e conseguentemente anche una maggiore spesa assoluta. La Regione a maggior variazione di consumo è il Molise (+32,7%), mentre solo la PA Bolzano registra una variazione negativa (-3,5%). A livello nazionale, tuttavia, si evidenzia un incremento medio del 12,6% dei consumi. Le Regioni che registrano una spesa pro-capite più alta sono Emilia-Romagna e Umbria, con valori, rispettivamente, pari a 47,31 e 46,46 euro, più alti rispetto alla media nazionale di 40,07 euro. Le Regioni a minor spesa pro-capite invece, sono la Valle d'Aosta e la Basilicata con un valore rispettivamente di 19,38 e 30,79 euro. Le Regioni con le maggiori variazioni di spesa pro-capite sono, invece, Campania (+15,0%), Sicilia (+11,9%) e Lazio (+10,6), mentre le

18. Ibidem

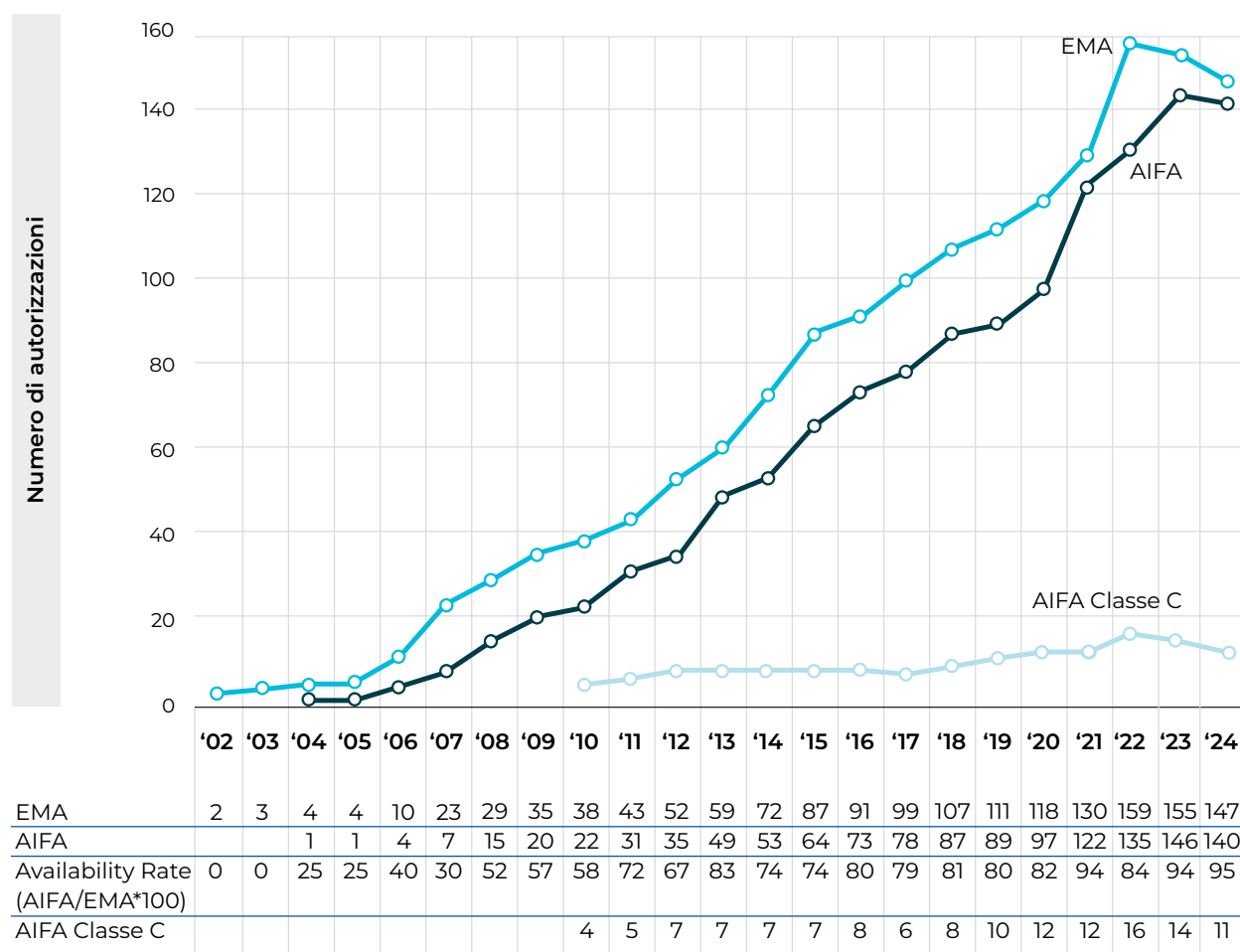


B. IL PANORAMA ITALIANO

uniche Regioni con decremento sono PA Bolzano (-12,7%), Marche (-4,1%) e Liguria (-2,6%). Per quanto riguarda i farmaci orfani di classe C, si nota un consumo maggiore e, di conseguenza, una spesa più elevata nelle Regioni del Nord. Analizzando la spesa pro capite, le Regioni settentrionali presentano valori medi più alti (0,20 euro), leggermente superiori alla media nazionale di 0,18 euro. Anche le Regioni del Sud mostrano valori medi più elevati (0,19 euro), mentre le Regioni del Centro si distinguono per valori nettamente inferiori alla media nazionale.

Analizzando nel dettaglio la distribuzione della spesa dei farmaci orfani per area terapeutica, la quota più elevata è di gran lunga assorbita dai farmaci utilizzati nei linfomi, mielomi e altre malattie oncoematologiche (3,9%) seguiti dalle malattie genetiche (29,4%), riconfermando il trend degli anni precedenti. A seguire le malattie metaboliche ereditarie (8,4%), le malattie ematologiche non neoplastiche (6,9%), le leucemie (6,1%) e le malattie neuromuscolari (4,8%). Per quanto riguarda i consumi, al primo posto si confermano i farmaci utilizzati nei linfomi, mielomi e altre malattie oncoematologiche, seguiti da quelli relativi alle malattie genetiche.

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



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



3.1.1 Accesso precoce al farmaco e uso off-label

Come riportato in precedenza, 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
- Uso compassionevole
- Fondo nazionale AIFA (Legge 326/2003 – cd. “fondo 5%”)
- Uso non ripetitivo di terapie avanzate

La Legge 648/1996 e il cd. “Fondo 5%” di AIFA prevedono il rimborso del farmaco, rispettivamente, da parte del Servizio Sanitario Nazionale e da parte di AIFA.

L'uso compassionevole prevede, invece, la fornitura diretta e gratuita da parte del produttore del medicinale.

L'uso non ripetitivo di terapie avanzate prevede la preparazione del farmaco direttamente da parte di una *cell factory* – ovvero un'officina farmaceutica, autorizzata dall'AIFA alla produzione di un medicinale per terapie avanzate, nello specifico “cellule staminali umane” - e il centro clinico richiedente si fa carico delle relative spese.

La scelta del percorso più idoneo dipende dalla specifica indicazione; gli strumenti menzionati possono anche essere applicati in combinazione, per accedere a regimi di trattamento con più farmaci.

Infine, è possibile accedere al trattamento con un medicinale regolarmente in commercio ma per una indicazione diversa da quella per cui è stato autorizzato (Legge 94/1998 art.3, comma 2 - ex Legge Di Bella), anche in presenza di alternative terapeutiche regolarmente autorizzate. In questo caso la terapia è, però, a carico del paziente o a carico dell'azienda sanitaria in caso di ricovero.



OBIETTIVO INFORMATIVO

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 anni¹⁹

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

OBIETTIVO INFORMATIVO

Richieste di riconoscimento di utilizzo off-label di farmaci per malattie rare presentate negli ultimi 5 anni e stato delle relative richieste al 31.12 di ogni anno

Anno	Numero di farmaci per i quali è stato richiesto il riconoscimento dell'uso off-label per malattia rara	Stato delle richieste per tipologia di esito	
		N	
2021	15	4	Accolte
		4	In valutazione
		7	Rifiutate
2022	35	11	Accolte ²⁰
		9	In valutazione
		15	Rifiutate
2023	40	15	Accolte
		17	In valutazione
		8	Rifiutate

19. 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.

20. Nel corso dell'anno 2022 non per tutte le richieste con parere favorevole è stato emesso il corrispettivo provvedimento.



Anno	Numero di farmaci per i quali è stato richiesto il riconoscimento dell'uso off-label per malattia rara	Stato delle richieste per tipologia di esito	
		N	
2024	38	24	Accolte
		3	In valutazione
		11	Rifiutate
2025	53	25	Accolte
		7	In valutazione
		21	Rifiutate

Fonte	Periodo di riferimento	Tipologia di informazione
AIFA	2021-2025	Output

La Legge n. 648/1996 ha previsto l'istituzione di un elenco di medicinali erogabili a totale carico del SSN, qualora non esista valida alternativa terapeutica, che include:

- medicinali innovativi la cui commercializzazione è autorizzata all'estero ma non sul territorio nazionale;
- medicinali non ancora autorizzati ma sottoposti a sperimentazione clinica di cui siano disponibili risultati di studi clinici di Fase II, quando non esiste una valida alternativa terapeutica;
- medicinali da impiegare per un'indicazione terapeutica diversa da quella autorizzata in Italia, di cui siano disponibili risultati di studi clinici di Fase II.

Qualora sia, invece, presente una valida alternativa terapeutica, sulla base dell'art. 3 della Legge n. 79/2014, è comunque consentita l'erogazione attraverso il canale della Legge n. 648/1996, per medicinali da impiegare per un'indicazione terapeutica diversa da quella autorizzata, purché tale indicazione sia nota e conforme a ricerche condotte nell'ambito della comunità medico-scientifica nazionale e internazionale, secondo parametri di economicità e appropriatezza.

A partire dal 2007, l'elenco della Legge 648/1996 è stato integrato da una apposita sezione che comprende i medicinali che possono essere utilizzati per una o più indicazioni terapeutiche diverse da quelle autorizzate in base a un uso consolidato supportato da dati di letteratura, nel trattamento di patologie nell'adulto e nella popolazione pediatrica per le quali manca un'alternativa terapeutica autorizzata. I dati presentati in questa sede si riferiscono al solo elenco dei farmaci soggetti a monitoraggio clinico e di spesa e quindi non comprendono le liste dei farmaci di uso consolidato.

L'inclusione nell'elenco viene effettuata dall'AIFA su richiesta documentata da parte di associazioni dei pazienti, Società scientifiche, Aziende Sanitarie, Università o su



indicazione della Commissione Scientifica ed Economica del farmaco dell'AIFA. I medicinali che acquisiscono parere favorevole dalla CSE vengono inseriti in un apposito elenco in seguito a pubblicazione in Gazzetta Ufficiale del relativo provvedimento dell'AIFA e possono essere prescritti a totale carico del SSN per tutti i soggetti che sul territorio nazionale sono affetti dalla patologia individuata nel provvedimento. I medicinali restano iscritti nell'elenco fino al permanere delle esigenze che ne hanno determinato l'inserimento e, comunque, fino a nuovo provvedimento dell'AIFA.

L'elenco dei medicinali inclusi nella Legge n. 648/1996 erogabili a totale carico del SSN è pubblicato dall'AIFA che lo integra periodicamente; dal 2014 l'AIFA provvede a evidenziare, scrivendoli in rosso, i farmaci per le malattie rare disponibili nel predetto elenco.

Il numero di farmaci per le malattie rare compreso nell'elenco della Legge n. 648/1996 è cresciuto dai 27 del 2015 agli 80 del 2025 con, da ultimo, 12 nuovi inserimenti nel corso del 2025. Per quanto riguarda i tumori rari, invece, il numero di farmaci compresi nell'elenco della Legge n. 648/1996 è pari a 43 di cui 9 nuovi inserimenti avvenuti nel 2025. Nell'anno 2025 sono quindi stati inclusi nell'elenco 21 nuovi medicinali per le malattie rare e i tumori rari con le indicazioni terapeutiche di seguito specificate.

Per le malattie rare:

- Anakinra (Kineret) per il trattamento della mucopolisaccaridosi di tipo III (MPS III o sindrome di Sanfilippo);
- Atezolizumab per il trattamento del sarcoma alveolare delle parti molli non resecabile, recidivante o refrattario, per i pazienti pediatrici, di età maggiore o uguale ai due anni, come trattamento dalla prima linea in poi e, per i pazienti adulti, come trattamento dalla terza linea in poi;
- Brentuximab vedotin (Adcetris, in associazione con doxorubicina, vinblastina e dacarbazina (AVD)) e con somministrazione sequenziale, per il trattamento di pazienti, di età pari o maggiore di 60 anni, non candidabili al trattamento con bleomicina e non precedentemente trattati, affetti da linfoma di Hodgkin (HL) CD30+, in stadio IV;
- Carboplatino + Paclitaxel per il trattamento del carcinoma squamoso dell'ano, avanzato o metastatico, non precedentemente trattato con chemioterapia;
- Nimotuzumab e Vinorelbina in associazione (in concomitanza e successivamente alla radioterapia) per il trattamento del glioma pontino intrinseco diffuso (DIPG);
- Nivolumab (Opdivo) e Brentuximab Vedotin (Adcetris) per il trattamento di pazienti affetti da linfoma primitivo del mediastino (PMBCL) e linfoma della zona grigia (GZL), refrattari alla prima linea di chemioimmunoterapia contenente anticorpo monoclonale anti-CD20 e chemioterapia contenente antracicline;
- Pertuzumab, Trastuzumab e Paclitaxel in combinazione per il trattamento di pazienti adulti con carcinoma mammario HER2 positivo, non operabile, metastatico o localmente recidivato, non trattati in precedenza con terapia anti HER2 o chemioterapia per la malattia metastatica;



- Ramucirumab in combinazione con Carboplatino e Paclitaxel per il trattamento di pazienti affetti da carcinoma timico in stadio avanzato non precedentemente trattato;
- Rituximab (originatore o biosimilare) per il trattamento della sclerosi sistemica progressiva con interessamento cutaneo;
- Rituximab e Lenalidomide per il trattamento di pazienti adulti affetti da linfoma non Hodgkin follicolare di nuova diagnosi in stadio avanzato, non candidabili alla chemioterapia;
- Venetoclax, in combinazione con Decitabina (Dacogen), per la terapia di induzione e consolidamento (da 2 a 4 cicli totali) nei pazienti con Leucemia Mieloide Acuta (LAM) di nuova diagnosi, rischio ELN 2017-2022 intermedio e alto, età $\geq$ a 60 anni e $<$ 75 anni, candidabili a trapianto di cellule staminali emopoietiche allogeniche;
- Verteporfina (Visudyne) per il trattamento della corioretinopatia sierosa centrale in fase attiva.

Per i tumori rari:

- Atezolizumab per il trattamento del sarcoma alveolare delle parti molli non resecabile, recidivante o refrattario, per i pazienti pediatrici, di età maggiore o uguale ai due anni, come trattamento dalla prima linea in poi e, per i pazienti adulti, come trattamento dalla terza linea in poi;
- Brentuximab vedotin (Adcetris, in associazione con doxorubicina, vinblastina e dacarbazina (AVD) e con somministrazione sequenziale, per il trattamento di pazienti, di età pari o maggiore di 60 anni, non candidabili al trattamento con bleomicina e non precedentemente trattati, affetti da linfoma di Hodgkin (HL) CD30+, in stadio IV;
- Carboplatino + Paclitaxel per il trattamento del carcinoma squamoso dell'ano, avanzato o metastatico, non precedentemente trattato con chemioterapia;
- Nimotuzumab e Vinorelbina in associazione (in concomitanza e successivamente alla radioterapia) per il trattamento del glioma pontino intrinseco diffuso (DIPG);
- Nivolumab (Opdivo) e Brentuximab Vedotin (Adcetris) per il trattamento di pazienti affetti da linfoma primitivo del mediastino (PMBCL) e linfoma della zona grigia (GZL), refrattari alla prima linea di chemioimmunoterapia contenente anticorpo monoclonale anti-CD20 e chemioterapia contenente antracicline;
- Pertuzumab, Trastuzumab e Paclitaxel in combinazione per il trattamento di pazienti adulti con carcinoma mammario HER2 positivo, non operabile, metastatico o localmente recidivato, non trattati in precedenza con terapia anti HER2 o chemioterapia per la malattia metastatica;
- Ramucirumab in combinazione con Carboplatino e Paclitaxel per il trattamento di pazienti affetti da carcinoma timico in stadio avanzato non precedentemente trattato;
- Rituximab e Lenalidomide per il trattamento di pazienti adulti affetti da linfoma non Hodgkin follicolare di nuova diagnosi in stadio avanzato, non candidabili alla chemioterapia;



B. IL PANORAMA ITALIANO

- Venetoclax, in combinazione con Decitabina (Dacogen), per la terapia di induzione e consolidamento (da 2 a 4 cicli totali) nei pazienti con Leucemia Mieloide Acuta (LAM) di nuova diagnosi, rischio ELN 2017-2022 intermedio e alto, età $\geq$ a 60 anni e $<$ 75 anni, candidabili a trapianto di cellule staminali emopoietiche allogeniche.

Nell'anno 2025 è stato escluso dalla lista di cui della Legge n. 648/1996 il medicinale Eculizumab (Soliris) per la prevenzione delle recidive nei pazienti affetti da sindrome emolitica uremica atipica (SEUa). La motivazione è legata alla sovrapposizione della profilassi delle recidive con il trattamento della patologia in questione, indicazione già a carico del SSN; mentre nessun farmaco per tumore raro è stato escluso nel corso del 2025 dalla lista di cui della Legge n. 648/1996.

Tramite la stessa Legge n. 648/1996 è possibile anche prescrivere l'utilizzo off-label di farmaci. Le richieste di riconoscimento di utilizzo off-label di farmaci per malattie rare presentate negli ultimi 5 anni sono state in totale 181. Nell'ultimo anno il numero di richieste di riconoscimento di utilizzo off-label di farmaci per malattie rare si attesta a quota 53 (di cui 25 accolte, 7 ancora in fase di valutazione a fine 2025 e 21 rifiutate), in rilevante aumento rispetto all'anno precedente.

OBIETTIVO INFORMATIVO

Numero di persone con malattia rara che hanno usufruito del fondo AIFA (Art. 48 Legge 326/2003) negli ultimi 5 anni²¹

Anno	Numero complessivo di accesso al/rinnovo del fondo AIFA	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	Valore del Fondo AIFA
2021	2.125	222	788	1.010	21,3 mln
2022	799	107	122	229	26,3 mln
2023	538	74	75	149	30,0 mln
2024	468	92	104	196	32,5 mln
2025	800	137 (38,7%)	217 (61,3%)	354	33,9 mln

Fonte	Periodo di riferimento	Tipologia di informazione
AIFA	2021-2025	Output

²¹ I dati sono stati calcolati in base al numero di pazienti affetti da malattia rara e non al numero di richieste; infatti, spesso per lo stesso paziente sono stati richiesti uno o più rinnovi per l'accesso al fondo per il beneficio ottenuto.



L'art. 48 della Legge 326/2003 ha istituito un Fondo Nazionale per l'impiego di farmaci orfani per malattie rare e medicinali sperimentali per patologie gravi costituito dal 50% del contributo che le aziende farmaceutiche versano su base annuale ad AIFA (cd. "Fondo AIFA"). Tale contributo è corrispondente al 5% delle spese annuali per attività di promozione che le aziende farmaceutiche destinano ai medici. Le risorse annuali del fondo sono variate significativamente negli ultimi anni: 32 milioni di euro nel 2016, saliti a 36 milioni nel 2018, poi calati a 32,6 milioni nel 2020. A causa della pandemia, il fondo è sceso ulteriormente a 21,3 milioni nel 2021, per risalire poi a 26,3 milioni nel 2022 ed arrivare a 33,9 milioni nel 2025. La metà di queste risorse è destinata all'acquisto di farmaci orfani e medicinali non autorizzati che rappresentano una speranza di cura per patologie gravi.

Le istanze di accesso al fondo vengono formalmente inoltrate all'AIFA dai Centri di riferimento che hanno in cura i pazienti, su base nominale per singolo paziente, con l'indicazione del razionale a supporto del trattamento proposto inclusa la giustificazione di mancata alternativa terapeutica; della relazione clinica del paziente; del piano terapeutico proposto (dosaggio, durata della terapia) e del preventivo di spesa per il trattamento proposto.

A fronte della diminuzione delle risorse registrata nel periodo pandemico e negli anni immediatamente successivi, **si è assistito ad un costante incremento delle richieste di accesso al Fondo fino al 2021** e, nel biennio 2020-2021 i rimborsi autorizzati nei confronti delle strutture del SSN hanno superato i 50 milioni di euro per anno che è stato possibile soddisfare solo grazie ai residui degli anni precedenti. L'accesso a questa opportunità da parte delle persone con malattia rara fino all'anno 2016 era stato, infatti, decisamente residuale: un numero medio annuo di pazienti inferiore alla decina nel triennio 2013-2015 e una spesa contenuta rispetto all'ammontare del fondo disponibile (vd. i precedenti Rapporti MonitoRare).

Il combinato disposto della riduzione delle risorse e dell'aumentato numero di richieste di accesso al Fondo hanno portato AIFA a sospendere temporaneamente in data 10 novembre 2021 le attività di valutazione delle richieste di accesso al Fondo e avviare una revisione dei criteri di accesso e delle procedure operative per garantirne la sostenibilità nel tempo. Il 30 novembre 2021 AIFA ha dato comunicazione della riapertura dell'accesso al Fondo procedendo contestualmente a condividere i nuovi criteri di accesso al Fondo AIFA 5%, successivamente aggiornati il 20/06/2023 e relative procedure operative anche alla luce dell'approvazione della Legge n.175/2021, nel frattempo intervenuta.

I nuovi criteri di inclusione per l'accesso al Fondo AIFA sono i seguenti:

- Medicinali per malattie rare e particolarmente gravi che pongono il paziente in pericolo di vita, in condizione di urgenza clinica e richiesti esclusivamente per singoli casi su base nominale



- Assenza di valida alternativa terapeutica disponibile in regime di rimborsabilità, incluse le situazioni di mancata risposta o controindicazione assoluta ai trattamenti eventualmente disponibili.
- Medicinali per i quali siano disponibili dati pubblicati di efficacia e sicurezza favorevoli relativi a studi almeno di fase II o, nel caso di malattie rare, ritenuti comunque di livello sufficiente, che supportino la relazione clinica del richiedente per il singolo paziente, in base alle condizioni cliniche, lo stadio e la rapida progressione della malattia.
- Per le richieste che riguardano le malattie rare, documentata inaccessibilità ai fondi, laddove presenti, specificamente destinati dalla Regione di residenza del paziente.
- Diniego e/o impossibilità (documentati) di inserire il paziente:
 - In un programma di uso compassionevole;
 - In uso compassionevole su base nominale;
 - In uno studio clinico in corso

Analogamente sono stati definiti i criteri di esclusione dall'accesso al Fondo AIFA:

- Medicinali autorizzati in Italia per indicazioni diverse da quella proposta, richiesti per un uso non limitato ad un caso singolo, ma riferibile ad una sottopopolazione in base a un'indicazione specifica secondo un determinato protocollo d'uso
- Medicinali disponibili attraverso altre modalità previste dall'impianto normativo:
- Medicinali rimborsati dal SSN (A, H) per l'indicazione richiesta;
- Medicinali inseriti nell'elenco della legge 648/96 per l'indicazione richiesta;
- Medicinali in classe C(nn) C per l'indicazione richiesta
- Medicinali diniegati dal CHMP per l'indicazione richiesta, o ritirati dal titolare a seguito di valutazione in corso da parte del CHMP
- Medicinali diniegati da parte della CTS per l'inserimento nella lista della legge 648/96 per l'indicazione richiesta.

Per questi motivi nel 2021 si assiste, per la prima volta, ad una diminuzione di pazienti a cui è stata accettata la richiesta di accesso al fondo AIFA fino ad arrivare a 196 pazienti beneficiari con malattia rara o tumore raro nel 2024 (di cui 92 con malattia rara e 104 con tumore raro; + 47 unità rispetto al 2023) a fronte di 468²² richieste complessive di accesso/rinnovo al Fondo AIFA 5% pervenute nel corso del 2024, di cui 404 (86,3%) relative all'aggregato malattie rare e tumori rari (175 malattie rare e 229 tumori rari). **Nel 2025 si osserva un ulteriore incremento** sia del numero di richieste complessive di accesso/rinnovo al Fondo AIFA 5% - che raggiungono le 800 unità, di cui 689 (86,1%) relative all'aggregato malattie rare e tumori rari (282 malattie rare e 407 tumori rari) - sia del numero di pazienti a cui è stata accettata la richiesta: 354 pazienti beneficiari con malattia rara o tumore raro nel 2024 (di cui 137 con malattia rara e 217 con tumore raro; + 158 unità rispetto all'anno precedente)²³.

22. Il numero delle richieste complete e valutabili, per cui è stato espresso un parere da parte del Segretariato di Supporto e Coordinamento dell'Area Pre-Autorizzazione entro il 31/12/2024, è stato pari a 327 (erano state 382 nel 2023).

23. Il numero delle richieste complete e valutabili, per cui è stato espresso un parere da parte del Segretariato di Supporto e Coordinamento dell'Area Pre-Autorizzazione entro il 31/12/2024, è stato pari a 526.



OBIETTIVO INFORMATIVO

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 ²⁴	Numero di principi attivi considerati nei programmi di uso compassionevole
2021	26	5
2022	384	11
2023	510	13
2024	1.000	16
2025	986	11

OBIETTIVO INFORMATIVO

Principi attivi considerati nei programmi di trattamento con farmaci orfani ai sensi del D.M. 7 settembre 2017 (cd “uso compassionevole”) con indicazione terapeutica e numero di pazienti inclusi nel programma (al 31.12)²⁵

Principio attivo (Nome commerciale)	Indicazione terapeutica	Numero di pazienti inclusi nel programma al 31.12.2022	Numero di pazienti inclusi nel programma al 31.12.2023	Numero di pazienti inclusi nel programma al 31.12.2024	Numero di pazienti inclusi nel programma al 31.12.2025 ²⁶
Odevixibat (Bylvay)	Trattamento della Sindrome di Alagille	6	11	11	12
Pegunigalsidase alfa (Elfabrio)	Trattamento della malattia di Fabry	/	3	8	8
Sparsentan (Filspari)	Trattamento di pazienti adulti affetti da nefropatia da Immunoglobulina A	/	1	7	79
rADAMTS13 (Adzynma)	Trattamento e profilassi della porpora trombocitopenica trombotica grave, ereditaria o congenita	/	/	2	5
Rozanolixizumab (Rystiggo)	Trattamento di pazienti adulti affetti da miastenia gravis generalizzata, positivi agli autoanticorpi contro il recettore dell'acetilcolina (AChR-ab+) o positivi agli autoanticorpi tirosina chinasi muscolo-specifici (MuSK-ab+), che non rispondono o sono intolleranti o non idonei alle terapie attualmente disponibili, come terapia aggiuntiva alla terapia standard	/	/	17	71

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

25. *ibid.*

26. Per i programmi di uso compassionevole per i quali non ci son stati pazienti trattati nel 2025 si rimanda all'XI Rapporto MonitoRare



B. IL PANORAMA ITALIANO

Principio attivo (Nome commerciale)	Indicazione terapeutica	Numero di pazienti inclusi nel programma al 31.12.2022	Numero di pazienti inclusi nel programma al 31.12.2023	Numero di pazienti inclusi nel programma al 31.12.2024	Numero di pazienti inclusi nel programma al 31.12.2025
Vorasidenib (Vorango)	Trattamento di pazienti affetti da Glioma IDH1 o IDH2 mutato	/	/	144	314
Epcoritamab (Tepkinly)	Trattamento di pazienti affetti da linfoma a cellule B di alto grado recidivato/refrattario (R/R), linfoma primitivo a cellule B del mediastino R/R e linfoma follicolare R/R	/	/	5	10
Elafibranor (Iqirvo)	Trattamento di pazienti affetti da colangite biliare primitiva	/	/	37	205
Givinostat (Duvyzat)	Trattamento di pazienti deambulanti di età dai 6 anni in su affetti da distrofia muscolare di Duchenne (DMD)	/	/	21	133
Seladelpar (Lyndelzi)	Trattamento di pazienti adulti con Colangite biliare primaria (PBC), con o senza prurito, non cirrotici o con cirrosi compensata, che hanno fallito, sono intolleranti o sono stati considerati non idonei per le alternative terapie attualmente disponibili	/	/	/	129
Efgartigimod alfa (Vyvgart)	Trattamento in monoterapia di pazienti adulti con polineuropatia demielinizzante infiammatoria cronica (CIDP) attiva, progressiva o recidivante, dopo precedente trattamento con corticosteroidi o immunoglobuline, per i quali non siano disponibili alternative terapeutiche autorizzate	/	/	/	20

OBIETTIVO INFORMATIVO

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

Anno	Numero di pazienti inseriti nei programmi di uso compassionevole	Numero di principi attivi considerati nei programmi di uso compassionevole
2021	46	4
2022 ²⁷	457	6
2023 ²⁸	1.754	11
2024	2.503	12
2025	864	14

27. Dati aggiornati al 30 novembre 2022.

28. I dati sono aggiornati al 30 novembre 2023. Nel caso di programmi approvati negli anni precedenti, il dato è cumulativo e comprende anche i pazienti trattati negli anni precedenti.



OBIETTIVO INFORMATIVO

Uso non ripetitivo di terapie avanzate di cui al D.M. 16 gennaio 2015 (anni 2021-2025)

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	Numero di autorizzazioni AIFA ritirate ai sensi del D.M. 16 gennaio 2015
2021	35	33	0
2022	n.d.	n.d.	n.d.
2023	65	65	0
2024	67	67	0
2025	71	71	0

Fonte	Periodo di riferimento	Tipologia di informazione
AIFA	2021-2025	Output

Nonostante i notevoli progressi della medicina nella diagnosi e nella terapia di molte malattie, esistono ancora delle aree terapeutiche cosiddette di “nicchia” che si riferiscono a bisogni clinici insoddisfatti e che rappresentano per la medicina moderna contemporaneamente una sfida ed un obiettivo assistenziale. È proprio in questa posizione di nicchia che si è inserito il cosiddetto “uso compassionevole dei medicinali”, intendendo con questo termine, ai sensi dell’art. 83 comma 2 del Regolamento CE n. 726/2004 del Parlamento Europeo e del Consiglio del 31 Marzo 2004, attualmente vigente in ambito comunitario, *“la messa a disposizione, per motivi umanitari, di un medicinale ad un gruppo di pazienti affetti da una malattia cronica o gravemente invalidante o la cui malattia è considerata potenzialmente letale, e che non possono essere curati in modo soddisfacente con un medicinale autorizzato. Il medicinale in questione deve essere oggetto di una domanda di autorizzazione all'immissione in commercio a norma dell'art. 6 del Regolamento o essere sottoposto a sperimentazione”*. In Italia il D.M. 8/5/2003 “Uso terapeutico di medicinale sottoposto a sperimentazione clinica” ha rappresentato lo strumento normativo attraverso il quale sono state stabilite le procedure e le modalità di accesso a terapie farmacologiche sperimentali per il trattamento di patologie gravi, di malattie rare o di condizioni di malattia che pongono il paziente in pericolo di vita, quando, a giudizio del medico, non vi siano ulteriori valide alternative terapeutiche. L'applicazione del decreto ha perseguito lo scopo di assicurare la possibilità di accesso a terapie farmacologiche innovative e ancora sperimentali, ai farmaci orfani per le malattie rare, in linea con gli scopi terapeutici e non sperimentali propri del D.M. 8/5/2003, per il trattamento di pazienti gravi, in pericolo di vita, oppure affetti da malattie rare laddove a giudizio del medico non esistano ulteriori valide opportunità terapeutiche.

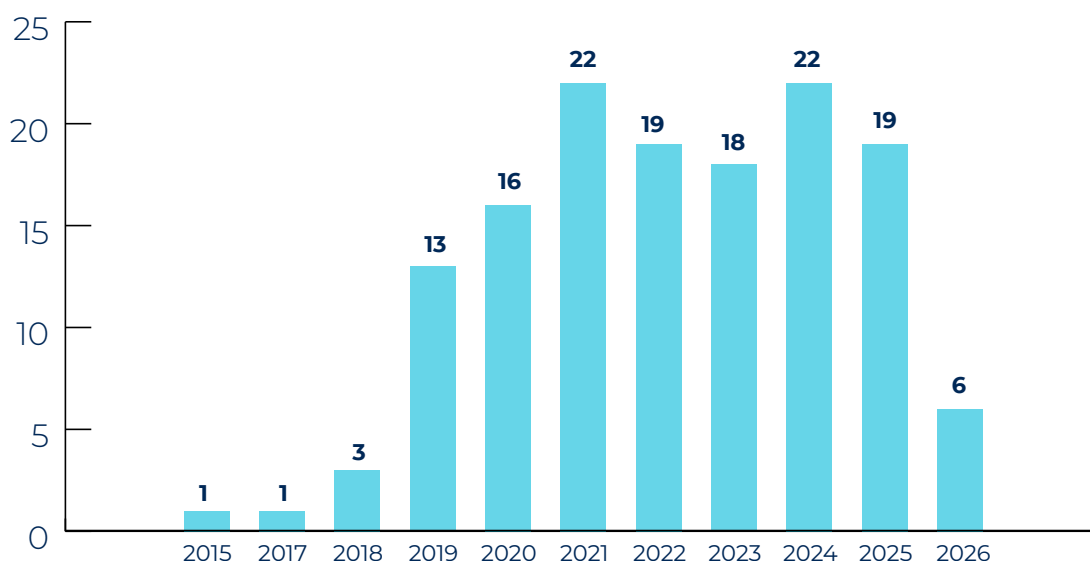


La materia del cd. “uso compassionevole” è stata oggetto di una revisione complessiva della disciplina con il Decreto del Ministero della Salute 7 settembre 2017 “Disciplina dell’uso terapeutico di medicinale sottoposto a sperimentazione clinica” (la precedente disciplina ha continuato ad essere applicata alle sole procedure in corso alla data di entrata in vigore del nuovo decreto). Il ricorso all’“uso compassionevole” per un medicinale sottoposto a sperimentazione clinica, al di fuori della sperimentazione stessa, in pazienti affetti da malattie gravi o rare o che si trovino in pericolo di vita, è previsto quando, a giudizio del medico, non vi siano ulteriori valide alternative terapeutiche, o nel caso in cui il paziente non possa essere incluso in una sperimentazione clinica o, ai fini della continuità terapeutica, per pazienti già trattati con beneficio clinico nell’ambito di una sperimentazione clinica almeno di fase II conclusa. Permane il requisito che il medicinale in questione deve essere oggetto di una domanda di autorizzazione all’immissione in commercio o essere sottoposto a sperimentazione (Art. 83 comma 2 del Regolamento CE 726/2004 del Parlamento Europeo e del Consiglio del 31 Marzo 2004). In base alla normativa vigente è prevista la possibilità di impiegare per malattie rare e tumori rari medicinali per i quali siano disponibili anche solo i risultati di studi clinici sperimentali di fase I che ne abbiano documentato l’attività e la sicurezza; in tali casi, la richiesta deve essere fondata sul prevedibile beneficio in base al meccanismo d’azione e agli effetti farmacodinamici del medicinale. L’accesso al medicinale sperimentale prevede un parere favorevole da parte del Comitato Etico a cui afferisce il centro clinico che presenta la richiesta, previa conferma della disponibilità alla fornitura gratuita del medicinale da parte dell’azienda farmaceutica produttrice del medicinale.

I dati relativi al 2025, riferiti alla disciplina ridefinita con l’approvazione del succitato Decreto del Ministero della Salute 7 settembre 2017 evidenziano **un totale di 1.850 persone con malattia rara trattate in uno dei 25 programmi di uso compassionevole attivi**, di cui 11 hanno riguardato medicinali che hanno ricevuto la designazione orfana da parte del COMP (per un totale di 986 persone, dato in linea con quello dell’anno precedente). I programmi di “uso compassionevole”, con farmaci destinati alle malattie rare pur non avendo ricevuto la qualifica di farmaco orfano, avviati nel corso del 2025 sono stati, invece, 14 per un totale di 864 persone trattate, in decisa diminuzione rispetto all’anno precedente (- 1.639 persone). I dati relativi a tutti i programmi di uso compassionevole aggiornati al [29 aprile 2026](#) evidenziano l’avvenuta attivazione nel tempo di complessivi 140 programmi di uso compassionevole di cui 19 avviati nel 2025 e 6 finora nel 2026: di questi, 28 sono ancora in corso, 1 risulta in corso per la sola popolazione adolescente, 110 sono chiusi all’inclusione di nuovi pazienti e 1 risulta definitivamente chiuso.



Numero di programmi di uso compassionevole avviati per anno



Infine, il Decreto 16 gennaio 2015 *“Disposizioni in materia di medicinali per terapie avanzate preparati su base non ripetitiva”* ha disciplinato l’accesso, previa autorizzazione dell’AIFA alla produzione e all’impiego e con monitoraggio obbligatorio, a **medicinali di terapia avanzata** al di fuori dei trial clinici e dei programmi di uso compassionevole per uso nel singolo paziente su richiesta del medico curante, 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. Tali medicinali devono rispondere alla definizione di “preparazione su base non ripetitiva” intesa come la preparazione non-routine realizzata, anche per un ciclo di somministrazioni, conformemente a specifici requisiti di qualità, da utilizzare esclusivamente in un ospedale pubblico, clinica universitaria o istituto di ricovero e cura a carattere scientifico siti nel territorio nazionale, sotto l’esclusiva responsabilità professionale di un medico, in esecuzione di una prescrizione medica individuale per un prodotto specifico destinato a un determinato paziente. Il D.M. 16 gennaio 2015 stabilisce le specifiche tecniche per il rilascio dell’autorizzazione alla produzione e all’impiego di medicinali per terapie avanzate preparati su base non ripetitiva, introduce l’obbligo di autorizzazione all’impiego di medicinali per terapie avanzate preparati su base non ripetitiva e stabilisce le modalità di monitoraggio dei dati clinici sull’esito e sugli eventi avversi dei trattamenti effettuati con i medicinali per terapie avanzate preparati su base non ripetitiva. I numeri dei primi 4 anni di applicazione sono stati molto bassi - una media di meno di 10 richieste nel quadriennio 2015-2018 - ma con un elevato livello di approvazione (superiore al 90%), che ha raggiunto il massimo - 100,0% - nel 2024 e nel 2025 dove le richieste accettate sono state in tutto, rispettivamente, 67 e 71 (accettate in toto).

OBIETTIVO INFORMATIVO

Numero e quantità di farmaci e altri trattamenti per le malattie rare prodotti dallo Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare negli ultimi 5 anni

Farmaco	Patologia/e interessata/e	Uso off-label?	Anno di inizio della produzione da parte dello SCFM	Quantità prodotte 2021	Quantità prodotte 2022	Quantità prodotte 2023	Quantità prodotte 2024	Quantità prodotte 2025
Mexiletina cloridrato 200 mg - capsule -	Malattie neuromuscolari per trattamento delle miotonie distrofiche e non distrofiche da alterazioni del canale del cloro o del sodio - Aritmie	Si	2010	1.100.000	118.520	-	521.000	476.000
Tiopronina 250 mg compresse	Cistinuria	No	2014	669.000	491.000	360.450	537.200	600.000
Ritamex -Mexiletina 200 mg capsule da 30 cpr	Malattie da alterazioni del cloro o del sodio Aritmie	No	2010	-	-	-	10.000	5.534
Megamilbedoce 5000 microgrammi -10 fiale	Acidemia metilmalonica con Omocistinuria	No	2023	-	-	-	6.000 confezioni	7.800 confezioni
Trolovol 300 mg conf. 30 cpr	Malattie di Wilson	Si	-	-	-	-	-	7.000 confezioni paria 210.000 cpr
Lattosio GNE 1,5 g. Conf. da 30 Bustine	-	No	-	-	-	-	-	615 confezioni
Sali di Calcio 1,5 G. Conf. da 30 Bustine	-	No	-	-	-	-	-	405 confezioni
Sali di Fosfato 1,5 G. Conf. da 30 Bustine	-	No	-	-	-	-	-	502 confezioni

Fonte	Periodo di riferimento	Tipologia di informazione
Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare	2021-2025	Output



Il ruolo dello **Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare**, Unità produttiva dell'Agenzia Industrie Difesa, come anticipato nel par. 3.1, è andato gradualmente affermandosi nel tempo fino ad essere riconosciuto sia nel PNMR 2013-2016 che nel PNMR 2023-2026 che, fra i propri obiettivi, ha posto esplicitamente anche la necessità di potenziarne e valorizzarne il ruolo per la gestione delle carenze

Dal mese di giugno 2022 è attivo il portale dei Farmaci Orfani dello Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare, al quale si può accedere con la App IO e integrato con SPID. Da questa interfaccia è possibile ordinare direttamente le terapie necessarie. Questo ha consentito, oltre ad una più veloce presa in carico dell'ordinativo, di meglio monitorare le richieste e consentire quindi una migliore programmazione. L'attività di produzione, pur considerando l'adeguamento e relativo rallentamento dei reparti produttivi di farmaci prodotti ai sensi dell'articolo 5 del D.Lgs 24.4.2006 n° 21, è continuata, come l'attività della Help- Line nella fascia oraria di ricezione delle telefonate dalle 09:00 alle 12:00 e dalle 14:00 alle 15:30.

Dal mese di gennaio 2017 è iniziata e continua la distribuzione della cannabis medica sulla base dell'accordo quadro tra il Ministero della Difesa e il Ministero della Salute del 18 settembre 2014 poi rinnovato in data 17 dicembre 2021, così come è stato rinnovato l'accordo quadro di collaborazione tra Agenzia Industrie Difesa e l'AIFA nell'interesse della collettività e per il perseguimento degli scopi atti ad attivare sinergie nel campo chimico-farmaceutico.

L'attività di Ricerca e sviluppo viene condotta dal centro di scienze chimiche e farmaceutiche che opera all'interno dello SCFM, per sviluppare la formazione e l'informazione in campo medico scientifico e in ambito sanitario.



UNIAMO

APPROFONDIMENTI



Patri, 16 anni
Syngap1
Karting a scuola

APPROFONDIMENTO

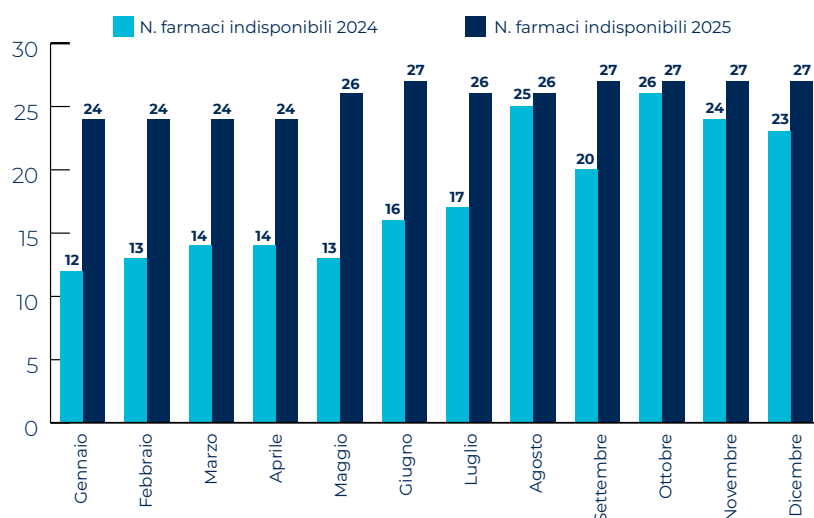


Il portale “DruGhost” per il monitoraggio dell’indisponibilità dei farmaci²⁹

Il portale [DruGhost](#), sviluppato dalla **Società Italiana di Farmacia Ospedaliera e dei Servizi Farmaceutici Territoriali** in collaborazione con l'**Agenzia Italiana del Farmaco**, rappresenta uno strumento di monitoraggio capillare e dinamico delle carenze e indisponibilità di medicinali in Italia. Come emerso dallo studio pubblicato su *Bollettino SIFO*³⁰, la quasi totalità degli operatori sanitari (97,3%) ha segnalato nel 2024 almeno un episodio di mancata disponibilità di un farmaco necessario. Le strategie messe in atto, come l'importazione estera o il ricorso a terapie alternative, spesso non si sono rivelate risolutive, soprattutto in ambiti specialistici e per trattamenti non sostituibili. Il monitoraggio effettuato tramite *DruGhost* ha permesso di rappresentare il fenomeno dell'indisponibilità di farmaci per l'anno 2025 per un totale di 329 eventi registrati in aumento rispetto ai 217 dello scorso anno.

Nel corso del 2025 sono stati registrati 329 eventi di indisponibilità, riferiti a un numero di farmaci inferiore (ripetuta indisponibilità dello stesso farmaco, tornato disponibile più volte), a conferma di una marcata ripetizione degli eventi sullo stesso prodotto. L'andamento temporale evidenzia un incremento progressivo nel primo semestre, con passaggio da 24 a 27 farmaci coinvolti al mese, seguito da una sostanziale stabilizzazione nel secondo semestre, senza segnali di riduzione strutturale a fine anno. L'analisi mostra inoltre una netta distinzione tra farmaci con indisponibilità persistente, presenti quasi per tutto l'anno, e farmaci con indisponibilità intermittente, che contribuiscono in modo significativo al volume complessivo degli eventi. I prodotti coinvolti appartengono in prevalenza ad ambiti terapeutici ad alta complessità, quali oncologia/ematologia, malattie genetiche e metaboliche, neurologia rara, endocrinologia rara e infezioni invasive, spesso in assenza di alternative terapeutiche.

Numero di farmaci indisponibili, per mese, biennio 2024-2025



29. Si ringrazia AIFA per i dati forniti per questo contributo

30. La Franca et al., Indagine SIFO-AIFA sulle carenze dei farmaci in Italia, *Bollettino SIFO* 2025;71(2):112-119



I farmaci **con indisponibilità persistente per quasi tutto l'anno sono stati**: Ayvakyt, Cablivi, Cresemba, Darzalex, Crysvita, Elzonris, Epidyolex, Isturisa, Jorveza, Kaftrio, Kimtrak, Koselugo, Myalepta, Mylotarg, Ninlaro, Ocaliva, Qarziba, Reblozyl, Soliris, Verkazia, Voxzogo, Vyndaqel, Vyvgart, Xospata. I farmaci **con indisponibilità intermittente** invece: Aspaveli, Translarna, Scemblix, Ravicti, Qinlock, Dovprela.

Alla luce di tali evidenze, appare opportuno rafforzare il monitoraggio precoce dei farmaci orfani critici, favorire una interlocuzione anticipata con i titolari AIC, valutare piani dedicati di gestione della carenza e prioritizzare i prodotti salvavita pediatrici con l'obiettivo di mitigare l'impatto clinico e garantire continuità terapeutica.

APPROFONDIMENTO



Il Tavolo Tecnico sulla Medicina di Precisione e Prescrittomica

Il Tavolo Tecnico sulla Medicina di Precisione e Prescrittomica è stato istituito dall'Agenzia Italiana del Farmaco (AIFA) con Determina del Presidente AIFA n. 621/2024 e rappresenta un'iniziativa strategica finalizzata a innovare le modalità di prescrizione e gestione delle terapie farmacologiche in Italia. Si tratta di un gruppo di lavoro multidisciplinare che coinvolge esperti istituzionali, rappresentanti delle società scientifiche, professionisti sanitari e accademici e rappresentanti dei pazienti (la Presidente di Uniamo, Annalisa Scopinaro, è stata nominata componente del Tavolo insieme ai rappresentanti di altre due Associazioni) con l'obiettivo di promuovere un approccio sempre più personalizzato e appropriato all'uso dei farmaci.

Il Tavolo nasce con l'obiettivo di:

- a. redigere un Position Paper nel quale elaborare linee di indirizzo, all'interno delle competenze istituzionali dell'Agenzia Italiana del Farmaco, per l'applicazione della medicina di precisione nella gestione della terapia farmacologica, con particolare attenzione riguardo la politerapia, e identificare i possibili approcci della medicina di precisione nell'ambito delle buone pratiche prescrittive;
- b. definire ambiti di studio, approcci innovativi e validati per migliorare la qualità della prescrizione farmacologica anche sulla base delle informazioni di biochimica-funzionale derivabili dall'analisi del patrimonio genetico germinale di un individuo;
- c. redigere una relazione finale con l'obiettivo di informare adeguatamente tutti gli stakeholder sui risultati raggiunti.



APPROFONDIMENTO

Il Sistema italiano di produzione di medicinali plasmaderivati da plasma nazionale³¹

I Medicinali PlasmaDerivati (MPD) sono specialità farmaceutiche prodotte attraverso processi di lavorazione industriale del plasma, la componente liquida del sangue raccolta da donatori volontari attraverso procedure di aferesi produttiva o attraverso la separazione dagli altri componenti del sangue intero attraverso mezzi fisici (centrifugazione)³². Gli MPD esercitano un ruolo chiave, e talora non sostituibile, nel trattamento di molte condizioni cliniche acute e croniche.

A norma di legge³³, in Italia tutte le attività trasfusionali, comprese la promozione del dono e la produzione di MPD da plasma nazionale, sono livelli essenziali di assistenza e si fondano su donazioni volontarie, periodiche, anonime, responsabili e non remunerate. Le Regioni, singolarmente o consorziandosi fra di loro, conferiscono il plasma raccolto nelle Strutture trasfusionali del proprio territorio alle aziende autorizzate e convenzionate alla sua trasformazione industriale per la produzione degli MPD. Il contratto con le aziende, che operano come fornitori di servizio, è considerato una modalità di “lavorazione in conto terzi” o “conto-lavoro”. Come stabilito nel DM del 12 aprile 2012 e in seguito nel DM 19 dicembre 2022, la produzione degli MPD è definita da un piano di produzione quali-quantitativo. L’azienda interessata si impegna a produrre la quantità e a garantire la qualità degli MPD richiesti dalle Regioni rispettando sia i tempi programmati che le procedure specificate; le Regioni contraenti, a loro volta, si impegnano a rendere disponibile il plasma necessario secondo quantità e specifiche di qualità concordate.

L’acquisizione del servizio viene attuata mediante procedura di gara conforme alla normativa vigente. A seguito dell’evoluzione della normativa, avviata dalla Legge n. 219/2005, le Regioni si sono costituite in quattro Accordi interregionali convenzionati con aziende farmaceutiche come di seguito descritte:

- il Nuovo Accordo Interregionale per la plasmaderivazione, (NAIP), a cui aderiscono Abruzzo, Basilicata, Friuli-Venezia Giulia, Liguria, PA di Bolzano, PA di Trento, Umbria, Veneto (Regione capofila) e Valle d’Aosta, convenzionato con l’azienda CSL Behring SpA;
- il Raggruppamento Interregionale Plasma/Plasmaderivati (RIPP) a cui aderiscono Calabria, Emilia-Romagna (Regione capofila), Puglia e Sicilia, convenzionato con le aziende Grifols Italia e Kedrion SpA (costituite in un’Associazione temporanea di imprese);
- il Plasma Network (Pla.Net.) a cui aderiscono Campania, Lazio (comprendente l’Ispettorato Generale della Sanità Militare), Marche, Molise e Toscana (Regione capofila), convenzionato con l’azienda Takeda;
- l’Accordo costituito da Lombardia (Regione Capofila), Piemonte e Sardegna (LPS) convenzionato con l’Azienda Kedrion SpA.

31. Si ringrazia il Centro Nazionale Sangue per il contributo

32. Per approfondimenti sui vari plasmaderivati si rimanda a: <https://www.aifa.gov.it/emoderivati>

33. Legge 21 ottobre 2005, n. 219, recante “Nuova disciplina delle attività trasfusionali e della produzione nazionale degli emoderivati”. Gazzetta Ufficiale – Serie generale n. 251, 27 ottobre 2005.



Importanti peculiarità del Sistema italiano sono la proprietà pubblica, e cioè delle Regioni, del plasma inviato alla lavorazione industriale, di tutte le specialità farmaceutiche da esso derivate, nonché del materiale residuo, e il ruolo fondamentale delle Associazioni e Federazioni dei donatori di sangue, dalla programmazione all'attività di raccolta, laddove il Volontariato è autorizzato a gestire Unità di Raccolta. Conseguentemente, il fornitore del servizio di trasformazione industriale non può utilizzare il plasma, le frazioni intermedie o i prodotti finiti né la materia prima residua per scopi diversi da quelli previsti dall'Accordo, senza previa autorizzazione delle Regioni/PPAA.

La legge³⁴ definisce uno schema-tipo sui contenuti essenziali del contratto tra Regioni e aziende farmaceutiche che prevede la produzione almeno di albumina umana e immunoglobuline, sia a somministrazione endovenosa che sottocutanea, considerati i prodotti driver. Per i prodotti obbligatori così come per quelli accessori nell'ambito dei contratti di conto-lavoro la Legge n. 219/2005 stabilisce l'utilizzo prioritario, al fine di valorizzare i prodotti derivanti dalla donazione e incentiva la raccolta di plasma mediante finanziamenti ad hoc destinati alle Regioni, introdotti a partire dal 2022, anche in considerazione degli eventi pandemici, che hanno mostrato la strategicità della risorsa plasma e dei MPD e l'importanza di garantire livelli di raccolta capaci di ridurre la dipendenza dalle dinamiche globali di raccolta e produzione.

L'autosufficienza degli MPD, assieme a quella degli emocomponenti, rappresenta uno degli obiettivi della Legge n. 219/2005, finalizzata a garantire a tutti i cittadini uguali condizioni di qualità e sicurezza della terapia trasfusionale. Essa costituisce un interesse nazionale sovraregionale e sovraziendale non frazionabile, per il cui raggiungimento è richiesto il concorso delle Regioni e delle Aziende sanitarie. A tal fine, la legge fissa alcuni principi di programmazione sanitaria a livello regionale e affida al [Centro Nazionale Sangue](#) (CNS) le attività di coordinamento e al Ministero della Salute la definizione del Programma annuale di autosufficienza nazionale.

Nello specifico l'autosufficienza di MPD si riferisce alla capacità dei sistemi sanitari regionali e quindi di quello nazionale, anche mediante accordi sottoscritti da più o da singole Regioni, di soddisfare i bisogni assistenziali attraverso i prodotti ottenuti dalla lavorazione del plasma raccolto e inviato alle aziende farmaceutiche autorizzate e convenzionate in regime di conto-lavorazione, riducendo l'approvvigionamento dal mercato farmaceutico. Ai fini dell'autosufficienza di MPD si deve inoltre tenere conto dei livelli di utilizzo e garantire il più alto livello di appropriatezza clinica per la migliore gestione delle risorse disponibili.

Dagli anni 2000 la quantità di plasma conferito all'industria per la produzione di MPD da conto-lavoro è qualitativamente e quantitativamente aumentata in modo significativo, raddoppiando e superando, per la prima volta nell'anno 2024, il tetto dei 900.000 kg, attestandosi nell'anno 2025 a circa 920.000 kg. Importante risulta anche la "provenienza" del plasma conferito, in termini di procedure di raccolta, con

34. Decreto del Ministro della salute 19 dicembre 2022, recante "Schema tipo di convenzione tra le regioni e le province autonome e le aziende produttrici di medicinali emoderivati per la lavorazione del plasma raccolto sul territorio nazionale".



particolare attenzione al plasma da aferesi che, nel 2025, ha raggiunto la quota 33,1%, con un incremento in termini assoluti del 54,8% negli ultimi undici anni (2015-2025). In Italia si raccolgono 15,6 chilogrammi di plasma conferito alla produzione di MPD per mille unità di popolazione ma si assiste a una forte disomogeneità regionale, sia per i valori medi di conferimento, che vanno dai 6,3 chilogrammi per mille abitanti (in Campania) agli oltre 24 chilogrammi per mille abitanti (in Friuli Venezia Giulia, Marche ed Emilia-Romagna), sia per la quota di plasma proveniente da aferesi (range 0,1-12,9 chilogrammi per mille abitanti).

Grazie all'evoluzione della normativa di settore, descritta meglio sopra, all'ampliamento del numero delle aziende farmaceutiche e all'incremento del plasma raccolto, oggi il Servizio Sanitario Nazionale può contare su un ampio paniere di prodotti derivati dalla lavorazione del plasma (13 principi attivi, tra quelli obbligatori e quelli accessori). Pertanto, una delle chiavi di volta per il conseguimento dell'autosufficienza risiede in una programmazione condivisa tra gli Accordi interregionali, coordinata dal CNS, in cui valorizzare le potenzialità produttive di ciascuno e i potenziali scambi di prodotto da conto-lavoro, anche in ragione del richiamato utilizzo prioritario degli stessi.

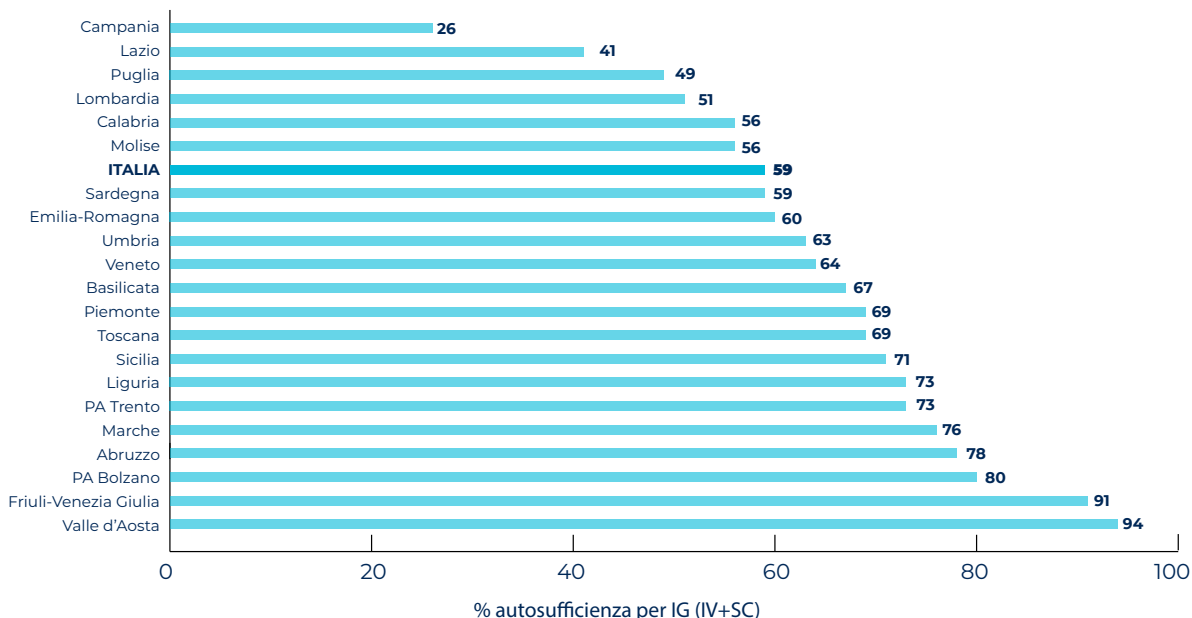
Altro aspetto importante del Sistema di produzione di MPD da conto-lavoro, che si aggiunge a quello di carattere etico, è quello di tipo economico, inteso sia come valorizzazione dei prodotti da conto-lavoro, rapportati ai costi medi unitari di mercato, sia come valorizzazione dei prodotti oggetti di scambio tra Regione, sulla base delle tariffe previste dalla norma³⁵. Per il 2025, il primo dato, ammonta ad oltre 395 milioni di euro con un *trend* in crescita (circa 10% in più rispetto all'anno precedente) e il secondo a quasi 3 milioni di euro (in forte riduzione rispetto ai 7 milioni di euro dell'anno precedente). Rimane inteso che perseguire l'autosufficienza in MPD da conto-lavoro comporta, inoltre, un risparmio sulla spesa farmaceutica pubblica attraverso la riduzione dell'acquisto degli analoghi prodotti commerciali.

Lo stato dell'arte dell'autosufficienza nazionale è complessivamente molto positivo (dati relativi all'anno 2024). Con particolare riferimento ai prodotti *driver* a livello nazionale, viene coperta il 59% della domanda totale di immunoglobuline polivalenti (Ig) (a somministrazione endovenosa e sottocutanea), con quote regionali variabili in relazione ai livelli di consumo registrati (range: 26-94%); il dato è in leggera riduzione rispetto all'anno precedente dove era pari al 62%.

35. Accordo, ai sensi degli articoli 2 comma 1, lett. b) e 4 del decreto legislativo del 28 agosto 1997, n. 281, tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano concernente "l'Aggiornamento dell'Accordo Stato Regioni del 20 ottobre 2015 (Rep. Atti 168/CSR) in merito al prezzo unitario di cessione, tra aziende sanitarie e tra Regioni e Province autonome, delle unità di sangue, dei suoi componenti e dei farmaci plasmaderivati prodotti in convenzione, nonché azioni di incentivazione dell'interscambio tra le aziende sanitarie all'interno della regione e tra le regioni" (Rep. Atti n. 90/CSR del 17 giugno 2021).



Percentuale di autosufficienza per Immunoglobuline polivalenti per Regione/Provincia autonoma (anno 2024)

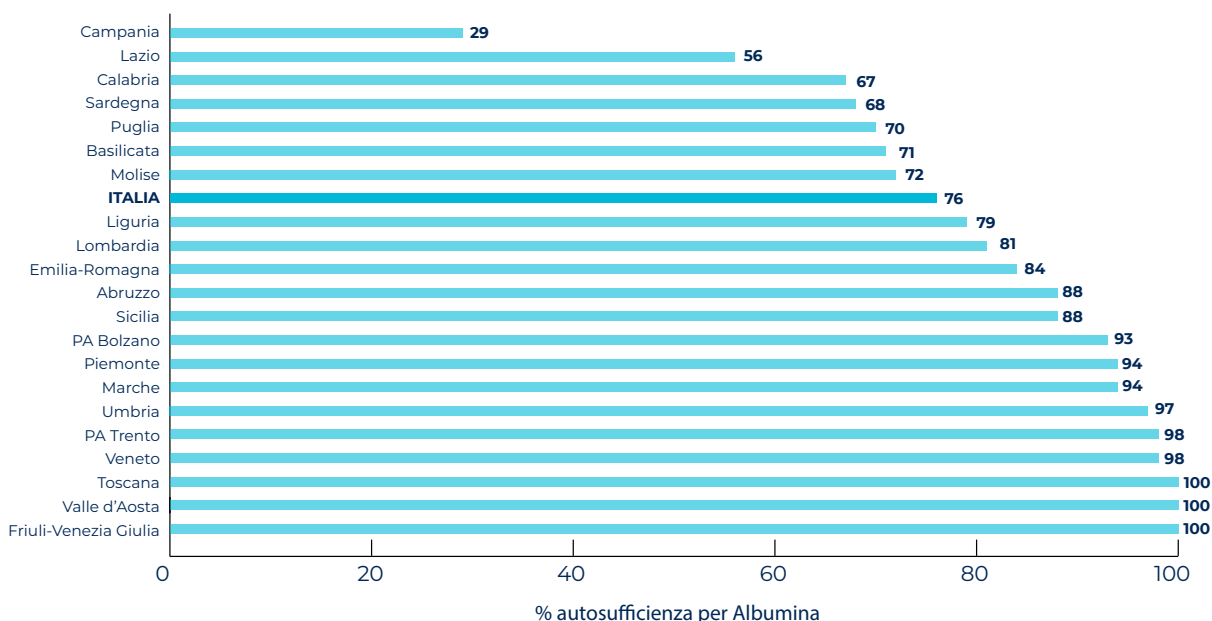


Questo prodotto presenta infatti in generale un *trend* di domanda in crescita, comunque più contenuto in Italia rispetto a Paesi europei comparabili, pari al +0,6% medio/annuo per le Ig a somministrazione endovenosa, e al +5% medio/annuo per quelle a somministrazione sottocutanea, negli ultimi 5 anni. Diversi i valori di autosufficienza raggiunti per le due diverse formulazioni di Ig, in considerazione del fatto che la loro produzione è alternativa e deriva quindi da scelte di programmazione del piano produttivo condiviso con le aziende: 73% per le Ig a somministrazione endovenosa e 14% per quelle a somministrazione sottocutanea, entrambi in calo di 3 punti percentuali rispetto all'anno precedente.

Per l'albumina è stato raggiunto un livello di autosufficienza nazionale del 76%, (in linea con il dato dell'anno precedente) con una forte variabilità regionale (range 29 - 100%), a fronte di un livello di domanda tra i più alti al mondo. Necessariamente, accanto alle azioni di incremento di raccolta del plasma, al fine di aumentare la quota di autosufficienza nazionale, vengono implementate attività di monitoraggio del consumo e di razionalizzazione dello stesso, anche al fine di contenere la spesa farmaceutica che, per l'acquisto sul mercato commerciale dei prodotti driver, nel 2024, ha superato i 190 milioni di euro (+33 milioni di euro rispetto all'anno precedente).

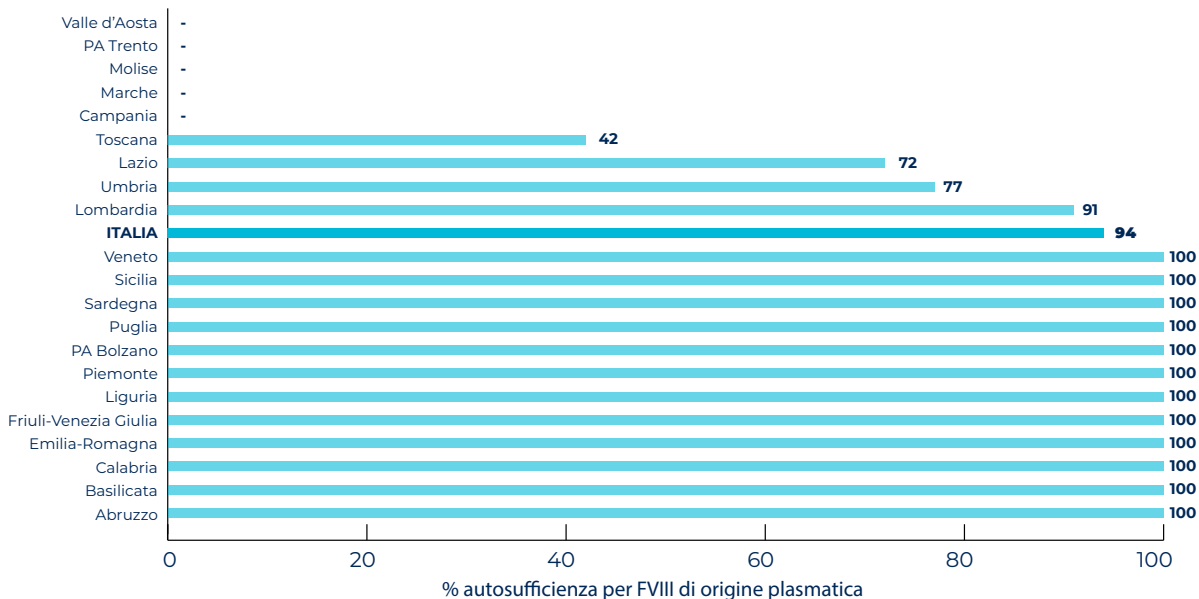


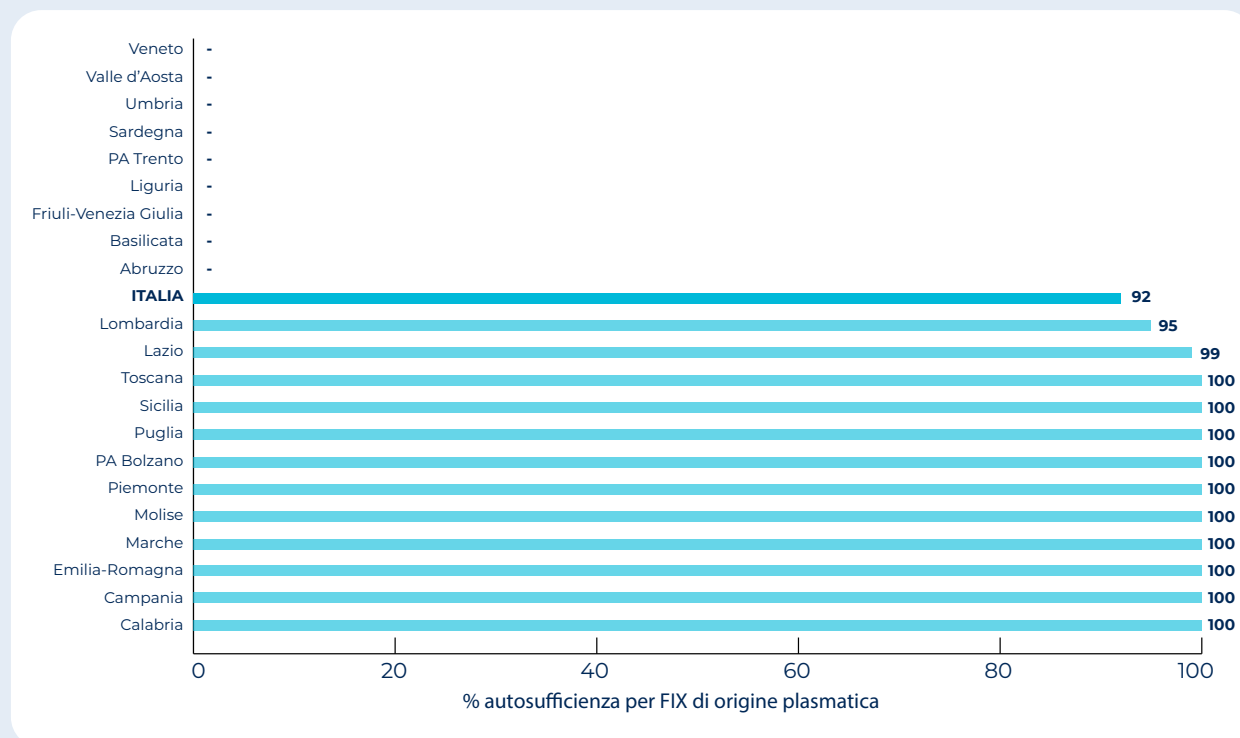
Percentuale di autosufficienza per Albumina per Regione/Provincia autonoma (anno 2024)



Risulta sostanzialmente raggiunta in tutte le regioni l'autosufficienza dei prodotti contenenti fattore VIII della coagulazione plasmaderivato, pari infatti al 94% a livello nazionale (in leggero calo rispetto al 98% dell'anno precedente), anche in ragione di una progressiva diminuzione della domanda del prodotto plasmaderivato a favore di quello di origine ricombinante. Tale variazione di domanda si è registrata anche per i prodotti plasmaderivati contenenti fattore IX, che raggiungono un livello di autosufficienza nazionale pari al 92% (a fronte del 78% dell'anno precedente), in ragione del fatto che non tutte le aziende convenzionate producono e quindi forniscono alle Regioni questo prodotto.

Percentuale di autosufficienza per prodotti contenenti fattore VIII per Regione/Provincia autonoma (anno 2024)



Percentuale di autosufficienza per prodotti contenenti fattore IX per Regione/Provincia autonoma (anno 2024)


I fattori della coagulazione, utilizzati per il trattamento di malattie rare come l'emofilia di tipo A e B, sono inoltre un ottimo esempio per mostrare l'utilizzo etico e razionale dei MPD da conto-lavoro. Dal momento che per alcuni prodotti specifici, l'autosufficienza regionale e nazionale è stata raggiunta e superata, gli stessi sono oggetto di donazioni a favore di Paesi che non riescono a garantire terapie adeguate ai pazienti affetti in generale da malattie emorragiche congenite. Dal 2012, ovvero da quando il quadro normativo ha consentito l'esportazione dei prodotti eccedenti il fabbisogno nazionale sono stati esportati oltre 116 mila flaconi di MPD (fattore VIII, fattore IX, concentrati di complesso protrombinico a 3 Fattori) in relazione a specifici accordi, programmi o progetti, nell'ambito dei quali può essere anche prevista la cessione dei medicinali emoderivati o dei prodotti intermedi di lavorazione del plasma con recupero dei costi di produzione e comunque senza fini di lucro. Paesi come Afghanistan, Armenia, Albania, Palestina, Serbia ed El Salvador hanno potuto beneficiare non solo dei MPD donati dalle Regioni ma anche del supporto al sostegno e alla crescita dei Sistemi trasfusionali locali e della presa in carico di pazienti affetti da malattie emorragiche congenite, così come incentivato dalla norma³⁶, a ulteriore esempio della molteplicità di valori generati e sostenuti dal Sistema nazionale di produzione dei MPD da conto-lavoro.

36. Accordo, ai sensi dell'articolo 4 del decreto legislativo 28 agosto 1997, n. 281, tra il Governo, le regioni e le province autonome di Trento e Bolzano per la promozione ed attuazione di accordi di collaborazione per l'esportazione di prodotti plasmaderivati ai fini umanitari. (Rep. Atti n. 37/CSR del 7 febbraio 2013). Gazzetta Ufficiale – Serie Generale, n. 107 del 09 maggio 2013.



APPROFONDIMENTO

Osservatorio Nutraceutici e Malattie Rare (NURA)

Nel 2023, UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare ha istituito l'Osservatorio Nutraceutici e Malattie Rare (NURA) per raccogliere informazioni sull'uso di integratori alimentari e nutraceutici tra persone con malattie rare. Un Comitato Scientifico, composto da esperti in farmacologia, immunologia, regimi alimentari speciali, economia sanitaria e consulenza strategica, supervisiona il progetto, garantendo una valutazione completa e interdisciplinare.

Il Comitato Scientifico è attualmente composto da: Dott.ssa Annalisa Scopinaro (Presidente di UNIAMO), Prof. Giuseppe Turchetti (Istituto di Management della Scuola Superiore Sant'Anna di Pisa), Dott. Gianfranco Frati (allergo-immunologo), Prof.ssa Carolina Muscoli (Università Magna Graecia di Catanzaro), Prof.ssa Anna Tagliabue (Società Italiana Nutrizione Umana – SINU), Dott. Giulio Bigagli (Apertamente).

Negli ultimi anni, l'uso dei prodotti nutraceutici è cresciuto notevolmente tra i cittadini italiani, principalmente per la loro percepita "naturalità" rispetto ai farmaci tradizionali. Questo fenomeno si accompagna a una spesa significativa e in costante aumento per i cittadini, poiché tali prodotti spesso non sono coperti dal Servizio Sanitario Nazionale (spesa out-of-pocket). Inoltre, non vi sono sufficienti garanzie sull'efficacia effettiva o sull'assenza di effetti collaterali, come ad esempio le potenziali interferenze con le terapie farmacologiche in corso. Pertanto, anche il profilo di sicurezza di questi prodotti non è sempre garantito.

Un ulteriore aspetto rilevante riguarda le patologie croniche, come la sindrome metabolica, dove da tempo non si registrano significative innovazioni nelle terapie farmacologiche. Di conseguenza, anche gli specialisti sono sempre più inclini a suggerire l'uso di prodotti nutraceutici. Tuttavia, entrambi questi orientamenti, sia da parte dei pazienti che dei clinici, rappresentano una criticità poiché i nutraceutici sono regolamentati allo stesso modo degli integratori alimentari, nonostante abbiano caratteristiche differenti.

Attualmente, i prodotti nutraceutici non rientrano in un quadro normativo strutturato, mancano di autorità di farmacovigilanza simili all'AIFA per i farmaci, e non sono soggetti a particolari vincoli in termini di processi produttivi o studi clinici che ne possano attestare l'efficacia o quantomeno garantirne la sicurezza per i pazienti.

In questo contesto, l'Osservatorio NURA si pone l'obiettivo di focalizzarsi sull'efficacia e sicurezza dei nutraceutici in una specifica categoria di popolazione fragile: le persone affette da malattie rare. La missione è quella di promuovere la conoscenza del vissuto e delle percezioni di pazienti e familiari con malattie rare (la cd. "real world evidence") relativamente alla loro esperienza con questi prodotti. L'intento è di ottenere un riconoscimento specifico per la categoria dei prodotti nutraceutici, predisporre un



quadro normativo strutturato e istituire enti regolatori a tutela della sicurezza della salute dei pazienti.

Il primo progetto dell'Osservatorio si è concretizzato in un'indagine per valutare la diffusione dell'uso di integratori alimentari tra le persone con malattie rare. L'obiettivo era creare una base di conoscenze iniziale, utile per futuri approfondimenti e azioni mirate. I rispondenti all'indagine, che hanno completato il questionario, sono stati complessivamente 261: il 55,7% sono persone con malattia rara, il 31,1% genitori o tutori e il restante è rappresentato da caregiver, medici o altre figure. Oltre l'80% dei partecipanti utilizza integratori come supporto alla malattia. Il 40% utilizza più di 4 integratori: le categorie di integratori più utilizzate sono: minerali, vitamine, aminoacidi, proteine (48,9%), antiossidanti (8,4%), probiotici (6,5%), Omega 3 e acidi grassi essenziali (4,1%). Il 64% dei partecipanti ha iniziato l'uso di integratori dopo la diagnosi e il 77% li utilizza da oltre 12 mesi. Il 75 % dei partecipanti si dichiara soddisfatto dei benefici ottenuti, mentre il 25% non ha percepito benefici significativi. In 8 casi su 10 i partecipanti all'indagine dichiarano di cercare informazioni sui prodotti nutraceutici dopo aver ricevuto il consiglio medico, solitamente all'interno di un Piano Terapeutico. La fonte di informazione prevalente per l'utilizzo dei prodotti nutraceutici è Internet (48,1%), seguito dal medico specialista (17,6%) e dalla farmacia/parafarmacia (16,8%).

Nel 2025 è stata realizzata la seconda indagine dell'Osservatorio NURA, che ha approfondito – in continuità con la prima edizione – il punto di vista dei clinici sull'utilizzo di integratori alimentari e nutraceutici nella gestione delle persone con Malattia Rara. Dopo pazienti e caregiver, il focus si è spostato sui medici. L'obiettivo è stato comprendere come avviene l'impiego di tali prodotti nella pratica clinica, quali criteri vengono adottati per la prescrizione e quali bisogni emergono in modo diffuso. L'indagine ha perciò visto il coinvolgimento della classe medica appartenente a diverse aree specialistiche su tutto il territorio italiano. I risultati evidenziano che **l'utilizzo di integratori è presente nella pratica clinica**, ma prevalentemente occasionale e orientato a bisogni specifici (carenze nutrizionali, supporto metabolico, astenia). I principali criteri decisionali risultano essere disponibilità di evidenze scientifiche, composizione/dosaggi e sicurezza. Tuttavia, **la mancanza di evidenze cliniche robuste rappresenta la principale criticità riportata**, insieme ai costi spesso a carico del paziente e alla difficoltà di misurarne l'efficacia. Nel complesso, l'indagine conferma l'esistenza di una "zona grigia" tra integratore e farmaco, con crescente interesse clinico ma ancora limitata governance.

Per una maggiore trattazione si veda [Uniamo F.I.M.R. Osservatorio Nutraceutici e Malattie Rare \(NURA\), Le Effemeridi di Uniamo 20/2025](#)



3.2 Terapie avanzate e innovative

Le terapie avanzate o Advanced Therapy Medicinal Product (ATMP) rappresentano una grande innovazione medica e includono una molteplicità di prodotti medicinali definiti dal Regolamento (CE) N. 1394/2007 del Parlamento Europeo e del Consiglio del 13 novembre 2007 sui medicinali per terapie avanzate. L'Agenzia Europea del Farmaco distingue quattro tipologie di terapie avanzate:

- terapie geniche: medicinali che contengono acidi nucleici, ricombinati, allo scopo di andare a rimpiazzare, riparare, regolare, modificare sequenze genetiche inducendo un effetto profilattico, diagnostico, terapeutico;
- prodotti medicinali di terapia cellulare somatica: consistono in cellule o tessuti manipolati, non più destinati alle loro funzioni originali;
- prodotti di ingegneria tissutale: cellule o tessuti fortemente manipolati allo scopo di riparare, rigenerare, sostituire tessuto umano.
- prodotti di terapie avanzate combinate: uno o più dispositivi medici risultano parte integrante della terapia.

Nei Paesi dell'Unione Europea tutte le terapie avanzate vengono autorizzate dall'EMA tramite una procedura centralizzata che prevede una valutazione preliminare da parte del CAT (Committee for Advanced Therapies). Tale comitato ha lo scopo di valutare l'efficacia, la sicurezza e la qualità delle terapie avanzate per le quali viene fatta richiesta di essere inserite in commercio. Svolta la propria valutazione, il CAT invia il parere al CHMP che prende poi la decisione definitiva. Una volta che il farmaco riceve l'autorizzazione per l'immissione in commercio da parte di EMA, deve seguire le procedure stabilite internamente da ogni singolo Stato Membro. Attualmente, in Italia, questi farmaci vengono considerati parimenti a tutti gli altri medicinali, e quindi ne seguono il medesimo iter procedurale descritto in precedenza nel par. 3.1.

A novembre 2020 l'EMA aveva complessivamente approvato 15 ATMP, di queste 5 sono state nel frattempo ritirate dalle aziende produttrici per motivi commerciali (da notare come 4 di queste 5 siano state autorizzate dall'EMA prima del 2014). Tra novembre 2020 e novembre 2021 l'EMA ha approvato altre 4 nuove ATMP - Tecartus indicato per il Linfoma a cellule Mantellari; Libmeldy per il trattamento della Leucodistrofia Metacromatica; Skysona per l'Adrenoleucodistrofia; Abecma per il Mieloma Multiplo - portando quindi, complessivamente a 14 il numero di terapie geniche in commercio, approvate per 16 indicazioni, confermando il trend di crescita del numero di ATMP disponibili nel mercato UE. Gli ultimi dati a disposizione continuano a evidenziare un trend positivo di nuove ATMP approvate ed immesse nel mercato: nel 2023 si è osservato un incremento di ulteriori 2 unità rispetto all'anno precedente (Breyanzi ed Hengenix), arrivando a 25 ATMP complessivamente approvate di cui 18 disponibili nel mercato UE. Nell'anno 2024, si registrano ulteriori 2 nuove ATMP approvate arrivando ad un totale complessivo di 27. Le due nuove terapie approvate da EMA nel 2024 sono: Casgevy, con la doppia indicazione per il trattamento della β -talassemia trasfusione-dipendente e per il trattamento dell'anemia falciforme, e Durveqtix per l'emofilia B. Nel 2025 sono state



B. IL PANORAMA ITALIANO

concesse autorizzazioni a 3 nuove ATMP: 2 terapie geniche (di cui una terapia CAR-T) e 1 terapia cellulare. Sempre nel medesimo anno due ATMP, Alofisel e Durveqtix, sono state ritirate dal commercio, portando a 21 le ATMP disponibili nel mercato europeo al 15/9/2025. Nel corso del 2025 4 nuove terapie hanno iniziato l'iter di valutazione da parte del CAT e, 2 ATMP – Elevidys e Jelrix – hanno ricevuto un'opinione negativa da parte del CHMP a conclusione della fase di valutazione. Tra le 30 ATMP approvate, le terapie geniche rappresentano la maggioranza, con un totale di 20 terapie, di cui 7 sono CAR-T. Seguono 7 terapie cellulari e 3 prodotti di ingegneria tissutale.

Anno ³⁷	Numero cumulato di ATMP approvate da EMA	Numero cumulato di ATMP ritirate/sospese per motivi commerciali in UE	Numero cumulato di ATMP disponibili sul mercato UE
2021	19	6	13
2022	23	7	16
2023	25	7	18
2024	27	7	20
2025	30	9	21

Fonte: elaborazione Sinodè sui dati dell'"Ottavo report italiano sulle Advanced Therapy Medicinal Product" (ATMP Forum; anno 2025; dati aggiornati al 15.09.2025)

37. Dati riferiti al 15/9/2025



Panoramica europea ed italiana relativa agli ATMP approvati, in valutazione e ritirati

ATMP	<2016	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023	2024	2025	Totale
CAT												
inizio valutazione CAT	13	-	5	4	1	9	3	1	4	5	4	49
valutazione CAT in corso	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	4	4
ritirate/bocciate durante la valutazione CAT	5	-	-	1	1	2	-	1	1	-	2	13
EMA												
approvate EMA	6	2	1	4	1	3	2	4	2	2	3	30
ritirate dal mercato	1	1	1	1	1	-	1	1	-	1	1	9
attive	5	1	-	3	-	3	1	3	2	1	2	21
non approvati (Opinione Negativa del CHMP)	4	-	-	-	-	-	-	-	-	-	2	6
AIFA												
inizio valutazione AIFA	-	2	1	3	2	2	4	2	5	1	-	22
valutazione AIFA in corso	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0
rimborsate in Italia	-	1	2	-	1	-	2	2	1	3	3	15
non rimborsato (domanda non sottomessa/classe C)	1	-	-	1	-	-	1	-	1	-	1	4
ritirate/bocciate durante la valutazione	-	-	-	-	-	-	1	1	-	-	-	2

Fonte: ATMP Forum, "Ottavo report italiano sulle Advanced Therapy Medicinal Product", 2025



Tuttavia, sebbene l'autorizzazione sia centralizzata, il farmaco deve successivamente seguire le procedure nazionali per ottenere rimborsabilità e prezzo in ciascun Paese membro: ogni Paese dell'UE ha, infatti, la propria regolamentazione, conseguentemente, l'accesso ai farmaci e il costo di questi non è uniforme a livello europeo.

L'incertezza relativa ai benefici di questi farmaci ha spinto molti Paesi, Italia compresa, a stipulare accordi di rimborso sulla base della risposta del paziente (*payment by results* – i cd. accordi di rimborso condizionato/outcome based). Attualmente, nel nostro Paese il percorso per il rimborso delle ATMP segue l'iter dei tradizionali farmaci. Nel complesso, l'intero iter (dall'avvio della procedura presso AIFA alla GU) per le ATMP ha necessitato in media finora di 473³⁸ giorni per la sua conclusione (anche se con forti differenziazioni nei vari casi), un dato superiore ai tempi di valutazione dei farmaci orfani rimborsati in Italia, dei quali peraltro le ATMP condividono l'iter autorizzativo. Va inoltre segnalato che, come riportato in tabella, il tempo medio del procedimento di determinazione del prezzo e del rimborso per le ATMP nel corso dell'ultimo quinquennio è andato sempre aumentando.

Anno	Tempo medio valutazione rimborsabilità a livello nazionale
2020	322
2021	341
2022	440
2023	453
2024	473

Fonte: elaborazione Sinodè sui dati di ottavo, settimo, sesto, quinto, quarto report italiano sulle Advanced Therapy Medicinal Product (ATMP Forum; anni 2025, 2024, 2023, 2022, 2021)

Al riguardo, una importante novità è stata introdotta con il DM 2 agosto 2019 (“Criteri e modalità con cui l'Agenzia Italiana del Farmaco determina, mediante negoziazione, i prezzi dei farmaci rimborsati dal Servizio Sanitario Nazionale” – pubblicato nella GU n° 185 del 24-07-2020) e con l'approvazione delle “Linee guida per la compilazione del dossier a supporto della domanda di rimborsabilità e prezzo da parte delle aziende farmaceutiche”. Con questi provvedimenti si sono parzialmente modificati i criteri di negoziazione di prezzo e rimborso, con l'inclusione esplicita del sistema di ranking del valore terapeutico aggiunto previsto per la valutazione delle richieste di innovatività; è stato arricchito e strutturato il dossier di prezzi e rimborsi, prevedendo, ad esempio, che per tutti i nuovi farmaci e le nuove indicazioni vengano prodotte evidenze farmaco-economiche. È stato inoltre esteso l'ambito di regolazione dei prezzi: si è infatti previsto che i prezzi vengano negoziati ai fini dell'inserimento dei medicinali nell'elenco della Legge 648/1996 (utilizzo e rimborso SSN fuori indicazione approvata) e dell'acquisto, per esigenze di salute pubblica, di specifiche categorie di medicinali di fascia C e Cnn. Uno degli ultimi passi avanti compiuti dall'Italia nel quadro delle ATMP è avvenuto con

38. ATMP Forum, Ottavo report italiano sulle Advanced Therapy Medicinal Product, 2025.



il Decreto del Ministro della Salute del 1 febbraio 2022 che individua tre Comitati Etici di valenza nazionale (CEN) di cui uno specifico per le terapie avanzate: il Comitato etico nazionale per le sperimentazioni cliniche relative a terapie avanzate istituito presso l'AIFA. I comitati etici sono organi indipendenti che sorvegliano gli aspetti etici e scientifici delle sperimentazioni cliniche, con l'obiettivo di tutelare la salute e i diritti delle persone coinvolte. La presenza di uno specifico CEN rivolto alle ATMP - operativo da febbraio 2023 - è una novità nel panorama italiano. In tal senso, si segnala anche l'istituzione del Centro Nazionale Ricerca e Sviluppo di Terapia Genica e Farmaci con Tecnologia a RNA, il cui soggetto proponente e capofila è l'Università degli Studi di Padova. Nello specifico: *“Il Centro Nazionale svolge ricerca in aree di importanza strategica per il Paese per la produzione di terapie o per l'ideazione di procedure per la salute dell'uomo, integrando lo sviluppo delle terapie con la loro somministrazione mirata (precision delivery) ed ha come obiettivo la creazione e il rinnovamento di infrastrutture e laboratori di ricerca, la realizzazione e lo sviluppo di programmi e attività di ricerca per favorire la nascita e la crescita di iniziative imprenditoriali a più elevato contenuto tecnologico (start-up innovative e spin off da ricerca) e volta alla valorizzazione dei risultati della ricerca negli ambiti specificati.”*

Da ricordare anche l'intervenuta istituzione, con decreto ministeriale del 19 giugno 2023, del Tavolo Tecnico per le Terapie Avanzate presso il Ministero della Salute che rappresenta un ulteriore passo significativo nel panorama dell'evoluzione comprensiva delle terapie avanzate.

Osservando lo stato di avanzamento delle ATMP approvate ed in commercio, nel 2025 in Germania ne sono rimborsate 20, in Francia 14, nel Regno Unito 13 e in Spagna 8. In Italia, secondo gli ultimi dati a disposizione, delle 17 ATMP³⁹ che complessivamente sono state finora sottomesse ad AIFA, 13 sono autorizzate e rimborsate (classe H), mentre 2 sono autorizzate ma non rimborsate (Classe C), segnando un incremento complessivo di 3 unità rispetto all'anno precedente, mentre 2 ATMP sono ancora in valutazione. Delle 17 ATMP attualmente autorizzate, l'88,2% (15/17) ha la designazione di farmaco orfano e 86,6% delle 15 ATMP valutate da AIFA (n=13) risultano rimborsabili. Complessivamente, nel periodo 2016- 2024 i farmaci commercializzati in Italia risultano essere pari a 11 (2 dei 13 farmaci rimborsabili risultano ancora non movimentati).

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

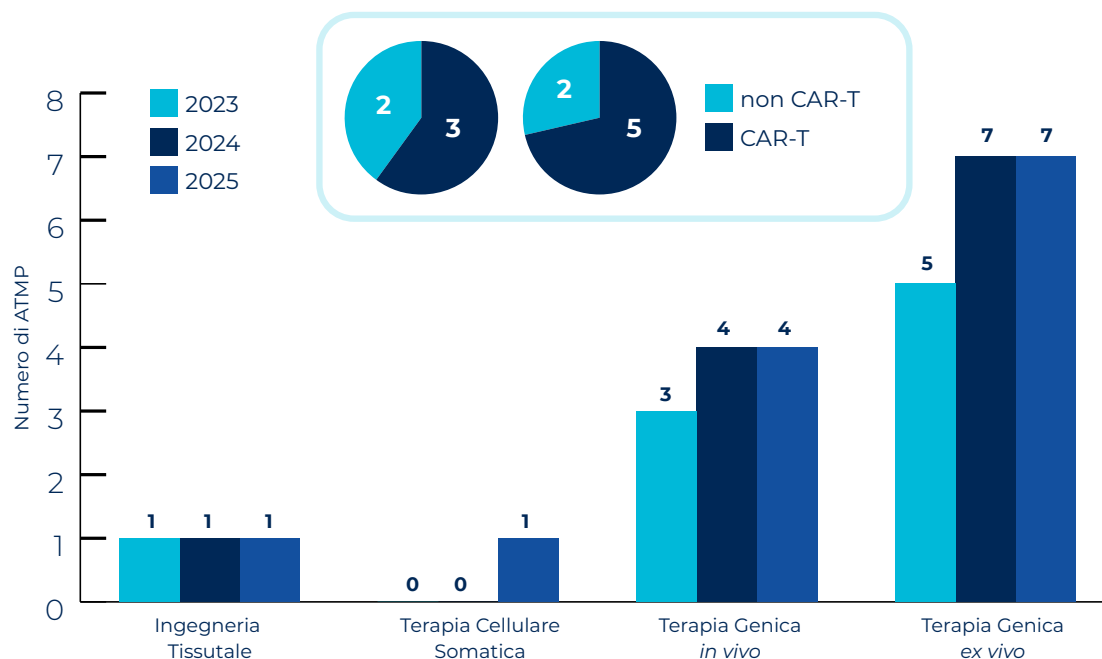
Fonte: elaborazione Sinodè sui dati di ottavo, settimo, sesto, quinto e quarto report italiano sulle Advanced Therapy Medicinal Product” (ATMP Forum; anni 2025, 2024, 2023, 2022, 2021).

39. Per darvadstrocel l'autorizzazione al commercio è stata ritirata a dicembre 2024; fidanacogene elaparovvec è stato ritirato 9 mesi dopo l'autorizzazione. I due farmaci sono quindi esclusi dal conteggio



B. IL PANORAMA ITALIANO

ATMP rimborsati in Italia al 31/12/2023 (anno 2023, n=9), al 31/12/2024 (anno 2024, n=12) e al 30/06/2025 (primi 6 mesi 2025, n=13) suddivisi per tipologia negli anni 2023 (grafico a torta di sinistra) e 2024 (grafico a torta di destra)



Fonte: ATMP Forum, "Ottavo report italiano sulle Advanced Therapy Medicinal Product", 2025

La spesa complessiva a livello nazionale per le ATMP è cresciuta sensibilmente nell'ultimo anno arrivando intorno ai 194,5 milioni di euro (+60,2% rispetto ai 121,4 milioni di euro del 2023). Facendo un affondo sui valori di spesa per le ATMP su base territoriale, emerge come la spesa per queste sia mediamente omogenea in tutte le regioni del Nord e del Centro, con un valore inferiore al Sud: 2,52 euro pro-capite al Sud rispetto ai 3,91 euro al Nord e i 3,19 euro al Centro.

	Spesa pro capite per ATMP in euro				
Area	2020	2021	2022	2023	2024
Nord	0,43	1,46	1,77	2,55	3,91
Centro	0,23	1,13	1,64	2,38	3,19
Sud e Isole	0,12	1,02	0,92	1,18	2,52
Italia	0,28	1,25	1,46	2,06	3,30

	Spesa per ATMP in milioni di euro				
Area	2020	2021	2022	2023	2024
Nord	11,7	40,0	48,5	70,0	107,6
Centro	2,7	13,2	19,3	27,9	37,3
Sud e Isole	2,3	20,3	18,3	23,4	49,6
Italia	16,7	73,5	85,7	121,4	194,5

Fonte: ATMP Forum, "Ottavo report italiano sulle Advanced Therapy Medicinal Product", 2025



Tale dato va tuttavia incrociato con quello delle strutture sanitarie abilitate alla somministrazione presenti in ciascun territorio regionale e con quello delle strutture attive. Nel confronto 2024-2023 si può osservare, come per il biennio passato, una riduzione delle strutture abilitate nelle Regioni/PA del Nord – da 46 (di cui 34 attive) a 44 (di cui 26 attive) - e nelle Regioni del Centro - da 16 (di cui 11 attive) a 16 (di cui 7 attive) – a fronte di un incremento, confermato anche nell'ultimo anno, nelle Regioni del Sud che passano da 45 (di cui 15 attive) a 46 (di cui 17 attive). Il maggior gap fra strutture sanitarie abilitate e strutture sanitarie attive si conferma comunque nelle Regioni del Sud (29), rispetto a Centro (9) e Nord (18). Come riportato nel VIII report dell'ATMP Forum *“È interessante osservare come, nonostante una spesa pro-capite più bassa che nel resto d'Italia, nel Sud e nelle Isole fra il 2023 ed il 2024 il numero di trattamenti e la spesa per ATMP siano raddoppiati, con una spinta particolarmente forte di Puglia, Sicilia e Campania.”*

Area geografica	Spesa 2024 in milioni	Trattamenti avviati nell'anno	Spesa pro-capite in euro	Δ % spesa 2024 - 2023
Italia	194,5	580	3,30	60,2%
Nord	107,6	334	3,91	53,71%
Centro	37,3	99	3,19	33,69%
Sud e Isole	49,6	147	2,52	111,96%

Fonte: ATMP Forum, “Ottavo report italiano sulle Advanced Therapy Medicinal Product”, 2025

Dall'analisi dei dati per categoria di ATMP presenti nel “Rapporto Nazionale sull'uso dei farmaci in Italia” per l'anno 2024, emerge come i livelli di spesa e di consumo associati alle terapie CAR-T siano nettamente superiori rispetto a quelli delle altre tipologie di ATMP, quali le terapie di ingegneria tissutale e le terapie geniche in vivo. Nel 2024, infatti, le sole 5 terapie CAR-T hanno generato una spesa pari a 145,43 milioni di euro, a fronte di una spesa complessiva di 49,05 milioni di euro per tutte le altre terapie avanzate, quindi circa tre volte inferiore.

Anche in termini di numero di confezioni commercializzate, le CAR-T presentano livelli di consumo più elevati rispetto agli altri medicinali ATMP (723 contro 293 confezioni), confermando come il setting onco-ematologico continui a rappresentare quello a maggiore impatto nell'ambito delle terapie avanzate.

Spesa in milioni di euro e consumi (confezioni) per tipologia di terapia avanzata nel 2024

	Spesa (milioni)			Consumi (confezioni)		
	CAR-T	NON CAR-T	TOT	CAR-T	NON CAR-T	TOT
Italia	145,43	49,05	194,5	723	293	1.016
Nord	81,32	26,23	107,55	400	167	567
Centro	29,48	7,82	37,31	146	7	153
Sud e Isole	34,63	14,99	49,62	177	119	296

Fonte: AIFA, Rapporto OSMED, 2024



B. IL PANORAMA ITALIANO

Distribuzione regionale delle strutture sanitarie abilitate, che hanno individuato pazienti eleggibili e attive durante il 2024 in relazione alla popolazione e al numero di trattamenti avviati per gli ATMP rimborsati

Regioni/P.A.	Centri abilitati	Centri attivi	Δ assoluto	N° centri attivi procapite per 1 milione di abitanti	N° Trattamenti avviati	N° trattamenti Medi per centro
Piemonte	4	4	0	0,9	50	12,5
Valle D'aosta	0	0	0	0	0	0
Lombardia	19	14	5	1,4	140	10,0
PA Bolzano	1	0	1	0	0	0
PA Trento	2	0	2	0	0	0
Veneto	6	3	3	0,6	38	12,7
Friuli Venezia Giulia	3	1	2	0,8	23	23
Liguria	2	1	1	0,7	22	22
Emilia Romagna	7	3	4	0,7	61	20,3
Toscana	3	3	0	0,8	45	15
Umbria	1	1	0	1,2	13	13
Marche	4	0	4	0	0	0
Lazio	8	3	5	0,5	41	13,7
Abruzzo	4	1	3	0,8	5	5
Molise	3	0	3	0	0	0
Campania	8	5	3	0,9	35	7
Puglia	9	5	4	1,3	30	6
Basilicata	3	0	3	0	0	0
Calabria	5	2	3	1,1	27	13,5
Sicilia	5	4	1	0,8	50	12,5
Sardegna	9	0	9	0	0	0
Italia	106	50	56	0,9	580	11,6
Nord	44	26	18	0,9	334	12,8
Centro	16	7	9	0,6	99	14,1
Sud	46	17	29	0,9	147	8,6

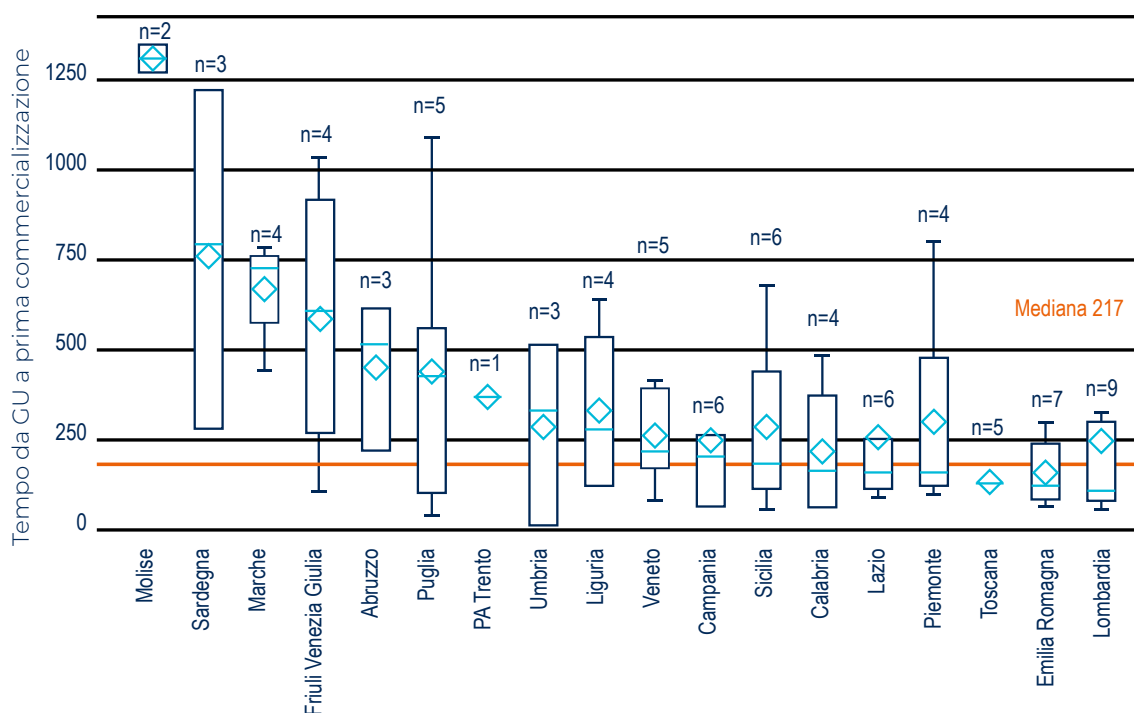
Fonte: ATMP Forum, "Ottavo report italiano sulle Advanced Therapy Medicinal Product", 2025

Un'attenzione particolare va posta alle tempistiche collegate all'iter di valutazione, approvazione e immissione del commercio delle ATMP, tematica strettamente connessa all'accessibilità delle terapie ed alle proiezioni dei costi a carico del Sistema Sanitario Nazionale. Si rileva che l'iter di valutazione delle ATMP da parte di EMA ha una durata media di 526 giorni (1,4 anni), mentre le tempistiche di AIFA, come sopra anticipato, sono



pari a 473 giorni (1,3). Si crea così un quadro in cui il tempo medio complessivamente necessario alle due agenzie a concludere gli iter di valutazione delle ATMP arriva a poco più di 3 anni considerando anche tutte le sospensioni e tempi di attesa. Una volta superata la fase di valutazione vi è un tempo necessario a rendere la terapia accessibile al territorio. Tale tempistica ha un'elevata variabilità territoriale. Infatti, se il tempo mediano di accesso all'ATMP nel territorio è pari a 217 giorni, le regioni del Nord e del Centro hanno un tempo mediano pari a 156 giorni, collocandosi al di sotto della media nazionale, mentre quelle del Sud hanno un tempo d'attesa superiore alla mediana nazionale, pari a 279 giorni. Come si nota nella figura sottostante, la variabilità delle tempistiche non è solamente tra le differenti regioni ma anche all'interno della regione stessa. In tal senso, restano quindi fortemente disomogenee le tempistiche di accesso di questo tipo di trattamenti all'interno del territorio italiano.

Tempo medio in giorni dell'accesso al territorio per regione (ordinate per mediana) per gli ATMP rimborsati e commercializzati (n=11)



Fonte: ATMP Forum, "Ottavo report italiano sulle Advanced Therapy Medicinal Product", 2025

Infine, per quanto riguarda il versante economico, le ATMP sono terapie altamente innovative, regolate a livello centrale, che segnano una nuova ed importante svolta nella cura di molte patologie, ma con dei costi elevati a causa dell'elaborato processo di produzione e del generalmente molto basso numero di pazienti. Il numero di pazienti trattati è ancora limitato rispetto alla potenziale popolazione target in ragione delle difficoltà logistico-organizzative nonché per le problematiche connesse della gestione delle mobilità dei pazienti.



Il Servizio Sanitario Nazionale si trova ad affrontare per le ATMP delle elevate spese - pari a 194,5 milioni di euro nel 2024 (+60,2% rispetto agli 121,4 milioni di euro del 2023) -, risultando così di difficile gestione, anche alla luce dei tetti di spesa vincolati per i farmaci. Come riportato nel VIII Report *“Nelle proiezioni proposte all'interno del VI Report ATMP⁴⁰ per il quinquennio 2024-2028 risultava stimata per il 2024 una spesa prossima ai 298 milioni di €, rivelando quindi un ordine di grandezza ancora contenuto, ma con una differenza effettiva che trova la sua principale spiegazione in un iter di valutazione più lungo di quanto stimato per 2 ATMP (che hanno concluso l'iter nel 2025 anziché nel 2024 ipotizzato sulla mediana dei tempi degli ATMP già approvati) ed in una sovrastima nella proxy di prezzo utilizzata nel modello per un ATMP approvato. Nel VII Report ATMP⁴¹, pur adottando un approccio più puntuale nella stima della popolazione target e delle altre assunzioni, era stata stimata per il 2025 una spesa di 400 milioni di €; si può già intravedere tuttavia che nel 2025 alcune ipotesi non si sono verificate. Nel 2024 sono state ammesse al rimborso in Italia 3 ATMP, mentre nel 2025 2, sino alla data di cut-off considerato, con un rallentamento del numero di nuovi ATMP che concludono l'iter approvativo con esito positivo e il cui impatto di spesa è stimabile a partire dal 2025 rispetto alle attese.”*

Va altresì considerato che le ATMP, soprattutto quelle somministrate one shot, possono produrre risparmi per il SSN e per la società che si distribuiscono sull'intero arco della vita della persona che ne beneficia. I costi evitati, nonché i benefici per la società, sebbene visibili nel lungo periodo, possono essere calcolati e in qualche modo potrebbero contribuire alla disponibilità di risorse immediate. È perciò opportuno porsi il problema della sostenibilità economica in concomitanza al tema di garantire un equo accesso alle cure.

40. ATMP Forum. VI Report Italiano sugli ATMP

41. ATMP Forum. VII Report Italiano sugli ATMP



ÜNAMO

APPROFONDIMENTI



Maria Teresa Gullino
Delezione del Cromosoma 22 o Sindrome di George

APPROFONDIMENTO

I progetti di ricerca sulle terapie avanzate di Fondazione Telethon

Nel 2025, il Comitato per i Prodotti Medicinali per Uso Umano dell'EMA (CHMP - novembre 2025) e l'FDA (dicembre 2025) hanno approvato Waskyra (Etuvedidigene autotemcel) per il trattamento di pazienti pediatrici di età superiore ai 6 anni e adulti affetti da Sindrome di Wiskott-Aldrich (WAS), caratterizzata da una mutazione del gene WAS e assenza di un donatore idoneo per il trapianto di cellule staminali ematopoietiche.

Nello stesso anno, sono stati trattati cinque pazienti con Sindrome di Wiskott-Aldrich in conformità alla legge 648/1996; complessivamente, nove pazienti hanno ricevuto questo schema terapeutico.

Nel 2025, Fondazione Telethon ha continuato a sostenere il progetto pilota di screening neonatale per la Leucodistrofia Metacromatica, condotto dalla Struttura Complessa di Screening Neonatale, Genomica Funzionale e Malattie Rare dell'Ospedale Buzzi.

Titolo progetto	Data di avvio	Patologia considerata	Tipologia	Stato del progetto (in corso, concluso)	Pazienti trattati nel corso del 2025	Pazienti trattati fino al 31.12.2025
A Single Arm, Open Label Clinical Study of Hematopoietic Stem Cell Gene Therapy with Cryopreserved Autologous CD34+ Cells Transduced with Lentiviral Vector encoding WAS cDNA in Subjects with Wiskott-Aldrich Syndrome (WAS).	09/01/2019	Wiskott-Aldrich Syndrome (WAS).	Genica	In fase di follow up	0	10
A phase I/II study evaluating safety and efficacy of autologous hematopoietic stem and progenitor cells genetically modified with IDUA lentiviral vector encoding for the human α -L-iduronidase gene for the treatment of patients affected by Mucopolysaccharidosis Type I, Hurler variant	11/05/2018	Mucopolysaccharidosis Type I, Hurler variant	Genica	In fase di follow up	0	8
A multi-center, randomized, active controlled clinical trial to evaluate the efficacy and safety of OTL-203 in subjects with mucopolysaccharidosis type I, Hurler syndrome (MPS-IH) compared to standard of care with allogeneic hematopoietic stem cell transplantation (allo-HSCT)	14/10/2024	Mucopolysaccharidosis Type I, Hurler variant	Genica	In fase di follow up (solo per i pazienti trattati in Italia)	4	4



Titolo progetto	Data di avvio	Patologia considerata	Tipologia	Stato del progetto (in corso, concluso)	Pazienti trattati nel corso del 2025	Pazienti trattati fino al 31.12.2025
An open label, non-randomised trial to evaluate the safety and efficacy of a single infusion of OTL-200 in patients with Late Juvenile (LJ) Metachromatic Leukodystrophy (MLD)	27/5/2020	Late Juvenile Metachromatic Leukodystrophy (MLD)	Genica	In corso	0	6
A Phase ½ Multicenter, Open-label, Dose Escalation, Safety and Efficacy Study of Subretinal Administration of Dual AAV8.MYO7A, AAVB-081 in Participants with Usher Syndrome Type 1B (USH1B) Retinitis Pigmentosa	28/6/2024	Usher Syndrome Type 1B	Genica	In fase di follow up (solo per i pazienti trattati in Italia)	6	10

APPROFONDIMENTO

Fondo per l'acquisto dei farmaci innovativi

Il **fondo** per l'acquisto **dei farmaci innovativi** è stato istituito con l'art. 1 comma 400 della L. 11 dicembre 2016, n. 232 (Legge di Bilancio 2027) con una dotazione annuale a decorrere dall'anno 2017, di 500 milioni di euro a cui deve aggiungersi analoga dotazione prevista dall'art. 1 comma 401 della stessa legge per i **farmaci oncologici innovativi** portando la dotazione complessiva dei fondi istituiti per i farmaci innovativi a 1 miliardo di euro.

Il Fondo per l'acquisto dei farmaci innovativi costituisce uno strumento finanziario che pone in evidenza l'attenzione del Servizio Sanitario Nazionale verso i farmaci considerati prioritari, sia per il loro elevato valore terapeutico aggiunto, sia per lo specifico target di pazienti. Sebbene questo fondo attinga alle risorse del Fondo Sanitario Nazionale, esso si configura come un'entità separata al fine di evitare la competizione economica con i farmaci a indicazione non innovativa. Il fondo è stato istituito non solo per destinare risorse specifiche e vincolate al finanziamento dei farmaci innovativi, ma anche per affrontare la difficoltà di coprire tali spese con il tetto previsto per i farmaci acquistati dalle aziende sanitarie pubbliche, che risulterebbe insufficiente senza un fondo dedicato. In uno scenario caratterizzato da limitazioni delle risorse e crescente incapacità del fondo per gli acquisti diretti, è fondamentale valutare le attuali strategie di gestione e utilizzo delle risorse da parte delle regioni e delle strutture sanitarie locali.

Sulla base della norma istitutiva, la definizione di **innovatività**, la sua valutazione e il conferimento dello status di medicinale innovativo spettavano all'AIFA e, in



particolare, alla Commissione Scientifica ed Economica (CSE)⁴² (fino al 1° dicembre 2023 Commissione Tecnico Scientifica-CTS) che ha il compito di esprimere un parere vincolante sull'innovatività di un medicinale e quindi sul suo inserimento nell'elenco dei medicinali rimborsati dal SSN con accesso alle risorse del Fondo dei farmaci innovativi.

Tale status presupponeva la valutazione di tre elementi basilari, individuati da AIFA con la [determina n. 1535/2017](#) avente ad oggetto "Criteri per la classificazione dei farmaci innovativi e dei farmaci oncologici innovativi ai sensi dell'articolo 1, comma 402 della legge 11 dicembre 2016, n. 232":

- **bisogno terapeutico:** condizionato dalla disponibilità di terapie per la patologia in oggetto, indica quanto l'introduzione di una nuova terapia sia necessaria per dare risposta alle esigenze terapeutiche di una popolazione di pazienti;
- **valore terapeutico aggiunto:** determinato dall'entità del beneficio clinico apportato dal nuovo farmaco rispetto alle alternative disponibili, se esistenti, su esiti riconosciuti come clinicamente rilevanti e validati per la patologia in oggetto;
- **la qualità delle prove ovvero la robustezza degli studi clinici:** la corretta valutazione del potenziale innovativo di un farmaco dipende dalla qualità delle prove scientifiche portate a supporto della richiesta. Per la valutazione di questo parametro l'AIFA ha deciso di adottare il metodo GRADE (Grading of Recommendations Assessment, Development and Evaluation)

Per i farmaci con indicazione per malattie rare, o comunque con tassi di prevalenza ad esse assimilabili, nella valutazione delle qualità delle prove si è tenuto in considerazione anche l'oggettiva difficoltà di condurre studi clinici *gold standard* e di adeguata potenza. I possibili esiti della valutazione erano:

- riconoscimento dell'innovatività, a cui erano associati l'inserimento nel Fondo dei farmaci innovativi, oppure nel Fondo dei farmaci innovativi oncologici, i benefici economici previsti dall'articolo 1, comma 403 della Legge di Bilancio 2017 e l'inserimento nei Prontuari Terapeutici Regionali nei termini previsti dalla normativa vigente (Capo III, articolo 10, comma 2, Legge 8 novembre 2012, n. 189);
- riconoscimento dell'innovatività condizionata (o potenziale in relazione alla singola indicazione terapeutica), che comportava unicamente l'inserimento nei Prontuari Terapeutici Regionali nei termini previsti dalla normativa vigente (Capo III, articolo 10, comma 2, Legge 8 novembre 2012, n. 189);
- mancato riconoscimento dell'innovatività.

42. La Commissione scientifica ed economica del farmaco (CSE) svolge le funzioni di cui all'articolo 19 del decreto del Ministro della Salute 20 settembre 2004, n. 245 come da ultimo modificato dal decreto del Ministro della Salute 8 gennaio 2024, n. 3. In particolare, dal 1 dicembre 2023, la Commissione svolge le funzioni già attribuite alla Commissione consultiva tecnico-scientifica e al Comitato prezzi e rimborso, nonché i compiti attribuiti dall'articolo 48, comma 5, lettere d), e) ed l) del decreto-legge 30 settembre 2003, n. 269, convertito, con modificazioni, dalla legge 24 novembre 2003, n. 326. La CSE adotta le proprie determinazioni con autonomia sul piano tecnico-scientifico e sanitario e svolge, altresì, attività di consulenza tecnico-scientifica. La Commissione scientifica ed economica del farmaco svolge funzioni di supporto tecnico-consulativo all'Agenzia ai fini della contrattazione prevista dall'articolo 48, comma 33, del decreto-legge 30 settembre 2003, n. 269, convertito, con modificazioni, dalla legge 24 novembre 2003, n. 326.



Come stabilito dall'articolo 1, comma 403, della Legge di bilancio 2017, il riconoscimento dell'innovatività ed i benefici conseguenti avevano una durata massima di trentasei mesi. La permanenza del carattere di innovatività attribuito ad un farmaco veniva riconsiderata nel caso emergessero evidenze che ne giustificassero la rivalutazione. In ogni caso, per i farmaci ad innovatività condizionata era obbligatoria almeno una rivalutazione a 18 mesi dalla sua concessione.

Sulla base della previsione di cui all'art. 1 comma 406 della stessa Legge di Bilancio 2017, inoltre, la spesa per l'acquisto dei farmaci innovativi e dei farmaci oncologici innovativi eccedente i limiti di cui alla dotazione prevista dai relativi fondi concorreva al raggiungimento del tetto della spesa farmaceutica per acquisti diretti di cui all'art. 1 comma 398 della citata legge.

Inoltre, le risorse del Fondo non impiegate per le finalità ivi indicate confluivano nella quota di finanziamento del fabbisogno sanitario nazionale standard cui concorre lo Stato (ai sensi del comma 392 dell'art. 1 della Legge di Bilancio 2017).

L'art. 35-ter del **Decreto Legge 25 maggio 2021, n. 73** "Misure urgenti connesse all'emergenza da COVID-19, per le imprese, il lavoro, i giovani, la salute e i servizi territoriali" convertito, con modificazioni, dalla Legge 23 luglio 2021, n. 106, **ha disposto l'unificazione dei Fondi per il rimborso dei farmaci innovativi e dei farmaci oncologici innovativi** di cui, rispettivamente, al comma 400 e al comma 401 dell'art. 1 della Legge di Bilancio 2017. Lo stesso provvedimento ha definito una dotazione di 1.000 milioni annui a decorrere dal 2022 per il concorso al rimborso alle regioni delle spese sostenute per l'acquisto dei farmaci innovativi.

La dotazione iniziale del **fondo per i farmaci innovativi** (FFI) è stata successivamente incrementata dalla Legge di Bilancio 2022 (Legge 30 dicembre 2021, n. 234, art. 1 comma 259) come segue:

● +100 mln per 2022	➔	totale FFI 1,1 MLD per 2022
● + 200 mln per 2023	➔	totale FFI 1,2 MLD per 2023
● + 300 mln dal 2024	➔	totale FFI 1,3 MLD dal 2024

La legge di Bilancio 2025 (Legge 30 dicembre 2024, n. 207) ha profondamente ridisegnato il Fondo per i farmaci innovativi specificando quanto segue:

- la definizione e valutazione dell'innovatività
 - *"... 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)
- la finalizzazione dell'utilizzo delle risorse
 - *“le risorse del Fondo istituito ai sensi dell'articolo 1, comma 401, della legge 11 dicembre 2016, n. 232 sono finalizzate a favorire l'accesso a farmaci innovativi in specifiche indicazioni terapeutiche relative a malattie o condizioni patologiche gravi a medio-basso impatto epidemiologico”* (art. 1 comma 283)

La Legge di bilancio 2025, inoltre, ha confermato:

- il confluire delle risorse del Fondo non impiegate nella quota di finanziamento del fabbisogno sanitario nazionale standard cui concorre lo Stato (art. 1 comma 284)
- il concorrere al raggiungimento del tetto della spesa farmaceutica per acquisti diretti dell'eventuale eccedenza della spesa per l'acquisto di farmaci innovativi (art. 1 comma 284)
- il riferimento alle disposizioni dell'articolo 1, comma 584, della legge 30 dicembre 2018, n. 145 che prevedono che, in caso di superamento del tetto della spesa farmaceutica per acquisti diretti, il ripiano della spesa eccedente per farmaci innovativi sia a carico di ciascuna azienda titolare di AIC di farmaci innovativi in proporzione alla rispettiva quota di mercato (art. 1 comma 284)
- il ruolo dell'AIFA e, in particolare, della sua Commissione scientifica ed economica nel definire, sentiti i portatori di interesse e le associazioni di pazienti e cittadini, i criteri di valutazione per l'attribuzione dell'innovatività terapeutica che consente l'accesso alle risorse del Fondo (art. 1 comma 285)
- la durata massima di 36 mesi del requisito dell'innovatività terapeutica (art. 1 comma 286)
- il monitoraggio a cura di AIFA (art. 1 comma 287)

Infine, la Legge di Bilancio 2025 ha disposto alcuni tetti di spesa all'interno del Fondo per i farmaci innovativi a partire dal 1.1.2025:

- di 300 milioni di euro annui per i medicinali con requisito di innovatività condizionata vigente se già soggetti a monitoraggio delle dispensazioni tramite registro di monitoraggio dell'AIFA ovvero qualora la Commissione scientifica ed economica



dell'AIFA valuti motivatamente l'istituzione del registro di monitoraggio. Per i farmaci inizialmente riconosciuti ad innovatività condizionata, il periodo di innovatività di 36 mesi decorre dalla data di riconoscimento dell'innovatività condizionata (art. 1 comma 288);

- di 100 milioni di euro annui per *“agenti antinfettivi per infezioni da germi multiresistenti già iscritti o inseriti successivamente a tale data nel prontuario farmaceutico nazionale e classificati come «reserve» secondo la nomenclatura «Access, Watch, Reserve (AWaRe)» dell'Organizzazione mondiale della sanità (OMS) ovvero attivi nei confronti di almeno un patogeno considerato prioritario dall'elenco «Bacterial Priority Pathogens List» dell'OMS, cosiddetti «listed»”* (art. 1 comma 289);
- di 900 milioni di euro annui per i farmaci innovativi (art. 1 comma 290).

In attuazione a quanto disposto dalla Legge di Bilancio per l'anno 2025, l'AIFA ha aggiornato i criteri per la classificazione dei farmaci innovativi mediante la determinazione del Presidente dell'Agenzia (Determina Pres. n. 966/2025), su proposta del Direttore Tecnico-Scientifico, previa valutazione della CSE e in seguito a consultazione pubblica, tenutasi dal 12 al 22 marzo 2025 e alla quale anche UNIAMO ha partecipato presentando alcune osservazioni sul documento preliminare, dopo essersi consultata con le associazioni federate. I nuovi criteri di valutazione e i livelli di giudizio, in vigore a partire dal 1° gennaio 2025, restano sostanzialmente gli stessi del 2017 e prevedono la valutazione del bisogno terapeutico (giudizio su 5 livelli), del vantaggio terapeutico aggiunto (giudizio su 5 livelli, oltre all'opzione “non valutabile”), e della qualità delle prove (giudizio su 4 livelli), valutata sempre attraverso il metodo GRADE. L'innovatività terapeutica è riconosciuta in presenza di un livello di un bisogno terapeutico di un vantaggio terapeutico aggiunto e di una qualità delle prove di livello almeno “Moderato”. Nel caso di farmaci con indicazioni terapeutiche per malattie rare e ultra-rare, l'innovatività terapeutica può essere valutata anche in presenza di una qualità delle prove “Bassa”.

A differenza dei precedenti criteri, che prevedevano la comparazione con tutte le alternative terapeutiche disponibili, indipendentemente dal fatto che queste ultime avessero o meno un'indicazione autorizzata, i nuovi criteri prevedono che la valutazione comparativa di efficacia e sicurezza derivi dal confronto con alternative terapeutiche, qualora disponibili, presenti nel prontuario farmaceutico nazionale nella medesima indicazione terapeutica autorizzata e rimborsata, tenendo in considerazione anche degli effetti sulla qualità della vita del paziente. Viene inoltre specificato che tali criteri siano applicati limitatamente alle indicazioni relative a malattie o condizioni patologiche gravi a medio-basso impatto epidemiologico e che nella valutazione della generalizzabilità dei risultati trasferiti dalla sperimentazione alla pratica clinica si possa tener conto anche del fatto che almeno una fase del piano di ricerca e sviluppo del medicinale sia stato disegnato e condotto in Italia. A differenza di quanto avveniva in precedenza, quando l'accesso al Fondo era riservato solo ai medicinali con innovatività piena, la nuova governance prevede che sia i farmaci con innovatività piena che



quelli con innovatività condizionata riconosciuta alla data del 1° gennaio 2025 o successivamente al 1° gennaio 2025 e, comunque, entro la data dell'entrata in vigore della nuova determina AIFA, possano accedere al Fondo dei farmaci innovativi.

Da ultimo, la legge di bilancio 2026 all'art. 1 comma 388 ha disposto una riduzione di 140 milioni di euro a decorrere dal 2026 (da 1,3 a 1,16 miliardi di euro) del fondo per i farmaci innovativi (il taglio è andato a finanziare l'aumento del tetto della spesa farmaceutica diretta). Tale riduzione si applica proporzionalmente sugli importi indicati all'articolo 1, commi 288 (medicinali con requisito di innovatività condizionata con nuovo tetto di spesa pari 267,7 milioni di euro), 289 (agenti antinfettivi per infezioni da germi multiresistenti con nuovo tetto di spesa pari 89,2 milioni di euro) e 290 (farmaci innovativi con nuovo tetto di spesa pari 803,1 milioni di euro), della legge di bilancio 2025. L'art. 1 comma 369 ha, altresì, disposto la possibilità di accedere al Fondo dal 2026 a tutte le Regioni e alle province autonome di Trento e di Bolzano, in deroga alle disposizioni legislative che stabiliscono per le autonomie speciali il concorso regionale e provinciale al finanziamento sanitario corrente.

L'AIFA pubblica regolarmente [l'elenco dei farmaci che hanno ottenuto lo status di innovatività](#), con la specificazione dell'indicazione innovativa e del tipo di innovatività nonché le date di inizio e fine dell'efficacia dell'innovatività e la classe di rimborsabilità. Secondo i dati del Rapporto OSMED 2024, i farmaci orfani che accedono al fondo dei farmaci innovativi hanno generato nell'anno 2024 una spesa pari a 1.323,1 milioni di euro (era 1.095 miliardi di euro nel 2023), mostrando anche un incremento dei consumi del 22,6%, calcolati come DDD su 1 milione di abitanti die. Nel 2024 sono stati 15 i farmaci ad avere il requisito dell'innovatività piena, 17 nel 2023, 19 nel 2022 e 17 nel 2021.

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

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

Fonte: AIFA, Rapporto OSMED 2025



B4. Ricerca

4.1 Ricerca e sperimentazioni cliniche

La ricerca nelle malattie rare rappresenta un ambito strategico e altamente complesso, in cui convergono prospettive cliniche, epidemiologiche, sociali ed economiche. La dimensione ridotta delle popolazioni coinvolte, unita all'elevata eterogeneità delle condizioni patologiche, rende le malattie rare un terreno particolarmente sfidante per la produzione di evidenze scientifiche robuste e per l'organizzazione di risposte assistenziali e a modelli di presa in carico appropriati, equi e sostenibili. Ne deriva quindi la necessità di un approccio multidisciplinare e integrato, capace di mettere in relazione i diversi livelli di analisi e di orientare lo sviluppo di sistemi sanitari più inclusivi e sensibili ai bisogni delle persone con malattia rara. Proprio per questo l'approccio collaborativo e partecipativo sta diventando sempre più centrale nell'ambito delle malattie rare, affermandosi sempre più come stimolo determinante nello sviluppo della ricerca con e per le persone con malattia rara. Il dialogo continuo tra l'estesa comunità scientifica delle malattie rare e le reti europee di riferimento hanno reso possibile l'avanzamento della piattaforma virtuale sulle malattie rare, per un accesso coordinato ai dati, lo sviluppo di un approccio condiviso e comune a standard, registri e dati.

Il pieno riconoscimento delle persone con malattia rara come partner in tutte le fasi di sviluppo della ricerca, si è strutturato in programmi di formazione condivisi tra PcMR, ricercatori, clinici, referenti di biobanche e registri, in stretta interlocuzione con le principali infrastrutture di ricerca biomediche, in particolare [ELIXIR](#) (European Life-science Infrastructure for biological Information), [BBMRI ERIC](#) e [ECRIN](#) (European Clinical Research Infrastructure Network). All'interno di questo orizzonte collaborativo, ECRIN, come facilitatore della ricerca clinica multinazionale, ha perfezionato il [Clinical Trials Helpdesk per le Malattie Rare](#). Ma soprattutto, attraverso la [“EURORDIS Charter for Collaboration in Clinical Research in Rare Diseases”](#) e la creazione dei *Community Advisory Board* (CAB), le stesse persone con malattia rara hanno concretamente promosso un innovativo modello di dialogo e collaborazione con l'industria. Un CAB è un organismo autonomo, costituito da un gruppo di pazienti che offrono la loro esperienza agli sponsor della ricerca clinica, in tutte le fasi di progettazione e sviluppo di un protocollo, fino alla condivisione, valutazione e all'applicazione dei suoi esiti. La competenza del CAB è intesa particolarmente importante nel caso di malattie rare, sia con gli sponsor piccoli, con una limitata esperienza degli aspetti clinici o della vita quotidiana della persona con la malattia rara, che con le imprese più grandi, con maggiore familiarità con le patologie comuni. In linea con quanto previsto dal Regolamento Europeo 2014/536 per la sperimentazione clinica, che ripetutamente evidenzia l'accesso ai risultati della ricerca da parte del paziente e del pubblico in generale come sine qua non della sperimentazione, la Carta proposta dalla comunità delle persone con malattia rara considera decisivo e strutturale per una piena partnership l'accesso ai risultati, indipendentemente dalla loro positività o negatività, e la messa a disposizione dei dati prodotti dalla ricerca a tutta la comunità, non solo a quella scientifica, nel rispetto del consenso del partecipante alla sperimentazione.



Ad ulteriore sottolineatura dell'importanza della ricerca come azione prioritaria per le malattie rare, vi è anche una delle 8 raccomandazioni di "Rare 2030" per garantire che il futuro di 30 milioni di persone che vivono con una malattia rara non sia lasciato alla fortuna o al caso, nella quale si ribadisce che la ricerca sulle malattie rare deve essere mantenuta come priorità in termini di ricerca di base, clinica, traslazionale e sociale.

Estratto dalla Raccomandazione del Consiglio Europeo dell'8 giugno 2009 su un'azione nel settore delle malattie rare (2009/C 151/02)

III. RICERCA SULLE MALATTIE RARE

6) identificare ricerche e risorse di ricerca esistenti in ambito nazionale e comunitario, al fine di stabilire lo stato attuale delle conoscenze, di valutare la situazione della ricerca nel settore delle malattie rare e di migliorare il coordinamento dei programmi comunitari, nazionali e regionali per la ricerca nel campo delle malattie rare;

7) individuare le esigenze e le priorità per la ricerca di base, clinica, traslazionale e sociale nel settore delle malattie rare e le modalità per incentivarle nonché promuovere approcci cooperativi interdisciplinari che possono essere trattati in modo complementare attraverso programmi nazionali e comunitari;

8) promuovere la partecipazione di ricercatori nazionali a progetti di ricerca sulle malattie rare finanziati a tutti i livelli appropriati, compreso quello comunitario;

9) inserire nei loro piani o strategie disposizioni volte a promuovere la ricerca nel settore delle malattie rare;

10) facilitare, in collaborazione con la Commissione, lo sviluppo della cooperazione nella ricerca con paesi terzi attivi nel settore della ricerca sulle malattie rare e più in generale per quanto riguarda lo scambio di informazioni e la condivisione delle competenze.

A livello nazionale, il sostegno alla ricerca sulle malattie rare è stato uno dei temi al centro del dibattito delle commissioni parlamentari che ha preceduto l'approvazione 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". La norma ha, infatti, "il sostegno alla ricerca" fra le sue finalità (art. 1 comma 1 lettera d)) e all'art. 11 dispone l'elevazione al 7% del cd. "Fondo AIFA 5%" alimentato, in precedenza, dal 5% delle spese annuali certificate dalle aziende farmaceutiche per attività di promozione che sono destinate al personale sanitario. L'ulteriore versamento del 2% è destinato (art. 11 comma 2) alle seguenti attività di ricerca:



- a. studi preclinici e clinici promossi nel settore delle malattie rare;
- b. studi osservazionali e registri di uso compassionevole di farmaci non ancora commercializzati in Italia;
- c. programmi di sorveglianza su farmaci orfani e su altri trattamenti innovativi immessi in commercio sulla base di ipotesi biologiche e di evidenze iniziali di efficacia, ma privi di conoscenze certe sull'efficacia e sulla sicurezza del loro uso a medio e a lungo termine;
- d. ricerca e sviluppo di farmaci orfani plasmaderivati;
- e. progetti di sviluppo di test per screening neonatali per la diagnosi di malattie rare per cui sia disponibile, o in fase di sviluppo avanzato comprovato, una cura.

Con l'obiettivo di favorire la ricerca finalizzata allo sviluppo di protocolli terapeutici sulle malattie rare e dei farmaci orfani, ai soggetti pubblici o privati impegnati in questo tipo di attività o che finanziano progetti di ricerca negli ambiti sopra indicati, l'art. 12 della Legge n. 175/2021 ha, inoltre, previsto la concessione, a decorrere dal 2022, di un credito d'imposta pari al 65 per cento delle spese sostenute fino ad un importo massimo di 200.000 euro per ciascun beneficiario, nel limite complessivo di 10 milioni di euro annui e previa definizione di uno specifico regolamento da parte del Ministro della salute, di concerto con il Ministro dell'università e della ricerca. Al pari di diversi altri dei provvedimenti attuativi previsti dalla Legge n. 175/2021, anche il processo di gestazione di questo regolamento ha avuto tempi molto lunghi e non si può dire ancora completamente concluso, limitando così fortemente l'impatto della norma. Al riguardo è da ricordare che, ancora a metà febbraio 2025, il sottosegretario alla Salute, rispondendo ad un'interrogazione in Commissione Affari sociali della Camera sull'attuazione della legge n. 175 del 2021, aveva prospettato l'adozione a breve del suddetto regolamento. Tale indicazione è stata recentemente nuovamente confermata dal sottosegretario alla Salute che, rispondendo ad un'altra interrogazione in Commissione Affari Sociali della Camera, ha riferito che il regolamento sul credito d'imposta al 65% ha ricevuto il via libera finale dalla Presidenza del Consiglio dei Ministri in data 18 marzo 2026.

Un ulteriore tassello che contribuisce a rinforzare il peso attribuito dalla ricerca nell'ambito delle malattie rare viene dal "Piano nazionale malattie rare 2023 – 2026" 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, che ha inserito il tema della ricerca fra gli assi principali di intervento strategico per le malattie rare, tenendo conto degli indirizzi strategici già presenti, a livello nazionale, nel *Programma nazionale della ricerca sanitaria* (2020-2022, prima, e 2023-2025, poi), del *Programma nazionale per la ricerca 2021-2027*¹ e del *Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza*. Il PNMR in particolare afferma che *"La ricerca sulle malattie rare in tutte le sue declinazioni deve essere una priorità per il sistema paese. Devono essere aumentati gli incentivi alla ricerca, in particolare per le aree che meno hanno beneficiato di progetti di ricerca specifici, assegnati attraverso procedure competitive e trasparenti e deve essere assicurato il*

1. Le malattie rare sono esplicitamente previste nell'Articolazione 1 "Prima infanzia, malattie rare e medicina della riproduzione" nell'area di intervento "Temi generali" e nelle Articolazioni 4 "Articolazione 4. Potenziamiento di modelli sperimentali affidabili e predittivi di malattie umane" e 7 "Estensione delle esistenti terapie cellulari e messa a punto di nuove terapie basate sulla manipolazione di cellule somatiche" dell'area di intervento "Tecnologie farmaceutiche e farmacologiche" dell'ambito della Salute.



necessario sostegno alle infrastrutture di ricerca abilitanti. A fronte del patrimonio di competenze e del valore della ricerca sulle malattie rare svolta in Italia, l'indicazione fondamentale di questo piano è di costruire su quanto già disponibile, investendo nel mettere a sistema infrastrutture fisiche e non, competenze scientifiche e di programmazione, risorse pubbliche e private. La ricerca sulle malattie rare dovrebbe puntare su maggiori sinergie tra i vari attori presenti nel paese per avere una visione unitaria sulla governance della ricerca nel campo delle MR”.

Come anticipato, anche il Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza è intervenuto sul tema della ricerca, attraverso diverse linee di intervento. In particolare, nella Missione 6 “Salute”, Componente 2 “Innovazione, ricerca e digitalizzazione del Servizio Sanitario Nazionale”, Sotto-componente 2 “Formazione, ricerca scientifica e trasferimento tecnologico” è stato previsto l'investimento 2.1 “Valorizzazione e potenziamento della ricerca biomedica del SSN” che ha previsto un sostegno alla promozione e al rafforzamento della ricerca scientifica biomedica con il trasferimento tecnologico tra ricerca e imprese puntando a realizzare almeno 424 progetti (su malattie rare e tumori rari e malattie altamente invalidanti), tramite risorse finalizzate alla realizzazione di progetti *proof of concept* (PoC), ovvero sperimentazioni con prova sul campo dei risultati, che il Ministero della salute ha finanziato entro il 2025 centrando l'obiettivo del PNRR mediante sovvenzioni pari, nella dotazione iniziale, a 524,14 milioni di euro, di cui 50 milioni di euro finalizzati alle malattie rare e altrettanti ai tumori rari. I progetti finanziati sono stati 74 sulle malattie rare e 52 sui tumori rari per un totale di quasi 117 milioni di euro.

Esiti degli avvisi pubblici per la presentazione e selezione di progetti di ricerca da finanziare nell'ambito del PNRR (Missione 6 “Salute”, Componente 2 “Innovazione, ricerca e digitalizzazione del Servizio Sanitario Nazionale”, Sotto-componente 2 “Formazione, ricerca scientifica e trasferimento tecnologico”, Investimento 2.1 “Valorizzazione e potenziamento della ricerca biomedica del SSN”)

	Avviso 1 ²		Avviso 2 ³		Totale	
Tematica progetti	Finanziati	Presentati	Finanziati	Presentati	Finanziati	Presentati
Proof of Concept	37	49	52	64	89	113
Malattie rare	50	70	24	29	74	99
Tumori rari			52	74	52	74
Malattie croniche non trasmissibili	139	189	206	366	345	555
Totale	226	308	334	533	560	841

2. <https://www.pnrr.salute.gov.it/it/bando/avviso-pubblico-la-presentazione-e-selezione-di-progetti-di-ricerca-da-finanziare-nellambito/>

3. <https://www.salute.gov.it/new/it/bando/2deg-avviso-pubblico-la-presentazione-e-selezione-di-progetti-di-ricerca-da-finanziare/>





Nella Missione 6 “Salute” Componente 2 “Innovazione, ricerca e digitalizzazione del Servizio Sanitario Nazionale” Sotto-componente 1 “Aggiornamento tecnologico e digitale” del PNRR è stata, inoltre, prevista la riforma finalizzata alla riorganizzazione della rete degli **Istituti di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico** (IRCCS) attraverso la revisione e l'aggiornamento dell'assetto regolamentare e del regime giuridico degli IRCCS e delle politiche di ricerca del Ministero della salute, con l'obiettivo di rafforzare il rapporto fra ricerca, innovazione e cure sanitarie. Nella primavera 2022 è stato presentato un disegno di legge - “Riordino della disciplina degli istituti di ricovero e cura a carattere scientifico” (A.C. 3475) - di iniziativa governativa composto di un unico articolo con delega al Governo per il riordino della disciplina degli IRCCS, in attuazione proprio della riforma prevista nell'ambito del PNRR. L'attuazione della Riforma passa attraverso la pubblicazione di un decreto legislativo che deve attenersi ai principi e criteri direttivi definiti nella [Legge Delega n. 129 del 3 agosto 2022](#). Nel rispetto del termine dei sei mesi dall'entrata in vigore della Legge delega, è stato pubblicato il [Decreto legislativo n. 200 del 23 dicembre 2022](#) “Riordino della disciplina degli Istituti di ricovero e cura a carattere scientifico”. A pochi anni di distanza, il processo di riforma degli IRCCS è stato oggetto di una nuova modifica con il [Decreto legislativo 31 marzo 2026 n. 67](#) “Disposizioni integrative e correttive al decreto legislativo 23 dicembre 2022, n. 200, recante riordino della disciplina degli istituti di ricovero e cura a carattere scientifico, ai sensi dell'articolo 1, comma 4, della legge 3 agosto 2022, n. 129” (pubblicato sulla Gazzetta Ufficiale n. 104 del 7 maggio 2026) che, come reca il titolo, introduce alcune disposizioni integrative e correttive al precedente decreto di riordino degli IRCCS con l'obiettivo di modernizzare la ricerca sanitaria e la rete clinica nazionale.

OBIETTIVO INFORMATIVO

Sperimentazioni cliniche⁴ - Numero complessivo di studi clinici autorizzati negli ultimi 5 anni in Italia

Anno	Italia	di cui sulle malattie rare
2021	816	260 (31,8%)
2022	652	230 ⁵ (35,3%)
2023	611	187 (30,6%)
2024	600	163 (27,1%)
2025	726	207 (28,5%)

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

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



OBIETTIVO INFORMATIVO

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

Anno	Fase I	Fase II	Fase III	Fase IV	Bioeq/Biod	Totale
2021	110 (13,5%)	314 (38,5%)	341 (41,8%)	50 (6,1%)	1 (0,1%)	816
2022	124 (19,0%)	218 (33,4%)	268 (41,1%)	42 (6,5%)	0 (0,0%)	652
2023	110 (18,0%)	219 (35,8%)	258 (42,2%)	20 (3,3%)	4 (0,7%)	611
2024	112 ⁶ (18,7%)	186 (31,0%)	276 (46,0%)	23 (3,8%)	3 (0,5%)	600
2025	113 (15,6%)	269(37,1%)	314 (43,3%)	30 (4,1%)	0 (0,0%)	726

OBIETTIVO INFORMATIVO

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

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

Fonte	Periodo di riferimento	Tipologia di informazione
Dati AIFA 2025	2021-2025	Output

Gli studi clinici autorizzati in Italia, dopo avere raggiunto nel 2021 il proprio punto massimo - arrivando a quota 816 - e dopo il deciso calo registrato nel triennio 2022-2024, registrano un forte incremento nel 2025 raggiungendo le 726 unità nell'ultimo anno (+126 rispetto all'anno precedente). Anche gli studi clinici relativi alle malattie rare riprendono quota dopo il calo degli anni precedenti, assestandosi nel 2025 al 28,5% del totale degli studi clinici complessivamente autorizzati (n=207; +44 rispetto all'anno precedente).

La distribuzione per fase evidenzia, nel totale degli studi considerati, una prevalenza degli studi di Fase III (43,3% nel 2025) e di Fase II (37,1% nel 2025) rispetto a quelli di Fase I (15,6% nel 2025) e di Fase IV (4,1% nel 2025). Anche nel 2025, come nel biennio precedente, il peso complessivo delle Fasi I e II sul totale delle sperimentazioni cliniche supera il 50% (52,6% nel 2025): si tratta di un segnale molto importante perché le fasi più precoci della ricerca

6. Di cui 53 FIH (first-in-human)

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



hanno generalmente un effetto di “traino” per le fasi successive dello sviluppo clinico di un farmaco. Nel 2025, il settore delle malattie rare, come nel triennio precedente, fa registrare una prevalenza studi di fase III (44,4%) rispetto a quelli di Fase II (39,1%): la quota di studi di Fase I è, invece, pari al 13,5%, in lieve diminuzione rispetto al dato dell’anno precedente. Il peso complessivo delle Fasi I e II sul totale delle sperimentazioni cliniche sulle malattie rare si attesta comunque al 52,7%, in linea con il dato globale.

OBIETTIVO INFORMATIVO

Numero totale di progetti di ricerca sulle malattie rare inseriti nel database di ORPHANET negli ultimi 5 anni

Anno	Numero di progetti di ricerca al 31.12	Numero di malattie rare considerate	Numero di Paesi ⁸
2021	10.152	2.786 ⁹	41
2022	11.130	4.016	40
2023	11.735	4.741	40
2024	10.880	2.032	37
2025	12.868	2.989	37

OBIETTIVO INFORMATIVO

Numero di trial clinici in corso sulle malattie rare inseriti nel database di ORPHANET negli ultimi 5 anni

Anno	Numero di trial clinici in corso al 31.12	Numero di malattie rare considerate	Numero di Paesi ¹⁰
2021	4.826	1.044	41
2022	4.834	1.016	40
2023	5.859	1.079	40
2024	3.509	642	37
2025	5.896	772	37

Fonte	Periodo di riferimento	Tipologia di informazione
Orphanet 2026	2021-2025	Output

8. Il dato si riferisce al numero di Paesi aderenti ad Orphanet, non al numero di Paesi che forniscono i dati.

9. Nel corso del 2021 la metodologia di collegamento di un progetto alla rispettiva malattia (o al rispettivo gruppo di malattie) è stata aggiornata con l'intento di avere una corrispondenza più precisa. Ciò ha determinato, in particolare nel primo anno di applicazione della nuova metodologia, una generale riduzione del numero di malattie collegate ai vari progetti di ricerca.

10. Il dato si riferisce al numero di Paesi aderenti ad Orphanet, non al numero di Paesi che forniscono i dati.



OBIETTIVO INFORMATIVO

Numero di progetti di ricerca sulle malattie rare inseriti nella piattaforma ORPHANET con la presenza di gruppi di ricerca italiani negli ultimi 5 anni

	2021	2022	2023	2024	2025
Totale progetti con gruppi di ricerca italiani	1.077 (10,6%)	1.094 (9,8%)	1.131 (9,6%)	975 (8,9%)	1.083 (8,4%)
Totale progetti	10.152	11.130	11.735	10.880	12.868

Fonte	Periodo di riferimento	Tipologia di informazione
Orphanet 2026	2021-2025	Output

Orphanet ha registrato negli ultimi anni un numero considerevole di **progetti di ricerca sulle malattie rare**: nel 2014 erano 5.287 le iniziative di ricerca censite per un totale di 2.381 malattie rare considerate; dodici anni dopo le ricerche sono più che raddoppiate a 12.868 per un totale di 2.989 diverse malattie. Interessante anche l'andamento dei **trial clinici** che risultano in corso sulle malattie rare a fine anno: dal 2016 si assiste ad una progressiva crescita arrivando a 5.896 per un totale di 772 patologie rare considerate nel 2025.

I dati relativi ai progetti di ricerca sulle malattie rare registrati nella piattaforma ORPHANET evidenziano la rilevanza dell'Italia nel contesto internazionale della ricerca scientifica. Il numero dei progetti che coinvolgono gruppi di ricerca italiani è aumentato considerevolmente, passando da 900 nel 2018 a 1.083 nel 2025, ma, percentualmente, i progetti che coinvolgono gruppi di ricerca italiani sono in costante calo raggiungendo nell'ultimo anno il minimo storico (8,4% delle iniziative di ricerca sulle malattie rare presenti su Orphanet).



APPROFONDIMENTO

Il bando di ricerca indipendente sulle malattie rare di AIFA

Nel 2025, l'Agenzia Italiana del Farmaco ha lanciato un nuovo [bando di ricerca indipendente interamente dedicato alle malattie rare](#), un'iniziativa che rappresenta un passo importante per sostenere la ricerca per lo sviluppo di terapie farmacologiche efficaci per migliorare salute e qualità di vita di persone con patologie rare.

Con uno stanziamento di **17,8 milioni di euro**, il bando si rivolge a ricercatori italiani che operano in enti pubblici o privati senza fini di lucro. L'obiettivo è quello di produrre studi clinici e preclinici che possano portare a nuove terapie farmacologiche per patologie rare, molte delle quali oggi non hanno ancora alcuna cura disponibile.

Il bando si inserisce nel quadro della **Legge 175/2021**, il cosiddetto Testo Unico sulle Malattie Rare, ed è sostenuto dall'incremento del 2% del Fondo costituito dal contributo delle spese promozionali sostenute annualmente dalle aziende farmaceutiche. È un modo concreto per reinvestire risorse del settore privato in progetti di interesse pubblico.

Le aree prioritarie di ricerca includono:

- studi preclinici e clinici finalizzati allo **sviluppo di terapie farmacologiche per patologie ancora prive di trattamenti specifici**, inclusi progetti di riposizionamento di farmaci esistenti volti ad indagare nuove indicazioni terapeutiche per le malattie rare;
- studi preclinici e clinici mirati allo **sviluppo di farmaci orfani derivati dal plasma**.

Le domande potevano essere presentate dal **9 giugno al 23 luglio 2025**, esclusivamente attraverso il portale online dell'AIFA e, gli [esiti della selezione](#) sono stati pubblicati il 15 giugno, in concomitanza con il Summit delle Malattie Rare. Sono 19 i [progetti finanziati](#) - per un controvalore di oltre 17,5 milioni di euro - sui 62 ammessi a valutazione.



APPROFONDIMENTO

L'impegno del Consiglio Nazionale delle Ricerche per la ricerca sulle malattie rare

Il [Consiglio Nazionale delle Ricerche](#) (CNR) è un Ente pubblico di ricerca nazionale con competenze multidisciplinari, vigilato dal Ministero dell'Università e della Ricerca (MUR). Fondato nel 1923, ha il compito di realizzare progetti di ricerca scientifica nei principali settori della conoscenza e di applicarne i risultati per lo sviluppo del Paese, promuovendo l'innovazione, l'internazionalizzazione del "sistema ricerca" e favorendo la competitività del sistema industriale. Il CNR è impegnato in molteplici settori: salute dell'uomo e del pianeta, ambiente ed energia, alimentazione e agricoltura sostenibile, trasporti e sistemi di produzione, ICT, nuovi materiali, sensori e aerospazio. Ma anche scienze umane e tutela del patrimonio culturale, scienze sociali, bioetica, scienze e tecnologie quantistiche, intelligenza artificiale, tecnologie abilitanti.

Nell'ambito della ricerca sulle malattie rare, l'attività si svolge attraverso un approccio multidisciplinare, che include competenze dalla ricerca di base fino alla ricerca applicata e a quella finalizzata allo sviluppo terapeutico del farmaco. Questo ambito comprende discipline come la biologia, l'ingegneria biomedica, l'analisi dei dati e l'intelligenza artificiale.

Attualmente, il CNR ha attivi ben 245¹¹ progetti di ricerca sulle malattie rare per un valore totale di più di 38 milioni di euro (in crescita rispetto all'anno precedente dove erano stati censiti 138 progetti per un controvalore complessivo di quasi 29 milioni di euro). I progetti in oggetto hanno un'alta variabilità nei soggetti finanziatori/nelle fonti di finanziamento: si varia, infatti, da fondi europei (Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza, Horizon, ...), a fondi ministeriali (Ministero della Salute, Ministero dell'Università e della Ricerca, ...), da finanziamenti regionali a finanziamenti da singole associazioni e fondazioni.

Sono 25 complessivamente gli Istituti del CNR che attualmente realizzano i progetti di ricerca sulle malattie rare (erano 11 nel 2025) che possono contare sulla collaborazione e affiliazione di numerosi Enti/Istituzioni.

11. Ricognizione a cura del CNR effettuata a maggio 2026.



APPROFONDIMENTO



La riforma degli Istituti di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico¹²

La ricerca in ambito di malattie rare e terapie innovative ad esse dedicate rappresentano una mission che il Ministero della Salute persegue con un impegno concreto e costante attraverso la rete degli Istituti di ricovero e cura a carattere scientifico.

Gli [Istituti di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico](#), normati dal Decreto legislativo 16 ottobre 2003, n. 288, in quanto ospedali di eccellenza che perseguono finalità di ricerca, prevalentemente clinica e traslazionale, nel campo biomedico ed in quello della organizzazione e gestione dei servizi sanitari, effettuano prestazioni di ricovero e cura di alta specialità o svolgono altre attività aventi i caratteri di eccellenza. Pertanto, il trattamento delle malattie rare e le terapie innovative ad esse dedicate rientrano tra gli impegni costanti degli IRCCS. Gli IRCCS rappresentano un punto di riferimento per quanto attiene alla diagnosi di patologie rare e contribuiscono in maniera determinante allo sforzo per accorciare i tempi di diagnosi per i pazienti affetti che sono purtroppo ancora molto lunghi.

Attualmente gli IRCCS sono **54** di cui 24 pubblici (44,4%) e 30 privati (55,6%) con una forte disomogeneità nella distribuzione territoriale. La Regione più rappresentata è la Lombardia con 19 IRCCS (35,2% del totale), seguita da Lazio (8 - 14,8%) ed Emilia-Romagna (5 - 9,3%); in Abruzzo, Calabria, Sardegna, Trentino-Alto Adige e Valle d'Aosta non è presente alcun IRCCS.

Il Piano Nazionale Ripresa e Resilienza, tramite la Missione 6 "Salute" Componente 2 "Innovazione, ricerca e digitalizzazione del Servizio Sanitario Nazionale" Sotto-componente 1 "Aggiornamento tecnologico e digitale" ha previsto una riforma finalizzata alla riorganizzazione della rete degli Istituti di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico attraverso la revisione e l'aggiornamento dell'assetto regolamentare e del regime giuridico degli stessi e delle politiche di ricerca del Ministero della salute, con l'obiettivo di rafforzare il rapporto fra ricerca, innovazione e cure sanitarie. I principali punti chiave della riforma - definiti attraverso la [Legge Delega n. 129 del 3 agosto 2022](#) e il [Decreto legislativo n. 200 del 23 dicembre 2022](#) "Riordino della disciplina degli Istituti di ricovero e cura a carattere scientifico" - sono:

- potenziare il ruolo degli IRCCS quali "Istituti di ricerca e cura" di eccellenza, di rilevanza nazionale e internazionale;
- rafforzare il sistema di valutazione in un'ottica di trasparenza e di maggiore coerenza rispetto al quadro internazionale della ricerca biomedica, nonché procedere alla revisione dei criteri per la procedura di riconoscimento, di revoca o conferma del carattere scientifico degli istituti;
- rendere il riconoscimento di IRCCS più oggettivabile e che tenga conto delle necessità dei diversi territori, anche in riferimento al bacino minimo di riferimento per ciascuna area tematica di ricerca;

12. Per una maggiore trattazione: <https://www.pnrr.salute.gov.it/portale/pnrrsalute/dettaglioContenutiPNRRSalute.jsp?lingua=italiano&id=5899&area=PNRR-Salute&menu=riforme>



- garantire un equo accesso alle cure erogate dagli IRCCS a tutti i cittadini indipendentemente dal proprio luogo di residenza secondo principi di appropriatezza e ottimizzazione dell'offerta sanitaria;
- garantire che il finanziamento complessivo della ricerca sanitaria nell'ambito del Fondo sanitario nazionale (FSN) si mantenga adeguato ed effettivo, anche in caso di riconoscimento di nuovi IRCCS;
- disciplinare la collaborazione tra le Regioni attraverso forme di coordinamento interregionale della programmazione sanitaria per le sedi secondarie degli IRCCS;
- disciplinare le modalità di svolgimento delle attività di ricerca delle Reti e la loro partecipazione a progetti di ricerca internazionali;
- incrementare la qualità della ricerca sanitaria nazionale in un'ottica traslazionale rafforzando il raccordo tra direzione generale e direzione scientifica dell'IRCCS;
- revisionare l'attuale disciplina sul personale di ricerca del SSN per valorizzarne potenzialità e percorso professionale;
- facilitare l'attività di trasferimento tecnologico dall'idea progettuale all'eventuale brevetto e alla fase di produzione e commercializzazione.

Come sopra ricordato la materia è stata oggetto di un ulteriore e recente intervento con il Decreto Legislativo 31 marzo 2026, n. 67 - entrato in vigore il 22 maggio 2026 - che introduce disposizioni integrative e correttive alla precedente riforma sugli IRCCS. I punti focali dell'aggiornamento normativo riguardano:

- il rafforzamento del ruolo del direttore scientifico, con maggiore coordinamento con il direttore generale, requisiti più stringenti di competenza e obbligo di assenza di conflitti di interesse;
- l'introduzione di nuove figure professionali dedicate alla ricerca clinica:
 - il consulente esperto;
 - il responsabile di ricerca clinica;
 - l'infermiere di ricerca clinica.con l'obiettivo di migliorare la gestione delle sperimentazioni e dei progetti scientifici;
- la previsione delle reti di ricerca degli IRCCS, configurate come reti di eccellenza per la ricerca traslazionale, aperte alla collaborazione con università, enti di ricerca e partner internazionali;
- il rafforzamento dei controlli sugli IRCCS di diritto privato, con maggiori obblighi di rendicontazione e vigilanza da parte del Ministero della Salute;
- la possibilità per il Ministero di aggiornare periodicamente le aree tematiche degli istituti in base all'evoluzione scientifica e sanitaria.

Con il Decreto direttoriale del 23 Dicembre 2024, registrato alla Corte dei Conti il 13 Gennaio 2025, sono stati approvati gli indirizzi dell'attività di ricerca corrente, per il triennio 2025-2027, degli IRCCS nonché i criteri di ripartizione del finanziamento dell'attività. Nel periodo 2025-2027 l'attività di ricerca corrente degli IRCCS, nell'ambito delle rispettive aree di riconoscimento, è articolata secondo le linee di ricerca e gli



obiettivi indicati nel documento [Programmazione Triennale 2025-2027 Istituti di Ricovero e Cura Carattere Scientifico](#) (IRCCS) (nel quale la sola espressione “malattie rare” appare ben 84 volte).

Nel 2024 sono stati attivati da parte degli IRCCS 117 progetti di ricerca corrente afferenti le malattie rare, pari al 2,3% dei progetti totali per un valore economico complessivo di €1.118.465,24. In netta diminuzione rispetto agli anni precedenti i progetti finanziati riguardanti i tumori rari, che sono stati 6 (il 7,8% del totale) rispetto ai 280 del 2021.

Progetti di ricerca corrente finanziati dal Ministero della Salute realizzati negli anni 2020-2024

Anno	Numero di progetti finanziati nell'anno ¹³	Valore economico complessivo ¹⁴	Numero di progetti finanziati sulle malattie rare ¹⁵	Valore economico dei progetti sulle malattie rare ¹⁶	Numero di progetti finanziati sui tumori rari	Valore economico dei progetti sui tumori rari
2020	3.628	€131.371.738,6	419 (11,5%)	€13.823.167,18 (10,5%)	237 (6,5%)	€7.669.717,48 (5,8%)
2021	3.605	€151.768.719,65	492 (13,6%)	€16.860.536,36 (11,1%)	280 (7,8%)	€11.912.549,31 (7,8%)
2022	n.d.	n.d.	n.d.	€ 1.833.639,24 ¹⁷	n.d.	n.d.
2023	4.981	€173.199.289,38	110	n.d.	6	n.d.
2024¹⁸	4.924	€185.342.650,43	117 (2,3%)	€1.118.465,24¹⁹	6 (0,12%)	n.d.

Nel biennio 2023-2024 sono state complessivamente 1.424 le pubblicazioni prodotte dai progetti di ricerca corrente finanziati, rispettivamente 1.259 per le malattie rare e 331 per i tumori rari.

Numero di pubblicazioni prodotte dai progetti di **ricerca corrente** finanziati nel triennio 2023-2025

	2023	2024
a) Per progetti sulle malattie rare	625	634
b) Per progetti sui tumori rari	166	165

13. Il computo include anche progetti approvati negli anni precedenti e realizzati nell'anno considerato.

14. In caso di finanziamenti di durata pluriennale, è stata indicata solo la quota relativa all'anno considerato.

15. Nel computo non sono inclusi i progetti relativi a tumori rari che sono indicati in una colonna successiva.

16. Nel computo non sono inclusi i progetti relativi a tumori rari che sono indicati in una colonna successiva.

17. Importo erogato nell'anno 2022 e relativo a due progetti

18. Ibid.

19. Il finanziamento a valere sui fondi Ricerca Corrente è un finanziamento complessivo alle attività di ricerca svolte da ogni IRCCS e pertanto non è possibile estrapolare il dato del finanziamento specifico per singolo progetto.



APPROFONDIMENTO

Il ruolo della Fondazione Telethon

In Italia un importante ruolo nel sostenere la ricerca in ambito biomedico è svolto dalla Fondazione Telethon. Nel 2025 la Fondazione ha portato avanti 67 nuovi progetti sulle malattie rare di cui:

- 27 progetti nel bando Multiround;
- 26 progetti nel bando congiunto Fondazione Telethon-Cariplo;
- 14 progetti nei bandi Seed grant.

Anno	Numero di nuovi progetti di ricerca extramurale finanziati sulle malattie rare	Valore economico complessivo del finanziamento sulle malattie rare (ricerca intramurale, extramurale ed iniziative speciali) (in mln €)
2021	58	41,9
2022	80	45,2
2023	68	50,0
2024	94	62,3
2025	67	61,8

Gli investimenti di Fondazione Telethon nel 2025, come evidenziato nella tabella che segue, confermano la centralità della ricerca di base, cui è destinata oltre la metà delle risorse complessive (33.284.000 €) e riguarda i progetti di ricerca realizzati negli istituti Tigem e Tiget, a testimonianza dell'impegno strutturale nel rafforzare le conoscenze scientifiche di lungo periodo sulle malattie rare. Accanto a questa componente, emerge un investimento significativo nei progetti traslazionali (15.100.000 €), che rappresentano un ponte fondamentale tra la ricerca di base e l'applicazione clinica, favorendo il trasferimento dei risultati scientifici verso soluzioni terapeutiche concrete.

La ricerca extramurale si conferma un ulteriore asse strategico di sostegno al sistema della ricerca, mentre più contenuta risulta la quota destinata alle terapie genetiche, in particolare per le terapie Was e Stramvelis.



Attività	Valore economico dell'investimento nel 2025
Ricerca extramurale	8.546.000
Terapie genetiche (al netto degli eventuali incassi)	177.000
Progetti traslazionali	15.100.000
Ricerca di base	33.284.000
Altre iniziative	4.768.000
TOTALE	61.875.000

Il progetto “SEED GRANT” di Fondazione Telethon

Tramite il bando **“Seed Grant”** Fondazione Telethon compie un ulteriore passo in avanti nella collaborazione con i pazienti che, tramite le associazioni in rete, partecipano attivamente al finanziamento di ricerche nel proprio ambito d'interesse.

Questa iniziativa prevede, infatti, che la Fondazione metta a disposizione la propria struttura di risorse e competenze nella gestione del processo di valutazione e selezione dei progetti per realizzare finanziamenti cd. “seed” con fondi raccolti dall'associazione.

Il termine “seed” (seme) si riferisce alle caratteristiche peculiari dei progetti che concorrono a questo bando e che sono finalizzati ad avviare la ricerca su malattie che non sono ancora oggetto di studio o a indirizzarla verso aspetti scientifici del tutto inesplorati. I finanziamenti messi a disposizione con il bando Seed Grant- 50.000 euro per un anno - possono, dunque, attirare l'interesse della comunità scientifica verso malattie o tematiche orfane di ricerca e sostenere la costruzione di quella base di conoscenza necessaria per accedere a risorse più ingenti. In altre parole, con i Seed Grant si forniscono ai ricercatori gli strumenti per testare ipotesi innovative e renderle abbastanza robuste da “fiorire” negli anni successivi fino allo sviluppo di terapie.

Nel 2025 sono stati attivati **16 progetti Seed Grant**, di cui 13 finanziati dalle associazioni di pazienti e 3 da Fondazione Telethon.

I progetti approvati nel 2025 derivano da due edizioni:

Fall 2024 per le seguenti malattie:

- sindrome di Allan-Herndon-Dudley (2 progetti)
- sindrome di Dravet (2 progetti)
- sindrome di Pitt-Hopkins
- acidemia metilmalonica con omocistinuria di tipo cbLC (2 progetti)
- sindrome di Ehlers-Danlos vascolare (2 progetti)
- condizione XLID-98 da mutazione del gene NEXMIF



Spring 2025 per le seguenti malattie:

- Sindrome di Jamuar (deficit di UGDH)
- Sindrome di Sturge-Weber
- Sindrome associata a SATB2
- Sindrome di Pitt-Hopkins
- Malattia di Anderson-Fabry

Dalla nascita del progetto nel 2019 al 2025, sono complessivamente 95 i progetti “seed grant” finanziati e, considerati i rinnovi, l’investimento totale è di circa 5,1 milioni di euro, di cui circa 1 milione a carico di Fondazione Telethon e oltre 4 milioni a carico delle Associazioni.

Anno	Numero di nuovi progetti “Seed Grant” finanziati sulle malattie rare	Valore economico complessivo del finanziamento sulle malattie rare (da associazioni o Fondazione Telethon)
2021	8	400.000 €
2022	21	1.000.000 €
2023	15	760.000 €
2024	14	724.000 €
2025	16	840.000 €

APPROFONDIMENTO

I programmi per le malattie senza diagnosi

Uno dei principali problemi correlati alle malattie rare è rappresentato dalla necessità di avere una diagnosi quanto più precoce, tempestiva e accurata possibile. La Commissione Europea ha stimato che circa il 50% delle persone colpite da malattie rare rimane, per un lungo periodo, senza una diagnosi; a queste patologie viene dato il nome di malattie rare non diagnosticate (MRND), patologie con un quadro clinico non facilmente classificabile e spesso di origine genetica e multifattoriale (interazione geni-ambiente). In Italia sono principalmente tre i programmi per le malattie senza diagnosi.

Il primo è il **programma dell’Istituto Superiore di Sanità**, inserito nel network internazionale UDNI (Undiagnosed Diseases Network International), che riunisce esperti di 55 Paesi. Il network promuove la collaborazione tra clinici, genetisti e ricercatori, anche attraverso gruppi di lavoro dedicati alla discussione di casi complessi e alla diffusione delle conoscenze, in particolare nei Paesi a medio-basso reddito. I pazienti sono coinvolti attivamente tramite organizzazioni rappresentative.



Nel triennio 2020-2022, il programma ISS ha seguito 115 pazienti, raggiungendo una diagnosi in oltre la metà dei casi (52,2%).

Il secondo è il programma dell'**Ospedale Pediatrico Bambino Gesù**, che negli ultimi anni ha sviluppato un articolato sistema di presa in carico dei pazienti senza diagnosi, con attività clinica, ambulatoriale e di ricerca. Tra le iniziative più rilevanti vi sono un ambulatorio dedicato (attivo dal 2016) e una rete nazionale di confronto tra centri clinici. Nel 2023 sono stati effettuati esami genetici su più di 3.500 pazienti pediatrici, con una percentuale di diagnosi pari al 39%, mentre il numero di pazienti inseriti in percorsi dedicati è rimasto stabile rispetto agli anni precedenti.

Il terzo è il programma della **Fondazione Telethon**, coordinato dal TIGEM di Pozzuoli, rivolto soprattutto a bambini con patologie genetiche non ancora identificate. Anch'esso parte della rete UDNI, utilizza tecnologie avanzate di sequenziamento del DNA e un approccio multidisciplinare tra centri clinici e ricercatori. Dal 2016 sono stati analizzati oltre 1.500 casi, con diagnosi in circa il 48% dei pazienti analizzati.

APPROFONDIMENTO

International Rare Diseases Research Consortium

IRDiRC ([International Rare Diseases Research Consortium](#)) è la sfida lanciata dall'Unione Europea nell'aprile del 2011, d'intesa con gli Istituti di Sanità Statunitensi, per promuovere la collaborazione internazionale nella ricerca scientifica nel campo delle malattie rare. IRDiRC che attualmente unisce 60 enti nazionali e internazionali, governativi e non di Australia, Asia, Nord America ed Europa (22 i Paesi coinvolti). L'obiettivo iniziale del Consorzio era quello di far collaborare ricercatori e organizzazioni che investono nella ricerca per fornire nuovi strumenti per diagnosticare le malattie rare e, originariamente, individuare, entro il 2020, 200 nuove terapie per le malattie rare (obiettivo raggiunto già nel 2016). La sfida aggiornata per il decennio 2017-2027, è ora quella di:

- garantire la diagnosi entro un anno per i pazienti che giungono nelle strutture sanitarie con una sospetta malattia rara se è nota nella letteratura medica;
- fornire 1.000 nuove terapie per le malattie rare entro il prossimo decennio la maggior parte delle quali si concentrerà sulle malattie attualmente prive di opzioni terapeutiche;
- sviluppare nuove metodologie per valutare l'impatto di diagnosi e terapie per i pazienti.

A fine 2025 il numero di nuove malattie rare che, secondo IRDiRC, sono state individuate a partire dal 2010 sfiorava le 1.400 (con un incremento di circa 300 unità rispetto all'anno precedente); alla stessa data, sempre secondo IRDiRC, sono stati individuati 4.800 geni collegati alle malattie rare (+ 200 unità circa rispetto all'anno precedente). Con riferimento all'obiettivo di contribuire allo sviluppo di 1.000 nuove terapie per le malattie



rare, IRDiRC monitora il numero cumulativo di prodotti medicinali con designazione di farmaco orfano e l'autorizzazione alla commercializzazione per il trattamento di malattie rare nell'Unione Europea e/o negli USA: dal 2010 a fine 2025 il numero è salito fino a 700 unità, con un incremento di 60 unità nell'ultimo anno. (Fonte: <https://irdirc.org/resources-2/rd-metrics/>).

APPROFONDIMENTO

European Rare Disease Research Alliance (ERDERA)

La [European Rare Disease Research Alliance](#) (ERDERA) è un'iniziativa che ha preso il posto del programma EJP RD per continuare a promuovere la ricerca sulle malattie rare in Europa. ERDERA mira a migliorare la salute e il benessere delle persone affette da malattie rare, rendendo l'Europa un leader mondiale nella ricerca e nell'innovazione in questo campo, con un budget stimato di circa 380 milioni di euro.

ERDERA si propone gli obiettivi di:

- Unificare conoscenze, risorse ed esperienze: Fornire servizi di alto valore e competenze interdisciplinari per supportare i progetti di ricerca sulle malattie rare in tutta Europa
- Potenziare la ricerca clinica con e per i pazienti: Consentire a ogni paziente affetto da una malattia rara di essere trovato e arruolato in uno studio clinico adatto alle sue esigenze
- Stimolare l'innovazione e la competitività dell'UE: Aumentare gli investimenti per promuovere l'innovazione, allineare le strategie di ricerca regionali, nazionali ed europee e favorire la collaborazione tra tutti gli stakeholder a livello globale

La call 2025 (Joint Transnational Call), aperta ufficialmente il 10 dicembre 2024, ha invitato i team di ricerca a collaborare su progetti innovativi focalizzati su "studi pre-clinici di terapie per malattie rare utilizzando piccole molecole e biologici - sviluppo e validazione", in particolare su queste tematiche:

- Sviluppo di nuove terapie in un contesto preclinico
- Creazione e validazione di biomarcatori predittivi e farmacodinamici
- Replicazione dei risultati preclinici per migliorare l'affidabilità
- Studi preclinici di proof-of-concept per la preparazione della terapia

A fine 2025, ERDERA ha invitato 48 delle 161 proposte inizialmente ricevute, a presentare una candidatura completa. A seguito di una seconda valutazione, sono stati selezionati i 18 progetti da finanziare con un budget complessivo di circa 29 milioni di euro.

Il portafoglio dei progetti selezionati include una vasta gamma di patologie rare, gravi e talvolta potenzialmente letali, tra cui epilessia e esordio precoce, disturbi del neurosviluppo, cardiomiopatie rare, malattie immunitarie e condizioni fibrotiche polmonari.



Nello specifico i progetti finanziati, riguardano:

- Disturbi del neurosviluppo (5 progetti)
- Disturbi mitocondriali e metabolici (4 progetti)
- Disturbi dell'udito e sensoriali (1 progetto)
- Malattie ossee e del tessuto connettivo (1 progetto)
- Malattie renali ed epatiche (2 progetti)
- Malattie cardiovascolari e polmonari (2 progetti)
- Malattie immunitarie ed ematologiche (3 progetti)

Ciascun progetto è finalizzato alla produzione di evidenze precliniche rigorose, al fine di sostenere lo sviluppo di futuri studi clinici. L'obiettivo condiviso è promuovere terapie innovative, più sicure ed efficaci, a beneficio delle persone affette da malattie rare.

Nell'ambito del JTC 2025, i consorzi selezionati devono affrontare almeno due degli obiettivi principali del bando, ovvero:

- sviluppare nuove terapie in ambito preclinico,
- creare e validare biomarcatori predittivi,
- replicare risultati,
- fornire prove precliniche di concetto per la preparazione alla sperimentazione clinica.

ERDERA ha inoltre già lanciato la Joint Transnational Call 2026 (10 dicembre 2025), invitando i team di ricerca a collaborare su progetti innovativi focalizzati: **“Risolvere i casi irrisolti nelle malattie rare genetiche e non genetiche”** con utilizzo di:

- genomica funzionale,
- multi-omics,
- intelligenza artificiale,
- dati clinici e ambientali integrati



APPROFONDIMENTO

Joint Action JARDIN on the integration of European Reference Networks (ERNs) into national health systems

Per migliorare l'accessibilità delle ERN per i pazienti negli Stati membri, l'Unione Europea ha finanziato un progetto pionieristico della durata di 3 anni che coinvolge tutti gli Stati membri, più la Norvegia e Ucraina, la ["Joint Action JARDIN on the integration of European Reference Networks \(ERNs\) into national health systems \("JARDIN"\)](#).

Gli obiettivi principali del Progetto includono:

- migliorare l'accesso alla diagnosi e al trattamento per i pazienti con malattie rare;
- supportare la sostenibilità a lungo termine del sistema ERN;
- ottimizzare la gestione dei dati sanitari per garantire l'interoperabilità tra le fonti di dati regionali, nazionali ed europee.

JARDIN è coordinato dal Professor Till Voigtländer dell'Università di Vienna (Austria) e produrrà raccomandazioni, sosterrà progetti pilota di implementazione nei principali campi d'azione (come i percorsi dei pazienti, le reti di riferimento nazionali e la gestione dei dati per le malattie rare).

Il kick-off meeting del progetto JARDIN si è svolto a Bruxelles dal 6 al 8 Marzo 2024. L'Italia è attivamente coinvolta nel progetto JARDIN attraverso diverse iniziative e collaborazioni grazie alla partecipazione del Ministero della Salute, dell'Istituto Ortopedico Rizzoli di Bologna e degli enti affiliati: Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana (AOUP); Istituto Superiore di Sanità (ISS); IRCCS Ospedale Policlinico San Martino (HSM); Regione Veneto; Azienda Sanitaria Universitaria Friuli Centrale (ASUFC); Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS (FPG). Nel JARDIN's National Patient Support Group (NPSG) nel 2025 è stato chiamato un rappresentante di UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare nella persona di Simona Bellagambi. Per maggiori informazioni e per rimanere aggiornati sull'iniziativa si rimanda alla consultazione del sito web del progetto (<https://jardin-ern.eu/>).



4.2 Biobanche di ricerca

La Biobanca è una unità di servizio senza scopo di lucro, finalizzata alla raccolta, processazione, conservazione e distribuzione di campioni biologici umani e di dati ad essi collegati, per ricerca e diagnosi. È ufficialmente riconosciuta dalle autorità sanitarie competenti, applica un sistema qualità e garantisce i diritti dei soggetti coinvolti.

UNIAMO è partner proattivo di BBMRI.it²⁰ (*Biobanking and Biomolecular Resources Research Infrastructure*), il nodo nazionale dell'infrastruttura di ricerca delle biobanche e delle risorse biomolecolari, partecipa ai gruppi di lavoro nazionali che l'infrastruttura promuove annualmente e pone come pilastro della propria mission nell'ambito della ricerca il biobanking di ricerca in qualità.

Nel 2018, UNIAMO ha condiviso e disseminato con tutta la comunità delle persone con malattia rara l'esito pratico dei gruppi nazionali *Ethical Legal Societal Issues* (ELSI), fino a depositare nel 2019, durante l'audizione presso la Commissione XII Igiene e Sanità²¹, la matrice per il consenso informato al biobanking di ricerca. Allo stesso tempo in ripetute occasioni pubbliche ha promosso il biobanking come un diritto di ricerca, partendo fin dal 2012 con la pubblicazione di due specifici Instant Book dedicati rispettivamente al [biobancaggio](#) e ad un [vademecum sul consenso informato](#).

Questa azione costante di informazione e coinvolgimento ha attivato tra il 2018 e il 2019 molte nuove associazioni delle PcMR a partecipare ai lavori di BBMRI.it: al Gruppo Nazionale Malattie Rare, al laboratorio ELSI per l'aggiornamento del consenso informato delle Biobanche genetiche aderenti alla Rete Telethon e al Gruppo Nazionale ELSI "Accesso e sharing", attivato nel dicembre 2018. La condivisione e l'accesso ai dati, ai campioni e ai risultati della ricerca sono infatti il primo motore e scopo di tutta l'attività federativa nell'ambito del biobanking e della ricerca traslazionale. Conseguentemente UNIAMO ha valutato come un fattore altamente positivo la creazione nell'elenco pan-europeo, delle biobanche partner di BBMRI ERIC, di una sezione esplicitamente dedicata alle malattie rare²², così come l'ampliamento costante della comunità di BBMRI.it e delle biobanche in qualità.

BBMRI.it ha completato la nuova roadmap che a fine 2024 includeva 97 biobanche, di cui solo 51 rispettano i requisiti ELSI e di qualità e sono inserite nel network Biobanche BBMRI.it: le altre sono associate ma non fanno parte nel network.

Nel dicembre 2022 UNIAMO è entrata a far parte dello [Stakeholder Forum Patient and Citizen Pillar di BBMRI-ERIC](#). Il BBMRI-ERIC Stakeholder Forum è l'interfaccia principale per le organizzazioni europee dei pazienti, la società civile, l'industria e il mondo accademico per interagire con l'universo delle biobanche. Attraverso lo Stakeholder Forum, si vuole costruire una relazione sostenibile ed egualitaria tra la comunità delle biobanche e i suoi stakeholder. L'obiettivo è aumentare la reciproca consapevolezza dei bisogni e delle aspettative su

20. www.bbmri.it.

21. Il Presidente di UNIAMO è stato convocato a marzo 2019 nell'ambito dell'esame dell'atto del Governo "Riassetto e riforma della normativa in materia di sperimentazione clinica dei medicinali ad uso umano".

22. https://directory.bbmri-eric.eu/ERIC/directory/#/catalogue?Categories=rare_disease



questioni chiave relative alle biobanche, come la protezione dei dati, il consenso informato nella ricerca sanitaria, le priorità della ricerca sanitaria e altre questioni etiche, legali e sociali. Del Forum fanno parte associazioni nazionali di pazienti di: Austria, Belgio, Repubblica Ceca, Finlandia, Germania, Grecia, Ungheria, Lituania, Lettonia, Olanda, Polonia, Svizzera - ed ora anche Italia, oltre ad alcune Federazioni europee, tra cui Eurordis. Nel corso del 2024 il gruppo ha lavorato ad un documento di posizione sul biobancaggio e sulla partecipazione, [pubblicato](#) dal Nodo delle Biobanche tedesche, a cui ha aderito anche UNIAMO.

Nell'ambito dei progetti del PNRR, BBMRI.it ha ottenuto un finanziamento di 23,4 Milioni di euro per lo sviluppo di nuovi servizi alle biobanche con il progetto "Progetto Strengthening BBMRI.it". Nell'ambito di tale progetto, BBMRI.it sta sviluppando un consenso informato digitalizzato e una piattaforma per supportare una Comunità di Pratiche a cui avranno accesso, oltre alle biobanche e ai ricercatori, anche i pazienti e le associazioni. BBMRI.it sta inoltre supportando le biobanche per la FAIRificazione dei dati.

Da molti UNIAMO, in collaborazione con BBMRI.it, in occasione del Rapporto MonitoRare promuove un'indagine con tutte le biobanche partner. Alla rilevazione 2025²³ avevano risposto tutte le 51 bio-banche che sono risultate positive alla valutazione dei requisiti di qualità e ELSI e che quindi hanno anche firmato il Partner Charter, alle quali è stata inviata la scheda di rilevazione; di queste 51 biobanche erano 42 (1 in più dell'anno precedente) che raccoglievano campioni di malattie rare sul territorio nazionale. Le biobanche coinvolte nell'indagine sono state invitate a descrivere il flusso di raccolta, di conservazione e di distribuzione classificando, laddove possibile, i dati per patologia o gruppo di patologie, secondo la codifica definita dal DPCM sui nuovi LEA approvato il 12 gennaio 2017. Sulla base dei dati raccolti dalle 40 biobanche in questione sono 332.062 i campioni totali relativi a malattie rare conservati presso le biobanche partner di BBMRI a fine 2024, di cui 328.093 campioni biologici (+101.575 rispetto all'anno precedente) relativi a malattie rare e relativi prevalentemente a Siero e Plasma (80%), DNA/RNA, Tessuti (60%) e in circa un terzo dei casi anche a linee cellulari. Fra le altre tipologie di campioni biologici conservati (azione messa in essere da quasi 7 biobanche su 10) troviamo generalmente sangue, feci e urine. Entrando più nello specifico, i gruppi malattia con il maggior numero di campioni conservati sono i tumori (147.722 pari al 45,0% del totale), le malattie del sistema nervoso centrale e periferico (45.942 - 14,0%) e le malattie del sistema circolatorio (45.217 - 13,8%). Complessivamente sono 22.559 i campioni biologici relativi a malattie rare raccolti dalle biobanche partner di BBMRI nel corso del 2024 (+ 6.326 rispetto all'anno precedente). Di gran lunga inferiore, 2.624, il numero totale di campioni distribuiti nel corso dell'anno (comunque + 554 rispetto all'anno precedente).

Le biobanche che a fine 2024 avevano rapporti di collaborazione con associazioni di persone con malattia rara sono 19 su 40 (-2 rispetto all'anno precedente) per un numero totale di 58 associazioni coinvolte (-2 associazioni rispetto all'anno precedente) come meglio specificato in figura: in poco meno di 1 caso su 2, l'accordo fra la biobanca e l'associazione è, però, solo di tipo informale.

23. per l'impossibilità di BBMRI a partecipare alla rilevazione, i dati presentati in questo paragrafo sono aggiornati al 31.12.2024



OBIETTIVO INFORMATIVO

Numero e percentuale sul totale di campioni biologici relativi a malattie rare raccolti e distribuiti dalle biobanche partner di BBMRI nel 2024 per gruppo di patologia prevalente

Gruppo Malattia	Numero totale di campioni biologici conservati	Numero totale di campioni raccolti nel 2024	Numero totale di campioni distribuiti nel 2024
1. Malattie infettive e parassitarie	245 (0,1%)	83 (0,4%)	0 (0%)
2. Tumori	147.722 (45,0%)	10.377 (46,0%)	1.764 (67,2%)
3. Malattie delle ghiandole endocrine	676 (0,2%)	218 (1,0%)	1 (0,0%)
4. Malattie del metabolismo	20.532 (6,3%)	1.136 (5,0%)	56 (2,1%)
5. Malattie del sistema immunitario	1.523 (0,5%)	918 (4,1%)	12 (0,5%)
6. Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	4.856 (1,5%)	4 (0,0%)	1 (0,0%)
7. Malattie del sistema nervoso centrale e periferico	45.952 (14,0%)	4.123 (18,3%)	444 (16,9%)
8. Malattie dell'apparato visivo	204 (0,1%)	57 (0,3%)	0 (0%)
9. Malattie del sistema circolatorio	45.217 (13,8%)	613 (2,7%)	59 (2,2%)
10. Malattie dell'apparato respiratorio	4.509 (1,4%)	3 (0,0%)	0 (0%)
11. Malattie dell'apparato digerente	643 (0,2%)	137 (0,6%)	0 (0%)
12. Malattie dell'apparato genito – urinario	19.697 (6,0%)	1.335 (5,9%)	0 (0%)
13. Malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	2.945 (0,9%)	956 (4,2%)	0 (0%)
14. Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	9.848 (3,0%)	818 (3,6%)	253 (9,6%)
15. Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche	23.534 (7,2%)	1.781 (7,9%)	34 (1,3%)
16. Alcune condizioni morbose di origine perinatale	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)
TOTALE PER GRUPPO MALATTIA	328.093	22.559	2.624
Altri campioni presenti	3.969	49	14
TOTALE	332.062	22.608	2.638

Fonte	Periodo di riferimento	Tipologia di informazione
Biobanche partner di BBMRI	2024	Output



OBIETTIVO INFORMATIVO

Numero e percentuale sul totale di campioni biologici relativi a malattie rare raccolti e distribuiti dalle biobanche partner di BBMRI nel 2024 per biobanca

Biobanca	Numero totale di campioni biologici conservati	Numero totale di campioni raccolti nel 2024	Numero totale di campioni distribuiti nel 2024	Numero di gruppi di patologia coperti
1. UPO Biobank – Università Piemonte Orientale	1.613 (0,5%)	213 (0,9%)	0 (0,0%)	3/16
2. Tumour Tissue Biobank, Biobanca - Chirurgia Generale Università Padova	9.222 (2,8%)	11 (0,0%)	0 (0,0%)	3/16
3. Centro Raccolta Materiale Biologico - Alessandria Biobank	42.418 (12,8%)	1.037 (4,6%)	68 (2,6%)	1/16
4. Biobanca centro di Riferimento Regionale Sclerosi Multipla CRESM - Ospedale San Luigi, Piemonte	893 (0,3%)	29 (0,1%)	0 (0,0%)	1/16
5. BioBanca Istituzionale IRCCS Bari	1.492 (0,4%)	421 (1,9%)	28 (1,1%)	1/16
6. BioBanca Istituzionale IRCCS Istituto Tumori Pascale Napoli	940 (0,3%)	127 (0,6%)	0 (0,0%)	1/16
7. Biobanca IRE – IRCCS Regina Elena Roma	1.609 (0,5%)	176 (0,8%)	0 (0,0%)	1/16
8. Biobanca Malattie Rare e Neuro Riabilitazione IRCCS San Camillo Venezia-Lido	947 (0,3%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)	2/16
9. Centro Risorse Biologiche, Ospedale San Raffaele Milano	125 (0,0%)	0 (0,0%)	4 (0,2%)	5/16
10. Biobanca BIOCOR -Gruppo San Donato Milano	3.174 (1,0%)	1.507 (6,7%)	203 (7,7%)	3/16
11. Biobanca di ricerca AUSL di Reggio Emilia	432 (0,1%)	19 (0,1%)	5 (0,2%)	1/16
12. Biobanca Integrata Tessuto-Genomica – IRCCS Gaslini, Genova	17.451 (5,3%)	1.350 (6,0%)	194 (7,4%)	1/16
13. BMS Biobanca - AZIENDA OSPEDALIERO UNIVERSITARIA PISANA - Pisa	243 (0,1%)	956 (4,2%)	0 (0,0%)	1/16
14. Biobanca IRCCS-ISNB Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna	2.594 (0,8%)	2.594 (11,5%)	0 (0,0%)	2/16
15. CCPP Biobank Casa di Cura Igea Milano	478 (0,1%)	48 (0,2%)	0 (0,0%)	2/16
16. Centro di Risorse Biologiche IRCCS Istituto Ortopedico Rizzoli, Bologna	3.586 (1,1%)	342 (1,5%)	31 (1,2%)	5/16
17. Centro Risorse Biologiche - IRCCS Ospedale San Raffaele	43.767 (13,2%)	1.791 (7,9%)	67 (2,5%)	4/16
18. da Vinci European BioBank - Università di Firenze	659 (0,2%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)	3/16
19. Biobanca IRCCS Centro San Giovanni Di Dio Fatebenefratelli	818 (0,2%)	61 (0,3%)	271 (10,3%)	1/16
20. Biobanca per la Medicina Personalizzata – Università Cattolica Policlinico Gemelli, Roma	1.654 (0,5%)	1.590 (7,0%)	0 (0,0%)	2/16



Biobanca	Numero totale di campioni biologici conservati	Numero totale di campioni raccolti nel 2024	Numero totale di campioni distribuiti nel 2024	Numero di gruppi di patologia coperti
21. Biobanca del Laboratorio di Genetica Umana – IRCCS Gaslini Genova	8.629 (2,6%)	35 (0,2%)	27 (1,0%)	10/16
22. DNA Bank of Genetic Movement Disorders and Mitochondrial Diseases – IRCCS Besta	8.262 (2,5%)	214 (0,9%)	15 (0,6%)	2/16
23. Biological Resources Center - Humanitas Università e Ospedale, Milano	12.373 (3,7%)	718 (3,2%)	397 (15,1%)	2/16
24. Biobank for Translational Medicine Unit – Istituto Europeo Oncologia (IEO) Milano	4.574 (1,4%)	1.471 (6,5%)	323 (12,2%)	1/16
25. Banca Biologica INMI IRCCS L. Spallanzani Roma	121 (0,0%)	54 (0,2%)	0 (0,0%)	1/16
26. Centro Risorse Biologiche IGB-CNR	554 (0,2%)	28 (0,1%)	0 (0,0%)	4/16
27. Centro Risorse Biologiche - Istituto Romagnolo per lo Studio dei Tumori (IRST)	786 (0,2%)	1 (0,0%)	93 (3,5%)	1/16
28. S.S.D. Biobanca Dipartimento Servizi e Diagnostica Avanzata - Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano	194 (0,1%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)	1/16
29. Neuromuscular Disease Biobank - IRCCS Besta	22.818 (6,9%)	379 (1,7%)	34 (1,3%)	1/16
30. Biobanca di Muscolo Scheletrico, Nervo Periferico, DNA e Colture Cellulari - IRCCS Cà Grande Ospedale Maggiore Policlinico - Milano	9.386 (2,8%)	54 (0,2%)	44 (1,7%)	4/16
31. Banca Neuromuscolare di Tessuti e DNA - Azienda Ospedale – Università Padova	4.249 (1,3%)	152 (0,7%)	41 (1,6%)	3/16
32. Biobanca Di Ricerca OPBG – Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma	28.543 (8,6%)	3.510 (15,5%)	90 (3,4%)	14/16
33. Tropica Biobank - IRCCS Ospedale Sacro Cuore Don Calabria	124 (0,0%)	29 (0,1%)	0 (0,0%)	1/16
34. Genetic Biobank – Università di Siena	18.991 (5,7%)	881 (3,9%)	3 (0,1%)	11/16
35. Biobanca SDN – IRCCS SDN	648 (0,2%)	125 (0,6%)	30 (1,1%)	1/16
36. SSD Biobanca “Giorgio Angeletti” - ASST Papa Giovanni XXIII	17.221 (5,2%)	15 (0,1%)	0 (0,0%)	2/16
37. Biobanca 'POLI-MI'- Fondazione Ca' Granda IRCCS Ospedale Maggiore Policlinico	18.137 (5,5%)	803 (3,6%)	51 (1,9%)	5/16
38. Banca Biologica di Ricerca Cardiovascolare - Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri IRCCS	1.235 (0,4%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)	2/16
39. Biobanca del centro di ricerca applicata sul cancro - Università di Verona	1.127 (0,3%)	225 (1,0%)	235 (8,9%)	1/16
40. Biobanca Centro di Riferimento Oncologico – Aviano IRCCS	39.975 (12,0%)	2.527 (11,2%)	384 (14,6%)	1/16
TOTALE	332.062	22.608	2.638	

Fonte	Periodo di riferimento	Tipologia di informazione
Biobanche partner di BBMRI	2024	Output



B. IL PANORAMA ITALIANO

BIOBANCA	Denominazione associazioni di persone con malattia rara
Biobanca Integrata Tessuto-Genomica Gaslini	Associazione Italiana per la Lotta al Neuroblastoma; Associazione Italiana Glicogenosi
Banca Biologica di Ricerca Cardiovascolare	ANACC - Associazione Nazionale Angioma Cavernoso Cerebrale; Laboratorio di Documentazione e Ricerca sulle Malattie Rare, Istituto di Ricerche Mario Negri, Ranica (BG); CASE - Cavernöst Angiom Sverige; Alliance to Cure Cavernous Malformation, Charlottesville VA, USA
Biobanca del Laboratorio di Genetica Umana	International Ring14 (Cromosoma 14 ad anello); Assi Gulliver (Sotos s.); Associazione Italiana Mowat Wilson; Nonsolo15 (Invdup 15); Gruppo Famiglie Dravet; Associazione Italiana Sindrome di Poland (AISP); Associazione F.O.P. ITALIA (Fibrodisplasia Ossificante Progressiva); Associazione LND Famiglie Italiane; Associazione Bambini Cri du Chat; Associazione Italiana Osteolisi Multicentrica Carpo Tarsale ODV
Genetic and COVID-19 Biobank of Siena	Associazione Sindrome di Alport (A.S.A.L.); Associazione Italiana Rett (AIRETT); Associazione italiana Angiodisplasie ed Emangiomi Infantili (ILA); Associazione AMA.le IQSEC2
Centro di Risorse Biologiche Istituto Ortopedico Rizzoli	Associazione conto alla rovescia (A.C.A.R.); Associazione Italiana Osteogenesi Imperfetta (AS.IT.O.I.)
Biobank IRCCS Istituto Centro San Giovanni di Dio Fatebenefratelli	Associazione Italiana Malattia Frontotemporale (AIMFT)
Centro Risorse Biologiche – Ospedale San Raffaele	Italian Association for NeuroEndocrine Tumors (ITANET); Gruppo Italiano Lotta alla Scleroderma (GILS); VHL ALLIANCE; Associazione Famiglie VHL
Centro Risorse Biologiche - Istituto Tumori della Romagna	Gruppo Con-Tatto (IRST IRCCS); NET Italy; Associazione IRENE
Biobanca di Ricerca per la Medicina Personalizzata	Associazione Italiana Sclerosi Laterale Amiotrofica (Aisla onlus);
BioBanca Istituzionale - Pascale	Eurordis (Rare Disease Europe); Beacon for disease; Digestive cancers, Pancreatic Cancer Action; Fondazione Valsecchi; Oltre la ricerca; Fondazione Nastro Viola;
Centro Risorse Biologiche / Biobanca POLI-MI	UNITED (sindromi talassemiche); Associazione Famiglie Sindrome di Williams (AFSW); Associazione Italiana Delezione Cromosoma 22 (AIDEL22); Associazioni pazienti con alterazioni cromosomi sessuali (Gruppo Svitati 47); Associazione per l'Informazione e lo Studio dell'Acondroplasia (AISAC)
Biobanca del centro di ricerca applicata sul cancro	Rare Cancers Europe (ESMO)
Cell line and DNA Bank of Genetic Movement Disorders and Mitochondrial Diseases	Associazione Italiana Sindromi Neurodegenerative da Accumulo di Ferro (AISNAF); Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali Odv (MITOCON); Associazione Luigi Comini
Biobanca del CRESM	Associazione Italiana neuromielite ottica (AINMO)
Centro Risorse Biologiche BioBIM	Famiglie GNA01 APS; ASMARA –AS.MA.RA Onlus
Biobanca Cardiovascolare	Associazione Italiana Cardiopatici Congeniti bambini e Adulti (AICCA); Associazione Pazienti Angioedema, ITACA; Associazione persone affette dalla sindrome di Marfan, J Peter Onlus; Fondazione Malattie Miotoniche (FMM)
Biobanca di ricerca AUSL di Reggio Emilia - IRCCS	GRADE onlus - Gruppo amici dell'Ematologia; APRO ets (Associazione per lo studio e la cura delle malattie dell'apparato digerente e progetti di radioterapia oncologica)
CCPP Biobank	Slanciamoci
Centro Risorse Biologiche IGB-CNR	Associazione italiana incontinenza pigmenti (ipassi onlus); Paget's Association



APPROFONDIMENTO

RegistRare – Piattaforma nazionale dei registri di patologia

La piattaforma [RegistRare](#), realizzata dal Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità è nata nel 2017 per rispondere all'esigenza, emersa in anni di collaborazione con le associazioni delle persone con malattie rare, di poter contribuire alla ricerca attraverso lo sviluppo di registri di patologia specifica di elevata qualità e sostenibili nel tempo.

Il progetto prevede la creazione di una piattaforma web volta ad implementare la raccolta di dati sulle malattie rare in Italia in collaborazione con le associazioni, gli esperti e operatori del settore.

Attualmente i registri presenti sulla piattaforma sono 15 (di cui 3 ancora in fase di sviluppo), uno in più rispetto all'anno precedente (ancora in fase di sviluppo)²⁴.

A ottobre 2025, inoltre, il CNMR-ISS ha organizzato un percorso formativo dedicato al tema dei registri di patologia dal titolo "Pharma-HUB_VALUE" a cui hanno partecipato 25 persone.

24. I registri di Patologia esistenti in Italia sono complessivamente 86. L'elenco completo è consultabile nella edizione del Rapporto "MonitoRare. Decimo rapporto sulla condizione della persona con Malattia Rara in Italia", 2024.



Registro di patologia ²⁵	N. complessivo di persone con malattia rara registrate al 31.12.2024	N. complessivo di persone con malattia rara registrate al 31.12.2024	N. complessivo di persone con malattia rara registrate al 31.12.2025	N. complessivo di persone con malattia rara con 18 anni o meno registrate al 31.12.2025	N. di nuove persone con malattia rara inserite nel registro dal 1.1.2025 al 31.12.2025	N. di nuove persone con malattia rara inserite nel registro dal 1.1.2025 al 31.12.2025
Registro italiano Fibrosi Cistica	6.127	2.200	6.182	2.148	134	81
Registro della Sindrome di Prader Willi	560	279	585	273	14	9
Registro della Malattia di Lesch Nyhan	20	10	26	14	6	4
Registro della Sindrome di Angelman	219	116	259	136	13	10
Registro della Spina Bifida	1.142	721	1.263	826	75	63
Registro della Narcolessia	401	24	580	64	181	27
Registro della Sclerosi Tuberosa	202	129	429	209	79	42
Registro della Sindrome di Pitt Hopkins	13	11	48	35	18	9
Registro della Sindrome di Lennox - Gastaut	18	6	61	11	33	1
Registro fibrosi polmonare idiopatica	\	\	133	88	\	\
Registro Lafora	\	\	26	3	18	\
Registro Mowat Wilson	\	\	11	8	3	3

²⁵. Non sono riportati i dettagli di 3 appena attivati per cui non sono ancora disponibili i dati.



B5. Formazione

La formazione risulta essere un aspetto cruciale nel campo delle malattie rare, come anche ribadito dalla Raccomandazione del Consiglio Europeo dell'8 giugno 2009 su un'azione nel settore delle malattie rare (2009/C 151/02).

Estratto dalla Raccomandazione del Consiglio Europeo dell'8 giugno 2009 su un'azione nel settore delle malattie rare (2009/C 151/02)

V. RIUNIRE A LIVELLO EUROPEO LE COMPETENZE SULLE MALATTIE RARE

17 b) un insegnamento e una formazione adeguati per tutti i professionisti del settore sanitario per renderli consapevoli dell'esistenza di queste malattie e delle risorse disponibili per il loro trattamento

17 c) lo sviluppo della formazione medica in settori riguardanti la diagnosi e la gestione delle malattie rare, quali la genetica, l'immunologia, la neurologia, l'oncologia o la pediatria

Il “Piano nazionale malattie rare 2023 – 2026” 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, ribadisce l'importanza della formazione, inserendola fra i capitoli trasversali del Piano stesso, prevedendo azioni che contribuiscono al raggiungimento degli obiettivi del PNMR. Riguardo al tema della formazione il PNMR osserva che *“... la formazione è un aspetto cruciale nel campo delle malattie rare. Il processo di empowerment di medici specialisti, pediatri e medici di famiglia, di professionisti e di tutte le altre professioni sanitarie, socio-sanitarie, familiari, caregiver e volontari coinvolti nei processi assistenziali ha come obiettivo il corretto orientamento delle persone con il sospetto di malattie rare e delle loro famiglie nella fase della diagnosi, nel percorso di monitoraggio della malattia e delle sue complicanze, specie nel caso di alta complessità assistenziale, nella gestione delle cure domiciliari e nell'integrazione socio sanitaria, oltre che scolastica e lavorativa”*.

In Italia la formazione di base, così come quella specialistica, compete principalmente alle Università che gestiscono i corsi universitari e le scuole di specializzazione rispetto alle quali le Regioni/PPAA svolgono un ruolo rilevante per quanto attiene alla scuola di specializzazione per Medici di Medicina Generale.

Come evidenziato nel PNMR 2023-2026, attualmente i temi didattici relativi alle malattie rare sono contenuti sia nella formazione universitaria pre laurea sia nella formazione post laurea, a partire da quanto contenuto nel Decreto interministeriale 4 febbraio 2015 n. 68 recante “Riordino delle scuole di specializzazione di area sanitaria”. La formazione teorica può essere completata da corsi di tirocinio pratico nei presidi della Rete Nazionale Malattie Rare o presso il domicilio della persona con malattia rara ed è condizione essenziale per acquisire competenze nella cura.



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. Lo studio delle malattie rare è stato altresì inserito in tutte le scuole di specializzazione in cui le stesse rilevano come patologia secondo quanto previsto dal sopracitato Decreto Interministeriale 4 febbraio 2015 n. 68. Analogamente il tema delle malattie rare non è ancora entrato in maniera strutturale nei percorsi di dottorato.

Un segnale positivo è da leggersi nelle iniziative, che si sono intensificate negli ultimi anni, da parte di alcune Università per l'organizzazione di Master o altri corsi di formazione sulle malattie rare. Nel 2005 è stato attivato il primo master dedicato alle malattie rare in Italia: il Master di I Livello in Malattie Rare presso l'Università di Torino. Nell'anno accademico 2019/2020, presso Università Sapienza di Roma è stato attivato il Master di II livello in "Malattie Rare: management, gestione sanitaria e ricerca clinica", corso di formazione specialistica rivolto ai professionisti medici, farmacisti e biologi. Nel 2020/2021 è stato inaugurato il Master di II Livello sulle Malattie Rare dell'Università Vanvitelli di Napoli, affiancato da un corso di formazione per le professioni sanitarie, aperto anche ai rappresentanti delle persone con malattia rara in possesso dei requisiti per l'accesso. Dall'anno accademico 2021/2022 anche l'Università di Firenze ha inaugurato il proprio Master di II Livello sulle Malattie Rare. Dall'anno accademico 2022/2023 è stato attivato il Master Executive di II livello in Malattie Rare, Galenica Clinica e Farmaci Orfani presso l'Università Bicocca di Milano, finalizzato alla formazione sulla diagnosi e la presa in carico delle pazienti. Da ultimo, nell'anno accademico 2025/2026, sono attivati presso l'Università di Torino il Master di I Livello in "Strategie socio-assistenziali per le patologie complesse e il Master di II Livello in "Malattie rare e non diagnosticate". Sempre nell'ultimo anno accademico, presso l'Università Cattolica del Sacro Cuore di Milano, per iniziativa della Facoltà di Medicina e Chirurgia, ha attivato la prima edizione del corso di Master universitario di II livello in: *"Malattie rare – Transitional Care: dalla Clinica alla Ricerca, dall'Organizzazione all'Umanizzazione, dall'età Pediatrica all'età Adulta"*. Si tratta però di azioni sporadiche e non strutturate a sistema.

La Federazione UNIAMO è stata invitata a tenere lezioni specifiche ad **alcuni corsi di master**, anche non specificatamente dedicati alle malattie rare (es. al Dipartimento di Scienze Farmaceutiche Università degli Studi di Milano, al Master in Malattie Rare presso l'Università di Torino, al Master in Manager dei dipartimenti farmaceutici presso l'Università di Camerino e al Master in Malattie Rare presso l'Università di Firenze). Il documento dell'Agenzia Nazionale per la Valutazione delle Università e della Ricerca (ANVUR), intitolato "Linee guida per la progettazione in qualità dei corsi di studio di nuova istituzione per l'A.A. 2025-2026", in continuità con le linee guida precedenti, stabilisce che durante la predisposizione del documento di progettazione dei corsi o della scheda unica annuale per i corsi di studio di area sanitaria, devono essere incluse fra



le parti interessate consultate non solo gli ordini professionali e le istituzioni sanitarie e di ricerca pubbliche e private presenti sul territorio, ma anche le associazioni di pazienti e le associazioni di studenti, ove appropriato. Alcune università hanno aderito a tale proposta, convocando a questo scopo la Federazione UNIAMO per una preliminare condivisione dei contenuti formativi.

Nonostante gli sforzi profusi negli ultimi anni si evidenzia il persistere di molte difficoltà, soprattutto da parte di MMG/PLS - primo punto di contatto della persona con il SSN/SSR - ad interpretare una sintomatologia complessa come quella che solitamente caratterizza le malattie rare e a formulare un sospetto diagnostico, con conseguenti ritardi nella diagnosi e nella terapia. Per migliorare la consapevolezza e la conoscenza dei professionisti sanitari sulle malattie rare si rileva la necessità di sviluppare opportune azioni di natura formativa nei percorsi di formazione di base e specialistica, le quali rischiano di avere però tempi lunghi di produzione dei risultati; per questo motivo devono essere necessariamente accompagnate anche da azioni di aggiornamento. Per sopperire alle carenze purtroppo ancora presenti nella formazione iniziale dei medici sulle malattie rare, sarebbe quindi importante l'istituzione, di concerto con la Commissione Nazionale Formazione Continua, di corsi ECM obbligatori specificatamente dedicati alle malattie rare al pari dell'attivazione di altre tipologie di intervento come specifiche azioni di tipo informativo. La **Federazione UNIAMO**, per tentare di sopperire a queste carenze formative ha recentemente lanciato il progetto "Conoscere per Assistere 2.0", un'iniziativa formativa nata per sensibilizzare Medici di Medicina Generale e Pediatri di Libera Scelta sulle malattie rare. Sta inoltre collaborando attivamente al Progetto Argo, realizzato dal Centro di Coordinamento delle Malattie Rare della Campania: attraverso la validazione di "Red Flags", da far utilizzare poi nella pratica quotidiana, il progetto aspira a diminuire i tempi di diagnosi, facendo scattare un allarme al momento in cui ci sono più segni sospetti. I membri del Comitato scientifico del progetto hanno pubblicato un articolo scientifico e, con il supporto di un medico del territorio, stanno analizzando a ritroso gli archivi degli MMG per verificare che le Red Flags possano effettivamente essere utili in casi complessi.



Un ulteriore elemento di complessità è rappresentato dall'elevato numero di patologie rare che deve essere coniugato con la necessità di sintesi delle azioni formative di aggiornamento o, ancora, dal ridotto numero di casi delle patologie ultra-rare per le quali possono assumere ancora più rilevanza le testimonianze delle stesse persone con malattia rara e delle loro rappresentanze associative, che contribuiscono a sviluppare, insieme ai medici e agli altri operatori, conoscenze e competenze sulla patologia.

Il ruolo delle Regioni, che possono garantire un'offerta formativa ulteriore, è altresì importante per quanto attiene alla formazione degli Operatori Socio Sanitari (OSS) e per la formazione delle professioni sanitarie presenti sul territorio. L'aggiornamento professionale (prevalentemente sotto la forma dell'ECM) per il personale sanitario è organizzato a **livello europeo**, nazionale, regionale e locale (Ministero della Salute, Istituto Superiore di Sanità, Regioni e Associazioni di categoria, Società scientifiche, Federazioni e Ordini Professionali, ...).



OBIETTIVO INFORMATIVO

Numero totale e per tipologia di formazione di corsi ECM dedicati alle malattie rare (ricerca per parola chiave “malattia rara” e “malattie rare”)

Anno	Numero di corsi ECM dedicati alle malattie rare	Tipologia di formazione			Blended
		Formazione residenziale	Formazione sul campo	Formazione a distanza	
2021	49	15	0	32	2
2022	74	51	1	22	0
2023	84	64	0	20	0
2024	76	65	0	11	0
2025	69	57	1	11	1

Fonte	Periodo di riferimento	Tipologia di informazione
Banca Dati Corsi ECM Agenas	2021-2025	Output

Nonostante i limiti dei termini utilizzati per la ricerca, che forniscono una visione parziale dell'attenzione formativa rivolta alle malattie rare, si osserva un incremento degli eventi formativi dedicati a queste patologie nel biennio 2022-2023. Gli anni 2020 e 2021, influenzati dalla pandemia di Covid-19 e dalle conseguenti misure di sospensione degli eventi formativi residenziali avevano, infatti, registrato una significativa riduzione dei corsi solo in parte compensata dalle attività svolte a distanza (il numero complessivo di corsi ECM era sceso a 45 nel 2020, per poi aumentare leggermente a 49 nel 2021). Nell'ultimo biennio si osserva una progressiva riduzione del numero di eventi formativi dedicati alle malattie rare, più marcata nelle formazioni a distanza (che scendono a 11 dalle 20 del 2023) rispetto alle formazioni residenziali (che calano da 64 a 57). La Federazione ha partecipato, in qualità di relatore, ad almeno 8 corsi ECM nel corso del 2025.



APPROFONDIMENTI



EDIZIONE DI CANTÙ
SABATO 28 GENNAIO 2016

CANTÙ SPORT 17

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



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

CANTÙ (17) Classe 2000, Luka Tadic è arrivato alla fine di novembre 2025. Il serbo di 19 anni, che ha cominciato a giocare a 12 anni, ha una grande voglia di imparare. La schiacciata serba ha cominciato ad allenarsi con i ragazzi del Porto Viro, che si sono presentati alla schiacciata canturina. Tadic ha cominciato a giocare con i ragazzi del Porto Viro, che si sono presentati alla schiacciata canturina.

Il serbo di 19 anni, che ha cominciato a giocare a 12 anni, ha una grande voglia di imparare. La schiacciata serba ha cominciato ad allenarsi con i ragazzi del Porto Viro, che si sono presentati alla schiacciata canturina.

Il serbo di 19 anni, che ha cominciato a giocare a 12 anni, ha una grande voglia di imparare. La schiacciata serba ha cominciato ad allenarsi con i ragazzi del Porto Viro, che si sono presentati alla schiacciata canturina.

difficile per noi, ma possiamo vincerlo».

Il serbo di 19 anni, che ha cominciato a giocare a 12 anni, ha una grande voglia di imparare. La schiacciata serba ha cominciato ad allenarsi con i ragazzi del Porto Viro, che si sono presentati alla schiacciata canturina.

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

CANTÙ (17) Due, la nuotatrice per Patricia Vajaian e Giulia Rho, due nuotatrici della Briantea che hanno fatto il loro esordio in gara con la squadra promozionale in vasca, fra settimana a Villa Guardia.

Emmanuel Rho, una delle nuotatrici che, oltre al gruppo «Attività», insieme a Margherita e Valeria, racconta: «Qui, ragazzi, ha dentro di sé tanta voglia di imparare e la pratica sportiva lo permette. Mi sono presentata a vedere tutto ciò. Durante la gara, eravamo più agitate dei ragazzi, ma poi è andata benissimo».

Rho, prosegue: «Loro hanno rifatto ciò che abbiamo imparato nelle nostre lezioni. Sono riuscite a reggere bene la distanza, bene anche più di noi. Era la prima gara e ci rendiamo che fare una bella esperienza, per loro è per le famiglie. Che ha, almeno, un momento, ma è un momento di crescita, del lavoro fatto da parte di tutti. Noi da noi non facciamo un gioco, se la famiglia non ha fiducia. Ci dev'essere un patto educativo di collaborazione».

Un patto che c'è e si è visto in vasca. «Penso sia bello vedere la dimostrazione di ciò che hanno imparato i loro figli. E, una, anche la prima». Il primo, Roberto, Patricia e Giulia faranno, una gara a loro modo.

Rho, prosegue: «Loro hanno rifatto ciò che abbiamo imparato nelle nostre lezioni. Sono riuscite a reggere bene la distanza, bene anche più di noi. Era la prima gara e ci rendiamo che fare una bella esperienza, per loro è per le famiglie. Che ha, almeno, un momento, ma è un momento di crescita, del lavoro fatto da parte di tutti. Noi da noi non facciamo un gioco, se la famiglia non ha fiducia. Ci dev'essere un patto educativo di collaborazione».

Un patto che c'è e si è visto in vasca. «Penso sia bello vedere la dimostrazione di ciò che hanno imparato i loro figli. E, una, anche la prima». Il primo, Roberto, Patricia e Giulia faranno, una gara a loro modo.

Rho, prosegue: «Loro hanno rifatto ciò che abbiamo imparato nelle nostre lezioni. Sono riuscite a reggere bene la distanza, bene anche più di noi. Era la prima gara e ci rendiamo che fare una bella esperienza, per loro è per le famiglie. Che ha, almeno, un momento, ma è un momento di crescita, del lavoro fatto da parte di tutti. Noi da noi non facciamo un gioco, se la famiglia non ha fiducia. Ci dev'essere un patto educativo di collaborazione».

Un patto che c'è e si è visto in vasca. «Penso sia bello vedere la dimostrazione di ciò che hanno imparato i loro figli. E, una, anche la prima». Il primo, Roberto, Patricia e Giulia faranno, una gara a loro modo.



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

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

APPROFONDIMENTO



L'attività di Uniamo per la formazione

La Federazione attua le sue azioni di sensibilizzazione e informazione anche attraverso numerose attività di formazione.

- **“UNIAMO Academy”**: rappresenta il percorso formativo strutturato della Federazione, riunito dal 2023 sotto un unico brand per valorizzare e rafforzare le attività di formazione rivolte alle associazioni.
 - Nel corso dei primi mesi del 2025 è stato realizzato un corso dedicato all'**Health Technology Assessment** (HTA), articolato in cinque moduli complessivi, di cui quattro erogati online e uno in presenza, per un totale di 13 ore di formazione. Il corso è stato realizzato in collaborazione con Agenas, che ha validato il programma, e ha visto docenti provenienti dalla stessa Agenas e da SIHTA, la società scientifica dedicata all'HTA.
 - Successivamente, nell'ottobre 2025, è stato attivato un ulteriore percorso formativo in collaborazione con FAVO, focalizzato sui **Comitati Etici**, che ha visto la partecipazione di circa 70 associazioni, tra federate UNIAMO e FAVO.
 - fra ottobre e novembre 2025 sono stati realizzati **due incontri con EIUS**, dedicati rispettivamente al “Il volontariato nel Terzo settore” e “ODV e APS a confronto: inquadramento civilistico e fiscale”.
 - Tra novembre e dicembre 2025 la Federazione ha realizzato un percorso di **Public Speaking**, articolato in 2 incontri in presenza e 1 online, al quale hanno partecipato 12 rappresentanti delle associazioni federate.
- **“Conoscere per Assistere 2.0”**: il corso, dedicato ai Medici di Medicina Generale e Pediatri di Libera Scelta, è stato realizzato in collaborazione con SIMGePeD (Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità) - SIP (Società Italiana di Pediatria) - SIMG (Società Italiana di Medicina Generale e delle Cure Primarie) - FIMMG (Federazione italiana Medici di medicina Generale) – METIS (società scientifica medici Medicina Generale) - FIMP (Federazione Italiana Medici Pediatri) con il contributo non condizionato di Farminindustria. Il corso, sulla scia del progetto Conoscere per Assistere, realizzato negli anni fra il 2005 e il 2010 in quasi tutte le Regioni italiane, ha lo scopo di suscitare il sospetto diagnostico nei medici che operano nel territorio. Ha ottenuto 13,5 crediti ECM per l'attività in sincrono e nel 2026 è diventato FAD, con 9,5 crediti a disposizione per gli specialisti che vorranno usufruirne.
- È stato inoltre realizzato un corso FAD - **“Le malattie rare e l'approccio interprofessionale”** - proposto da FNO, TSRM e PSTRP in collaborazione con UNIAMO, per adottare le azioni del PNMR riguardo alla formazione dei professionisti sanitari. Il corso si è dipanato in 15 incontri, approfondendo per ogni professione della FNO aspetti peculiari legati alle malattie rare. Docenti del corso sono stati anche membri del Consiglio Direttivo di UNIAMO.
- A fine 2025 è stato lanciato un corso per giornalisti, **“Comunicare la salute con etica e responsabilità: il paradigma delle malattie rare”**, un percorso pensato per offrire strumenti concreti e chiavi di lettura utili a una narrazione corretta, rispettosa e



basata sui diritti, realizzato a gennaio 2026 e a disposizione per tutto il resto dell'anno sulla piattaforma ufficiale della formazione giornalistica: www.formazionegiornalisti.it. Il corso, realizzato in collaborazione con PrimoPiano, ha visto nell'edizione sincrona la partecipazione di 70 giornalisti.

- La Federazione ha inoltre partecipato, con suoi rappresentanti in qualità di docenti, a corsi ECM, Master e corsi professionalizzanti. Nello specifico:
 - ai Master sulle Malattie Rare organizzati dall'Università di Firenze;
 - al Master di I livello sulle Malattie Rare dell'Università di Torino;
 - al Master di I livello dell'Università di Torino sulla Salute orale;
 - al Master di II livello in Malattie Rare organizzato da Humanitas;
 - al Master di Psicologia Pediatrica dell'Università di Catania;
 - al Master di I livello ["Disability Job Supporter"](#) dell'E-Campus
 - al Master di II livello Malattie Rare - Master in Clinical Science on Rare Diseases e al Corso di Perfezionamento "Aspetti epidemiologici, legislativi e clinico-traslazionali delle Malattie Rare" organizzati dall'Università Vanvitelli;
 - al Master di II Livello "Manager di Dipartimenti Farmaceutici" dell'Università di Camerino;
 - al Master in scienze regolatorie e accesso al mercato di prodotti ad attività terapeutica e salutare: medicinali, dispositivi medici, cosmetici e integratori alimentari - secondo livello, presso l'Università degli Studi di Milano;
 - al corso di perfezionamento "Strategie regolatorie e valutazioni economiche per l'accesso ai farmaci" dell'Università degli Studi di Milano;
 - al Corso di formazione per Assistenti Sociali e Caregiver.



APPROFONDIMENTO

Health Humanities

Un'importante area di attività promossa dal Centro Nazionale Malattie Rare è rappresentata dalle Health Humanities, cui è stato dedicato un laboratorio specifico finalizzato allo sviluppo di progetti e iniziative di ricerca, formazione e comunicazione, realizzate in collaborazione con numerosi partner istituzionali. Le Health Humanities sono un'area d'incontro tra arti e cultura umanistica con le scienze, finalizzata alla promozione della salute, cui il CNMR ha dedicato uno specifico laboratorio che contempla progetti e attività di ricerca, formazione e comunicazione, in collaborazione con molteplici partner. Nell'ambito del Laboratorio di Health Humanities, focus specifici sono dedicati a:

- a. la medicina narrativa con il corso **“Formazione e Medicina narrativa. Competenze, Leadership, Innovazione”** - in collaborazione con la Società Italiana di Medicina Narrativa (SIMeN) - dedicato ai responsabili della formazione di IRCCS, aziende sanitarie e ospedaliero-sanitarie e finalizzato a rafforzare le competenze progettuali nell'ambito della formazione continua, valorizzando l'integrazione della medicina narrativa nei percorsi formativi;
- b. il contest Instagram **“RARE REELS: Pegaso goes digital!”** (evoluzione digitale e dedicata ai giovani del concorso letterario, artistico e musicale “Il Volo di Pegaso”) - realizzato dal CNMR **in collaborazione con UNIAMO**, Agenzia Italiana per la Gioventù, EGInA – European Grants International Academy, network della Creative Skills Week - del quale è stata premiata l'edizione 2025 nell'ambito del Convegno “Arte e Scienza per le Malattie Rare. Creatività e Ricerca in Connessione” nella sessione “Scienza e Arte insieme per le malattie rare” **co-organizzato con UNIAMO** e promosso nell'ambito del progetto **“Pharma-HUB** – Hub per il riposizionamento di farmaci nelle malattie rare del sistema nervoso in età pediatrica”, finanziato dal Piano di Sviluppo e Coesione del Ministero della Salute 2014-2020 (ID T4-AN-04) in occasione del Rare Disease Day (Roma, 20/02/25). Il 25 settembre 2025, nell'ambito della Creative Skills Week a Praga, è stata presentata l'edizione 2026 del contest RARE REELS: Pegaso goes digital!, unitamente al percorso e ai risultati del Pharma-HUB Project's Logo and Visual Identity International Contest.

Nel corso del 2025, sono stati organizzati i convegni **“Biblioteche & Health Humanities: giovani, lettura e nuove forme di welfare per la salute”** - con Sapienza Università di Roma, in collaborazione con Associazione Italiana Biblioteche e Cultural Welfare Center (Roma, 13/11/2025) - e “Complessità e salute. La diagnosi relazionale in ambito clinico, educativo e sociale” - con la Scuola Romana di Psicoterapia Familiare-Centro Clinico e di Ricerca, evento accreditato ECM per i professionisti sanitari.

Tra le attività di ricerca e attività scientifico-divulgative realizzate in collaborazione con l'Università di Catania, si annoverano l'iniziativa “Arte per la Salute!”, nell'ambito della Notte Europea dei Ricercatori (Roma, 27/09/25); il progetto “MaCaRi! Mamma, che caldo, rinfreschiamoci il cervello!”, nell'ambito della Mappa della Città educante di Roma Capitale a.s. 2024/25.



APPROFONDIMENTO

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

A cura di Gaetano Piccinocchi

Società Italiana di Medicina Generale

La formazione, sia in ambito universitario che come aggiornamento professionale, riveste un ruolo cruciale nella gestione delle malattie rare, un settore caratterizzato da elevata complessità clinica, scarsità di conoscenze consolidate e necessità di approcci multidisciplinari.

A livello europeo, la formazione sulle malattie rare è affrontata attraverso un insieme coordinato di iniziative che mirano a rafforzare le competenze degli operatori sanitari e a favorire la condivisione delle conoscenze tra Stati membri. Le Reti di Riferimento Europee, rappresentano uno strumento fondamentale in questo processo: esse facilitano la collaborazione tra centri di eccellenza, promuovono attività di formazione specialistica e sviluppano linee guida cliniche condivise.

Le ERN, che rappresentano un modello innovativo di formazione e collaborazione transnazionale, sviluppano toolkit educativi, linee guida e moduli formativi accessibili ai membri delle reti, contribuendo alla diffusione di buone pratiche e all'armonizzazione delle competenze a livello europeo. Questo approccio facilita la creazione di una comunità professionale coesa e competente, capace di affrontare le sfide poste dalle malattie rare con strumenti aggiornati e condivisi.

In questo contesto, il Piano Nazionale Malattie Rare 2023–2026 riconosce la formazione come uno degli assi strategici fondamentali per migliorare la gestione delle malattie rare in Italia e sottolinea l'importanza di promuovere percorsi formativi specifici per tutti gli attori coinvolti, al fine di garantire una diagnosi tempestiva, una presa in carico efficace e un accesso equo alle cure.

Nel panorama formativo attuale, molte iniziative sono promosse da università, enti regionali, associazioni di pazienti, centri clinici e reti europee, ma manca un coordinamento centrale per ottimizzare le risorse e garantire una formazione efficace e omogenea sul territorio.

La mappatura delle iniziative esistenti, pertanto, è un passaggio strategico per identificare aree tematiche ancora poco coperte, categorie professionali non coinvolte o regioni con scarsa offerta formativa e specifici bisogni formativi al fine di pianificare interventi mirati e inclusivi.

Essa è uno strumento essenziale per la programmazione nazionale e regionale, perché fornisce dati utili a definire priorità, costruire un sistema formativo coerente con le esigenze delle persone con malattie rare e dei professionisti e ad allocare le risorse in modo efficace.

Alla luce di quanto esposto, è stata predisposta una survey dedicata alla ricognizione dell'offerta e dei bisogni formativi dei medici di medicina generale nell'ambito delle malattie rare.

Il contesto è stato il 42° congresso Nazionale della SIMG svoltosi a Firenze dal 27 al 29 novembre 2025. La survey, che ha ottenuto 1.404 risposte, è stata ideata per raccogliere



informazioni sulle opinioni e le esperienze dei medici di medicina generale riguardo alla formazione sul tema delle malattie rare.

Il questionario si articola in due parti: una sezione anagrafica e una sezione di valutazione.

La sezione anagrafica raccoglie dati di base come età, sesso, regione di appartenenza, anni di convenzione e numero di assistiti. Queste informazioni servono a contestualizzare le risposte e a comprendere eventuali differenze legate alla distribuzione geografica o all'esperienza professionale.

- Età media: 36 anni (61% < 40 anni)
- Sesso: 63% donne
- Anni di convenzione: 71% < di 5 anni
- N. di assistiti: 79% più di 1000 assistiti

La sezione di valutazione esplora quattro aree principali.

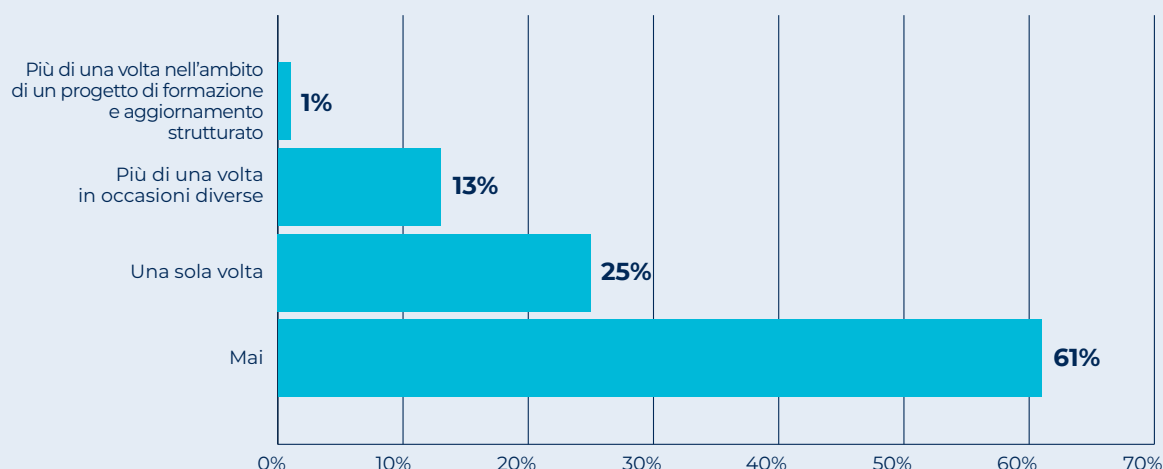
- **Percezione della necessità di formazione:** è stato chiesto ai partecipanti di esprimere il proprio giudizio sull'importanza di offrire attività di aggiornamento obbligatorie sulle malattie rare, valutando il tema come prioritario, interessante, marginale o irrilevante.

Quale è il tuo giudizio circa la necessità di offrire attività di formazione e aggiornamento obbligatori per medici di medicina generale sul tema delle malattie rare	%
Attività assolutamente necessaria su un tema di grande interesse e attualità per il medico di medicina generale	29%
Opportunità interessante, da prendere in considerazione all'interno di una vasta lista di temi possibili per attività di aggiornamento dedicate alla medicina generale	51%
Tema di interesse limitato soprattutto rispetto ad altri che affrontino problematiche più frequenti e per le quali il medico di medicina generale è direttamente coinvolto	18%
Tema pressoché irrilevante rispetto ai bisogni formativi e di aggiornamento professionale dei Medici di Medicina Generale	2%

L'80% riconosce la rilevanza del tema, pur collocandolo per metà come "opportunità interessante" (51%) da bilanciare in un catalogo più ampio di argomenti per la medicina generale. La presenza di un 18% che lo reputa di "interesse limitato" suggerisce la necessità di comunicare meglio l'impatto clinico-organizzativo delle malattie rare sulla pratica dei MMG (diagnosi differenziale, continuità assistenziale, follow-up e coordinamento multidisciplinare).



- **Esperienza pregressa:** indaga se i medici hanno già frequentato corsi di formazione sulle malattie rare e con quale frequenza.



Bassa partecipazione (61% “mai”): il dato, in contrasto con l’alto riconoscimento di necessità, segnala barriere (disponibilità di offerta, accessibilità logistica e temporale, percezione di pertinenza).

Emerge anche una disomogeneità territoriale: punte di non partecipazione in Umbria e Calabria (100%) e in Basilicata e Puglia (80%) suggeriscono necessità di interventi mirati.

Anche l’anzianità (>10 anni di convenzione) tra i “mai” (25%) evidenzia che il gap non riguarda solo i neo-convenzionati; occorre quindi un’offerta che ingaggi anche i professionisti esperti, privilegiando contenuti avanzati (screening, red-flags, comorbidità, management territoriale) e crediti ECM attrattivi.

- **Disponibilità futura:** verifica il livello di interesse verso eventuali proposte di formazione sul tema, distinguendo tra adesione certa, interesse condizionato o preferenza per altri argomenti.

Se ti fosse proposta una attività di formazione o aggiornamento professionale sul tema delle malattie rare:	%
La seguiresti certamente	28%
Potresti essere interessato, in relazione al tema specifico e al soggetto proponente	66%
Avresti interesse per altri temi	6%

Propensione elevata (94%): con 28% di adesione certa e 66% di interesse condizionato, esiste una base solida per programmare iniziative nel breve periodo. Le condizioni di interesse (tema specifico e soggetto proponente) indicano l’importanza di autorevolezza scientifica (centri di riferimento, società scientifiche) e rilevanza clinica dei moduli.



- **Modalità formative preferite:** raccoglie opinioni sulle tipologie di corsi ritenute più efficaci, tra opzioni come convegni brevi, corsi online asincroni, laboratori pratici, attività esperienziali, percorsi premiali legati alla presa in carico di pazienti, o master post-laurea con certificazione.

Quali delle seguenti modalità ritieni più efficace e adatta alle tue esigenze per organizzare attività di aggiornamento professionale con crediti ECM riconosciuti:	%
Laboratori che simulano casi e condizioni reali	52%
Corso breve (mezza o una giornata), strutturato con la modalità di convegno con una sequenza di relazioni	44%
Corso online asincrono, che permetta di definire liberamente i tempi di frequenza	35%
Attività premiali che accompagnino ad affrontare il percorso di presa in carico di un proprio assistito congiuntamente ai centri di riferimento ospedalieri che gestiscono il caso	25%
Corsi basati su attività esperienziali, compreso giochi di ruolo	19%
Master o corsi strutturati post-laurea che riconoscano una certificazione ufficiale	15%

Per quanto riguarda le modalità formative, emergono preferenze chiare: i laboratori pratici con simulazioni di casi reali sono indicati dal 52% dei rispondenti come la soluzione più efficace, seguiti dai corsi brevi in presenza (44%) e dai corsi online asincroni (35%). Formatì più impegnativi, come master post-laurea, raccolgono solo il 15% delle preferenze, mentre le attività esperienziali e i percorsi premiali si collocano su valori intermedi.

Conclusioni

L'obiettivo della survey è comprendere il grado di consapevolezza e interesse dei medici di medicina generale verso la formazione sulle malattie rare, individuando le modalità più adatte per rispondere alle loro esigenze professionali.

La survey ha coinvolto un campione di **1.404** MMG con caratteristiche ben definite: età media di 36 anni, prevalenza femminile (63%) e una quota significativa di professionisti con meno di cinque anni di convenzione (71%). La maggior parte dei rispondenti gestisce un numero elevato di assistiti, superiore a mille nel 79% dei casi, elemento che evidenzia la necessità di soluzioni formative compatibili con carichi di lavoro importanti. L'indagine evidenzia un quadro significativo: i MMG riconoscono in larga misura la rilevanza della formazione sulle malattie rare, pur non avendo avuto finora un'adeguata esposizione a percorsi dedicati. La maggioranza dei rispondenti (80%) considera il tema importante o interessante, mentre la partecipazione storica è molto limitata (61% non ha mai seguito corsi specifici), con forti disomogeneità territoriali e un gap che coinvolge anche professionisti con lunga anzianità.



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

In sintesi, la survey conferma:

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

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



APPROFONDIMENTO



Le attività di formazione ed educazione nelle ERN

Prime indicazioni dal sistema di monitoraggio continuo

Il lavoro delle ERN viene periodicamente riferito alla Commissione Europea tramite il **sistema di monitoraggio continuo delle ERN¹** basato su 24 indicatori articolati nelle 7 aree chiave di lavoro e, una di queste aree riguarda proprio l'attività di **formazione ed educazione** rivolte a professionisti sanitari, giovani medici e studenti di medicina.

I dati relativi all'area "Formazione ed Educazione" restituiscono un quadro articolato e in rapida evoluzione, come evidenziato dalla tabella che segue, che mette in evidenza sia la crescente rilevanza delle attività formative sia una forte eterogeneità tra le diverse reti. Nel complesso, emerge innanzitutto un livello di attività molto elevato: tutte o quasi le ERN sviluppano percorsi formativi, sia accreditati sia non accreditati, rivolti a professionisti della salute, con numeri che in alcuni casi raggiungono dimensioni molto significative. Nel 2024 sono stati complessivamente 6.042 i percorsi formativi attivati, per un totale di 178.207 partecipanti, con le dovute differenze fra ERN: reti come MetabERN, RITA ed ERN-LUNG si distinguono infatti per volumi particolarmente consistenti, sia in termini di numero di corsi sia di partecipanti.

Osservando il confronto tra il 2023 e il 2024 si nota che in alcune ERN si registra una forte crescita delle attività, in particolare nella partecipazione ai corsi accreditati (ad esempio in EURO-NMD e ERN-LUNG) o nella diffusione internazionale della formazione. In altri casi, invece, si osservano riduzioni marcate, come per Endo-ERN, che passa da valori molto elevati nel 2023 a numeri decisamente più contenuti nel 2024.

Un elemento di particolare interesse riguarda la distinzione tra i corsi cd. "accreditati" e quelli "non accreditati": i primi rappresentano attività formative più strutturate e formalizzate che rilasciano crediti ECM mentre i secondi, invece, includono una gamma molto ampia di iniziative, appunto non accreditate. In molte ERN, infatti, il numero di partecipanti alle attività non accreditate supera di gran lunga quello dei corsi accreditati, segnalando come queste modalità siano particolarmente efficaci nel raggiungere platee ampie.

Un altro aspetto significativo è il grado di internazionalizzazione della formazione, misurato dal numero di Paesi di provenienza dei partecipanti. Alcune reti, come eUROGEN, EuroBloodNet o RITA, mostrano una capacità notevole di attrarre professionisti da un numero molto elevato di Paesi, a testimonianza del ruolo delle ERN come piattaforme europee di scambio di competenze.

Nel loro insieme, questi risultati evidenziano come la dimensione di formazione ed educazione rappresenti una delle aree più dinamiche delle ERN, contribuendo in modo sostanziale alla diffusione delle conoscenze sulle malattie rare, al rafforzamento delle competenze dei professionisti e, in ultima analisi, al miglioramento della qualità dell'assistenza ai pazienti.

¹ Per un maggiore approfondimento si rimanda al paragrafo A2 di questo Rapporto



	INDICATORI											
	INDICATORE 17. Numero di corsi di formazione accreditati sviluppati dalle ERN		INDICATORE 18. Numero di partecipanti che hanno completato i corsi di formazione accreditati		INDICATORE 19. Numero di Paesi di provenienza dei partecipanti ai corsi accreditati		INDICATORE 20. Numero di corsi di formazione non accreditati sviluppati dalle ERN		INDICATORE 21. Numero di partecipanti che hanno completato i corsi di formazione non accreditati		INDICATORE 22. Numero di Paesi di provenienza dei partecipanti ai corsi non accreditati	
ERN	2023	2024	2023	2024	2023	2024	2023	2024	2023	2024	2023	2024
BOND	12	27	700	1.573	63	30	15	33	420	2.185	25	25
CRANIO	0	1	0	48	0	19	12	17	545	767	20	20
Endo-ERN	51	6	4.765	535	40	43	82	25	33.127	534	40	45
EpiCARE	1	1	32	39	17	15	389	463	3.271	5.771	0	65
ERKNet	0	0	0	0	0	0	45	68	910	1.611	72	24
ERN-EYE	1	2	0	10	0	6	8	12	1.258	939	32	38
ERN-LUNG	561	153	0	10.298	0	26	705	116	31	9.885	15	26
ERN-RND	12	18	727	1.089	41	43	4	4	159	178	45	35
ERN-SKIN	165	115	10.788	6.919	45	58	217	259	7.605	7.204	21	20
ERNICA	0	10	0	667	0	83	22	7	106	77	21	17
EURACAN	0	0	0	0	0	0	4	32	4	19	1	7
EURO-NMD	302	221	3.399	17.393	0	0	247	166	0	7.432	0	0
EuroBloodNet	10	99	355	2.061	56	83	72	68	621	564	57	43
eUROGEN	12	30	726	2.335	77	105	23	1	1.542	51	98	22
GENTURIS	1	1	43	77	21	29	14	12	804	589	27	27
GUARD-HEART	2	1	250	152	37	36	11	25	205	564	20	20
ITHACA	8	8	160	160	1	1	220	404	410	172	20	20



	INDICATORI											
	INDICATORE 17. Numero di corsi di formazione accreditati sviluppati dalle ERN		INDICATORE 18. Numero di partecipanti che hanno completato i corsi di formazione accreditati		INDICATORE 19. Numero di Paesi di provenienza dei partecipanti ai corsi accreditati		INDICATORE 20. Numero di corsi di formazione non accreditati sviluppati dalle ERN		INDICATORE 21. Numero di partecipanti che hanno completato i corsi di formazione non accreditati		INDICATORE 22. Numero di Paesi di provenienza dei partecipanti ai corsi non accreditati	
ERN	2023	2024	2023	2024	2023	2024	2023	2024	2023	2024	2023	2024
MetabERN	333	262	22.800	22.204	30	54	440	383	21.527	12.854	30	38
PaedCan	401	323	3.475	2.872	36	19	226	432	1.966	1.983	42	24
RARE-LIVER	88	103	11.667	9.797	28	30	106	115	5.656	5.919	30	30
ReCONNET	61	73	3.675	4.432	58	51	259	195	3.323	4.161	65	65
RITA	392	294	7.384	4.751	79	75	1.079	1.121	14.070	16.980	50	82
TRANSPLANT-CHILD	74	39	292	596	25	20	64	67	179	711	35	25
VASCERN	14	88	120	5.646	19	32	154	142	518	3.403	24	35
TOTALE	2.501	1.875	71.358	93.654			4.418	4.167	98.257	84.553		





Rocco
Sindrome di Rubinstein-Taybi
Colazione al bar

B6. Informazione

La Raccomandazione del Consiglio Europeo dell'8 giugno 2009 relativa a un'azione nel settore delle malattie rare (2009/C 151/02) sottolinea esplicitamente l'importanza di garantire l'accessibilità delle informazioni alle persone affette da malattie rare.

Estratto dalla Raccomandazione del Consiglio Europeo dell'8 giugno 2009 su un'azione nel settore delle malattie rare (2009/C 151/02)

VI. RESPONSABILIZZAZIONE DELLE ORGANIZZAZIONI DEI PAZIENTI

18. di consultare i pazienti e i loro rappresentanti sulle politiche nel settore delle malattie rare e di facilitare l'accesso dei pazienti ad informazioni aggiornate su dette malattie

L'accesso all'informazione rappresenta ancora oggi una delle principali criticità per le persone affette da malattie rare. Secondo l'indagine condotta da UNIAMO¹ nella primavera 2023, pazienti e familiari continuano a riscontrare difficoltà nel reperire informazioni rilevanti, validate e aggiornate, nonostante la presenza di sistemi autorevoli e strutturati come Orphanet, che garantiscono la revisione esperta e l'aggiornamento regolare delle informazioni sulle patologie rare.

Il problema di accesso all'informazione, sia per i pazienti che per i professionisti sanitari e gli altri interlocutori del mondo delle malattie rare, si manifesta nonostante in Italia esista, da tempo, una pluralità di riconosciute e qualificate fonti di informazione sulle malattie rare che dipendono dai diversi soggetti che intervengono sul tema, molte delle quali valorizzano il web o lo strumento della help-line come supporto (es. Telefono Verde Malattie Rare [TVMR] del CNMR-ISS, Centri di informazione istituiti in pressoché tutte le Regioni, altre linee telefoniche e sportelli dedicati sparsi nel territorio anche gestiti dalle associazioni, ...), a cui si è aggiunto dal 2020 il portale malattierare.gov.it promosso da Ministero della Salute e CNMR-ISS e realizzato dall'Istituto Poligrafico e Zecca dello Stato.

Sul versante regionale, le richieste legate a questo ambito trovano risposta in molti dei Centri di coordinamento regionali per le malattie rare grazie al loro legame diretto con la rete dei servizi, non solo sanitari, ma anche socio-sanitari e sociali per una presa in carico complessiva della persona con malattia rara e delle relative esigenze. L'informazione sulle malattie rare e sulla rete rientra, peraltro, tra i compiti istituzionali dei Centri di coordinamento regionali per le malattie rare come previsto ancora dall'Accordo sottoscritto in Conferenza Stato-Regioni nel 2007 e poi, da ultimo, confermato anche dal documento di "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, unitamente al Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026, che assegna ai Centri di coordinamento regionali per le malattie rare anche il compito di gestire "adeguati sistemi di informazione (telefoni, mail, etc.) rivolti

1. Il barometro di MonitoRare – "Le persone con malattia rara", 2023.



ai professionisti, ai pazienti, alle associazioni di utenza e assicurano la tempestiva pubblicazione dell'elenco aggiornato dei Centri di riferimento e di altre informazioni di interesse generale". A ciò si aggiunge la complessità dell'assetto istituzionale italiano che per alcuni temi, come le tutele sociali che riguardano anche le persone con malattia rara, presenta uno scenario molto complesso e articolato in ragione della regionalizzazione. Non va infine dimenticato che anche gli stessi professionisti sanitari vanno annoverati fra i potenziali beneficiari di informazioni sulle malattie rare (es. non solo sulla patologia, ma anche sull'organizzazione del sistema, sui centri/presidi, etc.) come ribadito anche nel documento di "Riordino della Rete Nazionale delle Malattie Rare" sopra richiamato.

L'importanza della dimensione informativa è stata ribadita anche dalla 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" che dedica uno specifico articolo (art. 14) all'informazione sulle malattie rare prevedendo non solo l'implementazione da parte del Ministero della Salute di *"azioni utili per assicurare un'informazione tempestiva e corretta ai pazienti affetti da una malattia rara e ai loro familiari e per sensibilizzare l'opinione pubblica sulle malattie rare"* (comma 1) ma, soprattutto, la definizione di un accordo in sede di Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano - da definirsi entro tre mesi dall'entrata in vigore della legge - attraverso il quale definire *"le modalità per assicurare un'adeguata informazione dei professionisti sanitari, dei pazienti coinvolti e delle loro famiglie"* (comma 2). Da questo accordo dovrebbero infatti discendere indicazioni operative affinché entro sei mesi dalla data di entrata in vigore della legge, i centri di coordinamento regionali e interregionali per le malattie rare si dotino *"di strumenti adeguati al fine di fornire le informazioni necessarie per accedere e per utilizzare in modo ottimale le reti regionali e interregionali di assistenza per le malattie rare da loro coordinate e per orientare le persone affette da tali malattie anche rispetto alle offerte assistenziali organizzate da regioni diverse da quella di rispettiva residenza"* (comma 3). Da rilevare che a quasi 5 anni dall'approvazione della norma, i succitati provvedimenti attuativi della Legge n. 175/2021 non sono ancora stati approvati.

Anche il "Piano nazionale malattie rare 2023 – 2026", come già anticipato, interviene sulla materia dell'informazione sulle malattie rare, inserendola tra gli assi trasversali del piano stesso².

Si ricorda, infine, che nel 2020 UNIAMO ha presentato un [position paper](#) elaborato dalle associazioni delle persone affette da malattia rara, riguardante le help line istituzionali dedicate alle malattie rare. Il documento, strutturato come un "decalogo" delle caratteristiche essenziali di una help line istituzionale per le malattie rare, è stato discusso anche con i referenti delle help-line istituzionali (TVMR e help-line regionali). Nel position paper l'help line istituzionale per le malattie rare è definita come *"un servizio pubblico telefonico, con personale dedicato, che offre ascolto alle persone con malattia rara, loro familiari e/o caregiver, operatori e professionisti clinici e socio-sanitari, fornisce informazioni e orientamento rispetto ai bisogni evidenziati e attiva strategie concrete per aiutare chi è in difficoltà"*.

2. Per un maggior approfondimento si rimanda al XI Rapporto MonitoRare e al Paragrafo C del presente Rapporto.



OBIETTIVO INFORMATIVO

**Numero di utenti registrati a “OrphaNews Europe”
e “OrphaNews Italia” negli ultimi 5 anni**

Anno	Utenti registrati a “OrphaNews Europe”	Utenti registrati a “OrphaNews Italia”
2021	11.870	5.517
2022	11.886	5.372
2023	11.942	5.300
2024	12.010	5.327
2025	12.188	5.304

Fonte	Periodo di riferimento	Tipologia di informazione
Orphanet 2026	2021-2025	Output

Il sito di Orphanet si conferma fonte qualificata di riferimento per l'informazione sulle malattie rare: gli utenti italiani che hanno visitato il sito www.orpha.net nel 2025 sono stati complessivamente 2.789.438 (su un totale complessivo di circa 24 milioni). Nel 2025, inoltre, sono stati 12.188 gli utenti registrati e OrphaNews Europe (newsletter elettronica quindicinale), consolidando il trend di crescita e facendo registrare l'aumento più consistente degli ultimi 5 anni. Stabili, invece, gli utenti registrati a OrphaNews Italia che, nel 2025, risultano essere 5.304, sostanzialmente in linea con i numeri dei due anni precedenti.

OBIETTIVO INFORMATIVO

**Numero di contatti del Telefono Verde Malattie Rare del CNMR ISS con professionisti
sanitari e persone con malattia rara e/o loro familiari negli ultimi 5 anni**

Anno	Numero di contatti con persone con malattia rara e/o loro famigliari	Numero di contatti con professionisti sanitari e/o altri operatori dei servizi
2021	3.764	248
2022	2.517	265
2023	2.266	236
2024	2.405	245
2025	2.365	203

Fonte	Periodo di riferimento	Tipologia di informazione
CNMR – ISS 2026	2021-2025	Output



Il Telefono Verde Malattie Rare, istituito nel 2008 in occasione del primo Rare Disease Day, è gestito dal Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità. Il numero 800 89 69 49, attivo dal lunedì al venerdì (ore 9.00-13.00), è gratuito da telefono fisso e cellulare su tutto il territorio nazionale, e raggiungibile anche tramite e-mail: tvmr@iss.it. Per garantire l'accessibilità alle persone sorde è stato inoltre attivato, in collaborazione con gli altri Telefoni Verdi dell'ISS, un form dedicato: <https://www.iss.it/info-persone-sorde>.

Il TVMR si rivolge alle persone con malattia rara e ai loro familiari, ai medici, agli operatori sanitari, sociali e socio-sanitari e alla popolazione generale. A rispondere sono ricercatrici con specifiche competenze comunicativo-relazionali che utilizzano un approccio basato sulle competenze di base del counselling telefonico. A supporto, l'equipe è coadiuvata da consulenti clinici e da altre figure professionali utili a rispondere alle richieste dell'utenza. Mediante un ascolto attivo e personalizzato, sono identificate e accolte le necessità e i bisogni delle persone e fornite informazioni più appropriate su malattie rare, centri di diagnosi e cura, esenzioni, sperimentazioni cliniche, associazioni di pazienti, invalidità ecc. Il TVMR è strumento di supporto del Ministero della salute, e del SSN in generale, in ambito di malattie rare e di tematiche trasversali (es. cure transfrontaliere, prevenzione ecc.) o emergenti.

Nel corso del 2025 il servizio ha registrato 2.625 contatti complessivi da parte di 2.222 singoli utenti. Di questi, 2.365 erano da parte di persone con malattia rara, loro familiari e rappresentanti associativi, 203 da parte di professionisti in ambito sanitario e sociosanitario. Le restanti 57 telefonate sono state fatte da cittadini che chiedevano soprattutto informazioni sulle malattie rare, oppure avvocati e studenti. I dati sono sostanzialmente in linea con quelli degli anni precedenti.

Dal 2008 a dicembre 2025 l'equipe ha risposto a circa 47.500 telefonate (per oltre 135.000 differenti richieste da parte di 44.500 singoli utenti), il 92% delle quali via telefono mentre l'8% via e-mail.

A livello nazionale il TVMR promuove una stretta collaborazione con i servizi informativi regionali e nazionali (es. National contact point del Ministero della salute, Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare di Firenze ecc.) coinvolti nell'ambito delle malattie rare. Questo lavoro di rete è fondamentale e imprescindibile per favorire una adeguata presa in carico della persona con malattia rara e della sua famiglia, ma va anche oltre. Il lavoro di rete, infatti non solo permette lo scambio di conoscenze e buone pratiche fra colleghi e fra enti, ma garantisce l'armonizzazione e l'omogeneità dell'informazione per il superamento delle disuguaglianze di salute.

Con lo stesso spirito, il TVMR partecipa da quasi 15 anni all'[European Network of Rare Diseases Help Lines](#) (ENRDHL), coordinato da EURORDIS, che ha l'obiettivo di facilitare la condivisione di buone prassi, indicazioni procedurali e di qualità a livello europeo. Al network, di cui fanno parte 20 help-line di 14 Paesi diversi, partecipano per l'Italia anche il Coordinamento delle malattie rare della Regione Veneto, il Centro di Ascolto Malattie



Rare della Regione Toscana e il Servizio di Ascolto, Informazione e Orientamento di Uniamo (SAIO).

Dal 2020, con un accordo di collaborazione scientifica, si è, inoltre, ufficializzata e rafforzata la collaborazione fra ISS e UNIAMO, che prevede iniziative congiunte anche in tema di informazione e sensibilizzazione. Fra queste si può annoverare l'evento congiunto in occasione del Rare Disease Day 2025, dal titolo "Qualità dell'informazione: una risorsa per i sistemi sanitari e le persone con malattia rara", svoltosi il 13 febbraio presso l'Aula Pocchiari dell'ISS.

Nel corso del 2025, l'equipe del TVMR, oltre a gestire l'aggiornamento dei contenuti del portale www.malattierare.gov.it, è stata impegnata anche su una serie di progetti e attività sulla comunicazione (Convegno "L'intervento telefonico strutturato sulle competenze di base del counselling in sanità pubblica" svoltosi il 25 marzo 2025 presso la sede dell'ISS), sulla qualità di vita di persone con malattia rara o sui loro caregiver (Convegno di presentazione dei risultati della survey nazionale "Promuovere la salute delle persone caregiver familiari in ottica di genere: prospettive future" svoltosi il 24 settembre 2025 presso la sede dell'ISS) o altri argomenti trasversali di interesse. Fra le iniziative di sensibilizzazione più recenti, si annovera la nuova edizione del progetto "Scienza partecipata per il miglioramento della qualità di vita delle persone con malattie rare. Edizione Scuola" (www.scienzapartecipata.it), che intende promuovere la conoscenza delle malattie rare fra i ragazzi, promuovere l'inclusione sociale e il concetto di comunità, incentivando e valorizzando le relazioni tra le persone attraverso una serie di incontri in classe e attività laboratoriali. Gli studenti e le studentesse coinvolte sono invitati a riflettere su piccole e grandi difficoltà delle persone che convivono con disabilità o fragilità, permanenti o transitorie, e a formulare soluzioni pratiche, idee progettuali creative e/o strategie. Tutti i contributi proposti dalle classi partecipanti sono pubblicati online sul sito di progetto. L'iniziativa ha conquistato un primo posto ex aequo nella categoria "Sensibilizzazione" nella V edizione dei "Rare Diseases Award".



OBIETTIVO INFORMATIVO

Numero di contatti delle help line regionali sulle malattie rare negli ultimi 5 anni

Anno	Numero di Regioni/PPAA con help line per le malattie rare ³	Numero di contatti telefonici con persone con malattia rara e/o loro familiari ⁴	Numero di persone che hanno contattato telefonicamente il servizio ⁵	Numero di altri contatti (email, sistemi di messaggistica, ...)	Numero di persone che hanno contattato il servizio in altri modi	Numero di contatti complessivi	Numero di persone complessive	Numero di persone che hanno contattato l'help-line da fuori Regione
2021	16	19.696	10.864	15.155	7.252	34.851	18.116	2.754
2022	16	12.709	8.019	13.416	6.156	26.125	14.175	2.516
2023	15	16.857	10.663	14.276	8.567	31.133	19.230	2.017
2024	17	17.011	11.390	17.104	9.336	34.155	20.726	1.966
2025	18	21.092	15.092	21.673	9.653	42.765	24.745	2.130

Fonte		Periodo di riferimento		Tipologia di informazione	
Rilevazione UNIAMO		2021-2025		Output	

3. L'elenco delle Regioni/PA è riportato nell'approfondimento "Prospetto delle Help Line Regionali al 31.12.2025".

4. Ad esclusione dei contatti ricevuti dalla Help Line dell'Emilia-Romagna in quanto non è disponibile il dato relativo ai contatti specifici per le malattie rare. Per le Regioni/PA che hanno fornito solamente il dato sulle persone che hanno contattato il servizio, è stata fatta una stima del numero di contatti sulla base dei dati delle Regioni/PA che hanno fornito anche il dato sui contatti. Per le Regioni Sardegna e Basilicata i dati riportati sono relativi all'anno 2024.

5. Per le Regioni/PA che hanno fornito solamente il dato sui contatti ricevuti dal servizio, è stata calcolata una stima del numero di persone che hanno contattato il servizio sulla base dei dati delle Regioni/PA che hanno fornito anche il dato sulle persone. La Regione Abruzzo non ha fornito il dato puntuale ma una stima dei contatti avvenuti (così come per l'anno precedente).



I centri di coordinamento regionali/interregionali per le malattie rare assolvono generalmente anche ad una funzione informativa e di orientamento rispetto alle persone con malattia rara, come previsto fin dall'Accordo della Conferenza Permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano del 10 maggio 2007 e confermato nel documento di "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, unitamente al Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026.



Sono 18⁶ le Regioni e Province Autonome - compresa l'area vasta Piemonte-Valle d'Aosta - che offrono un servizio strutturato di help-line telefonica per garantire l'informazione ai cittadini e alle associazioni delle persone con malattia rara e dei loro familiari in ordine alle malattie rare e alla disponibilità dei farmaci (si veda l'approfondimento **"Prospetto delle Help Line Regionali al 31.12.2025"**) e, dal 2025, anche la Regione Umbria ha una sua help line dedicata alle malattie rare.

È comunque doveroso segnalare che in alcune Regioni, pur non essendo presente un servizio strutturato di help-line telefonica, è comunque a disposizione del personale preparato per fornire informazioni e consulenze alle persone con malattia rara, i loro familiari, associazioni e anche ai professionisti. Ad esempio, in Molise è a disposizione dei pazienti, rispettivamente, il contatto del Centro di riferimento regionale e in Sicilia, la Segreteria del Coordinamento Malattie Rare e i componenti del Coordinamento Regionale Malattie Rare, anche se non in maniera organizzata, forniscono a utenti, Aziende Sanitarie, associazioni di pazienti, informazioni e indicazioni su malattie rare e la Regione sta provvedendo ad istituire una help-line regionale dedicata. In Calabria, invece, per i cittadini con malattia rara, è possibile contattare telefonicamente la referente regionale per le malattie rare ed è in fase di progettazione una help line regionale dedicata. Con il pensionamento della Referente al 31.12.2025 le attività sono al momento sospese, in attesa della nuova nomina.

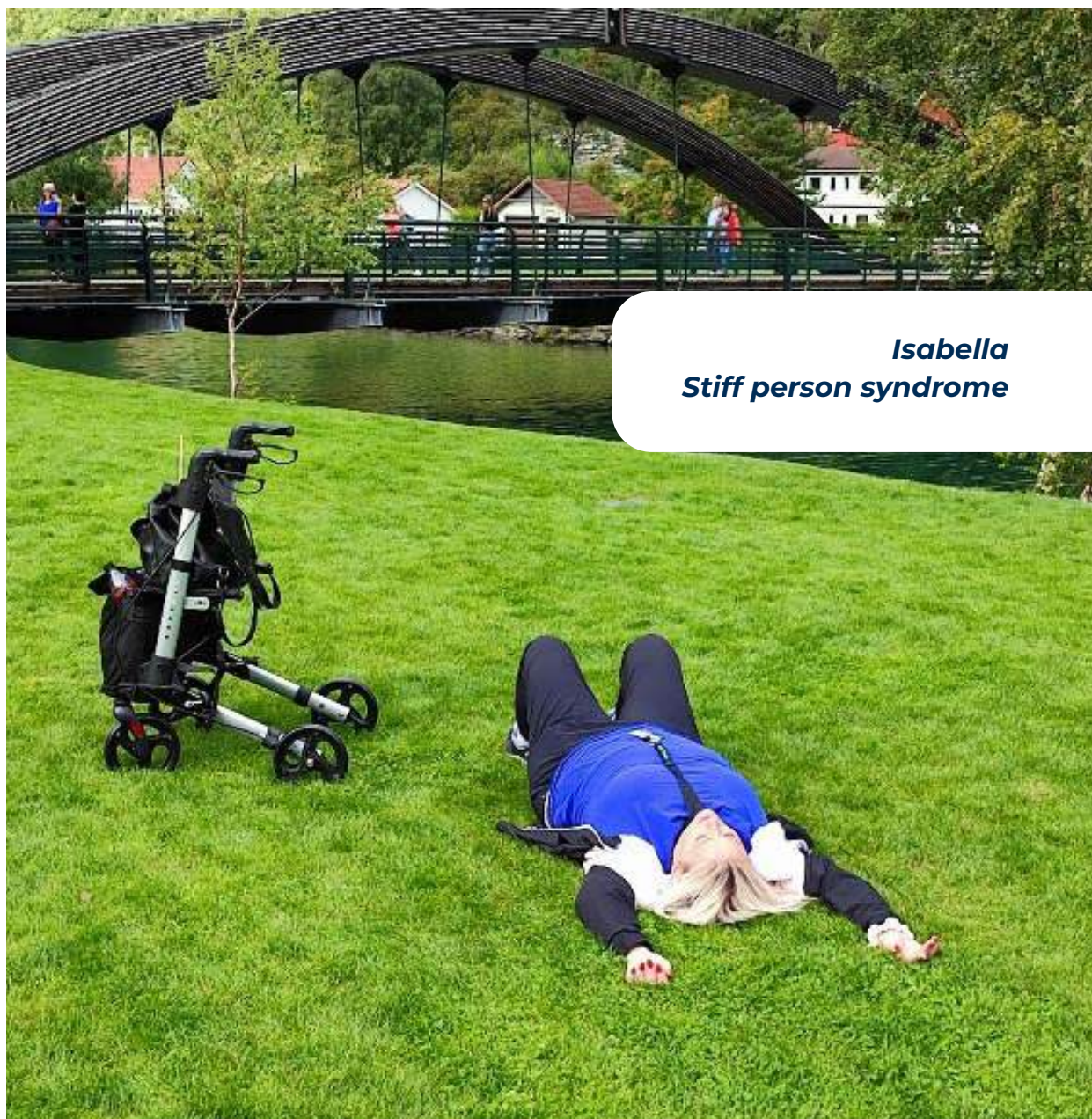
Dopo il picco osservato nel biennio 2020-2021, chiaramente riconducibile all'evento pandemico, nel 2022 si era osservato un leggero calo del volume di attività delle help-line regionali per le malattie rare a cui, nel biennio 2023-2024 ha seguito un deciso incremento che si è ulteriormente consolidato nel 2025: complessivamente, con le dovute differenze in termini di numerosità da territorio a territorio, i servizi di help-line regionali dedicati alle malattie rare hanno ricevuto 21.092 chiamate nell'ultimo anno (con una media di 1.063 contatti circa per help-line) da 11.390 persone con malattia rara e/o loro familiari (con una media di circa 1.318 persone per help-line). Altri 17.104 sono stati i contatti ricevuti dalle help-line regionali con strumenti alternativi alle telefonate (e-mail, sistemi di messaggistica, videochiamata, ...) per complessive 9.336 persone che hanno contattato il servizio. Le persone che hanno contattato una help-line al di fuori della regione di residenza rappresentano circa il 9% del totale con forte variabilità a livello regionale.

6. Compresa le Regioni Sardegna e Basilicata che per l'anno 2025 non hanno fornito i dati



Un'ultima, doverosa, osservazione sull'accessibilità alle informazioni è dovuta all'applicazione delle [linee guida](#) AGID. Moltissimi siti informativi non hanno ancora ottemperato alle disposizioni contenute nel documento, per quanto non vincolanti, rendendo quindi molto difficoltoso il reperimento delle informazioni. Inoltre solo il TVMR, per quanto di nostra conoscenza, garantisce un servizio per sordi, previo invio di una mail al servizio dedicato.

Il tema dell'accessibilità permane indubbiamente un tema che dovrà essere monitorato attentamente nel futuro.



Isabella
Stiff person syndrome

ÜNAMO

APPROFONDIMENTI



***Sanfilippo Fighters
Guerriera Valeria
Mamma Marianna***

APPROFONDIMENTO

Il sito www.malattierare.gov.it

Il portale inter-istituzionale www.malattierare.gov.it è nato dalla collaborazione tra Ministero della Salute e Istituto Superiore di Sanità ed è stato realizzato col sostegno economico del Ministero dell'Economia e delle Finanze e il supporto tecnico dell'Istituto Poligrafico e Zecca dello Stato. La presentazione ufficiale del portale è avvenuta in data 20 febbraio 2020, in occasione dell'evento "Malattie rare e istituzioni: insieme per la qualità dell'informazione".

Il portale, che ha sistematizzato e reso fruibile il grande patrimonio di dati raccolti negli anni dal CNMR-ISS, presenta un'ampia raccolta di informazioni relative a risorse nazionali e internazionali utili a chi è coinvolto in vario modo nell'ambito delle malattie rare: dai centri di diagnosi e cura (cioè i centri di riferimento) ai punti di informazione regionali, alle reti di riferimento europee, alle associazioni delle persone con malattia rara, alla normativa di riferimento ecc. L'obiettivo è diffondere e organizzare al meglio l'informazione online sul tema, in modo integrato e complementare con le attività del Telefono Verde Malattie Rare, e in accordo con gli obiettivi del Piano Nazionale per le Malattie Rare e con la Legge 175/2021.

Il portale possiede una banca dati che per ciascuna patologia con codice di esenzione (ai sensi del DPCM 12 gennaio 2017) riporta centri di diagnosi e cura; codici esenzione dal ticket; Orphacode, Associazioni di riferimento; linee guida (se esistenti); notizie ed eventi. La banca dati include anche informazioni su malattie rare per le quali non è previsto al momento un codice di esenzione, tumori rari e malattie croniche, per i quali si forniscono comunque alcune notizie utili. Nel 2021 è iniziata una collaborazione con il portale www.issalute.it, in merito alle schede descrittive di patologia; pertanto, per alcune malattie rare è presente un link che reindirizza ad una descrizione presente nell'altro portale dell'ISS.

Sono poi presenti sezioni su altre tematiche di interesse, come ad esempio la normativa e i diritti esigibili, che nel prossimo futuro potranno essere ampliate con altri temi di approfondimento. Si segnala che la sezione "Diritti esigibili", riporta un aggiornamento semestrale della Guida: "Dai diritti costituzionali ai diritti esigibili", nata da una collaborazione avviata nel 2009 fra Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità con l'Associazione Crescere - Bologna e l'Associazione Prader Willi – Calabria. Utile strumento di orientamento al cittadino, la guida è disponibile in italiano, in inglese e in versione ad alta leggibilità.

Il portale, in linea con quanto accade nel panorama nazionale e internazionale è sottoposto ad un costante aggiornamento. Nel 2025, ad esempio, è stata sviluppata - anche sulla spinta della Joint Action Jardin - una nuova e più ampia voce di menu dedicata alle reti ERN e all'assistenza transfrontaliera.

Infine, la newsletter quindicinale "RaraMente", frutto del sodalizio tra ISS e UNIAMO, siglato ufficialmente nel 2020 con il succitato accordo di collaborazione, ha celebrato i suoi primi 100 numeri, nel dicembre 2025 con un numero speciale dal titolo "Vivere è un'arte". La newsletter aggiorna su iniziative e progetti italiani e internazionali rilevanti per la comunità delle malattie rare, con ampio spazio dedicato al mondo associativo.



B. IL PANORAMA ITALIANO

È possibile segnalare un progetto, un evento o una iniziativa scrivendo a: newsletter.mr@iss.it.

L'impegno dei soggetti promotori è continuare il lavoro intrapreso, coinvolgendo attivamente sempre di più le associazioni di pazienti ed anche altri enti ed istituzioni, in primis quelle regionali, per garantire che le informazioni siano costantemente aggiornate in base agli atti normativi regionali. Nel corso del 2025 sono stati pubblicati 21 numeri della newsletter, che sono consultabili attraverso iscrizione, direttamente sul sito <https://www.malattierare.gov.it/newsletter/lista>, o ancora sui profili social istituzionali di ISS, UNIAMO e Ministero della salute ed infine nella sezione news di Epicentro.

La crescita del portale è evidente dai numeri relativi agli accessi al sito che sono quasi raddoppiati dal 2022 al 2025 superando i 36,5 milioni nell'ultimo anno e del numero di pagine visitate che sono più che raddoppiate, superando gli 8,5 milioni, nel medesimo periodo.

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



APPROFONDIMENTO

Prospetto delle Help Line Regionali al 31.12.2025



Regione/ Ente	Numero di telefono	Indirizzo e-mail	Orario di attività	N° contatti nel 2021	N° contatti nel 2022	N° contatti nel 2023	N° contatti nel 2024	N° contatti nel 2025	N° per- sone che hanno contat- tato l'HL nel 2025
Abruzzo ⁷	331 2694571	malattierare@ausl.pe.it	Lunedì- Mercoledì Venerdì 12:00-15:00 Martedì- Giovedì 14:00- 17:00	1.800	360	1.690	1.690	1.690	1170
Basilicata	0971 310409	malattierare@regione.basilicata.it	n.d.	810	825	840	2.153	n.d.	n.d.
Campania	800 957747	malattierare@ospedaleicoll.it	Dal lunedì al giovedì dalle 9:30 alle 13:30	2.100	1.950	2.050	2.500	3.000	1.100
Emilia - Romagna ⁸	800 033 033	malattierare@regione.emilia-romagna.it	Dal lunedì al venerdì dalle 8.30 alle 18:00 Sabato dalle 8.30 alle 13:00	n.d.	n.d.	n.d.	n.d.	n.d.	n.d.
Friuli Venezia Giulia	0432 - 559883	malattierareasuiud.sanita.fvg.it	Dal lunedì al venerdì dalle 9:00 alle 13:00	356	n.d.	278	n.d.	117	n.d.
Lazio	116117	/	24/24h	n.d.	n.d.	n.d.	377	476	n.d.
Liguria	010 5488532 -2113 -2937 -3592	sportelloregionaleMR@gaslini.org	Dal lunedì alla dome- nica dalle 8:30 alle 15:00	3.800	n.d.	1.800	1.450	1.300	n.d.

⁷ La Regione Abruzzo non ha fornito il dato puntuale ma una stima del numero di persone e di contatti

⁸ Si tratta di un numero verde della sanità regionale per ottenere informazioni su servizi e prestazioni sanitarie e per informazioni dal quale si viene indirizzati all'ufficio preposto alle malattie rare. Non è disponibile il dato relativo ai contatti specifici per le malattie rare.



Regione/ Ente	Numero di telefono	Indirizzo e-mail	Orario di attività	N° con- tatti nel 2021	N° con- tatti nel 2022	N° con- tatti nel 2023	N° con- tatti nel 2024	N° contatti nel 2025	N° persone che hanno contattato l'HL nel 2025
Lombardia	035 4535304	raredis@marionegri.malattierare@pec.marionegri.it	Dal lunedì al venerdì dalle 9:00 alle 13:00 e dalle 14:00 alle 17:00	878	739	793	802	818	713
Marche	071 5962365	malattierare@ospedaleiriunite.marche.it	Dal lunedì al venerdì dalle 8:00 alle 12:00. Martedì e giovedì fino alle 17:30	/	/	/	n.d. ⁹	400	300
Provincia Autonoma di Bolzano	0471 907109	malattierareBZ@sabes.it seltenkrankheitenBZ@sabes.it	Dal lunedì al venerdì dalle 8:00 alle 12:00	165	153	145	234	248	128
Provincia Autonoma di Trento	0461 904211	malattieraretrento@apss.tn.it	Dal lunedì al venerdì dalle 8:30 alle 13:00	n.d.	n.d.	n.d.	n.d.	n.d.	75
Piemonte e Valle D'Aosta	011 2402127	info@malattierarepiemonte.it	Dal lunedì al venerdì dalle 10:00 alle 15:00	1.211	1.458	1.631	1.400	1.650	700
Puglia	800 893434	centromalattierare@gmail.com	Dal lunedì al giovedì dalle 11:00 alle 13:00	762	785	726	3.167	2.415	n.d.
Sardegna	800 095040 366 9220528	info@malattieraresardegna.it	Dal lunedì al venerdì dalle 10:00 alle 13:00	n.d.	n.d.	2.220	n.d.	n.d.	n.d.
Toscana	800 880101	ascolto.rare@regione.toscana.it	Dal lunedì al venerdì dalle 9:00 alle 14:00	1.013	775	939	583	1.435	513
Umbria	/	/	/	n.d.	n.d.	n.d.	n.d.	200	n.d.
Veneto	800 318811 049 8215700	malattierare@regione.veneto.it	Dal lunedì al venerdì dalle 9:00 alle 17:00	1.287	1.364	1.597	1.682	2.143	1.620

9. Help Line attiva da dicembre 2024



APPROFONDIMENTO

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, attraverso un numero verde (800571661), un indirizzo e-mail dedicato (farmaciline@aifa.gov.it) e un numero di fax (06.59784807). Il fax e l'indirizzo e-mail sono sempre attivi, le risposte vengono comunque predisposte nei normali orari degli uffici AIFA; il numero verde è attivo da lunedì al venerdì (escluse le festività) dalle 9.00 alle 13.00 e dalle 14.00 alle 16.00.

Nel 2025 i contatti complessivi avuti dal servizio FarmaciLine sono stati 3.659, in leggera flessione rispetto all'anno precedente ma nettamente più bassi rispetto al triennio precedente (si noti il picco di quasi 8.000 contatti nel 2021, legato alla forte crescita dei contatti da pazienti/cittadini probabilmente riconducibile alla pandemia da Covid-19). A contattare il servizio nel 2025 sono stati prevalentemente cittadini e pazienti (2.655), mentre i professionisti che si sono rivolti al servizio FarmaciLine sono stati 737 (di cui 547 medici di medicina generale o medici specialisti e 190 farmacisti privati e pubblici).

Anno	Numero di contatti complessivi	Numero di contatti con pazienti/cittadini	Numero di contatti con professionisti sanitari e/o altri operatori dei servizi
2021	7.780	6.598	795
2022	5.151	3.964	967
2023	4.330	3.384	906
2024	4.462	3.480	920
2025	3.659	2.655	737

APPROFONDIMENTO

“Info_Rare” – l’help-line di Fondazione Telethon

Info_rare è un servizio gratuito di assistenza online promosso da Fondazione Telethon per chi ha bisogno di informazioni chiare e certificate sulle malattie genetiche. Il servizio si avvale della consulenza medica e scientifica di due medici specialisti in Genetica Medica in grado di rispondere via e-mail alle richieste di approfondimento:

- sui centri per le malattie genetiche rare: centri diagnostici e centri di riferimento per la presa in carico dei pazienti;
- sulle ultime notizie riguardanti gli studi in corso sulle malattie genetiche e le sperimentazioni cliniche (della Fondazione e non);
- sui riferimenti utili delle associazioni dei pazienti con una malattia genetica rara o di gruppi di aggregazione. Nel caso in cui non esistano associazioni di pazienti o gruppi di aggregazione già costituiti, Info_Rare cerca di mettere in contatto le persone con la stessa patologia con le quali è entrata in contatto nel corso degli anni o pubblica appelli sui social di Fondazione Telethon per individuare altri casi.

La richiesta di informazioni è formulabile attraverso il modulo on line compilabile direttamente via web.

Nel 2025 il servizio ha risposto a 1.959 richieste, con un incremento del 7,8% rispetto all'anno precedente. Il tempo medio di risposta è di 5,5 giorni lavorativi, in linea con il dato dell'anno precedente.

Anno	Numero di contatti complessivi negli ultimi 5 anni
2021	1.529
2022	1.459
2023	1.622
2024	1.816
2025	1.959



APPROFONDIMENTO

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

Uniamo ha avviato nel 2017, e successivamente proseguito, l'erogazione di un 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 progetto, esteso a tutto il territorio nazionale, prevede l'intervento di professionisti della relazione di aiuto, in un rapporto di stretta collaborazione e integrazione con le principali istituzioni di riferimento del settore per favorire la relazione con i servizi deputati alla diagnosi e trattamento delle malattie rare.

Lo sportello è stato sostenuto con varie fonti di finanziamento: l'Otto per Mille della Chiesa Valdese, i progetti dei bandi del Ministero del Lavoro e delle Politiche sociali, il sostegno non condizionato di alcune aziende private e fondi propri.

Negli ultimi anni il servizio si è sempre più ampliato per essere a disposizione della comunità delle persone con malattia rara: oltre al supporto psicologico e a quello di indirizzo nel sistema (gestito quest'ultimo da un'assistente sociale dal 2024), dal 2021 è stata stipulata una convenzione con un commercialista per supportare la gestione associativa e, sempre dallo stesso anno UNIAMO ha offerto consulenza sulla privacy grazie al lavoro volontario di Gloria Nardini, che verifica procedure, moduli e iscrizioni. Dal 2022, inoltre, i servizi sono stati arricchiti grazie al supporto di un avvocato specializzato nelle pratiche INPS e diritto del lavoro e uno studio legale focalizzato sulla scuola; nel 2024 SAIO ha introdotto la consulenza fiscale con lo studio EIUS e l'avvocato Gabriele Sepio, esperto ministeriale.

Un Protocollo d'Intesa con la Società Italiana di Psicologia Pediatrica (SIPPed) consente, inoltre, alle associazioni di accedere a specialisti SIPPed “Legami Legami” in tutta Italia.

Il Servizio SAIO, nel 2025, ha potuto aiutare oltre 500 persone a trovare un orientamento nel nostro sistema sanitario o aiutate con un supporto psicologico. Inoltre, oltre 35 Associazioni sono state sostenute con consulenze civilistiche, fiscali e legali. Dall'analisi delle richieste è stato visto che alcune arrivano da persone che sono ancora in cerca di diagnosi, per le quali un indirizzo non è facile. E altre necessitano di un supporto psicologico più strutturato, che non sia solo di contenimento. Per questo Uniamo ha deciso, per il 2026, di rafforzare le azioni di sistema sui pazienti “non diagnosticati” e di offrire, in via sperimentale, supporto psicologico personalizzato e di gruppo, quest'ultimo in collaborazione con Fondazione Puskhara.



B.7 Empowerment delle associazioni

La Raccomandazione del Consiglio Europeo dell'8 giugno 2009 su un'azione nel settore delle malattie rare (2009/C 151/02) riprende la riflessione dell'Organizzazione Mondiale della Sanità che ha *“definito la responsabilizzazione del paziente come un prerequisito per la salute e ha promosso una collaborazione proattiva e una strategia di autosufficienza volta a migliorare gli esiti sanitari e la qualità della vita dei pazienti che soffrono di affezioni croniche”*. In tal senso, la Raccomandazione ricorda che il ruolo dei gruppi di pazienti indipendenti è cruciale sia in termini di sostegno diretto ai singoli soggetti con malattia rara, sia in termini di lavoro che essi svolgono collettivamente per migliorare le condizioni della comunità di persone con malattie rare nel suo insieme e per le generazioni future. Per questo la Raccomandazione ha previsto che gli Stati membri perseguano l'obiettivo di coinvolgere le persone con malattia rara e i loro rappresentanti nel processo di elaborazione di politiche e promuovano le attività di gruppi e associazioni di persone con malattia rara.

Estratto dalla Raccomandazione del Consiglio Europeo dell'8 giugno 2009 su un'azione nel settore delle malattie rare (2009/C 151/02)

VI. RESPONSABILIZZAZIONE DELLE ORGANIZZAZIONI DEI PAZIENTI

18. di consultare i pazienti e i loro rappresentanti sulle politiche nel settore delle malattie rare e di facilitare l'accesso dei pazienti ad informazioni aggiornate su dette malattie

19. di promuovere le attività svolte dalle organizzazioni di pazienti, quali sensibilizzazione, rafforzamento delle capacità e formazione, scambio di informazioni e migliori pratiche, costituzione di reti e coinvolgimento dei pazienti molto isolati;

Tale attenzione è stata ribadita anche nel Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016 nel quale si afferma che *“l'obiettivo principale ... è lo sviluppo di una strategia integrata, globale e di medio periodo per l'Italia sulle malattie rare, centrata sui bisogni assistenziali della persona e della sua famiglia e **definita con il coinvolgimento di tutti i portatori di interesse**”* prevedendo quale strumento di governo del sistema *“l'istituzione di un **Comitato Nazionale che veda la partecipazione di tutti i soggetti coinvolti** (il Ministero della salute e gli altri Ministeri interessati, le Regioni, l'AIFA, l'ISS, Agenas e **le Associazioni dei pazienti**)”*. Alle associazioni delle persone con malattia rara è stato poi dedicato un paragrafo specifico degli obiettivi del PNMR per incoraggiarne la partecipazione ai percorsi assistenziali e ai processi decisionali.

1. <http://www.euro.who.int/Document/E88086.pdf>



Negli anni successivi hanno iniziato a muoversi i primi passi relativamente all'effettivo coinvolgimento delle persone con malattia rara e/o dei loro familiari nei contesti decisionali del settore, a partire dall'inclusione di alcuni (n=3) rappresentanti delle persone con malattia rara nel "**Centro di coordinamento sugli screening neonatali**" previsto dall'art. 3 della Legge 19 agosto 2016 n. 167 "*Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie*"². Analogamente la partecipazione di tre rappresentanti delle associazioni dei pazienti più rappresentative a livello nazionale è stata prevista nel **Centro di coordinamento nazionale dei comitati etici territoriali** previsto dal comma 4 art. 2 della 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*". Il 15 marzo 2018 con Decreto recante "*Costituzione del Centro di coordinamento nazionale dei comitati etici territoriali per le sperimentazioni cliniche sui medicinali per uso umano e sui dispositivi medici, ai sensi dell'articolo 2, comma 1, della legge 11 gennaio 2018, n. 3*" un rappresentante di UNIAMO è stato nominato tra i 15 componenti del Centro di coordinamento nazionale (ed è stato confermato, dapprima nel 2021 e poi nel 2024).

In attesa dell'istituzione del Comitato Nazionale, i rappresentanti delle persone affette da malattia rara erano stati inclusi tra i membri del gruppo di lavoro incaricato della stesura del nuovo PNMR, istituito con Decreto del Direttore Generale della Programmazione Sanitaria del 20 giugno 2019 e integrato successivamente il 10 luglio 2019. Tale provvedimento aveva istituito presso il Ministero della Salute il **Gruppo di lavoro per l'aggiornamento del Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016** formato da Ministero della Salute, Regioni, Agenas, ISS, AIFA, UNIAMO F.I.M.R., Fondazione Telethon, ORPHANET. Al gruppo di lavoro era stata affidata anche la funzione di svolgere i compiti di coordinamento e monitoraggio del precedente Organismo di Coordinamento e Monitoraggio per lo sviluppo degli ERNs (DM 27.07.2015 di cui all'Art. 13 comma 2 del D. Lgs. 4/3/2014 n. 38) che era venuto a scadenza nel corso del 2018 e nel quale i rappresentanti associativi delle persone con malattia rara non erano stati mai coinvolti in precedenza. Per tale scopo la composizione del gruppo è stata integrata dalla nomina di tre rappresentanti della Rete ERN, coordinatori europei rispettivamente di ERN BOND, METABERN e ReConnet.

Un rappresentante delle persone con malattia rara è stato successivamente nominato come componente del **Gruppo di lavoro Screening Neonatale Esteso** di cui al Decreto del Ministero della Salute del 17 settembre 2020. Al gruppo è stato affidato il compito di definire il protocollo operativo per la gestione degli screening neonatali e di procedere alla revisione periodica della lista delle patologie da ricercare attraverso lo screening neonatale. Il mandato era fino alla fine del 2024, con una dicitura ambigua rispetto ad un tacito rinnovo. La Direzione della Prevenzione ha ritenuto opportuno di procedere in ogni caso con il rinnovo dell'incarico, che è avvenuto con il recente decreto del 4 maggio 2026, anche a seguito dei ripetuti solleciti promossi da UNIAMO sull'argomento: si presume che il Gruppo potrà effettivamente riunirsi, dopo la successiva nomina dei componenti, dopo l'estate.

2. Per una trattazione più esaustiva del punto si rimanda al paragrafo B1. Prevenzione e Diagnosi.



L'articolo 8 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 finalmente disciplinato l'istituzione e la composizione del Comitato nazionale per le malattie rare prevedendo la partecipazione, fra i vari portatori di interesse³, anche delle "associazioni dei pazienti affetti da una malattia rara più rappresentative a livello nazionale". Il Comitato nazionale per le malattie rare "svolge funzioni di indirizzo e di coordinamento, definendo le linee strategiche delle politiche nazionali e regionali in materia di malattie rare". Il ["Regolamento recante norme sull'organizzazione e il funzionamento della Commissione Scientifico-Economica del Farmaco dell'Agenzia Italiana del Farmaco"](#) inoltre cita espressamente, all'art. 11, le associazioni di pazienti fra i soggetti che la Commissione ha la facoltà di convocare in audizione.

La previsione di cui all'art. 8 della L. 175/2021 ha trovato attuazione con il Decreto del Sottosegretario di Stato alla Salute del 16 settembre 2022 che ha istituito il **Comitato Nazionale Malattie Rare** e ne ha disciplinato le modalità di funzionamento. In linea con le previsioni di cui alla L. 175/2021 fanno parte del CoNaMR anche un rappresentante di EURORDIS e un rappresentante di UNIAMO. Fra le sue prime azioni il CoNaMR, che si è insediato a gennaio 2023, ha reso un parere sulla proposta di PNMR 2023-2026 ai sensi dell'articolo 9, comma I della Legge n. 175/2021. I componenti del Comitato durano in carica 3 anni a decorrere dalla data di insediamento e dopo la naturale scadenza di gennaio 2026 sono stati rinnovati: il nuovo CoNaMR si è insediato in data 21 maggio 2026.

Allargando lo sguardo al di fuori del perimetro prettamente sanitario è da ricordare che nella primavera 2023 UNIAMO, in rappresentanza del Forum del Terzo Settore, è stata chiamata a partecipare al Tavolo per la valutazione multidimensionale del progetto di vita previsto dal Decreto del Ministro per le Disabilità con il quale sono stati istituiti i **tavoli tecnici per la stesura dei decreti attuativi della Legge delega sulla disabilità**⁴. UNIAMO figura anche fra gli invitati permanenti dell'**Osservatorio Nazionale sulla condizione delle persone con disabilità** ai sensi dell'articolo 2, comma 6, del decreto del Presidente del Consiglio dei ministri del 20 luglio 2023, n. 115 con cui è stato approvato il regolamento recante la disciplina della composizione, dell'organizzazione e del funzionamento dell'Osservatorio. Da ultimo, nell'autunno 2023, un rappresentante di UNIAMO è stato chiamato, per incarico diretto del Ministro per le Disabilità, a far parte del **"Tavolo tecnico per l'analisi e la definizione di elementi utili per una legge statale sui caregiver familiari"** che si è insediato in data 17 gennaio 2024.

3. "...rappresentanti dei Ministeri della salute, dell'università e della ricerca e del lavoro e delle politiche sociali, della Conferenza delle regioni e delle province autonome, dell'Agenzia italiana del farmaco, dell'Istituto superiore di sanità, dell'Agenzia nazionale per i servizi sanitari regionali, dell'Istituto nazionale della previdenza sociale, degli Ordini delle professioni sanitarie, delle società scientifiche, degli enti di ricerca senza scopo di lucro riconosciuti dal Ministero dell'università e della ricerca che si occupano di malattie rare..." (estratto da art. 8 comma 2 L. 175/2021).

4. Si rimanda al paragrafo B2 per un maggiore approfondimento



A gennaio 2025 un rappresentante di UNIAMO ha partecipato alle riunioni dei gruppi di lavoro per il tavolo istituito presso il **Garante per la Privacy**, per la redazione delle nuove Regole deontologiche per trattamenti a fini statistici o di ricerca scientifica, ai sensi degli artt. 2-quater e 106 del Codice in materia di protezione dei dati personali d.lgs. 30 giugno 2003, n. 196.

Anche, il **PNMR 2023-2026** ribadisce più volte, trasversalmente alle diverse aree di intervento, il fondamentale apporto delle associazioni delle persone con malattia rara per lo sviluppo della rete delle malattie rare. In particolare:

- nella formazione
 - garantire la formazione e l'informazione sulle malattie rare:
 - ▶ promuovere il coinvolgimento delle Associazioni dei pazienti, come docenti e come discenti, nei corsi di formazione realizzati e supportare corsi di formazione gratuiti, per i rappresentanti dei pazienti, anche organizzati dalle associazioni;
 - ▶ sollecitare l'introduzione di almeno una sessione dedicata alle malattie rare all'interno dei convegni annuali delle Società Scientifiche iscritte all'albo di accreditamento del Ministero della Salute con la partecipazione delle Associazioni dei pazienti;
 - ▶ promuovendo l'alleanza fra Istituzioni, Associazioni di pazienti e altre selezionate fonti qualificate e competenti la generazione e la diffusione di un'informazione corretta sulle evidenze a sostegno delle diverse strategie terapeutiche;
- nell'informazione:
 - valorizzare i portali informativi gestiti da Associazioni/Fondazioni e altri selezionati soggetti competenti, e favorire la loro connessione con i siti istituzionali;
 - valorizzare le help line esistenti, gestite da Associazioni/Fondazioni;
- nei percorsi assistenziali:
 - garantire la presenza delle principali Associazioni di malati rari, attive in ciascun territorio, all'interno delle piattaforme malattie rare implementate nei principali Ospedali, in modo da facilitare il contatto del malato e della sua famiglia con l'associazionismo e supportare il passaggio orizzontale di informazione ed esperienze di vita tra pazienti;
- nel monitoraggio della rete nazionale malattie rare:
 - favorire l'accesso ai dati aggregati raccolti nel RNMR ai decisori (sia a livello nazionale che regionale), ai ricercatori ed alle associazioni di pazienti;
- nella ricerca:
 - favorire la partecipazione dei pazienti, dei rappresentanti dei pazienti e delle Associazioni, fin dalle fasi di ideazione dei bandi e dei progetti di ricerca.

Da ultimo, si ricorda che la Legge 30 dicembre 2024 n. 207, "Bilancio di previsione dello Stato per l'anno finanziario 2025 e bilancio pluriennale per il triennio 2025-2027" all'art. 1 comma 294 ha istituito il **Registro unico delle associazioni della salute (RUAS)**, la cui realizzazione e gestione è attribuita al Ministero della Salute, per disciplinare la



partecipazione delle associazioni *“ai principali processi decisionali in materia di salute, individuati dal medesimo Ministro della salute, e alle fasi di consultazione della Commissione scientifica ed economica dell'AIFA, nelle aree di coinvolgimento individuate dalla medesima AIFA”* con l'obiettivo 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”*. Ad oggi, però, non vi è ancora traccia dei regolamenti che Ministero della salute e l'AIFA avrebbero dovuto predisporre, ai sensi dell'art. 1 comma 293, per definire i criteri per la partecipazione delle associazioni iscritte nel RUAS ai principali processi decisionali individuati.

Il RUAS sarà suddiviso in aree tematiche e potranno iscriversi al registro, su richiesta da presentare al Ministero della Salute, le associazioni che possiedono i seguenti requisiti:

- sono costituite da almeno dieci anni;
- sono iscritte nel Registro Unico Nazionale del Terzo settore o in un altro albo ufficialmente riconosciuto;
- adottano l'approccio secondo le dimensioni di qualità previste dalla scheda 14 del Patto per la salute (Conferenza permanente Stato-Regioni-Province autonome del 18.12.2019);
- applicano i criteri di trasparenza e di rendicontazione previsti per l'attività di interesse pubblico;
- rappresentano e promuovono, nell'ambito della propria attività, le istanze di cittadini, pazienti e caregiver in ambito sanitario.

Il Ministero della Salute sarà tenuto (come previsto dall'art. 1 comma 295) 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, individuati dal Ministero. Analogamente dovrà procedere AIFA per i percorsi decisionali sui farmaci individuati dalla Commissione scientifica ed economica. Il rappresentante è di volta in volta nominato dalle associazioni iscritte al RUAS che siano rilevanti e significative rispetto all'oggetto in discussione, con riferimento alla specifica patologia. Appare evidente quindi l'intenzione del legislatore di facilitare la formazione di un'interfaccia consultiva con le associazioni senza scopo di lucro che si occupano della cura e della salute dei pazienti come loro finalità istituzionale. Per la realizzazione del RUAS è stata autorizzata una spesa di 50.000€ nell'anno 2025 (art. 1 comma 296).

È utile ricordare che l'istituzione del RUAS è stata preceduta, ad ottobre 2022, dall'**Atto di indirizzo riguardante le modalità di partecipazione⁵ ai processi decisionali del Ministero della Salute da parte delle Associazioni o Organizzazioni dei cittadini e dei pazienti impegnate su tematiche sanitarie** che ne ha in qualche modo prefigurato l'introduzione ed anticipato buona parte dei requisiti di iscrizione ([vd. art. 3](#)).

5. Il comma 2 dell'art. 1 dell'Atto di indirizzo definisce la partecipazione come “un processo articolato, che si può sviluppare con diverse modalità e in differenti momenti, tramite il quale gli Enti vengono coinvolti, tenendo conto della loro esperienza, competenza e capacità di impatto sui diversi settori delle politiche sanitarie, negli specifici percorsi istituzionali di competenza del Ministero della salute”.



Questo provvedimento definisce le regole per il coinvolgimento attivo delle associazioni di pazienti e cittadini nei processi decisionali e mira a valorizzare la rappresentanza civica e l'esperienza sul campo, strutturando la collaborazione con il Ministero della Salute.

Le 7 modalità previste per la partecipazione sono:

- **Consultazione:** acquisizione della posizione delle associazioni o organizzazioni di cittadini e pazienti durante la fase istruttoria di un provvedimento.
- **Proposta di agenda:** possibilità di richiedere l'inclusione di specifiche tematiche nell'agenda di lavoro del Ministero.
- **Co-progettazione:** collaborazione nella definizione di piani, programmi, interventi con impatto diretto/indiretto su pazienti e cittadini.
- **Attuazione dei programmi di politica sanitaria:** supporto nell'implementazione di provvedimenti, piani e programmi già adottati.
- **Generazione delle evidenze:** condivisione di dati ed esperienze reali (patient evidence) di cui l'Amministrazione può tenere conto nella fase di elaborazione di provvedimenti, piani e programmi.
- **Monitoraggio e valutazione:** partecipazione al controllo dell'attuazione delle politiche sanitarie.
- **Riesame:** possibilità di avanzare istanze di modifica di uno specifico provvedimento, supportando l'istanza attraverso la presentazione all'Amministrazione di propria documentazione a supporto.

Il coinvolgimento degli Enti può realizzarsi tramite inserimento di loro rappresentanti all'interno di tavoli, osservatori, gruppi di lavoro, a seconda dell'oggetto specifico e dei percorsi istituzionali specificamente attivati dalla Amministrazione.

Ad oggi non risulta che siano state definite le procedure di funzionamento di cui all'articolo 4 dell'Atto di indirizzo che avrebbero dovuto definire, per ciascuna delle forme di partecipazione sopra indicate, le relative modalità operative.

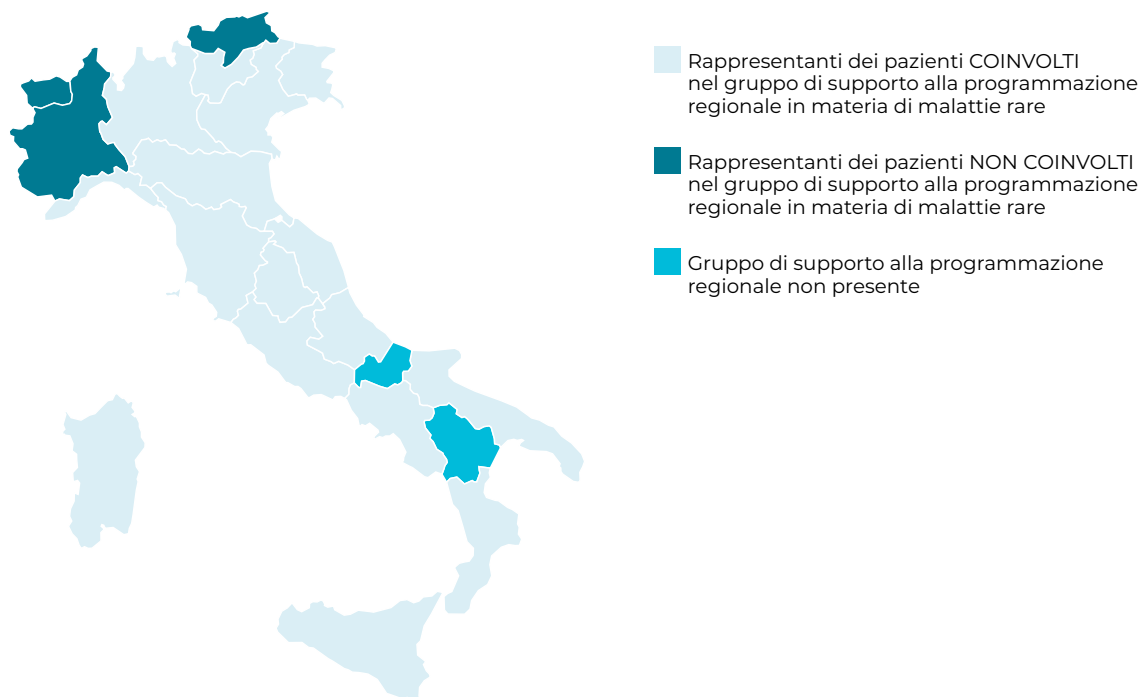
Nell'attesa dell'attuazione del Registro, si segnala che AIFA ha proceduto al rinnovo delle procedure per i contatti con enti esterni, istituendo **AIFA ASCOLTA** specificatamente per le Associazioni di pazienti. Alla stesura del Regolamento hanno partecipato anche alcuni rappresentanti associativi, fra cui membri di UNIAMO e di FAVO.



Da ultimo, si ricorda che a marzo 2026 l'AIFA ha approvato il [Regolamento recante norme sull'organizzazione e sul funzionamento della Commissione scientifica ed economica del farmaco dell'Agenzia Italiana del Farmaco](#) che svolge le funzioni già, in precedenza, attribuite alla Commissione consultiva Tecnico-Scientifica e al Comitato Prezzi e Rimborso. Il regolamento prevede che per ampliare il quadro conoscitivo nell'ambito dei processi decisionali, la Commissione possa convocare in audizione associazioni di pazienti e società scientifiche maggiormente rappresentative in relazione alle tematiche in discussione con una natura puramente informativa e non vincolante delle posizioni da questi espresse.



Partecipazione formalizzata dei rappresentanti delle associazioni delle persone con malattia rara nelle attività di programmazione regionale in materia di malattie rare



Fonte	Periodo di riferimento	Tipologia di informazione
Rilevazione UNIAMO 2026	2025	Output

Sono 16 le Regioni e Province Autonome che negli anni hanno sentito l'esigenza, di costituire accanto al Centro di Coordinamento regionale per le malattie rare (di cui all'Accordo Conferenza Stato-Regioni del 10 maggio 2007, prima, e ora dell'Accordo Conferenza Stato-Regioni del 24 maggio 2023) un ulteriore strumento di supporto al governo del sistema delle malattie rare su base regionale che possiamo definire, come una sorta di **organismo istituzionale di partecipazione a livello regionale sulle malattie rare**⁶ a supporto della *governance* e della gestione della rete per le malattie rare. In particolare, l'organismo in questione, attraverso la definizione di un luogo di confronto e scambio fra tutti gli attori in gioco, dovrebbe supportare la Regione/il Centro di Coordinamento Regionale per le malattie rare nella definizione delle strategie per la prevenzione, sorveglianza, diagnosi, terapia, riabilitazione e presa in carico socio-sanitaria delle persone con malattie rare attraverso lo svolgimento di attività di natura consultiva e propositiva al fine di facilitare il percorso assistenziale delle persone.

6. Le denominazioni utilizzate su base regionale, infatti, differiscono nella formulazione utilizzata che, però, può essere sinteticamente riassunta come da proposta che sta ad indicare un organismo collegiale, di natura continuativa nel tempo, che prevede il coinvolgimento di rappresentanze di tutti i portatori di interesse del settore, che svolge funzioni consultive e propositive, di orientamento e indirizzo, rispetto alla programmazione e valutazione del sistema delle malattie rare.



Non è quindi casuale che lo stesso PNMR 2013-2016 avesse già identificato quale indicatore per misurare il raggiungimento dei risultati la *“partecipazione formale dei rappresentanti delle associazioni dei malati in attività di programmazione nazionale e regionale in materia di MR”*. Al riguardo, va favorevolmente osservato, come quasi tutte le Regioni/PA che hanno istituito questo organismo di partecipazione a livello regionale sulle malattie rare hanno previsto al suo interno il coinvolgimento delle rappresentanze associative delle persone con malattia rara.

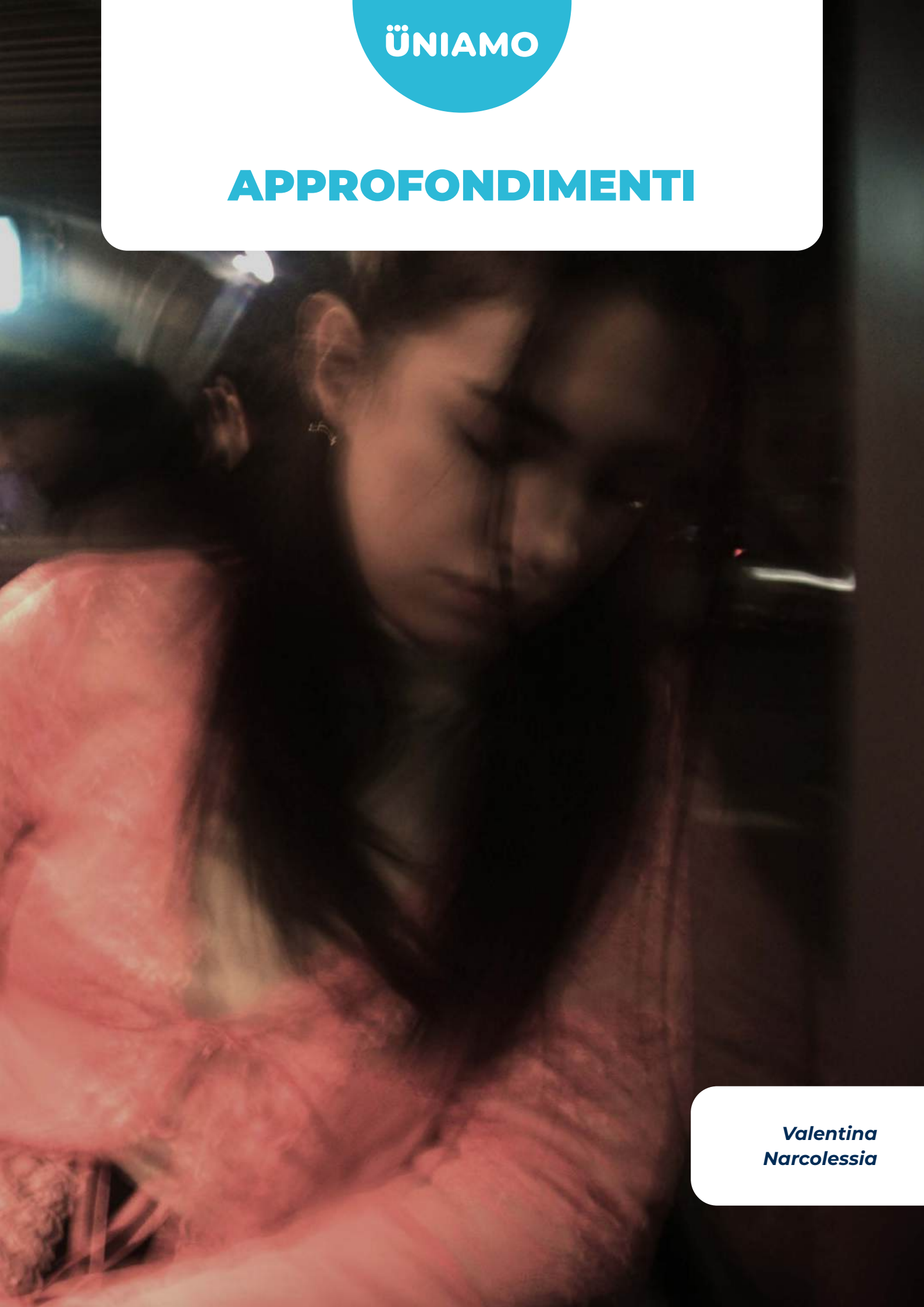
Questo organismo di partecipazione è stato identificato con nomi diversi nelle varie aree a seconda del contesto, degli obiettivi e delle persone coinvolte. La varietà delle denominazioni riflette una corrispondente diversificazione delle funzioni, che si è tradotta in esperienze operative caratterizzate da notevole eterogeneità, anche in relazione al livello di coinvolgimento delle persone affette da malattia rara e dei loro rappresentanti associativi. Nonostante queste differenze, permangono alcuni elementi trasversali comuni. Attualmente tale modello risulta ampiamente adottato e prevede il coinvolgimento formalizzato dei rappresentanti delle persone con malattia rara in tutte le realtà che ne hanno regolamentato l'istituzione. Ci si auspica che le Regioni/PPAA che dichiarano di coinvolgere le associazioni di persone con malattia rara, ma che non hanno ancora formalizzato la partecipazione di queste ultime nei processi di programmazione, provvedano presto a dare formalizzazione ufficiale a queste prassi operative.

Anche le modalità di individuazione dei rappresentanti delle persone con malattia rara sono state diversificate, sia nel numero che nelle modalità adottate per la loro definizione: si tratta di aspetti non irrilevanti in termini di riconoscimento del ruolo svolto dall'associazionismo di settore che richiedono di essere ulteriormente elaborati per garantire una rappresentanza piena, corretta ed efficace delle persone con malattia rara nei processi decisionali che li riguardano, in linea con quanto previsto già dal par. 3.5 del Piano Nazionale delle Malattie Rare 2013-2016 nel quale si affermava che *“la partecipazione delle organizzazioni dei pazienti nei processi decisionali dovrà avvenire secondo un principio di rappresentanza”*. Un analogo processo di rappresentanza è osservabile, a livello internazionale, per quanto attiene all'inclusione delle rappresentanze delle persone con malattia rara - i cd. “ePAGs” - nelle ERNs (per il quale si rimanda alla Sezione A.2).

Tutte le Regioni/PPAA nelle quali è stato istituito un organismo istituzionale di partecipazione a livello regionale sulle malattie rare, oltre al Piemonte e Valle d'Aosta e ad esclusione della Campania⁷, prevedono il coinvolgimento dei rappresentanti associativi delle persone con malattia rara nell'elaborazione dei PDTA.

7. Le associazioni di pazienti con malattia rara della Regione Campania, a maggio 2026, hanno inviato richiesta formale alla Regione di entrare a pieno titolo, fin dalle fasi iniziali, nelle attività di elaborazione dei PDTA.





UNIAMO

APPROFONDIMENTI

*Valentina
Narcolessia*

APPROFONDIMENTO

Le associazioni delle persone con malattia rara

Il numero di associazioni di persone con malattia rara registrate sul sito di Orphanet, dopo una leggera riduzione osservata nel 2024, si attesta nel 2025 a 2.812 unità. Dopo un biennio in cui si era osservato un calo, torna a crescere il numero di **associazioni italiane** registrate sul sito di Orphanet, che a fine 2025 risultavano essere **357**, pari al 12,6% del totale (32 in più rispetto all’anno precedente). In realtà il numero di associazioni di persone con malattia rara e loro familiari in Italia è di gran lunga maggiore, secondo una stima elaborata da UNIAMO, che ha provveduto ad avviare un censimento delle associazioni di persone con malattia rara presenti sul territorio italiano, a fine 2023 le associazioni sono più di 700 (in media 1,2 associazioni ogni 100.000 abitanti)⁸.

Numero di associazioni di persone con malattia rara registrate sul sito di Orphanet negli ultimi 5 anni: il dato europeo e il dato italiano

Anno	Numero di associazioni di PcMR registrate al 31.12	... di cui italiane
2021	2.829	379
2022	2.907	358
2023	2.726	244
2024	2.631	325
2025	2.812	357

Fonte, Orphanet, 2021-2025

APPROFONDIMENTO

AIFA ascolta



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

8. Per maggiori approfondimenti si veda UNIAMO F.I.M.R. "MonitoRare. Decimo rapporto sulla condizione della persona con Malattia Rara in Italia", 2024



“AIFA Ascolta” ha finalità esclusivamente conoscitive e non comporta assunzione di decisioni operative; rappresenta infatti un luogo di confronto dove raccogliere esigenze, criticità e proposte provenienti dal mondo dei pazienti. È importante evidenziare la differenza rispetto a “AIFA Incontra”, un ulteriore strumento il cui regolamento è stato contestualmente definito dall'Agenzia, destinato principalmente a società scientifiche, aziende farmaceutiche e stakeholder del settore sanitario.

Le due iniziative sono pertanto complementari nei rispettivi destinatari e obiettivi, ma condividono l'intento di consolidare il dialogo istituzionale. La pubblicazione dei regolamenti e l'implementazione di questi strumenti rappresentano un progresso rilevante verso una governance più partecipata e inclusiva nel sistema farmaceutico italiano.

APPROFONDIMENTO

AgeNaS – La rete dei portatori di interesse del Programma nazionale HTA dispositivi medici

A fine 2025, dopo l'intesa in sede di Conferenza Stato-Regioni e con lo sblocco delle risorse del Fondo per il governo dei dispositivi medici⁹, per un importo complessivo di circa 13 milioni di euro, il Programma Nazionale di Health Technology Assessment per i dispositivi medici (PNHTA-DM) 2026–2028 - istituito per sostenere la costruzione e il funzionamento di un sistema nazionale di governance dei dispositivi medici di cui l'HTA costituisce una componente essenziale - è entrato pienamente nella fase operativa.

Nella primavera 2026 AGENAS ha avviato il processo di aggiornamento della rete di portatori di interesse del PNHTA-DM, istituita con deliberazione del Direttore Generale n. 506 del 29 ottobre 2024 ed attualmente composta da 44 organizzazioni, tra cui organizzazioni dei consumatori, associazioni di produttori di tecnologie sanitarie, organizzazioni degli operatori sanitari, associazioni di pazienti, società scientifiche, altre organizzazioni non governative no profit nel campo della salute.

L'obiettivo della rete è quello di garantire un dialogo trasparente, strutturato e continuativo con i portatori di interesse nell'ambito del PNHTA DM e con l'avviso di aggiornamento in scadenza a fine giugno 2026 si intende favorire una ancora più ampia partecipazione e l'ampliamento della platea dei soggetti coinvolti.

9. Il Fondo è alimentato annualmente da una quota pari allo 0,75% del fatturato al netto IVA derivante dalla vendita al SSN di dispositivi medici e grandi apparecchiature, ai sensi dell'art. 15 della Legge 53/2021 e degli articoli 28 del D.Lgs. 137/2022 e 24 del D.Lgs. 138/2022. Un terzo delle risorse è vincolato alle attività attribuite ad Agenas, che svolge un ruolo centrale nell'attuazione del Programma.



APPROFONDIMENTO

Le attività di UNIAMO per l'empowerment delle Associazioni

Uno dei pilastri dell'attività della Federazione UNIAMO è da sempre il supporto alle associazioni di persone con malattia rara per il rafforzamento delle loro competenze, attraverso iniziative di informazione e formazione mirate. Nel 2025 questa attività si è ulteriormente ampliata, valorizzando le competenze delle associazioni anche per la diffusione della cultura sulle malattie rare in contesti più ampi (per un approfondimento si rimanda ai paragrafi A2 e B5).

Nel tempo, UNIAMO ha inoltre progressivamente risposto alle numerose esigenze espresse dalle associazioni federate, strutturando e consolidando veri e propri servizi dedicati, tra cui:

- attività di consulenza individuale: 30 Associazioni hanno potuto accedere alle consulenze prestate dallo Studio EIUS e/o dalla Presidente, riguardanti la costituzione ex novo di un'Associazione, la trasformazione da ODV ad APS, ecc.
- la consulenza in materia di privacy per impostarne al meglio la gestione a livello associativa stante la particolare rilevanza e delicatezza dei dati trattati;
- la consulenza per richieste LEA
- la consulenza per carenze/indisponibilità di farmaci: 4 le pratiche avviate o proseguite nel 2025.
- la costituzione in giudizio per un farmaco classificato fra i cannabinidioli.

Nel 2025 le associazioni federate hanno fattivamente collaborato a diversi tavoli/gruppi di lavoro fra i quali si ricordano:

- consultazione pubblica "Programma Nazionale Equità nella Salute **(PNES)**": 3 Associazioni hanno risposto alle sollecitazioni della Federazione
- gruppo di lavoro per la legge sul caregiver: 10 associazioni coinvolte
- partecipazione ai gruppi di lavoro e alla Convention MonitoRare: 25 Associazioni hanno partecipato attivamente ai gruppi e sono state coinvolte nelle presentazioni durante la Convention.

Da ricordare, nel corso del 2025, anche:

- l'azione istituzionale a supporto dell'Associazione Con Giacomo contro vEDS e di AISED Onlus–Associazione Italiana Sindrome di Ehlers-Danlos, per sopperire alla carenza del celiprololo in seguito alla cessata produzione del farmaco da parte dell'azienda in Italia. Grazie a un'azione condivisa, fatta di interlocuzioni, produzione di documentazione scientifica e ascolto dei bisogni dei pazienti, il celiprololo è stato inserito ufficialmente nell'elenco 648/1996, e dunque potrà continuare a essere erogato a carico del Servizio Sanitario Nazionale;
- l'intervento ad *adiuvandum* (condotto con la Federazione Italiana Epilessie, Dravet Italia, Gruppo Famiglie Dravet, Associazione Sindrome Sturge-Weber Italia e



Associazione Sclerosi Tuberosa) per sostenere volontariamente il giudizio promosso dall'azienda produttrice di Epidyolex contro il Ministero della Salute, in seguito all'inserimento del farmaco nella Tabella dei medicinali, sez. B, classificato come stupefacente. Purtroppo, il TAR Lazio ha respinto il ricorso proposto dall'azienda produttrice.

Infine, ogni anno la Federazione UNIAMO mette a disposizione delle proprie associate alcune borse di studio. Nel 2025 sono state finanziate 6 borse di studio per il Corso di Formazione professionale sulle malattie rare presso l'Università Vanvitelli di Napoli e ulteriori 2 borse di studio parziali per il Corso di Perfezionamento Universitario in Patient Advocacy & Engagement presso la LUISS Business School.

A supporto della vita federativa operano costantemente gruppi e tavoli di lavoro¹⁰: dagli Aperitivi di MonitoRare ai gruppi di discussione, fino ai sottogruppi attivati in parallelo ai tavoli istituzionali. In questi spazi, i rappresentanti delle associazioni hanno la possibilità di condividere bisogni ed esperienze, confrontarsi tra pari e contribuire alla definizione di documenti e proposte che vengono successivamente portate all'attenzione dei decisori politici e degli stakeholder istituzionali.

Nel corso del tempo, i contributi emersi da queste attività sono stati valorizzati attraverso la loro sistematizzazione nella collana delle Effemeridi, mentre le principali iniziative vengono raccontate nelle "Pillole del Direttivo", rivolte ai Presidenti delle associazioni; da ricordare, inoltre, la newsletter RareNews destinata a tutti coloro che hanno un interesse sulle malattie rare.

Nel 2025 UNIAMO ha inoltre avviato il progetto "IdeAzione", un percorso strutturato di ascolto, confronto e co-progettazione con le associazioni federate, finalizzato ad affrontare in modo condiviso le sfide future della Federazione. Il percorso si è proposto di definire in maniera partecipata le priorità strategiche di UNIAMO per il prossimo futuro, sia in ambito politico e di advocacy sia sul versante associativo, fornendo al contempo strumenti utili alle associazioni per il lavoro sul territorio e rafforzando la coesione interna alla rete federativa.

¹⁰. Per maggiori approfondimenti si veda il par. A2 del presente Rapporto.



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

1. Il recepimento del Piano Nazionale Malattie Rare da parte delle Regioni/Province Autonome

L'Accordo, ai sensi dell'articolo 9, commi 1 e 3, della legge 10 novembre 2021, n. 175, tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano sul "Piano nazionale malattie rare 2023 – 2026" e sul documento per il "Riordino della rete nazionale delle malattie rare" (Rep. atti n. 121/CSR) con il quale, in data 24 maggio 2023, è stato approvato dalla Conferenza Permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province Autonome di Trento e di Bolzano il "Piano nazionale malattie rare 2023 – 2026", prevede che *"le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano si impegnano a recepire i documenti con propri provvedimenti e a dare attuazione, entro 12 mesi dalla data di entrata in vigore del presente accordo, ai suoi contenuti nei rispettivi ambiti territoriali, ferma restando la propria autonomia nell'adottare le soluzioni organizzative più idonee in relazione alle esigenze della programmazione regionale"*.

Lo stesso accordo ha altresì previsto l'allocazione di risorse per l'implementazione del PNMR disponendo che *"si provvede all'attuazione del presente accordo mediante lo stanziamento di 25.000.000,00 euro annui a valere sulle risorse del Fondo sanitario nazionale destinate alla realizzazione di specifici obiettivi del Piano sanitario nazionale, ai sensi dell'articolo 1, comma 34, della legge 23 dicembre 1996, n. 662, per ciascuno degli anni 2023 e 2024"*.

La definizione delle modalità di assegnazione ed erogazione di queste risorse è stata definita con la successiva "Intesa, ai sensi dell'accordo in Conferenza Stato-Regioni del 24 maggio 2023 (Rep. atti n.121/CSR) sulla proposta del Ministro della salute di deliberazione del CIPESS relativa alla ripartizione del finanziamento destinato all'attuazione del "Piano nazionale malattie rare 2023 -2026", per gli anni 2023 e 2024" (Rep. atti n. 266/CSR) del 9 novembre 2023. In particolare, questo provvedimento ha altresì disposto che le Regioni/PPAA provvedano al recepimento con atto formale del Piano Nazionale malattie rare e del documento di riordino della Rete Nazionale Malattie rare e alla trasmissione dello stesso al Comitato nazionale per le malattie rare entro 30 giorni dalla data dell'intesa.

Ad oggi, 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" (vedi Figura 1). Oltre la metà delle Regioni/PPAA (13 su 20) ha provveduto al recepimento entro il termine temporale sopra indicato. Il conteggio include anche la Regione Campania che aveva già proceduto allo scopo prima ancora della Intesa CSR del 9 novembre 2023 con l'adozione della Delibera della Giunta Regionale n. 556 in data 10/10/2023 mentre si rileva che in 4 Regioni/PPAA si sono superati i 90 giorni per procedere al recepimento. I tempi più lunghi registrati nella Provincia Autonoma di Bolzano sono da ricondursi, in buona parte, a contingenti motivi politici legati alla tornata elettorale dell'autunno 2023.



Figura 1. 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

Regione / PA	Recepimento del “Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026” e del documento “Riordino della rete nazionale malattie rare	Estremi atto regionale di recepimento
Abruzzo	Si	DGR ¹ n. 870 del 11/12/2023
Basilicata	Si	DGR n. 336 del 18/4/2024
Calabria	Si	DCA ² n. 302 del 7/12/2023
Campania	Si	DGR n. 556 del 10/10/2023
Emilia-Romagna	Si	DGR n. 2.215 del 27/11/2023
Friuli-Venezia Giulia	Si	DGR n. 1.965 del 7/12/2023
Lazio	Si	DGR n. 885 del 11/12/2023
Liguria	Si	DGR n. 1.229 del 7/12/2023
Lombardia	Si	DGR n. XII/1550 del 18/12/2023
Marche	Si	DGR n. 1.789 del 27/11/2023
Molise	Si	DCA n. 55 del 06/12/2023
PA Bolzano	Si	DGP ³ n. 1.190 del 17/12/2024
PA Trento	Si	DGP n. 227 del 23/2/2024
Piemonte	Si	DGR n. 13-8044 del 29/12/2023
Puglia	Si	DGR n. 1.757 del 30/11/2023 ⁴
Sardegna	Si	DGR n. 4/61 del 15/2/2024
Sicilia	Si	DA ⁵ n. 1.237 del 1/12/2023
Toscana	Si	DGR n.1.378 del 27/11/2023
Umbria	Si	DGR n. 1.289 del 6/12/2023
Valle d'Aosta	Si	DGR n. 1.474 del 4/12/2023
Veneto	Si	DGR n. 1.460 del 7/12/2023

1. Deliberazione di Giunta Regionale.

2. Decreto Commissario ad Acta.

3. Deliberazione di Giunta Provinciale.

4. Il provvedimento è relativo all'aggiornamento della Rete Regionale Malattie Rare e, a differenza degli altri atti delle altre Regioni/PPAA, non riporta nell'oggetto il recepimento del PNMR 2023-2026 e del documento di riordino della rete nazionale malattie rare (ancorché l'aggiornamento de quo sia ispirato ai predetti atti).

5. Decreto Assessorile.





L'Intesa CSR del 9 novembre 2023 ha altresì disposto che le Regioni/PPAA provvedano, entro il termine del 31 gennaio 2024 ad approvare con atto formale i **Centri di eccellenza, di riferimento e di coordinamento regionale** che svolgono i compiti e le funzioni stabilite dal documento di riordino della rete nazionale malattia rare e a trasmettere copia del relativo provvedimento al Comitato nazionale per le malattie rare (vd. Figura 2).

In questo caso, sono 19 le Regioni/PPAA (e quasi praticamente tutte entro il termine temporale previsto⁶) 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. Da rilevare come nei rimanenti territori - è il caso della Regione Friuli Venezia Giulia e della Provincia Autonoma di Bolzano - l'individuazione puntuale dei Centri di riferimento sia stata demandata ad un successivo ulteriore atto che ad oggi non risulta ancora approvato.

Con riferimento ai centri di eccellenza per le malattie rare corre l'obbligo di evidenziare che non tutte le Regioni/PPAA hanno potuto procedere alla loro individuazione, perché, come già evidenziato in altra parte del rapporto, sono ben 7 (Abruzzo, Basilicata, Calabria, Molise, PA Bolzano, PA Trento, Sardegna) le Regioni/PPAA prive di centri che partecipano alle ERN. Va, altresì, osservato che in tutte le Regioni/PPAA l'istituzione del Centro di coordinamento regionale era di fatto già previgente ed è stata di fatto generalmente confermata e, analogamente dicasi per i Centri di riferimento per le malattie rare: il passaggio di approvazione formale richiesto dall'Intesa CSR del 9 novembre 2023 è stato colto da alcune Regioni/PPAA come opportunità per la revisione dell'elenco dei Centri di riferimento per le malattie rare (ad esempio in Abruzzo, Basilicata, Liguria, Puglia, Sardegna, Umbria e Veneto).

L'approvazione dell'elenco dei centri è generalmente avvenuta con uno specifico provvedimento successivo a quello di formale recepimento del PNMR 2023-2026 e del documento di riordino della rete nazionale malattie rare ma in 6 Regioni (Basilicata, Campania, Sardegna, Sicilia, Valle d'Aosta e Veneto) i due passaggi sono stati fatti con un unico provvedimento. In alcune Regioni (es. Molise, Sicilia, Veneto) i predetti elenchi dei centri sono già stati oggetto di alcuni aggiornamenti.

6. Fanno eccezione solo le Regioni Basilicata, Lazio, Piemonte e Sardegna e la PA di Trento.



APPROFONDIMENTO



Centri di coordinamento regionale, di riferimento e di eccellenza⁷

I **Centri di coordinamento regionale per le malattie rare** sono individuati dalle Regioni e Province Autonome in base alla propria organizzazione (ad esempio, strutture della Regione, aggregazioni funzionali o articolazioni in capo alla Regione o Provincia stessa, unità operative di aziende sanitarie, altri enti convenzionati, etc.) con prevalenti ruoli di supporto alla programmazione regionale. I Centri di coordinamento hanno la finalità di organizzare, monitorare e supportare il funzionamento delle reti di assistenza per le persone con malattia rara a livello regionale.

I **Centri di riferimento per le malattie rare** sono aggregazioni funzionali dedicate a gruppi di malattie rare composte da una o da più unità operative, che possono insistere all'interno di uno stesso ospedale pubblico o privato convenzionato oppure anche in ospedali diversi o servizi di alta specializzazione, pubblici o privati convenzionati parte di Aziende/Enti Sanitarie/i con una funzione clinica di diagnosi e definizione del piano di presa in carico della persona con malattia rara.

I **Centri di eccellenza per le malattie rare** sono individuati nei centri di riferimento che partecipano allo sviluppo delle Reti di Riferimento Europee e sono stati selezionati attraverso una specifica call europea in base alla loro maggiore esperienza clinica, competenza specifica e capacità di innovazione e ricerca, certificata a livello regionale e definita da parte del Ministero della Salute.

7. Per una descrizione più esaustiva si rimanda al documento di "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 unitamente al "Piano nazionale malattie rare 2023 – 2026".



Figura 2. 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

Regione / PA	Individuazione Centro di Coordinamento Regionale, Centri di riferimento e Centri di eccellenza per le malattie rare come da documento di riordino della rete nazionale malattia rare	CdCR	CdR	CdE	Estremi atto regionale di recepimento
Abruzzo	Si, con atto formale specifico successivo al recepimento del PNMR 2023-2026	Si	Si	Non presenti in Regione	DGR n. 73 del 31/1/2024
Basilicata	Si, con lo stesso atto formale di recepimento del PNMR 2023-2026	Si ⁸	Si	Non presenti in Regione	DGR n. 336 del 18/4/2024
Calabria	Si, con atto formale specifico successivo al recepimento del PNMR 2023-2026	Si ⁹	Si ¹⁰	Non presenti in Regione	Decreto Dirigente Generale n. 11.711 del 10/8/2023 DCA n. 28 del 30/1/2024
Campania	Si, con lo stesso atto formale di recepimento del PNMR 2023-2026	Si	Si	Si	DGR n. 556 del 10/10/2023 DGR n. 29 del 25/1/2024
Emilia-Romagna	Si, con atto formale specifico successivo al recepimento del PNMR 2023-2026	Si ¹¹	Si	Si	DGR n. 124 del 29/1/2024
Friuli-Venezia Giulia	No ¹²	-	-	-	-
Lazio	Si, con atto formale specifico successivo al recepimento del PNMR 2023-2026	Si ¹³	Si	No	Determinazione Regionale n. G00910 del 24/1/2025 ¹⁴
Liguria	Si, con atto formale specifico successivo al recepimento del PNMR 2023-2026	Si	Si	Si	Delibera Direttore Generale A.Li.Sa. n. 318 del 15/12/2023 DGR n. 3848 del 12/1/2024
Lombardia	Si, con atto formale specifico successivo al recepimento del PNMR 2023-2026	Si	Si ¹⁵	Si	Decreto n° 1861 del 31/1/2024

8. Istituito con DGR n. 822 del 12/7/2016.

9. Decreto Dirigente Generale n. 11711 del 10/8/2023.

10. Decreto Commissario ad Acta n. 28 del 30/1/2024.

11. Istituito con DGR n. 1968/2019.

12. La DGR n.1965/2023 di recepimento del "PNMR 2023-2026" da "mandato alla Direzione centrale salute, politiche sociali e disabilità di elaborare il Documento di individuazione dei Centri di eccellenza, di riferimento e di coordinamento che svolgono i compiti e le funzioni stabilite dal Documento per il "Riordino della rete nazionale delle malattie rare".

13. Con atto precedente al PNMR 2023-2026.

14. Ultimo aggiornamento; è in via di determinazione l'organizzazione della rete per il 2026.

15. Il provvedimento ha preso atto di alcune revoche spontanee pervenute successivamente alla DGR n. 725 del 24/7/2023 "Aggiornamento della rete regionale delle malattie rare".



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

Regione / PA	Individuazione Centro di Coordinamento Regionale, Centri di riferimento e Centri di eccellenza per le malattie rare come da documento di riordino della rete nazionale malattia rare	CdCR	CdR	CdE	Estremi atto regionale di recepimento
Marche	Si, con atto formale specifico successivo al recepimento del PNMR 2023-2026	Si	Si	Si	DGR n. 57 del 29/1/2024 poi revocata dalla DGR n. 230 del 25/2/2025
Molise	Si, con atto formale specifico successivo al recepimento del PNMR 2023-2026	Si	Si	Si	DCA n.9 del 30/1/2024 (aggiornato con DCA n. 185/2025)
P.A. Bolzano	No	-	-	-	-
P.A. Trento	Si, con atto formale specifico successivo al recepimento del PNMR 2023-2026	Si	Si	Si	Delibera della Giunta provinciale n. 835 del 13/6/2025
Piemonte	Si, con atto formale specifico successivo al recepimento del PNMR 2023-2026	Si	Si	Si	DGR n. 21-380 del 18/11/2024
Puglia	Si, in parte con atto formale specifico successivo al recepimento del PNMR 2023-2026	Si	Si ¹⁶	Si	DGR n. 30 del 29/1/2024 DGR n. 1.757 del 30/11/2023 DGR n. 1.062 del 31/7/2024
Sardegna	Si, con lo stesso atto formale di recepimento del PNMR 2023-2026	Si ¹⁷	Si	Non presenti in Regione	DGR n. 4/61 del 15/2/2024
Sicilia	Si, con lo stesso atto formale di recepimento del PNMR 2023-2026	Si ¹⁸	Si	Si	DA n. 1237 del 1/12/2023 DA n. 1.002 del 19/9/2024 così come integrato con DA n. 1.360 del 3/12/2024 e con DA n. 530 del 19.05.2025 per CdCR DA n. 38 del 25/1/2024 così come integrato con DA n. 565 del 27/5/25 e DA n. 1252 del 12/11/25 per CdR e CdE
Toscana	Si, con atto formale specifico successivo al recepimento del PNMR 2023-2026	Si	Si	Si	DGR n. 1.556 del 18/12/2023 ¹⁹

16. DGR n. 1.757 del 30/11/2023 e successivo aggiornamento con DGR n. 1.062 del 31/7/2024.

17. Con atto precedente al PNMR 2023-2026

18. DA n. 707 del 5/8/2020 così come integrato con DA n. 387 del 20/5/2022 e successivamente modificato con DA n. 1.002 del 19/9/2024 così come integrato con DA n. 1.360 del 3/12/2024 e con DA n. 530 del 19.05.2025.

19. La DGR 1156/2023 dà atto che l'organizzazione della Rete Regionale Malattie Rare, individuata secondo le DGR n. 133/2020, n. 346/2020, n. 121/2021 e n. 179/2021, risponde agli obiettivi del Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026 e del documento di riordino della rete nazionale malattie rare.



Regione / PA	Individuazione Centro di Coordinamento Regionale, Centri di riferimento e Centri di eccellenza per le malattie rare come da documento di riordino della rete nazionale malattia rare	CdCR	CdR	CdE	Estremi atto regionale di recepimento
Umbria	Sì, con atto formale specifico successivo al recepimento del PNMR 2023-2026	Sì ²⁰	Sì	Sì	DGR n. 71 del 31/01/2024 ²¹
Valle d'Aosta	Sì, con lo stesso atto formale di recepimento del PNMR 2023-2026	Sì	Sì	No	DGR n. 1.474 del 4/12/2023
Veneto	Sì, con lo stesso atto formale di recepimento del PNMR 2023-2026	Sì	Sì	Sì	DGR n. 1.460/2023 del 7/12/2023 come integrata dal Decreto del Direttore della Direzione programmazione sanitaria n. 9 del 06 marzo 2025

20. Individuato con la DGR n. 1289 del 6/12/2023 di recepimento del Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026 e del documento di riordino della rete nazionale malattie rare.

21. Con la DGR n. 296 del 3/04/2024 si è successivamente provveduto alla rettifica di un errore materiale.



2. La programmazione delle risorse assegnate per l'implementazione del Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026 da parte delle Regioni/Province Autonome

Come ricordato nella Sezione A del Rapporto, l'art. 12, comma 3 del Decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502, concernente il riordino della disciplina in materia sanitaria, dispone che il Fondo Sanitario Nazionale sia ripartito dal CIPESS, su proposta del Ministro della salute, sentita la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano.

L'art. 39, comma 1 del Decreto legislativo 15 dicembre 1997, n. 446 demanda al CIPESS, su proposta del Ministro della salute, d'intesa con la Conferenza Stato-Regioni, l'assegnazione annuale delle quote del Fondo sanitario nazionale di parte corrente a favore delle Regioni.

Il Decreto legislativo 31 marzo 1998, n. 112, concernente il conferimento di funzioni e compiti amministrativi dello Stato alle Regioni ed agli enti locali, in attuazione del capo I della Legge 15 marzo 1997, n. 59, all'art. 115, comma 1, lettera a) fra le funzioni e compiti amministrativi conservati allo Stato inserisce l'adozione, d'intesa con la Conferenza unificata, del Piano sanitario nazionale, l'adozione dei piani di settore aventi rilievo ed applicazione nazionali, nonché il riparto delle relative risorse alle regioni, previa intesa con la Conferenza Stato-Regioni.

Le risorse – 25 milioni di euro per ciascuno degli anni 2023 e 2024 - destinate all'attuazione dell'Accordo CSR del 24 maggio 2023 con il quale sono stati approvati il “Piano nazionale malattie rare 2023-2026” e il documento “Riordino della rete nazionale delle malattie rare” sono pertanto soggette all'iter procedurale sopra specificato in quanto la somma in questione è stata allocata a valere sulle risorse del Fondo sanitario nazionale destinate alla realizzazione di specifici obiettivi del Piano Sanitario nazionale ai sensi dell'art. 1, comma 34, della legge 23 dicembre 1996, n. 662.

L'Intesa della Conferenza Stato-Regioni raggiunta nella seduta del 9 novembre 2023 (rep. atti n. 266/CSR) ha sancito la condivisione della proposta del Ministro della salute concernente il riparto del finanziamento destinato all'attuazione del “Piano nazionale malattie rare 2023-2026” e sul documento “Riordino della rete nazionale delle malattie rare”.

Il CIPESS ha quindi adottato in data 30 novembre 2023 una prima delibera (n.34/2023) concernente la ripartizione tra le regioni delle risorse vincolate alla realizzazione degli obiettivi di carattere prioritario e di rilievo nazionale per l'anno 2023, ed in particolare il punto 2, lettera p) del deliberato, vincola la somma di euro 25.000.000 all'attuazione del “Piano nazionale malattie rare 2023-2026” ed al “Riordino della rete nazionale delle malattie rare”.



Le risorse, relative ai soli 25 milioni di euro del 2023, sono quindi state distribuite alle regioni beneficiarie con Delibera CIPESS n. 35/2023 applicando le disposizioni vigenti in materia di concorso al finanziamento del Servizio sanitario nazionale delle Regioni Sardegna, Valle d'Aosta, Friuli-Venezia-Giulia e delle Province Autonome di Trento e di Bolzano (escluse dal riparto in quanto provvedono al finanziamento del Servizio sanitario nazionale nei propri territori senza alcun apporto a carico del bilancio dello Stato) e Sicilia (che compartecipa alla spesa sanitaria con una quota pari al 49,11%). Le risorse sono state ripartite sulla base delle quote d'accesso ultime disponibili, riferite alla proposta di deliberazione del CIPESS inerente al riparto del fabbisogno sanitario nazionale standard per l'anno 2022.

Entro il 31 gennaio 2025, le Regioni avrebbero dovuto produrre una relazione finale riassuntiva, corredata da dati, delle attività svolte dai Centri di eccellenza, di riferimento e di coordinamento appartenenti alla Rete nazionale malattie rare. Le informazioni da inserire nella predetta relazione (il cui termine di invio è stato successivamente posposto al 31 marzo 2025) sono relative a:

- numero dei pazienti che hanno ricevuto diagnosi di malattia rara in ciascun Centro di riferimento individuato;
- numero dei piani terapeutici assistenziali personalizzati, con durata massima annuale e comprendenti i trattamenti e i monitoraggi di cui la persona affetta dalla specifica malattia rara necessita;
- corretta alimentazione del registro nazionale delle malattie rare.

I dati raccolti dalle Regioni sono stati sintetizzati in un report che è stato successivamente portato all'attenzione del Comitato Nazionale Malattie Rare.

Figura 3. Allegato alla Delibera CIPESS n. 35 del 30 novembre 2023 Fondo sanitario nazionale 2023. Riparto tra le regioni delle risorse destinate al finanziamento del Piano nazionale malattie rare 2023-2026 e al riordino della Rete nazionale delle malattie rare.

Regione	Risorse assegnate
Abruzzo	610.233,44
Basilicata	258.687,57
Calabria	874.136,51
Campania	2.592.535,28
Emilia-Romagna	2.110.137,03
Lazio	2.698.174,65
Liguria	742.526,57



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

Regione	Risorse assegnate
Lombardia	4.704.647,26
Marche	716.980,34
Molise	141.157,94
Piemonte	2.053.641,10
Puglia	1.851.901,32
Sicilia	1.151.528,52
Toscana	1.772.165,81
Umbria	416.079,75
Veneto	2.305.466,92
TOTALE	25.000.000

In accordo a quanto sancito nell'Intesa CSR del 9 novembre 2023, le risorse saranno erogate alle Regioni nel seguente modo:

- la quota relativa alla annualità 2023, successivamente alla trasmissione al Comitato nazionale per le malattie rare della delibera di individuazione dei Centri di riferimento e di coordinamento che svolgono i compiti e le funzioni stabilite dal documento di riordino della rete nazionale malattie rare;
- la quota corrispondente alla annualità 2024, successivamente alla valutazione positiva da parte del Comitato permanente per la verifica dell'erogazione dei LEA (Comitato LEA), previo parere del Comitato nazionale per le malattie rare e dell'Istituto Superiore di Sanità in relazione all'alimentazione dei dati al Registro nazionale malattie rare.

La mancata realizzazione degli obiettivi comporta la mancata erogazione delle risorse assegnate ed il recupero della eventuale quota già erogata e di conseguenza la perdita della competenza delle quote spettanti che saranno redistribuite alle regioni che hanno ricevuto valutazione positiva.

Sulla base della rilevazione svolta da UNIAMO nella primavera 2026, tutte le 16²² Regioni interessate hanno già provveduto ad impegnare con atto formale le risorse assegnate per l'anno 2023 per l'attuazione del "Piano nazionale malattie rare 2023-2026" e il "Riordino della rete nazionale delle malattie rare": anche se va evidenziato come 5 Regioni – Calabria, Campania, Puglia, Sicilia e Veneto – di fatto abbiano solo formalmente impegnato la cifra a bilancio regionale senza procedere ancora ad approvare l'atto di allocazione operativa delle risorse ed altre ancora non abbiano

22. Ricordiamo che dal riparto sono escluse le Regioni e Province Autonome a meno della Regione Sicilia. Da osservare, al riguardo, che la Provincia Autonoma di Bolzano, con il provvedimento di recepimento del PNMR 2023-2026 (DGP 1190/2024) ha contestualmente disposto uno stanziamento di 150.000 € per ciascuno degli anni 2025 e 2026 per l'attuazione di quanto previsto dal PNMR.



ancora proceduto integralmente all'implementazione effettiva²³. **Ad oggi quindi risultano formalmente allocati circa 3/4 delle risorse rese disponibili per l'anno 2023 a sostegno dell'attuazione del PNMR 2023-2026.**



Dall'esame dei primi provvedimenti di impegno delle risorse per l'attuazione del PNMR 2023-2026 (**vd. approfondimento**) **si possono già evidenziare altri 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. Al riguardo è 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. In altri territori – è il caso di Regione Lazio e Regione Liguria – le risorse sono state finalizzate all'implementazione di specifiche progettualità o, come nel caso della Regione Basilicata, sono state focalizzate solo su di uno specifico obiettivo.

Le risorse relative alla seconda annualità (anno 2024) di cui all'Intesa CSR del 9 novembre 2023 dovrebbero rientrare nel provvedimento del CIPESS relativo al finanziamento del Servizio Sanitario Nazionale per l'anno 2026.

Figura 4. L'utilizzo delle risorse destinate al finanziamento del Piano nazionale malattie rare 2023-2026 e al riordino della Rete nazionale delle malattie rare per l'anno 2023 di cui all'Intesa sancita ai sensi dell'art. 9, commi 1 e 3, della legge n. 175 del 2021, in sede di Conferenza Stato-regioni in data 24 maggio 2023 (rep. atti n. 121/CSR)

Regione / PA	Le risorse assegnate con Delibera CIPESS n. 35/2023 sono state impegnate?	Estremi atto regionale di riferimento
Abruzzo	Si	Determina n. 274 del 10/01/2024 del Servizio Programmazione Socio-Sanitaria del Dipartimento Sanità
Basilicata	Si	D.D. 13BA.2023/D.00621 del 29/12/2023
Calabria	Si, solo impegno generico a bilancio	DDG n. 20400 del 28/12/2023
Campania	Si, solo impegno generico a bilancio	Decreto dirigenziale n. 42 del 27/12/2023 Decreto dirigenziale n. 1115 del 6/12/2024
Emilia-Romagna	Si	DGR n. 1291 del 24/6/2024 DGR n. 2367 del 23/12/2024
Lazio	Si	Determinazione n. G 10269 del 30/7/2024

23. Ad esempio, Regione Lazio, che ha deliberato l'assegnazione delle risorse a metà 2024, nei primi mesi del 2026, ha sollecitato le Aziende sanitarie alla predisposizione, per le parti di competenza, di programmi strutturati di utilizzo delle risorse, nonché al loro pieno impiego entro il 2026, anche ai fini della rendicontazione e dell'ottimale utilizzo dei fondi disponibili.



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

Regione / PA	Le risorse assegnate con Delibera CIPESS n. 35/2023 sono state impegnate?	Estremi atto regionale di riferimento
Liguria	Si	DGR n. 1.229 del 7/12/2023 Deliberazione A.Li.Sa. n. 181 del 23/07/2024, Regione Liguria Decreto del Dirigente n. 8526/2024 del 19/12/2024
Lombardia	Si	DGR N. XII/3729 del 30/12/2024 Decreto Direzione Generale Welfare n. 7403 del 27/5/2025
Marche	Si	Decreto n. 56 / ARS del 29/12/2023 Decreto n. 155 / ARS / 2024
Molise	Si	Determinazione Dirigenziale n. 4137 del 23/07/2024
Piemonte	Si	DD 1994 del 27/12/2023 DGR. 20-8466/2024/XI
Puglia	Si, solo impegno generico a bilancio	DGR n. 1876 del 23/12/2024 ²⁴
Sicilia	Si, solo impegno generico a bilancio	DRS ²⁵ n. 1279 del 06/12/2023 DRS n. 1286 del 06/12/2023 ²⁶
Toscana	Si	Decreto n. 27.525 del 21/12/2023
Umbria ²⁷	Si	Determina Dirigenziale n. 13.826 del 21/12/2023
Veneto	Si	Decreto del Direttore della Programmazione Sanitaria N. 108 19/12/2023

24. La Regione Puglia ha pianificato l'investimento delle risorse, destinandole all'Agenzia Strategica Regionale per la Salute e il Sociale (AReSS), per il consolidamento del Centro di Coordinamento Regionale, e agli snodi della rete assistenziale presenti sul territorio, i tre ospedali pubblici centri di riferimento e i centri territoriali malattie rare (CTMR) di ciascuna delle sei ASL. È in corso di deliberazione la D.G.R. contenente obiettivi e destinazione.

25. Decreto Responsabile di Servizio.

26. Con questo secondo atto è stato disposto l'impegno per la compartecipazione regionale pari a 1.111.251 €.

27. Dato aggiornato alla rilevazione 2024.



APPROFONDIMENTO



Le scelte regionali relativamente all'utilizzo delle risorse destinate al finanziamento del Piano nazionale malattie rare 2023-2026 e al riordino della Rete nazionale delle malattie rare per l'anno 2023

Abruzzo: l'importo spettante per il 2023 alla Regione - 610.233,44 € - è stato ripartito fra le Aziende Sanitarie del territorio, sulla base della distribuzione provinciale per residenza dei cittadini con codice esenzione per malattia rara, rilevati nell'anno 2022 dal flusso informativo delle prestazioni di specialistica ambulatoriale, come di seguito riportato:

- 127.126,71€ all'Azienda USL di Avezzano Sulmona L'Aquila,
- 263.174,60€ all'Azienda USL di Lanciano Vasto Chieti,
- 137.534,75€ all'Azienda USL di Pescara
- e 82.396,94€ all'Azienda USL di Teramo.

L'atto di riparto regionale non evidenzia finalizzazioni specifiche delle risorse.

Basilicata: l'importo assegnato per il 2023 alla Regione è stato integralmente utilizzato per finanziare trattamenti farmacologici ai Pazienti affetti da Malattia Rara, in ottemperanza agli obiettivi richiamati nel Capitolo "Trattamenti farmacologici" dell'Allegato A del PNMR 2023-2026.

Emilia-Romagna: l'importo spettante per il 2023 alla Regione - 2.110.137,00 € - è stato assegnato alle Aziende sanitarie del territorio sulla base dei seguenti criteri:

1. volumi di attività dei Centri di riferimento della Rete regionale per le malattie rare;
2. capacità attrattiva (mobilità attiva) dei Centri di riferimento della Rete regionale per le malattie rare relativa a pazienti residenti in altre Regioni in carico ai centri della Regione Emilia-Romagna;
3. impatto dell'assistenza dedicata alle malattie rare rispetto all'assistenza globale fornita dagli ospedali centri di riferimento;
4. presenza di centri ERN nelle Aziende Sanitarie;

In esito all'applicazione dei predetti criteri, le risorse sono state ripartite come di seguito indicato;

- Azienda USL di Piacenza - 68.385,84 €
- Azienda USL di Parma - 14.544,46 €
- Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma - 179.977,68 €
- Azienda USL di Reggio Emilia - 243.497,27 €
- Azienda Ospedaliero-Universitaria di Modena - 288.847,49 €
- Azienda USL di Bologna (incluso ISNB) - 259.655,63 €
- IRCCS Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna-Policlinico di Sant'Orsola - 412.522,48 €



- Istituto Ortopedico Rizzoli-Istituto di ricovero e cura a carattere scientifico di diritto pubblico - 146.827,73 €
- Azienda Ospedaliero-Universitaria di Ferrara - 145.711,71 €
- Azienda USL della Romagna - 350.166,71 € (di cui € 74.655,49 all'Istituto Romagnolo per lo studio dei tumori "Dino Amadori" - IRST S.r.l.)

Le risorse in questione sono destinate alla realizzazione dei seguenti obiettivi da parte delle Aziende sanitarie regionali, il cui raggiungimento sarà valutato dal Settore competente secondo i seguenti indicatori:

- Obiettivo: organizzazione di percorsi diagnostici ed assistenziali multispecialistici per i pazienti, ove possibile in day service, anche tramite attività di coordinamento da parte di case manager;
 - Indicatore: numero dei percorsi specialistici organizzati dai centri ERN/Hub per le patologie per le quali sono centro di riferimento;
- Obiettivo: organizzazione dei percorsi di transizione dall'età pediatrica all'età adulta;
 - Indicatore: numero dei percorsi di transizione organizzati dai centri ERN/Hub per le patologie per le quali sono centro di riferimento;
- Obiettivo: supporto relativo a farmaci ad alto costo e/o ausili specialistici per specifici gruppi di patologie;
 - Indicatore: costo medio per paziente relativamente ai farmaci e/o agli ausili specialistici per specifici gruppi di patologie rare;
- Obiettivo: organizzazione di percorsi per la somministrazione delle terapie enzimatiche sostitutive in setting diversi dal centro di riferimento quando ne sia stata certificata l'opportunità dal competente team, in attuazione di quanto previsto dalla propria delibera n. 1415/2022;
 - Indicatore: numero di pazienti per i quali è stata attivata la somministrazione delle terapie enzimatiche sostitutive in setting diversi dal centro di riferimento quando ne sia stata certificata l'opportunità dal competente team, in attuazione di quanto previsto dalla propria delibera n. 1415/2022;

Lazio: con Determinazione regionale n. G09257 del 10.07.2024 sono state approvate le "Linee Strategiche di implementazione della Rete Regionale delle Malattie Rare" in coerenza con la programmazione regionale e i documenti nazionali. Con successivo provvedimento l'importo delle risorse spettanti per il 2023 alla Regione - 2.698.175 € - è stato finalizzato al raggiungimento dei seguenti obiettivi/alla realizzazione delle seguenti azioni ivi previsti:

- implementare le patologie da sottoporre a screening neonatale (Screening Neonatale Malattie da accumulo lisosomiale, Screening Neonatale Deficit di AADC, ADA-SCID e XALD): 650.000 €
- migliorare l'omogeneità, l'appropriatezza e la tempistica della consulenza genetica (implementazione dell'attività dei servizi di genetica ai fini della omogeneità e tempestività del percorso): 1.300.000 €



- realizzazione del Registro delle Malattie Rare (Registro Regionale delle Malattie Rare con integrazione dei flussi informativi): 67.000 €
- istituzione di un Punto Territoriale e identificazione Care Manager per le malattie rare (individuazione di un punto di accesso e di una figura di riferimento (Care Manager) per le malattie rare in ciascuna ASL): 500.000 €
- ottimizzazione e aggiornamento dei contenuti web del sito regionale dedicato alle malattie rare (migliorare la qualità delle informazioni, accessibili a professionisti e cittadini, nel sito web dedicato alle malattie rare, attraverso un aggiornamento continuo dei contenuti, coerente con le disposizioni, la normativa, i progetti e gli obiettivi regionali): 10.000 €
- help line (informazioni dedicate nell'attività del 116/117): 11.175 €
- adozione formazione sul campo (sezione dedicata nella piattaforma formativa regionale): 50.000 €
- istituzione della anagrafe della ricerca (piattaforma per l'anagrafe delle sperimentazioni): 10.000 €
- facilitazione di accesso a farmaci e ausili (Individuazione di riferimenti aziendali per la facilitazione dell'accesso a farmaci e ausili): 110.000 €

Liguria: con DGR n. 1.229 del 7 dicembre 2023 l'intero importo spettante per il 2023 alla Regione - 742.526,57 – è stato impegnato a favore dell'Azienda Ligure Sanitaria disponendo che la stessa provvedesse *“all'assunzione di tutti i provvedimenti attuativi delle deliberazioni di indirizzo della Giunta regionale e di tutti gli atti tecnico organizzativi e gestionali”* in materia di malattie rare. Con successivi provvedimenti le risorse sono state destinate a 3 diverse proposte progettuali di valenza regionale:

- IRCCS Istituto Giannina Gaslini per il “Coordinamento integrato per la gestione malattie rare” – 247.509,00 €
- IRCCS Ospedale Policlinico San Martino per la “Gestione degli eventi critici tempo dipendenti in emergenza-urgenza nelle malattie rare – Ripresa ed implementazione del Progetto emergenza-urgenza e malattie rare in situazioni tempo dipendenti – 247.509,00 €
- ASL3 Azienda Socio-Sanitaria per l' “Introduzione della figura dei case manager dedicati alle malattie rare per favorire l'integrazione ospedale-territorio” - 247.509,00 €

Lombardia: l'importo spettante per il 2023 alla Regione - 4.704.647,00 € - è stato assegnato ai Centri di riferimento e ai Centri di eccellenza della Rete regionale per le malattie rare, sulla base dei seguenti criteri riferiti all'anno 2023:

1. numero di codici di patologia attribuiti al Centro con DGR n. 725 del 24.07.2023;
2. numero di European Reference Network a cui il Centro partecipa;
3. dati riportati nel Registro Malattie Rare, relativi alle certificazioni diagnostiche e ai piani terapeutici emessi nell'anno 2023;
4. volumi di attività dei Centri di riferimento e di eccellenza della Rete regionale per le malattie rare nell'anno 2023, così come risultante dai dati desumibili dai flussi regionali delle prestazioni di specialistica ambulatoriale.



I fondi sono stati vincolati alla realizzazione da parte dei Centri di riferimento e di eccellenza dei compiti previsti dal PNMR e dal Documento di riordino della Rete Nazionale delle Malattie Rare. Di seguito sono elencati elementi di valutazione specifici, con i relativi indicatori, la cui realizzazione verrà monitorata dai competenti uffici regionali:

- definire il piano terapeutico assistenziale personalizzato, comprendente i trattamenti e i monitoraggi di cui la persona affetta da una malattia rara necessita, in cui si evidenzino per la parte di monitoraggio tutte le prestazioni che dovranno essere eseguite per la presa in carico dei pazienti.
 - Indicatore: numero dei piani terapeutico assistenziali personalizzati realizzati dai Centri per le patologie per le quali sono Centro di riferimento
- organizzare percorsi di transizione dall'età pediatrica all'età adulta, nei casi applicabili;
 - Indicatore: numero di patologie per le quali è stato organizzato il percorso di transizione
- organizzare percorsi che garantiscano la continuità assistenziale per la specifica condizione, attivando o mantenendo i collegamenti con i servizi territoriali attivi vicino al luogo di vita del malato, al fine di permettere l'effettiva attivazione del piano complessivo di presa in carico, nei casi applicabili;
 - Indicatore: numero dei percorsi di continuità assistenziale organizzati dai Centri per le patologie per le quali sono Centro di riferimento
- organizzare un modello assistenziale tarato sul singolo paziente e garantire un'assistenza il più possibile personalizzata, preferibilmente tramite un Infermiere Case Manager (ICM) dedicato che governi il percorso assistenziale. L'ICM assume la gestione del caso e diventa la figura di riferimento per il paziente, i familiari e/o caregiver e altri operatori sanitari e sociali. In particolare, l'ICM:
 - informa adeguatamente i pazienti e le loro famiglie sulla loro specifica condizione e sulle loro prospettive;
 - valuta con questionari ad hoc il livello di soddisfazione/ insoddisfazione/ necessità dei pazienti (outcome dei pazienti);
 - garantisce e coordina l'applicazione del processo, valutando l'urgenza delle richieste, avendo disponibilità di agende dedicate (con possibilità anche di monitoraggio numerico diretto delle prestazioni) e organizzando ambulatori/consulti multidisciplinari;
 - individua e contribuisce a superare le eventuali criticità.
- Indicatore: realizzazione di un modello assistenziale personalizzato con la identificazione di un Infermiere Case Manager (ICM) dedicato al Centro di riferimento o di eccellenza
- Indicatore: organizzazione di sportelli malattie rare o servizi di accompagnamento di pazienti con malattie rare e dei loro familiari
- Alimentazione del Registro Regionale e partecipazione alla stesura di definizioni operative e di protocolli, all'individuazione di percorsi assistenziali, all'identificazione dei trattamenti essenziali condivisi con l'intera rete regionale di assistenza;



- Indicatore: partecipazione ai tavoli di lavoro per la definizione dei documenti e PDTA della Rete;
- Indicatore: evidenza della redazione dei documenti previsti dal Registro Regionale;

Esclusivamente per i Centri di eccellenza:

- Organizzare consulenza e supporto a distanza, anche con strumenti di teleconsulto, nei confronti dei Centri di riferimento;
 - Indicatore: attivazione di spazi di consulto a disposizione della rete
- Realizzare attività e percorsi formativi a titolo gratuito per gli altri centri della rete, incontri di aggiornamento periodici tra i centri della rete al fine di discutere casi clinici, aggiornarsi sulle sperimentazioni cliniche, promuovere e sviluppare studi clinici multicentrici;
 - Indicatore: realizzazione di attività formative e/o incontri di aggiornamento
- Mettere a disposizione dell'intera rete regionale per le malattie rare le nuove conoscenze acquisite attraverso il lavoro delle ERN;
 - Indicatore: specificare i documenti elaborati nell'ambito delle ERN condivisi con i Centri non ERN
- Facilitare l'accesso alle strutture di consulenza definite dalle ERN per casi di particolare complessità e problematicità clinica.
 - Indicatore: specificare le patologie per le quali è stata richiesta l'accesso alle strutture di consulenza definite dalle ERN

Marche: l'importo spettante per il 2023 alla Regione - 716.980,34 € - è stato ripartito fra le Aziende Sanitarie del territorio, come di seguito riportato:

- Azienda Ospedaliera Universitaria delle Marche - € 506.980,00
- Azienda Sanitaria Territoriale di Macerata - € 84.000,00
- Azienda Sanitaria Territoriale di Pesaro Urbino - € 84.000,00
- Azienda Sanitaria Territoriale di Ancona - € 14.000,00
- Azienda Sanitaria Territoriale di Fermo - € 14.000,00
- Azienda Sanitaria Territoriale di Ascoli Piceno - € 14.000,00

Le risorse sono state finalizzate alla generica attuazione del PNMR 2023-2026.

Molise: l'importo spettante per il 2023 alla Regione - 141.157,94 € - è stato impegnato in favore dei presidi della rete regionale malattie rare. L'atto di riparto regionale non evidenzia finalizzazioni specifiche delle risorse.

Piemonte: l'importo spettante per il 2023 alla Regione - 2.053.641,00 € - è stato impegnato a favore delle Aziende Sanitarie, per il finanziamento degli interventi atti ad assicurare sul territorio maggiore omogeneità nella tutela della salute delle persone con malattie rare e di garantire il miglioramento della qualità dell'assistenza in linea con l'evoluzione in ambito scientifico e tecnologico.



Toscana: la somma complessiva di 1.772.165,81 € spettante alla Regione per il 2023 è stata suddivisa come segue, sulla base dei dati riportati nel Registro Toscano Malattie Rare riferiti alla casistica dei pazienti trattati, con particolare riferimento alle attività svolte in termini di certificazioni diagnostiche e piani terapeutici della Rete Regionale Malattie Rare e in quota parte secondo la popolazione residente:

- 357.600 € a favore di AOU Careggi,
- 198.700 € a favore di IRCCS AOU Meyer,
- 410.700 € a favore di AOU Pisana,
- 146.266 € a favore di AOU Senese,
- 291.700 € a favore di Ausl Toscana Centro,
- 223.200 € a favore di Ausl Toscana Nord Ovest (che erogherà all'IRCCS Fondazione Stella Maris Euro la quota spettante pari a 26.200 €),
- 112.600 € a favore di Ausl Toscana Sud Est,
- 31.400,00 € a favore di Fondazione Toscana Gabriele Monasterio.

Umbria: l'intero importo spettante per il 2023 alla Regione - 416.079,75 € - è stato impegnato a favore dell'Azienda Ospedaliera di Perugia. L'atto di riparto regionale non evidenzia finalizzazioni specifiche delle risorse.

Veneto: l'importo spettante per il 2023 alla Regione - 2.305.467,00 € - è stato impegnato in favore di Azienda Zero, la quale erogherà il suddetto importo alle Aziende Sanitarie del Veneto secondo la ripartizione che sarà definita con successivo provvedimento. L'atto di riparto regionale non evidenzia finalizzazioni specifiche delle risorse.



3. 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.

Il PNMR 2023-2026 rappresenta quindi la cornice comune degli obiettivi istituzionali da implementare nel periodo temporale di riferimento, delineando le principali linee di azione delle aree rilevanti nel campo delle malattie rare.

Il PNMR 2023-2026 è un documento corposo (circa 40 pagine), denso di contenuti strutturati in capitoli verticali, che includono azioni specifiche, e capitoli orizzontali, che includono azioni che contribuiscono trasversalmente a integrare tutti gli ambiti principali.

I sei capitoli verticali sono:

- Prevenzione primaria;
- Diagnosi;
- Percorsi assistenziali;
- Trattamenti farmacologici;
- Trattamenti non farmacologici,
- Ricerca.

I tre capitoli orizzontali sono:

- Formazione;
- Informazione;
- Registri e monitoraggio della Rete nazionale delle malattie rare.

La metodologia di redazione utilizzata per l'elaborazione del PNMR 2023-2026 ne facilita la lettura e l'analisi: per ogni capitolo, infatti, è stata predisposta una struttura standard articolata nei seguenti elementi:

- Premessa;
- Obiettivi;
- Azioni;
- Strumenti;
- Indicatori.

La Figura 5 rappresenta sinteticamente la complessità del PNMR 2023-2026: gli obiettivi perseguiti sono complessivamente 77 e richiedono l'implementazione di ben 115 azioni nel periodo di vigenza del Piano.



Figura 5. Riepilogo del numero di obiettivi e di azioni previste per area di intervento del Piano Nazionale Malattie Rare 2023

Area del PNMR 2023-2026	Numero di obiettivi previsti	Numero di azioni previste
Prevenzione primaria	7	12
Diagnosi	8	20
Trattamenti farmacologici	5	8
Trattamenti non farmacologici	5	9
Percorsi assistenziali	18	19
Formazione	6	9
Informazione	14	15
Registri e Monitoraggio Rete Nazionale Malattie Rare	5	8
Ricerca	9	15
TOTALE	77	115

Governare una tale ampiezza e complessità di intervento non si presenta quindi come un'impresa semplice anche perché il PNMR 2023-2026 non è esente da alcuni profili di criticità: ci riferiamo, in particolare, alla mancata chiara identificazione del sistema di responsabilità (chi è responsabile dell'attuazione delle singole azioni?), del processo di coinvolgimento dei diversi attori (chi deve essere coinvolto nelle singole azioni?) e, non ultimo, della tempistica di realizzazione delle diverse azioni. Solo alcune azioni, infatti, prevedevano una scadenza temporalmente definita, peraltro già abbondantemente superata.

La chiara ed esplicita definizione di questi elementi – sistema di responsabilità, attori coinvolti, tempi di realizzazione delle diverse azioni - è fondamentale anche al fine di garantire un adeguato processo di monitoraggio dell'attuazione del PNMR 2023-2026: per questo motivo UNIAMO, come già fatto in occasione del primo Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016, intende mettere le proprie conoscenze e competenze a disposizione del sistema italiano delle malattie rare con l'obiettivo di favorire un rapido ed efficace processo di implementazione del PNMR 2023-2026 anche attraverso un percorso che ne aiuti il monitoraggio e la valutazione. Con questo intento, nelle pagine che seguono, per ogni area di intervento del PNMR, è presentata una tabella di riepilogo delle azioni previste e del relativo stato di avanzamento rilevato secondo la seguente scala:

- Non ancora affrontata (nel caso in cui non si sia ancora iniziato a discutere dell'azione)
- In fase di discussione



- Definita/approvata ma non ancora avviata
- In fase di avvio
- In corso
- Realizzata/completata

Come si può facilmente vedere anche da questi dati, il **PNMR 2023-2026, nell'anno conclusivo del suo periodo di riferimento, presenta ancora un forte ritardo nell'attivazione di molte delle misure previste**. Se quindi va positivamente valutata l'approvazione del Piano e tutto il lavoro prodromico assicurato da parte delle Regioni/PPAA con l'individuazione dei centri non si può non rilevare l'incompiutezza dell'opera che non è, al momento, riuscita a implementare appieno le numerose e articolate previsioni contenute nel Piano.

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

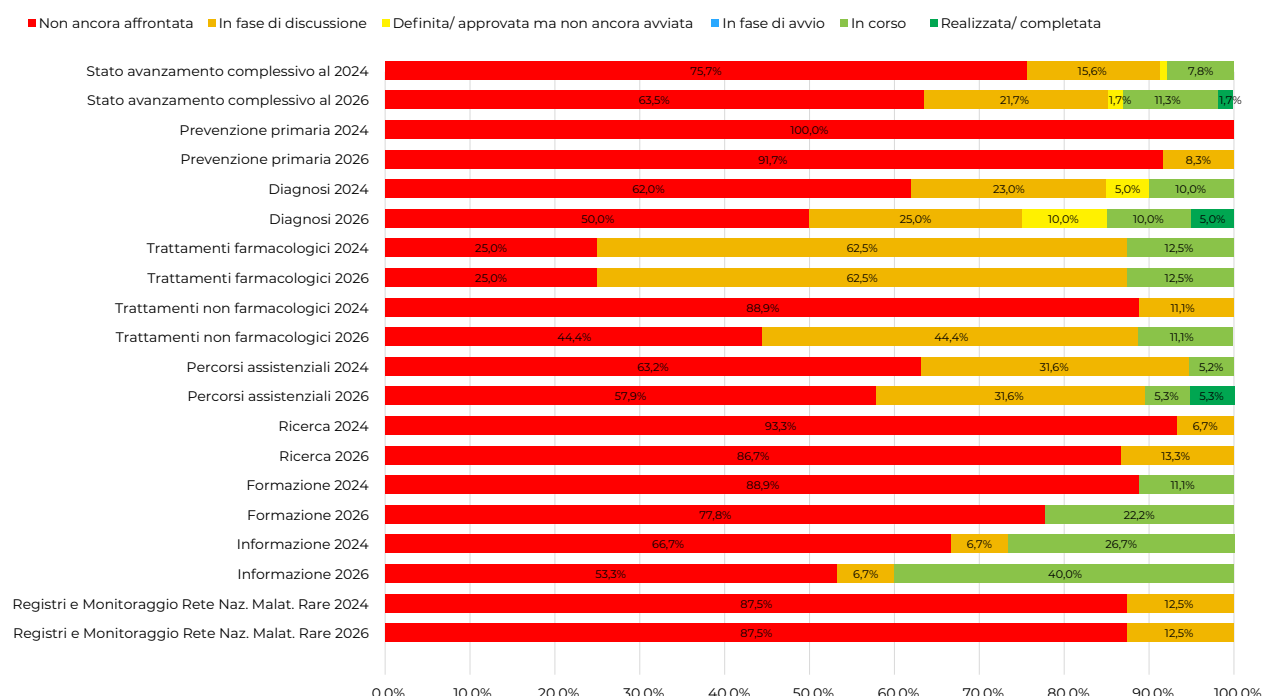
Và altresì osservato che diverse delle azioni previste dal PNMR 2023-2026 possono, in realtà, essere realizzate a livello regionale ancorché non ve ne sia una evidenza di rendicontazione a livello nazionale. Per questo motivo UNIAMO ha lanciato per il 2026 l'iniziativa "MonitoRare Regioni": ciascun centro di coordinamento regionale è stato invitato a segnalare le proprie "buone prassi" e singole iniziative, anche ospedaliere, che perseguano come obiettivo la facilitazione dei percorsi e una migliore assistenza per le persone con malattia rara. Rimandiamo quindi a tali pubblicazioni per una più ampia disamina delle azioni in corso a livello locale in ciascuna Regione.

Figura 6. Stato di avanzamento totale delle azioni (n=115) previste dal PNMR 2023-2026

% Non ancora affrontata	% In fase di discussione	% Definita/approvata ma non ancora avviata	% In fase di avvio	% In corso	% Realizzata/completata
63,5%	21,7%	1,7%	0,0%	11,3%	1,7%

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

Grafico 1. Lo stato di avanzamento delle azioni del Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026: confronto 2024-2026



Per cercare di sostenere l'implementazione del PNMR, UNIAMO ha, inoltre, direttamente attivato alcuni interventi e ha svolto una funzione di stimolo nei confronti di iniziative di altri stakeholder di settore. A titolo esemplificativo si riportano alcune delle azioni realizzate. Nell'ambito della formazione UNIAMO ha incoraggiato e partecipato all'implementazione dei corsi ECM sulle Malattie rare, ai Master di Torino, Firenze, al corso di specializzazione di Napoli, oltre ad aver organizzato il progetto Conoscere per Assistere 2.0 destinato a MMG e PLS e proseguito l'attività dell'Uniamo Academy. In merito all'informazione ha partecipato al gruppo di lavoro istituito fra Help line regionali, Telefono Verde Malattie Rare e SAIO per uniformare le risposte sul territorio italiano e segnalare casi particolari da attenzionare; ha realizzato la newsletter Raramente in collaborazione con Ministero della Salute e ISS e continua la sua opera informativa tramite tutti i canali della Federazione, oltre alle progettualità specifiche Chiacchierare e Donne Salute e Rarità, dedicate a patologie specifiche. Più in generale, attraverso la partecipazione ai vari tavoli di lavoro istituzionali ha contribuito a mettere in moto azioni significative per l'implementazione del PNMR 2023-2026.

Nelle tabelle che seguono sono evidenziate su sfondo grigio le azioni per le quali si è registrato un avanzamento nel corso dell'ultimo anno.



Area “Prevenzione primaria”

Azioni previste dal PNMR	Tempistica di realizzazione (entro)	Stato avanzamento lavori ²⁸
1. Garantire i percorsi preconcezionali, la consulenza genetica e i test genetici, già parti integranti dei LEA secondo quanto definito dall'allegato 4 al DPCM 12 gennaio 2017 che ne prevede anche le condizioni di erogabilità, assicurando il coinvolgimento dei Centri di riferimento per le MR specificatamente competenti qualora dall'anamnesi familiare emergano malattie rare che necessitano di un indirizzo superspecialistico nell'ambito della rete nazionale per le MR	23.5.2026	Non ancora affrontata
2. In linea ed in sinergia con quanto specificato dal Piano Nazionale Prevenzione 2020-2025 e dal Piano "Investire precocemente in salute: azioni e strategie nei primi mille giorni di vita" promuovere campagne informative specifiche per le patologie rare		
2.1. implementare i servizi di informazione e consulenza, inclusi quelli già esistenti, su farmaci teratogeni con consulenza specialistica in gravidanza e nel post-parto	23.5.2026	In fase di discussione ²⁹
2.2. garantire cure preconcezionali appropriate alle donne con diabete, epilessia e altre malattie croniche (malassorbimenti), al fine di minimizzare il rischio di anomalie congenite	23.5.2026	Non ancora affrontata
2.3. promuovere l'informazione ai medici, a tutte le altre professioni sanitarie e socio-sanitarie, e alla popolazione generale sulla disponibilità di informazioni aggiornate, fomite dall'AIFA e altre fonti accreditate, sulla prescrizione di farmaci in gravidanza, con particolare attenzione alla valutazione del profilo di rischio embrio-fetale	23.5.2026	Non ancora affrontata
2.4. promuovere campagne informative su sani stili di vita, alimentazione e nutrizione nelle donne in età fertile, riducendo al minimo i rischi dovuti a carenza o sovradosaggio di vitamine e oligoelementi essenziali	23.5.2026	Non ancora affrontata
2.5. migliorare lo stato della vitamina B12 e dei folati (folatemia) attraverso la supplementazione periconcezionale con acido folico e la promozione del consumo di alimenti ricchi di folati naturali	23.5.2026	Non ancora affrontata
2.6. eliminare squilibri dovuti all'uso improprio di integratori (es. eccesso di vitamina A e fetopatia da retinoidi)	23.5.2026	Non ancora affrontata

28. Alcune di queste azioni sono già in corso nella popolazione generale ma al momento senza un focus specifico sulle malattie rare.

29. Il CoNaMR ha cominciato a prendere in considerazione alcuni documenti già esistenti da aggiornare.



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

2.7. prevenire il sovrappeso, l'obesità e il sottopeso;	23.5.2026	Non ancora affrontata
2.8. promuovere l'astensione dal fumo (attivo e passivo) e di bevande alcoliche	23.5.2026	Non ancora affrontata
2.9. prestare particolare attenzione all'alimentazione e agli stili di vita nelle comunità a basso status socioeconomico o di recente immigrazione	23.5.2026	Non ancora affrontata
2.10. eliminare l'uso di sostanze stupefacenti durante la gravidanza	23.5.2026	Non ancora affrontata
3. Garantire un adeguato sistema di sorveglianza per individuare possibili cluster di patologie rare, mediante il potenziamento del Registro Nazionale e dei registri Regionali delle Malattie Rare e del Registro Nazionale e dei registri Regionali delle Malformazioni Congenite inclusi nel DPCM del 3 marzo 2017	23.5.2026	Non ancora affrontata

Sintesi dello stato di avanzamento delle azioni dell'area di intervento (n=12)

% Non ancora affrontata	% In fase di discussione	% Definita/ approvata ma non ancora avviata	% In fase di avvio	% In corso	% Realizzata/ completata
91,7%	8,3%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%

Area “Diagnosi”

Azioni previste dal PNMR	Tempistica di realizzazione (entro)	Stato avanzamento lavori
1. Indirizzare tempestivamente e correttamente la persona con il sospetto diagnostico o la diagnosi confermata di MR ai Centri di riferimento della Rete Nazionale MR, con il supporto del Centro di coordinamento regionale che, in collaborazione con le linee di help line regionali e nazionali, ne facilita l'individuazione anche in una Regione diversa da quella di residenza	23.5.2026	In corso
2. Eseguire campagne di informazione, indirizzate ai pediatri di libera scelta e ai medici di medicina generale, sull'esistenza dei Centri di coordinamento e dei Centri di riferimento per le MR in modo da consentire ai medici di base di svolgere le loro funzioni secondo quanto previsto dall'art. 4 del DPCM 12 gennaio 2017	23.5.2026	In fase di discussione



Azioni previste dal PNMR	Tempistica di realizzazione (entro)	Stato avanzamento lavori
3. Adottare procedure operative specifiche al fine di garantire l'accesso al sospetto diagnostico in tempi adeguati ad accelerare l'invio del paziente su cui grava un sospetto diagnostico ai Centri di riferimento	23.5.2026	Non ancora affrontata
4. Prevedere l'inserimento nei LEA, con le relative tariffe, dell'analisi di sequenziamento NSG, sia come indagine di primo accesso nel rispetto dei criteri di appropriatezza in relazione allo specifico quesito clinico secondo puntuali condizioni di erogabilità definite per ciascuna prestazione, eseguite da strutture selezionate in quanto parte della rete MR o formalmente collegate ad essa, in stretto legame con i Centri clinici di riferimento per l'interpretazione dei risultati e dotate di specifici requisiti, tra i quali la competenza bioinformatica e il collegamento con il Centro clinico di riferimento per l'interpretazione dei risultati	23.5.2026	Definita/ approvata ma non ancora avviata
5. Definire dei percorsi e protocolli per la diagnostica genetica nelle MR, promuovendo la partecipazione ai programmi nazionali e/o internazionali di controllo esterno di qualità, compreso il sistema dei controlli di qualità esterni erogati dall'Istituto Superiore di Sanità, sia sulla parte analitica sia su quella di refertazione, secondo quanto già previsto dalle indicazioni nazionali e dalla normativa vigente	23.5.2026	Non ancora affrontata
6. Monitorare ed eventualmente programmare l'offerta dei laboratori di genetica medica che effettuano i test genetici, in particolare in relazione alla solidità della loro organizzazione, alle competenze e alle qualifiche del personale coinvolto, alla trasparenza delle procedure e delle valutazioni terze a cui tali laboratori si sottopongono e alla garanzia di tempi certi di refertazione;	23.5.2026	Non ancora affrontata
7. Garantire che i Centri di riferimento, relativamente ai nuovi test genetici, assicurino: a) la prescrizione e l'esecuzione, anche attraverso servizi esterni funzionalmente collegati, degli accertamenti genetici di ultima generazione ogni qual volta sia appropriato; b) la gestione multidisciplinare dell'interpretazione dei dati attraverso la collaborazione e il collegamento fra il Centro clinico di riferimento e il laboratorio di genetica medica, entrambi esperti nello stesso gruppo di patologie	23.5.2026	In fase di discussione
8. Garantire i percorsi preconcezionali, la consulenza genetica e i test genetici, già parte integrante dei LEA, in tutti gli ambiti previsti dal DPCM 12 gennaio 2011	23.5.2026	Non ancora affrontata

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

Azioni previste dal PNMR	Tempistica di realizzazione (entro)	Stato avanzamento lavori
9. In riferimento ai casi complessi non ancora diagnosticati:		
9.1. Rivalutare, ogni volta che ne ricorrano le necessità alla luce delle nuove evidenze scientifiche, i casi già afferenti ai Centri di riferimento	23.5.2026	Non ancora affrontata
9.2. Costruire, implementare e finanziare programmi e strumenti a supporto della loro definizione diagnostica, anche attraverso l'analisi genomica	23.5.2026	Non ancora affrontata ³⁰
9.3. Costruire, implementare e finanziare gruppi/ equipe multidisciplinari di consulenza a livello locale e nazionale, supportati da tutti gli strumenti tecnologici, informatici e diagnostici. Ciascuna equipe dovrà riunirsi periodicamente (anche in via telematica) per la condivisione dei dati e la discussione dei casi integrandosi anche a livello europeo e internazionale con particolare riguardo alle reti di riferimento europee	23.5.2026	Non ancora affrontata
9.4. Utilizzare l'esperienza maturata nella gestione dei casi non diagnosticati complessi coordinando iniziative a livello nazionale. Si raccomanda l'utilizzo di piattaforme operative già esistenti quali il network Undiagnosed Diseases Network International (UDNI), la Rete Pediatrica degli IRCCS (IDEA), la piattaforma Clinical Patient Management System (CPMS), operativa all'interno delle reti ERN e gid finanziata dalla Comunità Europea	23.5.2026	Non ancora affrontata
9.5. Per facilitare lo scambio di dati su piattaforme internazionali è necessario l'utilizzo dell'estensione dell'ORPHAcode 616874 ormai definito per i casi senza una diagnosi determinata dopo un'indagine completa	23.5.2026	In corso ³¹
10. In riferimento allo screening neonatale:		
10.1. Valutare l'efficacia e l'efficienza dei programmi di screening neonatale esteso (in accordo con quanto previsto dall'articolo 3 Legge n.167/2016 e s.m.e.i.), uditivo e oftalmologico (in continuazione con l'Azione centrale Progetto esecutivo CCM 2018 "Sordità infantile e patologie oculari congenite". Analisi dell'efficacia ed efficienza dei protocolli di screening uditivo e visivo neonatale") ed assicurare l'armonizzazione dei programmi, anche attraverso l'implementazione di un sistema informativo di raccolta dati a livello regionale e nazionale per definire standard (compreso l'impiego di personale sanitario con specifiche competenze) e raccomandazioni nazionali	23.5.2026	In fase di discussione

30. Da ricordare, per la Regione Puglia, il progetto "Genoma" di cui si è riferito nel par. B1 del Rapporto.

31. Alcune Regioni hanno iniziato l'utilizzo del codice, in via sperimentale.



Azioni previste dal PNMR	Tempistica di realizzazione (entro)	Stato avanzamento lavori
10.2. Garantire il tempestivo ampliamento del pannello delle patologie oggetto di screening neonatale con il supporto del Gruppo di Lavoro Screening Neonatale Esteso istituito presso il Ministero della Salute	23.5.2026	Definita/ approvata ma non ancora avviata ³²
10.3. Assicurare la massima uniformità di implementazione ed efficacia del percorso di screening neonatale esteso in tutte le Regioni/PPAA come previsto dalla Legge n.167/2016 e s.m.e.i. e dal DM 13 ottobre 2016, secondo le indicazioni del Centro di Coordinamento sugli Screening Neonatali istituito presso l'Istituto Superiore di Sanità	23.5.2026	Realizzata/ completata
10.4. promuovere la raccolta del materiale biologico residuo dallo screening neonatale all'interno di biobanche per l'uso a scopi di diagnosi e ricerca	23.5.2026	Non ancora affrontata
11. Incentivare la dotazione e l'utilizzo di tecnologie avanzate di diagnostica per immagini, laboratoristica e strumentale per migliorare le capacità diagnostiche della rete nazionale malattie rare	23.5.2026	Non ancora affrontata
12. In riferimento alla valutazione del danno strutturale ed evolutivo:		
12.1. Prevedere che la valutazione del danno strutturale e funzionale attuale ed evolutivo sia effettuata da Centri di riferimento della rete nazionale MR con adeguate competenze specificamente identificate e rendere disponibile a livello nazionale l'elenco delle strutture con tale competenza; la valutazione dovrebbe contenere gli elementi necessari alle commissioni INPS per valutare le domande di invalidità e Legge n.104/1992	23.5.2026	In fase di discussione
12.2. Prevedere che i risultati emersi dalla valutazione dei danni e delle capacità e potenzialità dell'individuo siano inseriti nel referto per fornire utili elementi e indicazioni concrete nella fase di presa in carico, in particolare alle strutture territoriali per la realizzazione del progetto di vita della persona e il suo inserimento nei luoghi di vita e di lavoro, nonché di riferimento per le attività dell'INPS per la valutazione dell'invalidità e da INPS e ASL per l'inserimento scolastico e lavorativo	23.5.2026	In fase di discussione

32. Si fa riferimento all'approvazione del cd. "DM iso-risorse" che permette l'ampliamento alla SMA del panel delle patologie sottoposte allo SNE.

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

Sintesi dello stato di avanzamento delle azioni dell'area di intervento (n=20)

% Non ancora affrontata	% In fase di discussione	% Definita/ approvata ma non ancora avviata	% In fase di avvio	% In corso	% Realizzata/ completata
50,0%	25,0%	10,0%	0,0%	10,0%	5,0%

Area "Trattamenti farmacologici"

Azioni previste dal PNMR	Tempistica di realizzazione (entro)	Stato avanzamento lavori
1. Valutazione integrata, da parte di AIFA, degli strumenti normativi esistenti al fine di ottimizzare il loro utilizzo per le diverse casistiche in modo trasparente e omogeneo tra tutte le Regioni	23.5.2026	In fase di discussione
2. Istituzione di un gruppo di lavoro congiunto AIFA e Tavolo tecnico per le malattie rare delle Regioni/PPAA per predisporre una ricognizione dei farmaci non in fascia A, H o compresi nella legge n. 648/1996 e delle altre strategie terapeutiche già garantite nelle varie Regioni/PPAA e per redigere, entro 12 mesi dalla pubblicazione del piano, un elenco unico su base nazionale, annualmente rinnovato. Individuare i percorsi che consentano l'effettiva erogazione di tali farmaci a carico del SSN in modo omogeneo in tutto il Paese	Disponibilità, entro 24 maggio 2024 (poi rinnovato annualmente), dell'elenco nazionale dei trattamenti non compresi nelle fasce di rimborsabilità ma, in quanto essenziali e non sostituibili, erogabili in tutto il territorio nazionale a carico del SSN altro 23.5.2026	In fase di discussione ³³
3. Ricognizione, da parte di un gruppo di lavoro congiunto AIFA, Ministero della Salute e Tavolo tecnico per le malattie rare delle Regioni, delle casistiche di accessi precoci a trattamenti con adeguate evidenze di efficacia non ancora autorizzati o disponibili sul territorio nazionale. Analisi dei possibili strumenti per facilitare l'accesso precoce a tali trattamenti	23.5.2026	Non ancora affrontata

33. Con riferimento a questa azione, rispetto alla precedente edizione di MonitoRare, è da segnalare che le Regioni hanno iniziato la ricognizione dell'erogazione dei trattamenti extra LEA o a pagamento per le PcMR su input del CoNaMaR



Azioni previste dal PNMR	Tempistica di realizzazione (entro)	Stato avanzamento lavori
4. Definizione delle modalità che consentano il trattamento a carico del SSN, anche presso la ASL di residenza, del paziente con piano redatto da un Centro di riferimento fuori dalla Regione di residenza, per tutte le terapie/cure che rispettano gli standard stabiliti secondo le indicazioni e le valutazioni dell'AIFA, garantendo che in tutte le Regioni/PPAA siano rispettati gli stessi standard minimi nella erogazione dei trattamenti per malattie rare	23.5.2026	In fase di discussione ³⁴
5. Promozione di attività di formazione e informazione sulla tutela della sicurezza dei pazienti quale principio alla base delle decisioni	23.5.2026	Non ancora affrontata
6. Avvio di un percorso di Horizon Scanning e conseguenti valutazioni di impatto economico a breve-medio termine (3-5 anni) e pianificazione delle strategie nazionali e regionali, al fine di garantire un accesso equo e sostenibile nel tempo	Produzione entro 24 maggio 2024 di un primo documento di Horizon Scanning sui farmaci per le malattie rare e relativo impatto economico stimato a seguito della rimborsabilità tramite SSN Altro 23.5.2026	In fase di discussione ³⁵
7. Definizione e implementazione di un percorso per la segnalazione e gestione delle carenze e le indisponibilità nel territorio nazionale di farmaci per il trattamento delle malattie rare, la cui acquisizione possa beneficiare di interventi centralizzati	23.5.2026	In corso ³⁶
8. Assicurare l'importazione di farmaci in commercio in altri Paesi con indicazioni diverse rispetto all'utilizzo per la malattia rara, per la quale esistono evidenze scientifiche di efficacia e sicurezza, purché compresi nei piani terapeutici redatti dai Centri di riferimento per malattie rare	23.5.2026	In fase di discussione ³⁷

34. Nei documenti di riorganizzazione della rete, molte Regioni hanno definito con precisione il percorso per l'approvazione dei piani terapeutici da fuori Regione. Si attende la ricognizione completa.

35. In parallelo, grazie a progettualità sviluppate con aziende private e la collaborazione di UNIAMO, tre Regioni italiane stanno sviluppando motu proprio un sistema di Horizon Scanning (Campania, Toscana, in maniera ancora frammentaria Lombardia).

36. Progetto DruGhost, frutto della collaborazione fra AIFA e SIFO (vd. Capitolo B Par. 3).

37. Al riguardo sono state effettuate alcune interlocuzioni fra AIFA e Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare. Inoltre, nell'audizione relativa al Testo Unico sulla Farmaceutica (DDL 1786), UNIAMO ha sottoposto un emendamento proprio su questo, seguita a ruota dallo stesso SCFM; l'emendamento è fra quelli attenzionati dalla X Commissione del Senato.



Sintesi dello stato di avanzamento delle azioni dell'area di intervento (n=8)

% Non ancora affrontata	% In fase di discussione	% Definita/ approvata ma non ancora avviata	% In fase di avvio	% In corso	% Realizzata/ completata
25,0%	62,5%	0,0%	0,0%	12,5%	0,0%

Area “Trattamenti non farmacologici”

Azioni previste dal PNMR	Tempistica di realizzazione (entro)	Stato avanzamento lavori
1. Definire il percorso amministrativo che dalla prescrizione del trattamento all'interno del piano di presa in carico redatto dal Centro di riferimento per malattie rare porta all'eventuale approvvigionamento e alla erogazione del trattamento in modo che siano stabiliti ruoli e compiti di ciascun decisore coinvolto, ambito di discrezionalità della decisione o della sua mandatorietà. La finalità di tale percorso è quella di semplificare i passaggi e mantenere solo quelli assolutamente indispensabili per il processo decisionale, chiarirlo e renderlo trasparente e omogeneo per professionisti e cittadini	23.5.2026	Non ancora affrontata
2. Definire linee guida condivise che possano essere applicate nella valutazione di essenzialità e non sostituibilità dei trattamenti non farmacologici per i quali spesso sono carenti solide evidenze scientifiche	23.5.2026	Non ancora affrontata
3. Stilare uno schema condiviso tra Regioni/ PPAA che contenga le principali sezioni in cui un piano di presa in carico può articolarsi in modo da facilitare la continuità terapeutica per pazienti che sono seguiti da Centri fuori dalla loro regione di residenza	23.5.2026	Non ancora affrontata



Azioni previste dal PNMR	Tempistica di realizzazione (entro)	Stato avanzamento lavori
4. Immettere negli atti regionali che definiscono le tipologie e l'organizzazione delle attività proprie di un determinato setting assistenziale anche la specificità delle malattie rare (ad es. nella definizione dell'organizzazione delle attività dell'ADI, delle cure palliative, della riabilitazione estensiva)	23.5.2026	In fase di discussione ³⁸
5. Effettuare una ricognizione dei trattamenti non farmacologici più frequentemente erogati, al fine di predisporre un elenco nazionale che comprenda tali trattamenti. Attraverso un lavoro congiunto tra Ministero della Salute e Regioni, verranno analizzati i sistemi informativi dei registri regionali per malattie rare congiuntamente ad altri flussi informativi regionali per monitorare l'utilizzo nella popolazione servita dei trattamenti non farmacologici e il loro impatto nella presa in carico dei pazienti, tenuto conto dell'equilibrio finanziario della spesa	23.5.2026	In fase di discussione
6. Favorire la sperimentazione di metodologie Health Technology Assessment (HTA) e Horizon Scanning (HS) anche per la valutazione dei dispositivi medici	23.5.2026	In fase di discussione
7. Definire modalità organizzative che coordinino l'attività della rete malattie rare con quella delle altre reti specialistiche da attivarsi quando una PcMR deve accedere a trattamenti dipendenti dalle altre reti	23.5.2026	In fase di discussione ³⁹
8. Organizzare gruppi di lavoro comuni su problematiche clinico-assistenziale che richiedono il co-intervento della rete malattie rare e di altre reti che insistono nello stesso territorio al fine di condividere prassi, finalità dell'intervento e modalità della sua attuazione	23.5.2026	Non ancora affrontata
9. Organizzare eventi formativi su temi comuni a più reti	23.5.2026	In corso ⁴⁰

38. Uniamo, nell'ambito dell'audizione in 10ª Commissione sul ddl 1825 (riorganizzazione e potenziamento dell'assistenza territoriale e ospedaliera), ha richiesto l'integrazione di specifici percorsi assistenziali per le persone con malattia rara, in riferimento alle cure palliative, ai servizi di salute mentale, e alla gestione dell'emergenza-urgenza.

39. Uniamo, nell'ambito dell'audizione in 10ª Commissione sul ddl 1825 (riorganizzazione e potenziamento dell'assistenza territoriale e ospedaliera), ha richiesto lo specifico collegamento della rete malattie rare con le altre reti (oncologica, emergenza-urgenza, cure palliative, trapianti).

40. Non in maniera organica e non in tutti i territori.

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

Sintesi dello stato di avanzamento delle azioni dell'area di intervento (n=9)

% Non ancora affrontata	% In fase di discussione	% Definita/ approvata ma non ancora avviata	% In fase di avvio	% In corso	% Realizzata/ completata
44,4%	44,4%	0,0%	0,0%	11,1%	0,0%

Area "Percorsi assistenziali"

Azioni previste dal PNMR	Tempistica di realizzazione (entro)	Stato avanzamento lavori
1. Estendere, migliorare e completare la concreta realizzazione del modello di Centro di riferimento come unità funzionale comprendente più UU.OO. necessarie per completare il percorso diagnostico e il trattamento del paziente in ogni fase della malattia	23.5.2026	In fase di discussione
2. Verificare ed eventualmente aggiornare i compiti, le funzioni dei centri di coordinamento regionali, dei centri di riferimento per malattie rare e degli ospedali dove essi sono incardinati, alcuni dei quali partecipano come Centri di eccellenza (Health Care Providers) alle ERN	23.5.2026	Realizzata/ completata
3. Al fine di favorire la transizione dall'età pediatrica all'età adulta, i centri che si occupano di gruppi di malattie omogenei per le competenze assistenziali richieste, devono "preferibilmente" disporre sia di una componente pediatrica, sia di una componente dedicata all'assistenza degli adulti. Nel caso di ospedali pediatrici, cioè dedicati esclusivamente all'assistenza ai bambini e adolescenti, dovranno essere favoriti speciali accordi o convenzioni con gli ospedali dell'adulto per permettere, comunque, un'adeguata transizione degli adolescenti con malattia rara verso analoghi centri dedicati agli adulti	23.5.2026	In fase di discussione ⁴¹

41. UNIAMO, nell'ambito dell'audizione in X Commissione sul DDL 1825 (Riorganizzazione e potenziamento dell'assistenza territoriale e ospedaliera), ha evidenziato, a garanzia della continuità assistenziale, uno specifico riferimento alle transizioni dei periodi della vita, in particolare dall'età pediatrica a quella adulta e da quella adulta a quella geriatrica.



Azioni previste dal PNMR	Tempistica di realizzazione (entro)	Stato avanzamento lavori
4. Incentivare la crescita di competenze per pazienti adulti attraverso lo sviluppo di progetti organizzativi di transizione dall'età pediatrica all'età adulta	23.5.2026	In corso ⁴²
5. All'interno degli ospedali che comprendono più centri dedicati all'assistenza delle PcMR di diversi gruppi di patologie, possono essere implementate, nel rispetto delle specifiche modalità organizzative regionali e in seguito a valutazione del loro impatto, speciali luoghi fisici chiamati "piattaforme" o "piastre" per le malattie rare, nelle quali si realizzano i controlli e le cure per i malati out-patient con la co-presenza degli specialisti e dei diversi professionisti delle varie UU.OO. facenti parte dello stesso centro funzionale per malattia rara	23.5.2026	Non ancora affrontata
6. Identificare all'interno delle reti per malattie rare, anche attraverso accordi tra Regioni/PPAA, unità specificamente dedicate alle terapie geniche, cellulari e tissutali, tenuto conto delle indicazioni fornite dai soggetti professionalmente coinvolti e da eventuali standard e indicazioni nazionali (AIFA)	23.5.2026	Non ancora affrontata
7. Supportare la sperimentazione gestionale di budget dei Centri basata sul percorso del paziente intraospedaliero piuttosto che sulle prestazioni svolte da ciascuna UU.OO. compresa nell'organizzazione del Centro di riferimento per malattie rare	23.5.2026	Non ancora affrontata
8. Attivare modalità di finanziamento a funzione degli Ospedali, sede dei Centri di riferimento per malattia rara, (art.8 sexies del D. Lgs. n. 229/1999)	23.5.2026	Non ancora affrontata
9. Implementare strumenti di telemedicina secondo le indicazioni previste dall'Accordo Stato Regioni/PPAA nel documento recante "Indicazioni nazionali per l'erogazione di prestazioni in telemedicina (Rep Atti n. 215/CSR del 17 dicembre 2020) e dell'Accordo Stato Regioni/PPAA sul documento recante "Teleconsulenza al fine di potenziare il funzionamento delle reti regionali per malati rari (Rep. Atti n. 4/CSR del 22 gennaio 2015). E' necessario attenersi alla definizione standard a livello nazionale delle varie prestazioni di telemedicina a distanza al fine di:	23.5.2026	In fase di discussione

42. Non in maniera organica e non in tutti i territori.



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

Azioni previste dal PNMR	Tempistica di realizzazione (entro)	Stato avanzamento lavori
9.1. favorire un migliore livello di interazione sia tra i Centri di riferimento, sia tra Centri di riferimento e territorio (riducendo la necessità di spostamento di pazienti affetti da malattie rare)	23.5.2026	In fase di discussione
9.2. garantire la corretta individuazione delle singole prestazioni specialistiche e il loro accesso a distanza; consentire lo svolgimento di prestazioni cumulative e complesse come la consulenza e la presa in carico a distanza di malati rari. Le prestazioni di cui al punto 9.2) possono essere erogate solo dai Centri di riferimento per le PcMR e potranno essere richieste sia da altri Centri presenti nella Rete Nazionale Malattie Rare, sia da Ospedali e strutture territoriali che, dovendo trattare una PcMR a livello distrettuale, necessitano di essere accompagnati da un Centro esperto che ne condivida e ne orienti le scelte cliniche	23.5.2026	Non ancora affrontata
10. Aumentare le risorse disponibili dei Centri di riferimento per le PcMR reinvestendo parte delle risorse destinate agli Ospedali dal finanziamento a funzione e dalle attività di telemedicina	23.5.2026	Non ancora affrontata
11. Nell'ambito della nuova organizzazione dell'assistenza territoriale:		
11.1. orientare alcune Case della Comunità hub che si andranno a costituire per la presa in carico della PcMR con una formazione specifica per i professionisti ivi impegnati in modo da facilitare il rapporto tra Centri di riferimento per le PcMR e attività e servizi che se ne devono far carico a livello distrettuale. Questi nodi territoriali o unità territoriali per le PcMR potrebbero costituire una rete adatta a fornire una presa in carico territoriale e domiciliare ad alta intensità assistenziale ed avrebbero il compito di orientare le attività che si svolgono sul territorio	23.5.2026	In fase di discussione ⁴³
11.2. attrezzare alcuni Ospedali di Comunità alla presa in carico temporanea della PcMR in situazioni di particolare complessità e carico assistenziale, di norma supportato dalla famiglia, con un rapporto di e-health diretto con i Centri di riferimento, in modo da poter effettuare ricoveri di sollievo per alcune settimane all'anno	23.5.2026	Non ancora affrontata

43. UNIAMO ha partecipato alla consultazione pubblica promossa da Agenas sul documento "Le équipes multidisciplinaires et multiprofessionnelles dans les Cases de la Communauté – Lines de indirizzo tecniche", inserendo le specificità delle malattie rare così come indicate nel PNMR in riferimento ai diversi temi trattati (modalità di lavoro delle équipes, formazione, collegamento con i Centri di riferimento e con le ERN, percorsi di transizione, percorsi di emergenza-urgenza).



Azioni previste dal PNMR	Tempistica di realizzazione (entro)	Stato avanzamento lavori
11.3. garantire una specifica competenza sulle malattie rare all'interno delle reti di cure palliative, sia per gli adulti, sia per bambini e adolescenti	23.5.2026	Non ancora affrontata
12. Creare legami, accordi o convenzioni ufficiali a livello nazionale e regionale tra reti per le malattie rare ed Enti (INPS, Comuni, Province, Uffici Scolastici Regionali, ecc.) in modo da trasferire la conoscenza, disponibile nei centri per malattie rare e negli altri nodi della rete, alle Istituzioni che hanno il compito di facilitare e permettere la vita della PcMR nella scuola, nel mondo del lavoro, dello sport, ecc., nonché l'accesso a benefici economici legati alla condizione di disabilità presente	23.5.2026	Non ancora affrontata
13. Programmare l'integrazione, a livello regionale, tra la Rete malattie rare e tutte le altre reti che forniscono servizi ai pazienti, definendo percorsi comuni e modalità organizzative idonee. Di particolare importanza è il rapporto con le reti per tumori rari, per i trapianti, per la genetica, per la procreazione medicalmente assistita e la diagnostica prenatale, per l'assistenza perinatale ecc.	23.5.2026	In fase di discussione
14. Creare un sistema informativo in grado di trasferire dai Centri di riferimento per malattie rare alle reti di prossimità territoriali e ospedaliere, le conoscenze e le competenze sulla PcMR e, viceversa, di rendere nota l'attività di assistenza e di monitoraggio delle condizioni della PcMR che queste reti effettuano. Tale obiettivo deve essere integrato e coerente con la struttura e con le iniziative avviate nell'ambito del fascicolo sanitario elettronico (FSE) del paziente	23.5.2026	Non ancora affrontata
15. Prevedere, all'interno del percorso nazionale, già attivo e ben strutturato, che la richiesta di autorizzazione al trasferimento all'estero per cure di altissima specializzazione di una persona con malattia rara, sia effettuata da un medico della rete nazionale per le malattie rare	23.5.2026	Non ancora affrontata



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

Sintesi dello stato di avanzamento delle azioni dell'area di intervento (n=19)

% Non ancora affrontata	% In fase di discussione	% Definita/approvata ma non ancora avviata	% In fase di avvio	% In corso	% Realizzata/completata
57,9%	31,6%	0,0%	0,0%	5,3%	5,3%

Area "Ricerca"

Azioni previste dal PNMR	Tempistica di realizzazione (entro)	Stato avanzamento lavori
1. Per promuovere il coordinamento e la governance della ricerca sulle malattie rare a livello nazionale, in sinergia con l'approccio sviluppato all'interno del Programma nazionale della ricerca sanitaria 2020 - 2022, il Ministero della Salute, anche in collaborazione con altri attori pubblici e privati di volta in volta individuati ed interagendo regolarmente con il Comitato Tecnico Sanitario:		
■ definisce gli indicatori per un monitoraggio granulare dell'investimento complessivo, a livello di paese, in ricerca sulle malattie rare	23.5.2026	In fase di discussione ⁴⁴
■ assicura, sulla base di tali indicatori, un monitoraggio puntuale e dettagliato degli investimenti in essere	23.5.2026	Non ancora affrontata
■ facilita la partnership pubblico-privata per favorire il coordinamento tra le strategie di investimento di tutti gli attori coinvolti nell'ecosistema della ricerca sulle malattie rare	23.5.2026	In fase di discussione
■ promuove il trasferimento, qualora possibile, della conoscenza generata nell'ambito delle malattie rare a malattie più comuni (es. accumulo lisosomiale e Parkinson)	23.5.2026	Non ancora affrontata
■ favorisce la partecipazione dei pazienti, dei rappresentanti dei pazienti e delle associazioni, fin dalle fasi di ideazione dei bandi e dei progetti di ricerca.	23.5.2026	Non ancora affrontata

44. Il CoNaMR ha promosso una survey sulla ricerca che viene finanziata in Italia.



Azioni previste dal PNMR	Tempistica di realizzazione (entro)	Stato avanzamento lavori
2. In riferimento alle infrastrutture di ricerca è necessario:		
■ mappare e mettere in rete le risorse esistenti (strumentali e di competenze) che possono diventare infrastrutture per la ricerca sulle malattie rare	23.5.2026	Non ancora affrontata
■ mettere a sistema le esperienze e le competenze disponibili in Italia per la creazione di una comunità di pratica virtuale specializzata nell'offrire supporto agli studi clinici su malattie rare e tumori rari e incrementare il numero di ospedali in grado di ospitare sperimentazioni cliniche per la fase precoci di sviluppo (fase I), con particolare attenzione ad una distribuzione equilibrata sul territorio nazionale dei centri di sperimentazione per farmaci innovativi	23.5.2026	Non ancora affrontata
■ disegnare una infrastruttura virtuale che fornisca le competenze regolatorie, Chemistry, Manufacturing, Control (CMC) e di sviluppo pre-clinico necessarie a supportare lo sviluppo di prodotti di terapia avanzata (terapie geniche, cellulari e tissutali)	23.5.2026	Non ancora affrontata
■ definire sistemi di qualità con criteri comuni e standard condivisi a livello internazionale a tutti i registri (di popolazione e/o di ricerca), in particolare a quelli sostenuti da risorse pubbliche (es. criteri per l'accesso al dato, utilizzo dei dati dei singoli pazienti per favorirne l'accesso a terapie sperimentali, condivisione dei dati con il registro nazionale malattie rare, con i registri regionali, con i registri di patologia e con i registri ERN, etc.)	23.5.2026	Non ancora affrontata
■ supportare le esistenti biobanche dedicate alle malattie rare e promuovere la loro integrazione con il Registro Nazionale Malattie Rare, i registri regionali e i registri di patologia per facilitare il collegamento fra dati clinici e campioni biologici	23.5.2026	Non ancora affrontata
■ promuovere la raccolta del materiale biologico residuo dallo screening neonatale all'interno di biobanche anche per il successivo uso a scopi di ricerca	23.5.2026	Non ancora affrontata

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

Azioni previste dal PNMR	Tempistica di realizzazione (entro)	Stato avanzamento lavori
promuovere l'utilizzo dello Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare, unica officina farmaceutica dello Stato ed Unità produttiva dell'Agenzia Industrie Difesa, in coordinamento con il Comitato Tecnico Malattie Rare (previsto dalla Legge n. 175 del 10 novembre 2021) per la realizzazione di studi clinici indipendenti tramite produzione e allestimento di kit per la sperimentazione clinica in accordo alle Good Clinical Practice (GCP) e Good Manufacturing Practice (GMP)	23.5.2026	Non ancora affrontata
3. In riferimento alla condivisione dei dati è necessario:		
sviluppare e/o acquisire programmi per l'interoperabilità di sistemi informativi, database e registri	23.5.2026	Non ancora affrontata
fornire, in collaborazione con EJP-RD e altri progetti simili, un supporto ai ricercatori italiani nella "FAIRification" dei dati già in loro possesso	23.5.2026	Non ancora affrontata
prevedere, in futuro, all'interno dei finanziamenti a progetti di ricerca, risorse dedicate alla gestione dei dati ed alla loro condivisione	23.5.2026	Non ancora affrontata

Sintesi dello stato di avanzamento delle azioni dell'area di intervento (n=15)

% Non ancora affrontata	% In fase di discussione	% Definita/ approvata ma non ancora avviata	% In fase di avvio	% In corso	% Realizzata/ completata
86,7%	13,3%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%



Area “Formazione”

Azioni previste dal PNMR	Tempistica di realizzazione (entro)	Stato avanzamento lavori
1. Supportare e fare proposte al tavolo interministeriale Ministero della Salute-MIUR per implementare l'introduzione della tematica malattie rare nella formazione universitaria, sulla revisione dei piani di formazione specialistica e sull'avvio di master specialistici post lauream sulle malattie rare	23.5.2026	Non ancora affrontata
2. Promuovere corsi di formazione dei formatori sugli aspetti metodologici di sanità pubblica applicata alle malattie rare d'intesa tra i diversi livelli di competenza (Ministero Salute, ISS, Tavolo Interregionale MR, AGeNaS)	23.5.2026	Non ancora affrontata
3. In coerenza con le linee strategiche del Patto per la salute 2019/2021, promuovere la realizzazione di corsi di formazione sulle malattie rare dei MMG e dei PLS, sia in formazione, sia già formati che, pur tenendo conto delle specificità territoriali, assicurino un set minimo omogeneo di requisiti formativi quali-quantitativi, ritenuti indispensabili per conoscere il funzionamento della rete di assistenza per le PcMR e garantire il primo inquadramento e il corretto invio più appropriato per la formulazione della diagnosi e contribuire successivamente alla presa in carico del paziente secondo principi di appropriatezza	23.5.2026	Non ancora affrontata ⁴⁵
4. Nell'ambito della formazione continua ECM, promuovere ed aumentare il numero di corsi FAD disponibili sulle malattie rare, in accordo con la Commissione Nazionale Formazione Continua dell'AGeNaS	23.5.2026	Non ancora affrontata
5. Promuovere il coinvolgimento delle associazioni dei pazienti, come docenti e come discenti, nei corsi di formazione realizzati e supportare corsi di formazione gratuiti, per i rappresentanti dei pazienti, anche organizzati dalle associazioni	23.5.2026	In corso

⁴⁵. Sul tema UNIAMO ha recentemente avviato l'iniziativa “Conoscere per assistere 2.0”, che ha visto la realizzazione di un corso sincrono e l'erogazione di un corso FAD al quale, alla data di pubblicazione di questo rapporto, stanno partecipando circa 1800 medici.



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

Azioni previste dal PNMR	Tempistica di realizzazione (entro)	Stato avanzamento lavori
6. Promuovere la formazione di medici, infermieri e professionisti socio-sanitari coinvolti nelle cure domiciliari per garantire la continuità e l'innovazione di tali cure in soggetti che richiedono alta complessità assistenziale, in collaborazione con ASL e Comuni	23.5.2026	Non ancora affrontata
7. Promuovere le attività di formazione sulla qualità degli screening neonatali per assicurare efficacia ed efficienza dei relativi programmi	23.5.2026	In corso
8. Promuovere la formazione sulla metodologia diagnostica innovativa per malattie rare non diagnosticate	23.5.2026	Non ancora affrontata
9. Riconoscimento di attività di formazione esperienziale svolta sui singoli pazienti complessi con malattie rare la cui presa in carico è svolta in collaborazione con il centro di riferimento presso il quale il paziente è seguito	23.5.2026	Non ancora affrontata

Sintesi dello stato di avanzamento delle azioni dell'area di intervento (n=9)

% Non ancora affrontata	% In fase di discussione	% Definita/ approvata ma non ancora avviata	% In fase di avvio	% In corso	% Realizzata/ completata
77,8%	0,0%	0,0%	0,0%	22,2%	0,0%



Area “Informazione”

Azioni previste dal PNMR	Tempistica di realizzazione (entro)	Stato avanzamento lavori
Portali e newsletter sulle malattie rare		
1. Favorire la coerenza delle informazioni sulle malattie rare riportate nei portali esistenti	23.5.2026	Non ancora affrontata
2. Implementare e armonizzare i contenuti del portale inter-istituzionale coinvolgendo attivamente il Centro Nazionale Malattie Rare, le Regioni, le Province Autonome, Orphanet, UNIAMO e le associazioni dei malati rari, e altri selezionati attori competenti con specifica esperienza nella comunicazione nell'ambito delle malattie rare, anche rimandando a siti specifici di competenza dei soggetti coinvolti	23.5.2026	In corso
3. Individuare le modalità sistematiche ed eventualmente strutturali che consentono la verifica della qualità e corrispondenza dei dati pubblicati	23.5.2026	Non ancora affrontata
4. Porre le basi per rafforzare la partnership tra enti istituzionali, organizzazioni di pazienti ed altre organizzazioni coinvolte nell'ambito delle malattie rare, della disabilità e della fragilità in generale per migliorare l'ampiezza delle informazioni fornite	23.5.2026	Non ancora affrontata
5. Utilizzare anche le help line e i servizi di supporto al cittadino e al professionista per contribuire a monitorare l'efficacia dell'offerta assistenziale	23.5.2026	Non ancora affrontata
6. Monitorare, anche attraverso siti informativi (siti web, help line, punti informativi ecc.) le aspettative di cittadini, pazienti e professionisti	23.5.2026	Non ancora affrontata
7. Censire e pubblicizzare gli organi informativi esistenti, comprese le loro attività	23.5.2026	Non ancora affrontata
Help Line		
1. Censire e pubblicizzare le help line esistenti e la loro attività a cadenza annuale	23.5.2026	In corso
2. Favorire l'aggiornamento, la formazione e la supervisione del personale deputato all'informazione	23.5.2026	In corso ⁴⁶

46. UNIAMO ha realizzato, nei primi mesi del 2026, un corso di formazione per operatori di Help line, in collaborazione con l'ISS e realizzato dall'IRCCS Gaslini, per 4 ore di formazione complessive, a cui hanno partecipato circa 50 professionisti di tutta Italia.



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

Azioni previste dal PNMR	Tempistica di realizzazione (entro)	Stato avanzamento lavori
3. Promuovere l'utilizzo delle help line da parte di tutti i portatori d'interesse, anche coinvolgendo i rappresentanti dei pazienti nella fase di progettazione degli interventi informativi sulle malattie rare	23.5.2026	Non ancora affrontata
4. Adottare sistemi di verifica e di controllo della qualità delle informazioni date e dell'efficacia dei servizi	23.5.2026	In corso ⁴⁷
5. Valorizzare le help line esistenti, emerse dal censimento e mappatura di cui al punto 1, gestite da Associazioni/Fondazioni	23.5.2026	Non ancora affrontata
6. Creare momenti di confronto fra servizi istituzionali ed help line gestite da Associazioni/Fondazioni	23.5.2026	In corso ⁴⁸
7. Facilitare l'informazione inerente all'accesso ai diritti e ai servizi dedicati alle persone con malattia rara e disabilità e ai loro caregiver	23.5.2026	In corso
8. Condividere i contenuti di un set di informazione che volontariamente può essere raccolto	23.5.2026	In fase di discussione

Sintesi dello stato di avanzamento delle azioni dell'area di intervento (n=15)

% Non ancora affrontata	% In fase di discussione	% Definita/ approvata ma non ancora avviata	% In fase di avvio	% In corso	% Realizzata/ completata
53,3%	6,7%	0,0%	0,0%	40,0%	0,0%

47. Non in maniera organica e non in tutti i territori.

48. L'Istituto Superiore di Sanità, con il servizio del Telefono Verde Malattie Rare, ha organizzato alcuni momenti di confronto fra Help Line Regionali, lo stesso TVMR e il servizio SAIO di UNIAMO



Area “Registri e Monitoraggio della Rete Nazionale Malattie Rare”

Azioni previste dal PNMR	Tempistica di realizzazione (entro)	Stato avanzamento lavori
1. Incrementare la completezza della rilevazione del sistema di monitoraggio della rete nazionale malattie rare, anche attraverso la predisposizione, in collaborazione tra Regioni/PPAA, Ministero della Salute, AGeNaS e ISS di strumenti di integrazione con flussi correnti, da utilizzarsi come traccianti della presenza delle PcMR (ad esempio uso di determinati farmaci o trattamenti specifici oggetto di apposite rilevazioni nazionali, uso delle SDO, del flusso ADI, etc.)	23.5.2026	Non ancora affrontata
2. Istituire un Gruppo di lavoro formato da rappresentanti dell'ISS, del Ministero della Salute, delle Regioni/PPAA, che si avvalga della collaborazione dei soggetti interessati in base ai temi trattati, per definire le integrazioni con gli altri flussi ed eventuali integrazioni al data set del RNMR	23.5.2026	Non ancora affrontata
3. Migliorare la qualità della rilevazione e della classificazione delle PcMR presenti nel territorio nazionale attraverso la condivisione tra Regioni/PPAA e ISS, di chiare definizioni operative dei casi e comuni strumenti di codifica coerenti con le indicazioni europee e con i sistemi di classificazione internazionalmente definiti (es. introduzione dell'ORPHA code e aggiornamento ICD, etc.)	23.5.2026	Non ancora affrontata
4. Definire un set condiviso di indicatori sintetici di performance delle intere reti regionali/interregionali per le malattie rare (es. tassi di fuga, attrazione e stanzialità grezzi e specifici) e dei singoli elementi costituenti (es. volume di attività dei singoli Centri di riferimento per gruppi di malattie rare, numero di PcMR con ADI, etc.)	23.5.2026	In fase di discussione
5. Utilizzare i dati raccolti a livello regionale e nazionale per calcolare le stime di occorrenza (es. prevalenza, incidenza, etc.) e di sopravvivenza per gruppi e singole patologie rare, utili ai fini di supportare la programmazione regionale e nazionale e di accompagnare il processo di valutazione e messa in commercio di nuovi trattamenti da parte di AIFA	23.5.2026	Non ancora affrontata

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

Azioni previste dal PNMR	Tempistica di realizzazione (entro)	Stato avanzamento lavori
6. Verificare le informazioni desumibili da Registri di patologia nazionali e internazionali (tra cui quelli delle ERN) con dati di popolazione, al fine di valutare l'eventuale presenza di distorsioni sistematiche date dai meccanismi di reclutamento e selezione dei casi giunti e seguiti dagli ospedali sede dei Centri coinvolti nella rilevazione della casistica (ad esempio presenza e frequenza di casi "mild" o a esordio tardivo, di quadri fenotipici differenti dall'atteso e di più limitato impatto, etc.)	23.5.2026	Non ancora affrontata
7. Sviluppare procedure, infrastrutture e meccanismi che consentano l'integrazione dei sistemi di monitoraggio per malattie rare a livello regionale e nazionale con i nuovi strumenti in corso di definizione quali il FSE e il PSS	23.5.2026	Non ancora affrontata
8. Definire regole condivise e trasparenti per la richiesta e accesso ai dati	23.5.2026	Non ancora affrontata

Sintesi dello stato di avanzamento delle azioni dell'area di intervento (n=8)

% Non ancora affrontata	% In fase di discussione	% Definita/ approvata ma non ancora avviata	% In fase di avvio	% In corso	% Realizzata/ completata
87,5%	12,5%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%

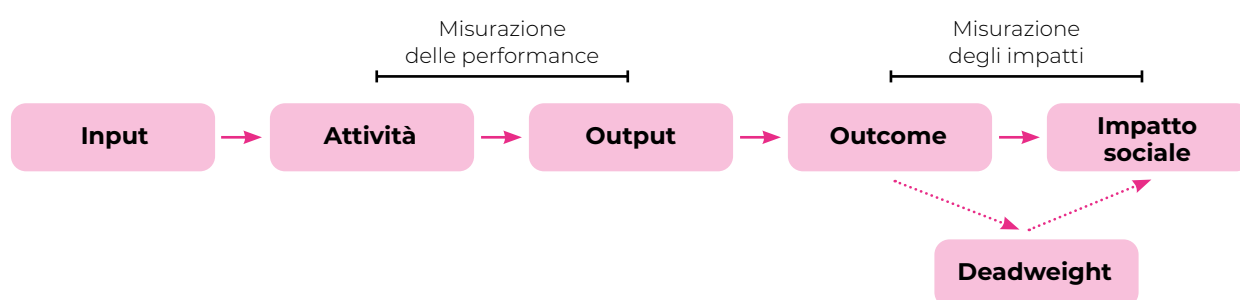


4. La valutazione del Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026

Stante l'attuale stato di avanzamento delle azioni del PNMR 2023-2026 sopra rilevato, parlare di valutazione potrebbe sembrare prematuro ma, dal punto di vista metodologico la definizione del sistema di valutazione precede anche la stessa fase di implementazione in quanto il disegno di valutazione deve essere necessariamente pensato contestualmente alla programmazione, come in effetti è avvenuto per lo stesso PNMR 2023-2026 che ha previsto degli indicatori di valutazione per ciascuna delle aree di intervento nelle quali è articolato.

La valutazione del PNMR 2023-2026 rappresenta un elemento di fondamentale importanza perché consentirà di verificare l'effettiva capacità di raggiungimento degli obiettivi dichiarati in sede programmatica. In particolare - con riferimento alla catena di valore (**INPUT** → **ATTIVITÀ** → **OUTPUT** (prodotti) → **OUTCOME** (esiti) → **IMPATTO SOCIALE**) - l'attenzione è posta sulla valutazione delle performance (attività svolte, prodotti realizzati, beneficiari coinvolti, soddisfazione dei beneficiari delle attività) e, soprattutto, degli impatti del Piano (outcome e impatto sociale), raccogliendo, da un lato, informazioni sul grado di realizzazione di quanto programmato e sul rispetto delle tempistiche previste (in una logica di monitoraggio) e, dall'altro, sui cambiamenti prodotti (al netto del cd. "deadweight" ovvero della parte di un impatto che sarebbe avvenuta anche senza l'intervento) in termini di modifiche della condizione iniziale di partenza dei beneficiari delle diverse tipologie di attività (informative, formative, di cura, ricerca, assistenza, ...) implementate dal Piano, con particolare riferimento al miglioramento della qualità di vita delle persone con malattia rara e dei loro familiari e caregiver.

Figura 7: La catena del valore dell'impatto⁴⁹



Se per quanto riguarda la dimensione del monitoraggio, come si è visto nel paragrafo precedente, non sussistono particolari criticità né di ordine metodologico né di tipo applicativo, rispetto alla dimensione valutativa sono da evidenziare altri due profili di criticità del PNMR 2023-2026 che sono determinati, da un lato, dalla mancata riconduzione delle azioni e degli indicatori di valutazione previsti per ciascuna

49. R. Astolfo, S. Porchia "Valutazione di impatto sociale e governance" in *"La Governance Locale"* – Collana "I quadri di Pubblica"



area di intervento ai relativi obiettivi di riferimento e, dall'altro lato, dalla mancata definizione, salvo qualche sporadica eccezione, dei risultati attesi ovvero della misura del cambiamento che il Piano vuole produrre ovvero intende rilevare al termine del periodo di programmazione rispetto agli obiettivi considerati.

Siamo consapevoli che cimentarsi in questa operazione significa “alzare ulteriormente l'asticella” ma riteniamo che solo la definizione di un quadro oggettivo e condiviso dei risultati attesi e dei relativi indicatori di valutazione possa efficacemente contribuire a migliorare la qualità della vita delle persone con malattia rara in Italia che rappresenta la ragione e il fine ultimo di tutte le azioni previste dal Piano (e, nel suo piccolo, anche di questo Rapporto).

Nella logica di fornire il proprio fattivo contributo a questa ulteriore sfida che attende il sistema italiano della malattie rare, UNIAMO mette a disposizione di tutte le istituzioni e gli stakeholder interessati il Rapporto “MonitoRare” come piattaforma abilitante di confronto, fornendo, con questa edizione una sorta di “fotografia”, del sistema malattie rare nel nostro Paese che ci auguriamo possa offrire un utile contributo al processo di monitoraggio e valutazione che dovrà necessariamente accompagnare lo sviluppo del Piano.

In questa logica, a completamento di quanto riportato nelle pagine precedenti, nelle tabelle che seguono, per ogni area di intervento del PNMR 2023-2026 sono ripresi gli indicatori di valutazione previsti - ben 68 in totale - alcuni dei quali necessiterebbero di un'ulteriore operazionalizzazione al fine di essere valorizzati in chiave valutativa (mentre di altri andrebbe verificata l'effettiva sostenibilità di rilevazione e, sondata, l'eventuale individuazione di proxy). Si tratta di un numero decisamente elevato che riflette la complessità dell'articolazione del sistema delle malattie rare: nelle tabelle sono evidenziati gli indicatori che trovano elementi informativi, più o meno dettagliati, a supporto già in questa edizione del Rapporto e per i quali si rimanda ai relativi paragrafi per l'approfondimento.

Al riguardo, avvicinandosi ad una nuova stagione di programmazione, anche alla luce delle evidenze contenute in questo capitolo, si ritiene utile suggerire di **ragionare per priorità in modo da focalizzare gli sforzi di tutti gli stakeholder su un numero ristretto di obiettivi, chiaramente definiti e misurabili**, in maniera tale da garantire un ulteriore progresso nella cura e assistenza delle persone con malattia rara nel nostro Paese.



Area “Prevenzione primaria”

Indicatori previsti dal PNMR

1. Prevalenza alla nascita delle Malformazioni Congenite a livello nazionale
2. Prevalenza dei difetti del tubo neurale e prevalenza di assunzione periconcezionale di acido folico nelle donne in Italia
3. Numero degli accessi alla consulenza genetica preconcezionale e ai test genetici annuali presso i Centri
4. Numero di corsi formativi proposti e attivati, specifici per le patologie rare, di concerto con il Piano Nazionale della Prevenzione 2020-2025 e con il Documento di indirizzo “Investire precocemente in salute: azioni e strategie nei primi mille giorni di vita”

Area “Diagnosi”

Indicatori previsti dal PNMR

1. Numero di gruppi/equipe multidisciplinari di consulenza implementati
2. Percentuale di pazienti che dispongono di una valutazione del danno strutturale attuale ed evolutivo effettuata dai Centri di riferimento della rete nazionale malattie rare;
3. Incremento del numero di campioni biologici collezionati ai fini di diagnosi nel triennio dalle biobanche
4. Percentuale dei casi complessi senza diagnosi che raggiungono una definizione diagnostica entro il triennio di validità del Piano gestiti dalla Rete delle Malattie Rare nonché dalla piattaforma Clinical Patient Management System (CPMS), operativa all'interno delle reti ERN e percentuale dei casi gestiti dal UDNI
5. Percentuale di bambini sottoposti a screening neonatale sul numero di nati vivi
6. Tassi di prevalenza alla nascita dei pazienti diagnosticati attraverso lo screening neonatale
7. Riduzione dei tempi di diagnosi



Area “Trattamenti farmacologici”

Indicatori previsti dal PNMR

1. Riduzione di almeno il 30% dei tempi di presentazione del dossier di negoziazione da parte dei titolari di farmaci orfani in seguito all'approvazione da parte del CHMP di EMA
2. Disponibilità entro 12 mesi dalla pubblicazione del presente piano dell'elenco nazionale dei trattamenti non compresi nelle fasce di rimborsabilità ma, in quanto essenziali e non sostituibili, erogabili in tutto il territorio nazionale a carico del SSN in base alla procedura di cui al punto 2 della sezione Azioni
3. Produzione entro 12 mesi dall'approvazione del PNMR di un primo documento di Horizon Scanning sui farmaci per le malattie rare e relativo impatto economico stimato a seguito della rimborsabilità tramite SSN
4. Produzione entro 36 mesi di un successivo documento di monitoraggio HTA a seguito dell'inserimento effettivo dei farmaci in oggetto nel prontuario

Area “Trattamenti non farmacologici”

Indicatori previsti dal PNMR

1. Percentuale di piani di presa in carico di malati rari con richieste di trattamenti non farmacologici rispetto ai totali dei piani
2. Percentuale di piani di presa in carico dei malati rari con erogazione di trattamenti non farmacologici rispetto a quelli richiesti
3. Numero di soggetti con specifici trattamenti non farmacologici erogati a domicilio su tutti i soggetti nella stessa condizione presenti nell'areav



Area “Percorsi assistenziali”

Indicatori previsti dal PNMR

1. Numero di Centri di riferimento per malattie rare per milione di abitanti per ciascuna rete regionale o interregionale
2. Percentuale dei Centri inseriti nella rete regionale o interregionale tra quelli inseriti all'interno delle ERN
3. Percentuale di Centri tra quelli individuati composti da più UU.OO. per rete regionale o interregionale
4. Numero di progetti a supporto della transizione e/o di Centri con riferimenti di UU.OO. per le diverse fasce d'età
5. Attivazione del finanziamento a funzione
6. Approvazione in Accordo Stato-Regioni dei ruoli e compiti e dei Centri di coordinamento regionali e dei Centri e delle reti per malattie rare
7. Codifica delle tariffe e delle modalità operative per implementare l'Accordo Stato-Regioni sulla presa in carico a distanza dei malati rari
8. Tasso grezzo e specifico di malati rari in assistenza domiciliare integrata
9. Percentuale dei pazienti seguiti in telemedicina presso ogni Centro di riferimento
10. Nuova istituzione o stabilizzazione e potenziamento di Centri dedicati alle terapie geniche, cellulari e tissutali
11. Gradimento da parte degli utenti (pazienti e caregiver)



Area “Formazione”

Indicatori previsti dal PNMR

1. Numero di corsi sulle malattie rare proposti al tavolo interministeriale Ministero della Salute-MIUR, nell’ambito della Formazione universitaria e specialistica
2. Numero di corsi di formazione e studenti frequentanti/numero di studenti iscritti inseriti nella formazione dei formatori sugli aspetti metodologici di sanità pubblica applicati alle malattie rare
3. Numero di corsi di formazione (anche di rilievo internazionale) e studenti frequentanti/numero di studenti iscritti inseriti nella formazione dei formatori sull’armonizzazione dei sistemi di screening e sulla diagnostica innovativa per malattie rare non diagnosticate
4. Numero di corsi proposti e attivati, numero di ore formazione erogate nell’anno, numero di discenti coinvolti nel processo, tasso di distribuzione dei discenti a livello territoriale, questionari di acquisizione di competenze somministrati e con risultati positivi in almeno il 60% dei casi, numero di stakeholders coinvolti, nell’ambito della formazione dei Medici di Medicina Generale e Pediatri di libera scelta già formati
5. Numero di corsi proposti e attivati/numero di corsi disponibili, numero di Medici ed operatori delle PS frequentanti/numero di iscritti, nell’ambito della Formazione Continua ECM
6. Numero di corsi che prevedono il coinvolgimento delle Associazioni dei pazienti/ numero di corsi disponibili nell’ambito della Formazione Continua ECM
7. Numero di corsi proposti ed attivati, numero di ore formazione erogate nell’anno e numero di operatori formati per ASL in rapporto al numero di pazienti con MR ad alta complessità assistenziale presi in carico dal Distretto Socio Sanitario, in Assistenza Domiciliare Integrata (ADI), nell’ambito della Formazione di medici, infermieri e professionisti socio sanitari coinvolti nelle cure domiciliari
8. Numero di corsi proposti attivati, numero di ore formazione erogate nell’anno, numero di discenti coinvolti nel processo, tasso di distribuzione dei discenti a livello territoriale, questionari di acquisizione di competenze somministrati e con risultati positivi in almeno il 60% dei casi, numero di stakeholder coinvolti, nell’ambito della formazione dei Rappresentanti dei pazienti
9. Misurazione delle attività di formazione esperienziale svolte



Area “Informazione”

Indicatori previsti dal PNMR

Portali e newsletter sulle malattie rare

1. Numero medio di visualizzazioni di pagina mensili e/o annue nei portali esistenti sulle Malattie Rare
2. Numero medio di contatti al mese al sito per ogni portale istituzionale
3. Percentuale di gradimento e soddisfazione degli utenti in termini di facilità di accesso all’informazione, di fruibilità del sito, presenza di informazione richiesta
4. Numero di siti/portali connessi fra loro
5. Numero di persone iscritte alle Newsletter specifiche di MR
6. Numero di visualizzazioni di pagina medie per singolo articolo

Help Line

1. Numero di *help line* istituzionali esistenti in ambito nazionale e regionale
2. Numero di *help line* associative esistenti in ambito nazionale e regionale
3. Numero di incontri fra fonti informative istituzionali e di Associazioni di pazienti e/o organizzazioni di interesse
4. Numero di contatti complessivi per singola *help line* in relazione ai servizi erogati e alla complessità della risposta (sola informazione agli utenti o informazione e supporto ai servizi territoriali e regionali)
5. Percentuale di persone che dichiarano di aver ricevuto informazioni utili alla risoluzione del problema come indicatori di valutazione della qualità e dell’efficacia dei servizi informativi istituzionali.



Area “Registri e Monitoraggio della Rete Nazionale Malattie Rare”

Indicatori previsti dal PNMR

1. Numero delle richieste di utilizzo dei dati raccolti nel RNMR per scopi di ricerca scientifica
2. Istituzione del Gruppo Lavoro di cui all'azione 2 (per definire le integrazioni con gli altri flussi ed eventuali integrazioni al data set del RNMR)
3. Produzione dell'elenco delle malattie rare presenti nell'Allegato 7 con attribuzione del relativo ORPHAcode condiviso a livello nazionale con successiva implementazione all'interno dei registri regionali e del registro nazionale malattie rare
4. Stime epidemiologiche (prevalenza, incidenza) delle diverse malattie rare, gruppi di malattie rare e confronto nella loro distribuzione nazionale con attenzione ad eventuali differenze per area o sotto-area
5. Calcolo degli indicatori di performance della rete per le malattie rare globali e specifici per singoli elementi
6. Implementazione di progetti di integrazione con i sistemi informativi sanitari attualmente utilizzati e in via di nuova realizzazione.

Area “Ricerca”

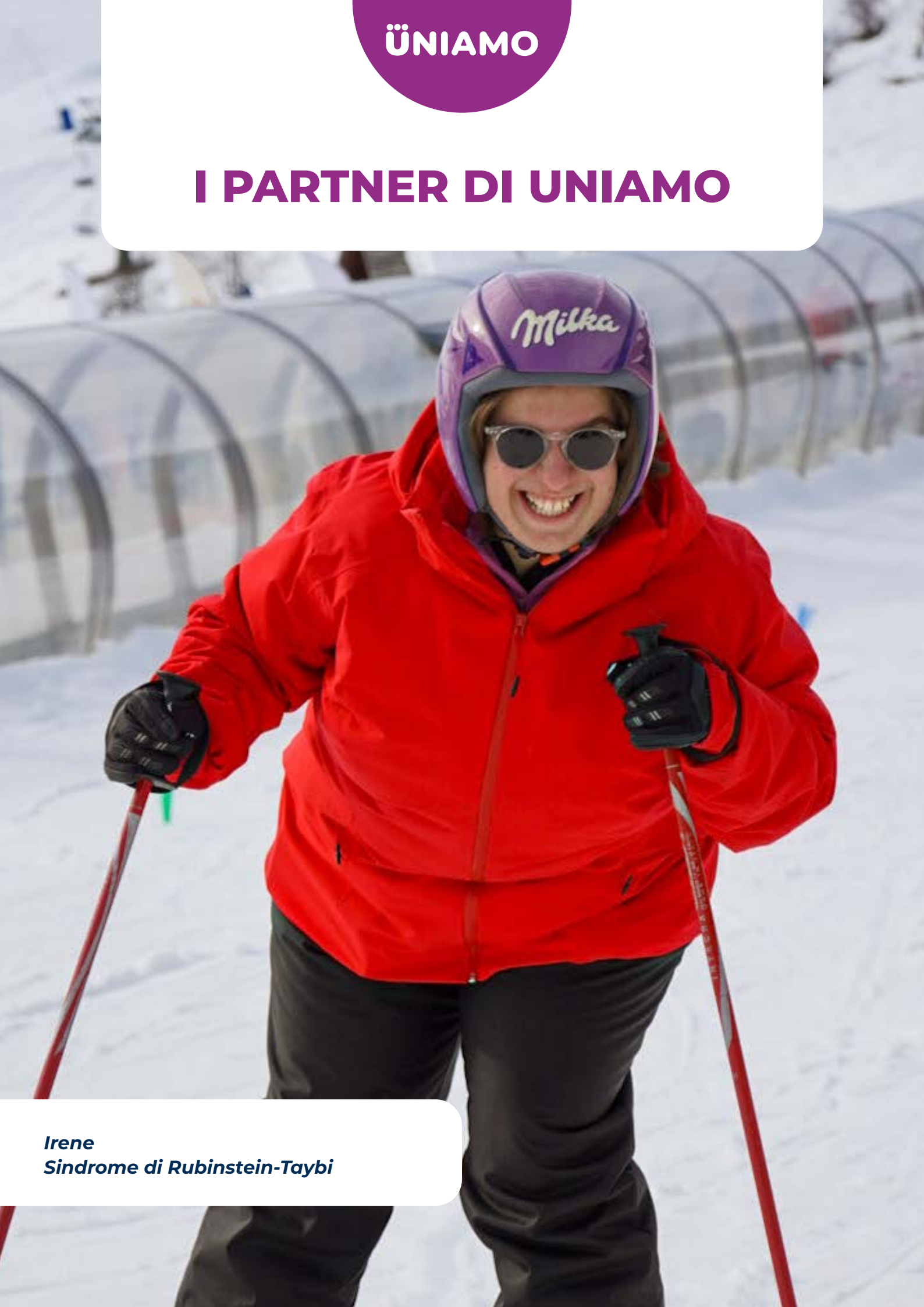
Indicatori previsti dal PNMR

1. Numero di progetti finanziati
2. Numero di pubblicazioni prodotte dai progetti finanziati
3. Numero di prodotti derivanti dal trasferimento tecnologico della ricerca finanziata
4. Numero di farmaci già esistenti che sono autorizzati per nuove indicazioni su malattie rare (repurposing)
5. Numero di nuove malattie oggetto di ricerca non ancora studiate
6. Numero di nuovi registri attivati in aree di conoscenza non ancora coperte
7. Incremento del numero di campioni biologici collezionati nel triennio 2022-2024 dalle biobanche e successivamente distribuiti
8. Numero di sperimentazioni cliniche avviate nel triennio 2022-2024



UNIAMO

I PARTNER DI UNIAMO



Irene
Sindrome di Rubinstein-Taybi

Istituto Superiore di Sanità



Nel 2025, la collaborazione tra l'Istituto Superiore di Sanità e la Federazione Uniamo, avviata nel 2020 con un accordo di cooperazione scientifica, si è tradotta in un insieme articolato di attività dedicate al miglioramento dell'informazione, della ricerca e della partecipazione nel campo delle malattie rare. Al centro di questa sinergia si è collocata la necessità di garantire risposte sistemiche a bisogni complessi, muovendosi con rigore metodologico tra la validazione scientifica, l'allineamento normativo e l'ascolto delle istanze della comunità dei pazienti.

Sul piano dell'informazione e della standardizzazione dei servizi, l'alleanza ha operato attraverso canali complementari per assicurare capillarità e uniformità dei messaggi. La regolare pubblicazione della newsletter quindicinale RaraMente ha rappresentato il canale ufficiale per la diffusione tempestiva di evidenze scientifiche, aggiornamenti regolatori e approfondimenti tematici a beneficio di stakeholder, professionisti sanitari e associazioni. Parallelamente, il coordinamento tecnico ha investito la rete dei servizi di orientamento, promuovendo tavoli di confronto strategico tra i responsabili delle helpline regionali e nazionali e del Telefono Verde Malattie Rare. Questo intervento di governance ha mirato all'armonizzazione delle procedure informative, potenziando l'efficacia dei servizi di risposta e riducendo le asimmetrie nel passaggio di informazioni tra istituzioni e cittadini.

Il trasferimento di competenze e la promozione della cittadinanza attiva hanno trovato un canale privilegiato nel contesto scolastico attraverso la co-progettazione del percorso "Scienza partecipata – Edizione Scuola". Il progetto ha coinvolto gli istituti primari e secondari in moduli laboratoriali dedicati, strutturati per stimolare la consapevolezza civica e l'inclusione a partire dall'approccio scientifico, delineando modelli replicabili di sensibilizzazione volti a formare una comunità scolastica consapevole e responsabile rispetto alle sfide poste dalle patologie rare.

Il momento di massima sintesi istituzionale si è realizzato in concomitanza con la XVIII Giornata delle Malattie Rare, durante la quale l'Istituto Superiore di Sanità ha ospitato due importanti convegni finalizzati al monitoraggio e all'indirizzo delle politiche sanitarie. Il simposio del 13 febbraio, incentrato sulla qualità dell'informazione come risorsa strategica per i sistemi sanitari, ha analizzato il valore del patrimonio informativo pubblico in stretta coerenza con gli obiettivi del Piano Nazionale Malattie Rare 2023–2026 e con il quadro delineato dalla Legge 175/2021. Il successivo incontro del 20 febbraio, intitolato "Arte e Scienza per le malattie rare", ha esplorato l'intersezione tra linguaggi creativi, metodologie narrative e sanità pubblica, integrando la riflessione scientifica con la premiazione dei progetti d'eccellenza inseriti nei contesti Rare Reels e Pharma-HUB Project.



A completamento del quadro programmatico dell'anno, il webinar del 29 aprile, dal titolo "Persone senza diagnosi: facciamo chiarezza", ha affrontato una delle sfide più complesse della sanità pubblica contemporanea. In occasione della Giornata mondiale dedicata, la comunità scientifica e la Federazione hanno analizzato l'impatto clinico ed epidemiologico dei programmi nazionali ed europei per i malati rari privi di diagnosi. Il confronto ha evidenziato il contributo determinante delle nuove tecnologie omiche e della bioinformatica nel contrarre i tempi dell'odissea diagnostica, ribadendo come l'identificazione tempestiva della patologia resti il prerequisito fondamentale per l'attivazione di percorsi assistenziali integrati e per una presa in carico globale, appropriata e personalizzata della persona.

Rai Pubblica Utilità



Il valore dell'inclusione: Rai pubblica utilità al fianco di UNIAMO

La missione del Servizio Pubblico radiotelevisivo trova la sua espressione più autentica nella capacità di dare voce a chi spesso non ne ha, abbattendo le barriere della comunicazione e promuovendo una cultura dell'inclusione e della solidarietà. È con questo profondo spirito di responsabilità che Rai Pubblica Utilità esprime il proprio orgoglio e la massima soddisfazione nel rinnovare, anno dopo anno, il proprio sostegno e la partecipazione attiva alle iniziative dell'associazione UNIAMO - Federazione Italiana Malattie Rare.

Le malattie rare rappresentano una sfida complessa che coinvolge non solo i singoli pazienti, ma intere famiglie, richiedendo risposte concrete in termini di assistenza, ricerca e, soprattutto, informazione. In questo contesto, Rai Pubblica Utilità si pone come un alleato costante, offrendo strumenti concreti per amplificare i messaggi della Federazione e garantire che nessuno sia lasciato indietro.

Un pilastro fondamentale di questa collaborazione è rappresentato dal lavoro dei nostri interpreti nella Lingua dei Segni Italiana (LIS). La loro presenza in occasione della presentazione del Rapporto Annuale di UNIAMO non è una semplice attività tecnica, ma un atto concreto di accessibilità universale. Permettere a una platea sempre più vasta e diversificata di accedere a dati, progressi e istanze cruciali sulle malattie rare significa tradurre nei fatti il concetto di uguaglianza e diritto all'informazione.

A questo impegno si affianca una solida e duratura media partnership, unita a un'attenzione editoriale costante e trasversale verso le tematiche della Federazione. Attraverso i nostri canali e i nostri spazi informativi, ci impegniamo quotidianamente a sensibilizzare l'opinione pubblica, a mantenere accesi i riflettori sulle necessità della comunità delle persone con malattia rara e a valorizzare lo straordinario lavoro di tutela svolto da UNIAMO.

Contribuire a questo percorso scientifico, sociale e umano è per Rai Pubblica Utilità il modo più alto di interpretare il proprio mandato istituzionale: essere un ponte tra le istituzioni, il mondo del Terzo Settore e i cittadini, per una società che sappia accogliere e e proteggere ogni sua fragilità.



Università degli Studi di Bari "Aldo Moro"



L'attività di ricerca della Sezione di Farmacologia di cui sono Responsabile presso il Dipartimento di Farmacia e Scienze del Farmaco, dell'Università degli Studi di Bari "Aldo Moro" è da circa 40 anni impegnato nella ricerca traslazionale nelle malattie rare ed ultrarare di origine genetica come di seguito schematizzato.

Principali temi di ricerca:

Ricerca farmacologica e traslazionale sulle malattie ereditarie rare, comprendenti sia condizioni a interessamento tessuto-specifico (ad es. distrofie muscolari, epilessia) sia sindromi sistemiche (ad es. disordini mitocondriali, sindromi del tessuto connettivo, malattie da accumulo). In questo contesto, particolare attenzione è dedicata alle patologie caratterizzate da degenerazione progressiva cronica dei tessuti e fenotipi profibrotici, nonché da comorbidità multiorgano con elevato bisogno clinico insoddisfatto. L'interesse di ricerca include lo studio dei meccanismi che collegano difetti genetici a vie autoimmuni e di infiammazione cronica, dismetabolismo, stress ossidativo, processi fibroadipogenici e compromissione dei programmi riparativi, nonché a modificazioni epigenetiche. La comprensione di meccanismi che rappresentano un denominatore comune tra diverse patologie ereditarie consente inoltre di orientare l'attività di ricerca verso l'identificazione di farmaci riposizionati, mediante l'integrazione di approcci in silico e sperimentali, basati sul meccanismo d'azione e su una progettazione guidata dal target, secondo un approccio agnostico rispetto alla specifica patologia.

Una lista non esaustiva delle patologie rare studiate è la seguente: distrofie muscolari ed in particolare la distrofia muscolare di Duchenne; sindromi miotoniche; malattie del neurosviluppo e sindromi epilettiche farmaco-resistenti (Dravet, Lafora); tubulopatie renali rare quali la sindrome di Bartter; sindrome di Brugada; sclerosi laterale amiotrofica, epidermolisi bollosa distrofica.

Obiettivi principali:

- migliorare la correlazione genotipo-fenotipo;
- identificare e validare nuovi biomarcatori correlati alla malattia e nuovi bersagli farmacologici;
- progettare e sviluppare piattaforme innovative di screening farmacologico patologie-specifiche;
- progettare, sintetizzare e valutare nuovi approcci farmacologici per malattie rare con meccanismi condivisi, nonché definire nuovi sistemi di drug delivery;
- valutare esiti e sicurezza delle terapie avanzate in modelli sperimentali predittivi mediante approcci multidisciplinari in vivo, ex vivo e in vitro;
- validare efficacia ed effectiveness di terapie innovative basate su geni e cellule, nonché approcci di nanomedicina;
- identificare terapie personalizzate efficaci.



Principali metodologie e strumenti:

- a.** test comportamentali in vivo, ecografia e test fisiologici in modelli animali validati;
- b.** fisiologia ex vivo ed elettrofisiologia dei canali ionici;
- c.** citofluorimetria, high-content screening e imaging del calcio;
- d.** istologia e immunoistochimica;
- e.** biochimica e biologia molecolare;
- f.** colture cellulari primarie, linee cellulari e cellule iPSC derivate da pazienti per saggi di vitalità e differenziamento; ingegneria tissutale e sviluppo di organoidi 3D.

In tale contesto, assume particolare rilevanza il ruolo della sottoscritta come coordinatore nazionale del Gruppo di Lavoro “Malattie Rare e Farmaci Orfani” (SIF4Rare) della Società Italiana di Farmacologia. Tale attività si esplica nell’organizzazione di progetti di ricerca multidisciplinari nonché di eventi congressuali e formativi dedicati a tematiche scientifiche, regolatorie e di accesso delle terapie innovative di pazienti rari. Fondamentale nelle attività del gruppo è anche la collaborazione con diversi stakeholder, tra cui altre società scientifiche, network e infrastrutture internazionali (ERDERA, TREAT-NMD, EPTRI, ELIXIR) e, in particolare, con le associazioni di pazienti a partire da UNIAMO nonché con le singole associazioni in relazione a problematiche scientifiche specifiche (Duchenne Parent Project Italia e NL, ALICE Italia, AriSLA, A.I.LA. – Associazione Italiana Lafora, M.i.A. Onlus – Miotonici in Associazione). Tali collaborazioni prevedono attività congiunte che riguardano, tra l’altro, la ricerca mirata in base a bisogni clinici (correlazione genotipo-fenotipo e medicina personalizzata), partecipazione a campagne di fundraising e sensibilizzazione, sviluppo e analisi di patient-reported outcome measures, validazione e aspetti etici di trial adattativi, aspetti regolatori e di accesso alle terapie, nonché studi di farmacovigilanza attiva e analisi di real-world evidence.

Prof.ssa Annamaria De Luca



FNO TSRM e PSTRP



Il valore delle professioni sanitarie e la sinergia con UNIAMO, un impegno comune per l'esigibilità dei diritti

La Federazione nazionale degli Ordini dei Tecnici Sanitari di Radiologia Medica e delle Professioni Sanitarie Tecniche, della Riabilitazione e della Prevenzione (FNO TSRM e PSTRP), attraverso l'azione mirata del proprio Gruppo di lavoro sulle Malattie Rare, riafferma il proprio impegno costante a tutela delle persone assistite.

Rappresentando 18* professioni sanitarie, la Federazione si pone come asse portante nell'intero percorso del paziente: dalla diagnostica avanzata e di laboratorio all'assistenza tecnica, fino ai complessi interventi di riabilitazione e prevenzione.

L'obiettivo centrale delle nostre attività quotidiane è accorciare le distanze tra il bisogno di salute e la risposta terapeutica, trasformando la presa in carico da diritto formale a realtà realmente esigibile su tutto il territorio nazionale.

Il solido protocollo d'intesa siglato tra la FNO TSRM PSTRP e UNIAMO si sviluppa lungo un binario strategico e valoriale imprescindibile, che unisce la sensibilizzazione sociale alla proposta istituzionale.

Il Gruppo di lavoro sulle Malattie Rare della Federazione è fortemente intenzionato a proseguire ed estendere questo percorso, promuovendo nuove attività volte ad accrescere la consapevolezza della cittadinanza e delle istituzioni.

Un esempio virtuoso di questa sinergia e del forte radicamento territoriale è stato il grande successo dell'iniziativa svoltasi quest'anno presso la città di Ragusa in occasione della Giornata Mondiale delle Malattie Rare, culminata con l'inaugurazione di un murales dedicato, forte simbolo visivo di inclusione.

L'evento è stato arricchito da un importante convegno incentrato sul diritto a cure appropriate, tempestive e accessibili, all'interno del quale è stata presentata una straordinaria e toccante esposizione di storie vere, narrate attraverso una lettura teatrale a tre voci.

* Tecnico sanitario di radiologia medica, Tecnico sanitario di laboratorio biomedico, Tecnico audiometrista, Tecnico audioprotesista, Tecnico ortopedico, Tecnico di neurofisiopatologia, Tecnico di fisiopatologia cardiocircolatoria e per fusione cardiovascolare, Igienista dentale, Podologo, Logopedista, Ortottista e assistente di oftalmologia, Terapista della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva, Dietista, Terapista occupazionale, Tecnico della riabilitazione psichiatrica, Educatore professionale, Assistente sanitario, Tecnico della prevenzione nell'ambiente e nei luoghi di lavoro



Questa performance ha saputo evidenziare con eccezionale sensibilità l'impatto quotidiano delle nostre professioni, portando alla luce l'autenticità dei legami che nascono con i pazienti e la profonda partecipazione umana con cui i professionisti sanitari vivono queste esperienze di cura; un modello comunicativo di grande impatto che è nostra ferma intenzione riproporre in futuro in altre sedi e presso altre istituzioni.

Questo percorso comune si è recentemente consolidato con la partecipazione attiva della Federazione al volume collettivo della campagna RDD: un documento programmatico corale rivolto ai Parlamentari per garantire un accesso equo, tempestivo e omogeneo a terapie e trattamenti non farmacologici, dove la FNO TSRM PSTRP, in coerenza con il PNMR 2023-2026, individua tre priorità tematiche sintetiche da attuare in Conferenza Stato-Regioni rappresentate dalla presa in carico multi professionale strutturale nei PDTA, dall'equità nazionale nell'accesso a riabilitazione, ausili e telemedicina e dall'abbattimento dei tempi diagnostici.

La FNO TSRM e PSTRP riafferma con profonda convinzione la volontà di proseguire e valorizzare il protocollo d'intesa con UNIAMO, interlocutore e alleato straordinario e insostituibile nel dare voce e tutele a chi affronta la complessità di una malattia rara. Forti di questa sinergia e guidati dalla comune responsabilità etica e professionale, continueremo a camminare insieme per abbattere ogni barriera territoriale e organizzativa, affinché l'equità, l'eccellenza delle cure e l'inclusione sociale non siano più un traguardo da raggiungere, ma un diritto universale e quotidianamente esigibile per ogni singola persona assistita.

Roberto Caruso Olivo

*Componente Comitato centrale FNO TSRM e PSTRP
Delegato alle Malattie Rare*



S.I.P.Ped. - Società Italiana di Psicologia Pediatrica



Report collaborazione S.I.P.Ped. – UNIAMO

L'impegno della Società Italiana di Psicologia Pediatrica (S.I.P.Ped.) nel mondo delle malattie rare si definisce attraverso l'azione di ricerca-intervento e di promozione di buone pratiche di supporto psicologico portata avanti dal gruppo di ricerca e di lavoro sulle patologie rare, coordinato dalla prof.ssa C. Polizzi. In riferimento a ciò, la collaborazione con la Federazione UNIAMO prende avvio nell'aprile del 2021, con la stipula di un protocollo d'intesa per la condivisione di attività di ricerca, di formazione e di promozione di interventi con le famiglie di bambini/adolescenti con malattie rare. Grazie a tale accordo, in questi anni la Società ha avviato alcune importanti direzioni di collaborazione: la ricerca, il supporto psicologico in remoto, il supporto al servizio SAIO (Servizio Ascolto, Informazione e Orientamento), e la formazione. Per quanto attiene il piano della ricerca, il gruppo di lavoro sulle patologie rare attivato all'interno della S.I.P.Ped. ha condotto una *online survey* finalizzata ad esplorare da una parte i bisogni di supporto percepiti da ragazzi affetti da patologia rara durante la transizione evolutiva costituita dall'adolescenza e dall'altra, specularmente, i bisogni dei genitori, così come, a esplorare la percezione reciproca della relazione tra ragazzi con patologia rara e genitori. La survey ha consentito di coinvolgere circa 60 genitori e 30 ragazzi (età media: 16 anni e 3 mesi) affetti da una patologia rara (tra cui, Sindrome da delezione del cromosoma 22q11, Sindrome di Williams, Sindrome di Prader-Willi, Neurofibromatosi, Sindrome di Noonan, ecc...), provenienti da diverse regioni italiane. Questo percorso di ricerca, oltre ad essere stato riportato nel precedente Rapporto, è stato, anche, oggetto di presentazione in spazi di formazione nazionali e ha già prodotto (2026) una prima pubblicazione scientifica che vede tra gli autori la presenza di UNIAMO, dal titolo "*Parenting adolescents with rare diseases: representations of youth strengths and difficulties and perceived parental competence*" (<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0001691826007390?via%3Dihub>).

Un'altra importante direzione di collaborazione riguarda il supporto psicologico online alle famiglie, attraverso il Servizio prossimale di comunità "Lègami/Legàmi". Si tratta di una collaborazione che consente alle associazioni che afferiscono a UNIAMO di richiedere il supporto psicologico in remoto per le proprie famiglie. In tal senso, risulta consolidata la sinergia con l'Associazione Italiana GLUT1, che dal 2022 ad oggi ha fruito di oltre 70 percorsi di supporto. Ulteriore collaborazione significativa, avviata nel 2025, è quella con il Gruppo Famiglie Dravet Associazione ONLUS, con cui sono state avviate circa 20 prese in carico. Si tratta di un servizio di supporto psicologico in remoto che si fonda su un Modello di Supporto alla Crisi, attraverso Accoglienza - Orientamento Accompagnamento – Affiancamento, prevedendo n. 6 incontri di consulenza/supporto e n. 2 incontri di follow up. Il servizio ha attivato e attiva sia percorsi individuali con



genitori o giovani pazienti, sia percorsi di coppia per genitori, sia percorsi di gruppo: genitori, siblings, arteterapia con bambini e gruppi psicoeducativi con adolescenti con patologia rara.

Sempre in riferimento alla collaborazione della S.I.P.Ped. con UNIAMO sulla direzione delle buone prassi di supporto alle famiglie, va indicata la sinergia per la gestione del Servizio SAIO (Servizio di Ascolto, Informazione e Orientamento), attraverso l'intervento psicologico specialistico di una socia all'uopo selezionata.

In ultimo, va indicata la collaborazione sul piano della formazione e sensibilizzazione ai temi connessi al mondo delle patologie rare. Intanto, va indicato il coinvolgimento di UNIAMO, attraverso la stessa presidenza, nella formazione specialistica dei futuri psicologi pediatrici attivata sul piano nazionale dal Master interateneo di 2° livello in Psicologia Pediatrica (accordo tra Università di Palermo, Università Cattolica di Milano e Università di Padova), sostenuto anche da S.I.P.Ped. E ancora, vanno indicate le diverse partecipazioni di S.I.P.Ped., attraverso la coordinatrice del gruppo patologie rare, a eventi formativi, in presenza e online, organizzati da UNIAMO e/o da specifiche associazioni di riferimento; tra questi: il webinar *Donne, Salute e Rarità* (20 Maggio 2025), i *Meeting nazionali Gruppo Famiglie Dravet* (Grosseto, 2024, 2025, 2026), il convegno *Malattie Rare: Crocevia tra Sistema Sanitario Nazionale, Pazienti e Famiglie*, Ordine degli Psicologi della Basilicata (Potenza, febbraio 2023).



L'alleanza strategica tra FAVO e UNIAMO: un fronte comune per i tumori e le malattie rare

La sinergia tra FAVO e UNIAMO racconta la storia di un'alleanza naturale e strategica, nata sul campo per dare una voce più forte e coesa a chi vive condizioni di grande fragilità. Le radici di questa collaborazione si sono consolidate durante i mesi difficili della pandemia da Covid-19, quando le due Federazioni si sono ritrovate affiancate nel fare continue pressioni sul Governo e nel proporre emendamenti a tutela dei pazienti. Questo percorso comune è sfociato, l'11 febbraio 2022, nella firma di un vero e proprio **Protocollo d'Intesa**. L'obiettivo era chiaro: difendere i diritti delle persone con fragilità da malattia oncologica e malattia rara; monitorare e semplificare l'accesso all'assistenza sanitaria transfrontaliera ([direttiva EU Cross border healthcare](#)), attuare ogni altra azione ritenuta fondamentale, in Italia e all'estero, per migliorare la qualità di vita delle persone con patologie oncologiche o rare e per garantire l'accesso precoce alle terapie disponibili e per "portare più Europa in Italia", recependo le novità della [Rare Cancer Agenda 2030](#) e del [Piano Oncologico Europeo](#) per accelerare l'accesso ai farmaci orfani e alle sperimentazioni cliniche.

Questo sforzo si è presto tradotto in un impegno politico concreto con la costituzione, nella XIX legislatura, dell'**Intergruppo Parlamentare sulle malattie rare e oncoematologiche**. Le due reti associative hanno promosso questo spazio per affrontare con una visione d'insieme sia le sfide dei malati rari sia quelle dei pazienti oncologici, individuando nei tumori rari il perfetto punto di congiunzione. Come evidenziato nel Documento Programmatico FAVO-UNIAMO, i tumori rari rischiano spesso di diventare l'anello debole del sistema, a metà tra due mondi più "potenti".

Attraverso l'Intergruppo, FAVO e UNIAMO hanno lavorato per rinforzare una *governance* centrale in sanità, l'accesso immediato ai farmaci subito dopo l'approvazione EMA (superando le lungaggini burocratiche nazionali) e un reale coinvolgimento delle associazioni nei processi decisionali del Ministero della Salute e dell'AIFA.

I frutti di questo lavoro emergono chiaramente anche da iniziative finalizzate a ribadire la necessità di vigilare sull'applicazione delle Intese Stato-Regioni e sui decreti attuativi per il "diritto all'oblio oncologico" (Legge 193/2023). Ma non solo: il fronte comune si è espresso con forza sulla necessità di aggiornare annualmente i LEA per non lasciare i pazienti indietro rispetto al progresso scientifico (come nel caso delle tecniche omiche) e di estendere con urgenza i tempi e il panel degli screening neonatali per salvare i bambini da gravissime disabilità o dalla morte.

Questo lavoro di rete trova un altro tassello fondamentale nella presenza congiunta delle due Federazioni all'interno dell'**Osservatorio sulle Disabilità del Ministero**. Qui, l'alleanza tra FAVO e UNIAMO permette di portare sul tavolo una rappresentanza altamente specializzata e complementare rispetto alle realtà che storicamente si occupano di disabilità psico-fisiche o sensoriali. Le due reti associative lavorano congiuntamente per accendere i riflettori sulle complessità specifiche di chi convive con una disabilità oncologica o legata a una malattia rara, situazioni spesso segnate da cronicità, evoluzione ingravescente e forte instabilità clinica. Insieme, si battono per garantire che la disabilità dei malati rari e onco-ematologici venga riconosciuta pienamente e rapidamente, sia sotto il profilo assistenziale sia sotto quello previdenziale. FAVO e UNIAMO lavorano per una vera inclusione lavorativa che non sia solo teorica, difendendo il diritto dei pazienti a mantenere il posto di lavoro durante le terapie, pretendendo accomodamenti ragionevoli e contrastando ogni forma di discriminazione.

Infine, l'approccio promosso dalle Reti rimette al centro la famiglia a 360 gradi: le due Federazioni portano avanti politiche concrete che riconoscano legalmente ed economicamente lo straordinario carico di cura che pesa sulle spalle dei *caregiver*, garantendo loro il diritto di conciliare la vita, il lavoro e l'assistenza ai propri cari. alle attività di interesse generale.



Special Olympics



Lo sport come strumento di inclusione e crescita per le persone con malattie rare

Da sempre, Special Olympics Italia promuove il diritto di ogni persona, con e senza disabilità intellettive, a praticare sport, indipendentemente dalle proprie condizioni fisiche, cognitive o di salute. In questa visione inclusiva trovano spazio anche le persone con malattie rare, che troppo spesso si trovano ad affrontare non solo le difficoltà legate alla patologia, ma anche ostacoli sociali, relazionali e culturali che limitano la loro piena partecipazione alla vita della comunità.

Lo sport rappresenta un'opportunità straordinaria di crescita e benessere. Attraverso attività sportive strutturate e adattate alle esigenze di ciascun individuo, le persone con malattie rare possono migliorare le proprie capacità fisiche, rafforzare l'autostima, sviluppare nuove competenze e accrescere il proprio benessere psicologico. I benefici non riguardano soltanto la salute, ma investono anche la sfera relazionale: lo sport favorisce l'incontro, la condivisione di esperienze, la nascita di amicizie e il senso di appartenenza a una comunità accogliente e inclusiva.

L'approccio di Special Olympics Italia si fonda sulla valorizzazione delle capacità e delle potenzialità di ogni atleta. L'attenzione non è rivolta ai limiti imposti dalla malattia o dalla disabilità, ma alle possibilità di crescita, ai talenti e agli obiettivi che ciascuna persona può raggiungere. Si tratta di uno sport realmente a misura della persona, capace di adattarsi ai bisogni individuali e di mettere al centro il valore unico di ogni atleta.

L'impatto positivo di questo percorso coinvolge anche le famiglie. I genitori, i fratelli e i caregiver trovano nello sport un ambiente di supporto, confronto e condivisione, dove costruire reti di relazioni e sentirsi parte di una comunità che comprende e sostiene le loro esigenze. In questo modo, il benessere generato dall'attività sportiva si estende oltre il singolo atleta, contribuendo a migliorare la qualità della vita dell'intero nucleo familiare.

In quest'ottica, diventa fondamentale unire le forze con la Federazione Italiana Malattie Rare per approfondire e sviluppare iniziative, progetti e momenti di confronto dedicati a queste tematiche. La collaborazione tra le due realtà rappresenta un'importante occasione per promuovere una maggiore consapevolezza sul valore dello sport come strumento di inclusione, salute e partecipazione sociale, oltre che per individuare nuove strategie capaci di rispondere ai bisogni delle persone con malattie rare e delle loro famiglie.



L'obiettivo comune è contribuire a migliorare non solo la vita quotidiana delle persone con disabilità e dei loro familiari, ma anche la cultura del nostro Paese, diffondendo una visione fondata sul rispetto delle differenze, sulla valorizzazione delle abilità e sul riconoscimento del diritto di tutti a partecipare pienamente alla società. Attraverso lo sport, infatti, è possibile costruire comunità più inclusive, abbattere pregiudizi e creare opportunità concrete di crescita, benessere e cittadinanza attiva per tutti.



TerzJus



Terzjus e Uniamo: insieme dal 2022

La collaborazione tra Fondazione Terzjus e la Rete associativa UNIAMO, che ha preso avvio nell'ottobre del 2022, si è rafforzata strada facendo mediante il coinvolgimento della rete in importanti attività di ricerca e comunicazione promosso da Terzjus. In particolare, si è data visibilità al lavoro di UNIAMO mediante un'intervista alla presidente Annalisa Scopinaro che ha messo in luce la funzione di rappresentanza e servizio della Rete nei confronti dei più di 150 associati, nonché del lavoro di advocacy presso soggetti istituzionali competenti per dare voce alle esigenze e tutelare i diritti delle persone che, in quanto affette da patologie rare, richiedono maggiori tutele e protezione. Il colloquio ha trovato spazio all'interno del Terzjus Report 2023 liberamente scaricabile sul sito www.terzjus.it. Più recentemente all'interno dell'Atlante del Terzo Settore promosso dalla fondazione Terzjus e da Italia non profit è stata data voce ad UNIAMO attraverso la rubrica "Storie" (www.atlante.italianonprofit.it) con una particolare attenzione alla funzione di promozione che la Federazione UNIAMO svolge nei confronti delle proprie associazioni di pazienti che aderiscono alla Rete.

In tal modo Fondazione Terzjus ha cercato di valorizzare il cambiamento organizzativo che la Rete UNIAMO ha affrontato per essere sempre più fedele alla sua missione, nonché per migliorare la sua efficacia nella tutela delle persone fragili per condizioni di salute. Un piccolo contributo volto sia a sostenere l'attuazione della riforma del Terzo settore, sia ad utilizzare al meglio i nuovi strumenti previsti dal Codice del Terzo settore come risorsa per perseguire la missione della Rete associativa UNIAMO.

Luigi Bobba

Presidente Terzjus

Pro Bono Italia



Pro Bono Italia ETS (<https://probonoitalia.org/it>; **PBI**) nasce con lo scopo di promuovere in Italia la cultura e la pratica dell'assistenza legale gratuita (*pro bono*) destinata sia alle persone bisognose sia alle organizzazioni non-profit a fini sociali. Dopo la prima *Italian Pro Bono Roundtable*, tenutasi nell'aprile 2014 e successivi eventi, si è costituita in associazione (con 13 soci fondatori) nel maggio 2017. Oggi PBI conta oltre 50 membri (tra cui, studi legali associati, singoli avvocati e associazioni forensi) ed una rete di diverse centinaia di avvocati e non-profit. Dal giugno 2021, è attiva una piattaforma digitale di proprietà e, dal gennaio 2022, la *PBI Clearinghouse* (l'unica in Italia a raccogliere richieste di assistenza anche direttamente da persone bisognose), che si affianca a CSVnet per favorire l'incrocio tra domanda e offerta di servizi legali *pro bono*. Nel 2023, PBI si è trasformata in Ente del Terzo Settore (ETS) e registrata ufficialmente come tale al RUNTS.

Suo obiettivo principale è migliorare l'accesso alla giustizia dei soggetti vulnerabili attraverso la crescita dell'assistenza legale gratuita in Italia, contribuendo così a una società più equa e coesa. Per raggiungerlo, PBI si adopera lungo due crinali: l'organizzazione di eventi e tavoli di formazione, sensibilizzazione, discussione e scambio di esperienze e la creazione di una rete di legali che prendano in carico le richieste raccolte, filtrate e pubblicate sulla piattaforma.

In particolare, le principali attività di PBI sono:

- 1. diffusione della cultura e della pratica del *pro bono***, allo scopo di aumentare la consapevolezza di questa opportunità da parte dei soggetti vulnerabili e incrementare il numero di avvocati disponibili ad assisterli gratuitamente;
- 2. formazione e dialogo** tra mondo accademico, imprese, non profit e avvocati, attraverso tavole rotonde, tavoli permanenti ed eventi anche su temi sociali di attualità. Dall'aprile 2014, sono stati organizzati oltre 60 eventi, tra cui 52 *Italian Pro Bono Roundtable*, un *Italy Pro Bono Day* ogni anno dal 2018 e diversi seminari (in media 4 all'anno). Inoltre, attualmente PBI coordina due tavoli permanenti: uno tra avvocati *pro bono* e giuristi d'impresa, per generare un ecosistema virtuoso tra mondo profit e non-profit, ed uno dedicato al diritto dell'immigrazione, per mettere a fattor comune le esperienze sul tema e porre in essere iniziative concrete al riguardo;
- 3. PBI Clearinghouse (PBI CH)**: dopo aver contribuito alla creazione di quelle di CILD - Coalizione Italiana Diritti Civili (2015) e CSVnet (2016), organizzazioni con cui collabora tutt'oggi per le richieste da parte delle non-profit, PBI ha attivato, dal gennaio 2022, la PBI CH, che filtra le richieste di assistenza e le pubblica sulla piattaforma per la successiva presa in carico da parte dei legali della rete;



4. **gestione e crescita del network:** mantenimento e rafforzamento dell'ecosistema *pro bono*, in Italia e all'estero, tra avvocati, accademici e non-profit;
5. **elaborazione di standard:** promozione di regole, politiche e linee guida *pro bono* in Italia (tra cui, ad oggi, quelle per la gestione delle richieste provenienti da persone bisognose e per il lavoro legale *pro bono* in *team* di avvocati e giuristi d'impresa).

Con particolare riguardo alle associazioni e agli enti non profit, PBI ne pubblica sulla piattaforma le richieste di assistenza (che potranno essere prese in carico e soddisfatte dagli avvocati della rete) e le accoglie a loro volta nell'ecosistema a tal fine creato, coinvolgendole negli eventi di *capacity building*, formazione e scambio di esperienze. In questo contesto, merita segnalare che il tavolo permanente avvocati-giuristi d'impresa ha generato un *paper* sulla rilevanza delle tematiche ESG per il non-profit, mentre quello sul diritto all'immigrazione sta lavorando a uno studio comparativo in relazione a norme, barriere amministrative e opportunità su quel tema.



E-IUS



Il percorso di UNIAMO nel Terzo settore

La collaborazione con UNIAMO si inserisce nel più ampio percorso di inquadramento giuridico e fiscale che lo Studio e-IUS fornisce agli enti dell'economia sociale, ivi inclusi degli enti del Terzo settore come UNIAMO e le sue Associazioni federate impegnate nella tutela dei diritti, nell'assistenza e nella promozione dell'inclusione delle persone con malattia rara e delle loro famiglie.

UNIAMO è oggi una Associazione di Promozione Sociale e Rete Associativa: due riconoscimenti acquisiti mediante iscrizione al Registro unico nazionale del Terzo settore istituito presso il Ministero del Lavoro e delle Politiche sociali. Lo Studio ha accompagnato l'Associazione nell'attività di compliance alla normativa del Terzo settore curando, in primo luogo, la revisione dello statuto nazionale ai fini del riconoscimento dell'ente quale rete associativa del Terzo settore e Associazione di promozione sociale. Si è trattato di un intervento volto ad assicurare la piena coerenza dell'assetto statutario con le disposizioni del Codice del Terzo settore, accompagnando l'ente anche negli adempimenti richiesti dalla normativa per l'iscrizione nel Registro unico nazionale del Terzo settore e per il corretto inquadramento della qualifica soggettiva assunta.

Le Associazioni Federate nel terzo settore

Accanto all'attività rivolta all'Organizzazione nazionale, lo Studio ha supportato le associazioni federate alle prese con le nuove regole previste dalla normativa del Terzo settore. Tale attività ha rappresentato un passaggio rilevante non solo su un piano meramente formale, legato all'adeguamento statutario, ma anche sotto il profilo organizzativo, consentendo agli enti aderenti di rafforzare la propria struttura interna, rendere più chiara la disciplina dei rapporti associativi, qualificare correttamente le attività di interesse generale svolte e allineare le proprie regole di funzionamento ai principi di democraticità, trasparenza e partecipazione richiesti dalla riforma del Terzo settore.

La collaborazione ha inoltre riguardato un'intensa attività di formazione rivolta alle associazioni federate, con l'obiettivo di rendere più accessibili e concretamente applicabili le principali novità introdotte dal Codice del Terzo settore. Particolare attenzione è stata dedicata alla disciplina del volontariato, agli adempimenti connessi alla gestione dei volontari e alla normativa civilistica e fiscale applicabile alle Associazioni di promozione sociale. In tale contesto, lo Studio ha contribuito a fare chiarezza sugli obblighi da attenzionare nella gestione quotidiana degli enti, anche con riferimento alla corretta valorizzazione dei costi figurativi relativi alle prestazioni dei volontari, tema che assume rilievo ai fini della verifica della secondarietà delle attività diverse rispetto alle attività di interesse generale.



Il percorso avviato con UNIAMO conferma l'importanza di un accompagnamento specialistico nei confronti degli enti del Terzo settore, chiamati a coniugare la dimensione solidaristica e rappresentativa con un quadro normativo ben specifico. La regolare iscrizione nel RUNTS, l'adozione di statuti conformi alla riforma e la corretta gestione degli adempimenti civilistici, fiscali e contabili costituiscono infatti condizioni essenziali per rafforzare l'affidabilità degli enti, valorizzarne il ruolo nei rapporti con le istituzioni e favorire una crescita sostenibile delle organizzazioni che rappresentano le persone con malattia rara.

Le prospettive future

Nuove sfide attendono nel prossimo futuro la Rete UNIAMO. La piena operatività dei nuovi regimi fiscali del Terzo settore, a decorrere dal periodo d'imposta 2026, costituisce un passaggio destinato a incidere in modo significativo sull'assetto gestionale e fiscale degli enti iscritti al RUNTS, richiedendo particolare attenzione alla qualificazione delle attività svolte, alla distinzione tra attività di interesse generale e attività diverse, alla corretta imputazione dei proventi e alla tenuta degli adempimenti documentali e contabili. In questo scenario, il lavoro svolto con UNIAMO e con le associazioni federate rappresenta una base importante per accompagnare gli enti del mondo delle malattie rare verso una piena compliance normativa, valorizzando al tempo stesso il ruolo del Terzo settore quale presidio di partecipazione, tutela e prossimità.



Conclusioni

Annalisa Scopinaro

Presidente

UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare APS ETS

Rete Associativa del Terzo Settore

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

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

A livello generale, alcune le cose da sottolineare.

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

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

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



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

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

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

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

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

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



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

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

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

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

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

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

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

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



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

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

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

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

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

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

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

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



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

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

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

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



Bibliografia

AIFA - Osservatorio Nazionale sull'impiego dei medicinali, *"L'uso dei farmaci in Italia – Rapporto Nazionale Anno 2024"* Roma, 2025

AIFA - Osservatorio Nazionale sull'impiego dei medicinali, *"L'uso dei farmaci in Italia – Rapporto Nazionale Anno 2023"* Roma, 2024

AIFA - Osservatorio Nazionale sull'impiego dei medicinali, *"L'uso dei farmaci in Italia – Rapporto Nazionale Anno 2022"* Roma, 2023

AIFA - Osservatorio Nazionale sull'impiego dei medicinali, *"L'uso dei farmaci in Italia – Rapporto Nazionale Anno 2021"* Roma, 2022

AIFA - Osservatorio Nazionale sull'impiego dei medicinali, *"L'uso dei farmaci in Italia – Rapporto Nazionale Anno 2020"* Roma, 2021

AIFA, *"La sperimentazione clinica dei medicinali in Italia – 21° Rapporto Nazionale – 2024"*

AIFA, *"La sperimentazione clinica dei medicinali in Italia – 20° Rapporto Nazionale – 2023"*

AIFA, *"La sperimentazione clinica dei medicinali in Italia – 19° Rapporto Nazionale – 2022"*

AIFA, *"La sperimentazione clinica dei medicinali in Italia – 18° Rapporto Nazionale – 2021"*

AIFA, *"La sperimentazione clinica dei medicinali in Italia – 17° Rapporto Nazionale - 2020"*

AIFA *"Rapporto sulle tempistiche delle procedure di prezzo e rimborso dei farmaci nel periodo gennaio 2018 – 2022"* Aprile 2023

AIFA *"Regolamento recante norme sull'organizzazione e il funzionamento della Commissione Scientifico-Economica del Farmaco dell'Agenzia Italiana del Farmaco"*, Aprile 2024

Aymé S, Bellet B., Rath A., *"Rare diseases in ICD11: making rare diseases visible in health information systems through appropriate coding"*, Orphanet Journal of Rare Diseases 2015, 10:35

Ambrosetti, *"The European House"*, Meridiano Sanità 2019

Angerame L., Cicchetti A., *"Report sul Valore delle Sperimentazioni Cliniche"* 2020

ATMP Forum, Ottavo report italiano sulle Advanced Therapy Medicinal Product, 2025

ATMP Forum, Settimo report italiano sulle Advanced Therapy Medicinal Product, 2024

ATMP Forum, Sesto report italiano sulle Advanced Therapy Medicinal Product, 2023

ATMP Forum, Quinto report italiano sulle Advanced Therapy Medicinal Product, 2022

ATMP Forum, Quarto report italiano sulle Advanced Therapy Medicinal Product, 2021

ATMP Forum, Terzo report italiano sulle Advanced Therapy Medicinal Product, 2020

ATMP Forum, Piano Nazionale per la Ripresa e Resilienza (PNRR) e terapie avanzate, 2021



Bubbico L., Screening uditivo e visivo neonatale Italia, *“Analisi delle politiche socio sanitarie e relative criticità inerenti la prevenzione delle disabilità neurosensoriali alla nascita”*, Luglio 2020

Camera dei Deputati, Commissione XII affari sociali, Documento conclusivo dell’indagine conoscitiva sulle malattie rare, 2015

Camera dei Deputati, “Le misure a sostegno della famiglia e i fondi per le politiche sociali”, 17 marzo 2022

Camera dei Deputati, “Le misure a sostegno della famiglia e i fondi per le politiche sociali”, 19 maggio 2021

Camera dei Deputati, “Le misure a sostegno della famiglia e i fondi per le politiche sociali”, 16 giugno 2020

Camera dei Deputati, XIX Legislatura, “Politiche sociali e per la famiglia”, 1 maggio 2023

Camera dei Deputati, XVIII Legislatura, “Riordino della disciplina degli istituti di ricovero e cura a carattere scientifico, A.C. 3475”, n. 549, 7 marzo 2022

Centro Nazionale per la Prevenzione e il Controllo delle Malattie, Progetto Esecutivo - Programma CCM 2018 Azioni Centrali, *“Sordità infantile e patologie oculari congenite. Analisi dell'efficacia ed efficienza dei protocolli di screening uditivo e visivo neonatale”*, 2018

Commissione Salute, Tavolo Tecnico Malattie Rare, Coordinamento delle Regioni, *“Stato dell’Assistenza alle persone con malattia rara in Italia: il contributo delle Regioni”*, CLEUP, 2015

Commission Communication, *“Rare Diseases: Europe’s Challenges”*, 2008

Consiglio Nazionale del Notariato, Le guide per il cittadino, XIV *“Dopo di noi, amministratore di sostegno, gli strumenti per sostenere le fragilità sociali”*, Maggio 2017

Commissione Europea, “Relazione della Commissione al Parlamento Europeo e al Consiglio sul funzionamento della direttiva 2011/24/UE concernente l'applicazione dei diritti dei pazienti relativi all'assistenza sanitaria transfrontaliera, maggio 2022

Commissione Europea, “Independent evaluation of European Reference Networks (ERNs) and of Healthcare Providers (HCPs), ottobre 2024

Corte dei Conti, *“Attuazione delle misure previste dalla legge 22 giugno 2016, n. 112, volte a favorire il benessere, la piena inclusione sociale e l'autonomia delle persone con disabilità grave prive di sostegno familiare - Fondo “Dopo di noi”*, Deliberazione 23 dicembre 2022, n. 55/2022/G

Corte dei Conti Europea, Relazione speciale n.7, “Le azioni intraprese dall’UE in materia di assistenza sanitaria transfrontaliera sono molto ambiziose, ma devono essere gestite meglio”, 2019

Council Recommendation, *“An action in the field of rare diseases”*, 8 June 2009

EMA, *“Annual report on the use of the special contribution for orphan medicinal products – Year 2023”*, Gennaio 2024



EMA, *“Annual report on the use of the special contribution for orphan medicinal products – Year 2020”*, febbraio 2021

EMA Patient registries workshop, 28 October 2016.

EMA Report on Cystic Fibrosis Registries, Workshop 14 June 2017

ERN Continuous Monitoring Working Group of the ERN Coordinators Group & the Board of Member States, *“Set of ERN core indicators (18) Version V.7”*, Brussels September 2019

EURORDIS (a cura di) Documento programmatico *“Accesso all’assistenza centrata sulla globalità della persona per non lasciare indietro nessuno”*, Maggio 2019

EURORDIS, *“Juggling care and daily life. The balancing act of the rare disease community”*, A Rare Barometer survey. 2017

EURORDIS, *“The impact of living with a rare disease: barriers and enablers of independent living and social participation”*. A Rare Barometer survey. 2024

European Commission ad hoc group. Recommendations of the Ad hoc group for the development of implementing guidelines for Regulation (EU) No 536/2014 relating to good clinical practice in the conduct of clinical trials on medicinal products for human use. Ethical Considerations for Clinical Trials on Medicinal Products Conducted with the Paediatric Population. 18 September 2017

European Commission, “Member State data on cross-border patient healthcare following Directive 2011/24/EU” Year 2024

European Commission, “Member State data on cross-border patient healthcare following Directive 2011/24/EU” Year 2023

European Commission, “Member State data on cross-border patient healthcare following Directive 2011/24/EU” Year 2022

European Commission, “Member State data on cross-border patient healthcare following Directive 2011/24/EU” Year 2021

European Commission, “Member State data on cross-border patient healthcare following Directive 2011/24/EU” Year 2020

European Commission, “Member State data on cross-border patient healthcare following Directive 2011/24/EU” Year 2019

European Commission, “Member State data on cross-border patient healthcare following Directive 2011/24/EU” Year 2018

European Medicines Agency, *“Annual report on the use of the special contribution for orphan medicinal products, Year 2021”*, March 2022

Fondazione GIMBE, 7° Rapporto GIMBE sul Servizio Sanitario Nazionale, ottobre 2024

Gabbrielli F, Bertinato L, De Filippis G, Bonomini M, Cipolla M. “Indicazioni ad interim per servizi assistenziali di telemedicina durante l’emergenza sanitaria COVID-19”. Versione del 13 aprile 2020. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2020. (Rapporto ISS COVID-19, n. 12/2020).



Galera G., Tallarini G., "L'inserimento lavorativo in una prospettiva europea, Impresa sociale" 1/2023

Gruppo di lavoro ISS Malattie Rare COVID-19, "Indicazioni ad interim per una appropriata gestione dell'iposurrenalismo in età pediatrica nell'attuale scenario emergenziale da infezione da SARS-CoV-2." Versione del 10 maggio 2020. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2020. (Rapporto ISS COVID-19, n. 24/2020)

Gruppo di Lavoro ISS Test Diagnostici COVID-19 e Gruppo di Lavoro ISS Dispositivi Medici COVID-19, "Dispositivi diagnostici in vitro per COVID-19. Parte 1: normativa e tipologie." Versione del 18 maggio 2020. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2020. (Rapporto ISS COVID-19 n. 28/2020)

Gruppo di lavoro ISS Malattie Rare COVID-19 "Censimento dei bisogni (23 marzo - 5 aprile 2020) delle persone con malattie rare in corso di pandemia da SARS-CoV-2". Versione del 30 maggio 2020. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2020. Rapporto ISS COVID-19, n. 39/2020

Hedley, V. et. al., "2018 Report on the State of the Art of Rare Disease Activities in Europe" July 2018

Il Programma Garanzia di Occupabilità dei Lavoratori GOL, pubblicato in Gazzetta Ufficiale il 27/12/21

INAPP, XII Relazione al Parlamento sullo stato di attuazione della Legge 12 marzo 1999, n.68 "Norme per il diritto al lavoro dei disabili", anni 2022-2023

INPS, Coordinamento Generale Medico Legale, "Comunicazione Tecnico Scientifica Autismo", 2 marzo 2015

ISTAT, "Indagine Multiscopo sulle famiglie: aspetti della vita quotidiana", 2019

ISTAT "L'inclusione scolastica degli alunni con disabilità. Anno Scolastico 2019-2020", 9 dicembre 2020

ISTAT "L'inclusione scolastica degli alunni con disabilità. Anno Scolastico 2019-2020", 12 gennaio 2022

ISTAT "L'inclusione scolastica degli alunni con disabilità. Anno Scolastico 2024-2025", 27 maggio 2026

La Franca et al., Indagine SIFO-AIFA sulle carenze dei farmaci in Italia, Bollettino SIFO 2025;71(2):112-119

Loeber J. G., "Neonatal Screening in Europe Revisited: An ISNS Perspective on the Current State and Developments Since 2010", International Journal of Neonatal Screening, March 2021

Marinello D, Galetti I, Dan D, Andersson AS, Aguilera S, Louisse S, Wiehe L, Aslanian AL, Martin IH. Patient engagement in healthcare: a preliminary set of measures to evaluate patient engagement in the European Reference Networks. Rare Dis Orphan Drugs J 2022;1:2. - <http://dx.doi.org/10.20517/rdodj.2021.001>.

Ministero della Salute - Direzione Generale della Programmazione Sanitaria, "Piano Nazionale della Cronicità", 15 settembre 2016



Ministero della Salute - "Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016", 16 ottobre 2014

Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali, *Prima relazione sullo stato di attuazione della legge 22 giugno 2016, n. 112 "Disposizioni in materia di assistenza in favore delle persone con disabilità grave prive del sostegno familiare."* Anno 2016- 2017

Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali – Osservatorio nazionale sulla condizione delle persone con disabilità, *"Il programma di azione biennale per la promozione dei diritti e l'integrazione delle persone con disabilità in attuazione della legislazione nazionale e internazionale ai sensi dell'art. 3, co. 5, della legge 3 marzo 2009, n. 18."* Roma 18 ottobre 2016

Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali, Relazione al Parlamento sullo stato di attuazione della legge 12 marzo 1999, n. 68 *"Norme per il diritto al lavoro dei disabili"* (anni 2016 - 2017 – 2018 - 2019), Gennaio 2021

Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali, Circolare numero 19, 21 dicembre 2020

Nguengang Wakap S., Lambert D.M., Olry A., Rodwell C., Gueydan C., Lanneau V., Murphy D., Le Cam Y., Rath A. *"Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database"*, European Journal of Human Genetics, 16 September 2019

OCSE, "Luxembourg declaration and resolutions adopted by the OCSE Parliamentary Assembly at the twenty-eighth annual session", Luxembourg, 4–8 July 2019

Organizzazione Mondiale della Sanità, "Un kit di strumenti su come implementare la prescrizione sociale". Manila, 2024

Osservatorio Nazionale sulla Condizione delle persone con disabilità, "Piano di Azione per la promozione dei diritti e l'inclusione delle Persone con Disabilità"

Petrangolini T., Morandi F., Delle Monache L., Moro M., Di Brino E., Cicchetti A. *"La storia delle associazioni dei pazienti e dei cittadini impegnate in sanità in Italia: conquiste, ostacoli e trasformazioni"*, ALTEMS Università Cattolica del Sacro Cuore, Marzo 2021

Petrangolini T., Morandi F., Di Brino E., Cicchetti A. *"Il profilo gestionale delle associazioni dei cittadini e dei pazienti impegnate in sanità: tra diritti, management e partecipazione"*, ALTEMS Università Cattolica del Sacro Cuore, Dicembre 2019

Presidenza del Consiglio dei Ministri, Dipartimento per le politiche in favore delle persone con disabilità, *"Il progetto di vita. Tutto quello che c'è da sapere sulla riforma della disabilità e sul decreto 62/2024"*, Gianfranco de Robertis, Gennaio 2026

Rapporti ISTISAN 23/26, *"Registro Nazionale Malattie Rare: analisi dei dati e attività dei Centri. 6° Rapporto (biennio 2019-2021)"*

Rapporti ISTISAN 20/18, *"Programmi di Screening Neonatale Esteso nelle Regioni e Province Autonome in Italia. Stato dell'arte al 30 giugno 2019"*

Rapporti ISTISAN 19/S2, *"Screening neonatale esteso in Italia: stato dell'arte al 30 settembre 2018"*



Rapporti ISTISAN 18/811, *"Screening neonatale esteso nelle Regioni: monitoraggio dell'attuazione del DM 13 ottobre 2016. Stato dell'arte al 30 giugno 2017"*

Rapporto ISTISAN 22/17 *"Screening neonatale uditivo e visivo: raccomandazioni"* 2022

Rapporti ISTISAN 23/32, *"Analisi della domanda di medicinali plasmaderivati in Italia. 2022"*

SIMMESN, Rapporto Tecnico sui programmi di screening neonatale in Italia, 2023

SIMMESN, Rapporto Tecnico sui programmi di screening neonatale in Italia, 2022

SIMMESN, Rapporto Tecnico sui programmi di screening neonatale in Italia, 2021

SIMMESN, Rapporto Tecnico sui programmi di screening neonatale in Italia, 2020

SIMMESN, Rapporto Tecnico sui programmi di screening neonatale in Italia, 2019

Taruscio D., Kodra Y., Amicosante A.M.V., Bacco G., Battilomo S., Burlina A., Conti S., La Marca G., Minelli G., Leonardi A., Salvatore F., Segato A., Vaccarotto M., Del Favero A., *"Screening neonatale esteso nelle Regioni: monitoraggio dell'attuazione del DM 13 ottobre 2016. Stato dell'arte al 30 giugno 2017"* 2018, (Rapporti ISTISAN 18/811)

Taruscio D., Rocchetti A., Torrerì P., Ferrari G., Kodra Y., Salerno P., Vittozzi L., *"Il Registro Nazionale Malattie Rare nel contesto nazionale e internazionale. 3° Rapporto (dati al 31 dicembre 2014)"* 2017, (Rapporti ISTISAN 17/8)

Taruscio D. (Ed.), *"Il Registro Nazionale e i Registri Regionali/interregionali delle malattie rare. Rapporto 2001-2012"*. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2011 (Rapporti ISTISAN 15/16).

Taruscio D. (Ed.), *"Il Registro Nazionale e i Registri Regionali/interregionali delle malattie rare. Rapporto anno 2011"*. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2011 (Rapporti ISTISAN 11/20).

UNIAMO F.I.M.R., *"Accesso alle terapie, anche avanzate e innovative"*, Le effemeridi di Uniamo 6, 2022

UNIAMO F.I.M.R., *"Guida al supporto psicologico e informativo per l'orientamento nella rete delle malattie rare"*, 2017

UNIAMO F.I.M.R., *"Help Line per le Malattie Rare. Una guida operativa"*, 2019

UNIAMO F.I.M.R., *"Il lavoro per le persone con malattia rara. Esiti del tavolo di lavoro uniamo - stakeholder"*, Le effemeridi di Uniamo 2, 2022

UNIAMO F.I.M.R., *"Il ruolo dei rappresentanti dei pazienti nei Comitati Etici dopo il Regolamento Europeo 536/2014"*, Le effemeridi di Uniamo 10, 2023

UNIAMO F.I.M.R., *"Il ruolo dei pazienti nei Comitati Etici - Tavolo di confronto multistakeholder"*, Le effemeridi di Uniamo 10, 2023

UNIAMO F.I.M.R., *"La presa in carico olistica - Le proposte per migliorare la presa in carico delle persone con malattia rara"*, Le effemeridi di Uniamo 12, 2023

UNIAMO F.I.M.R., *"Le Gravi Disabilità, 10 punti da implementare"*, Le effemeridi di Uniamo 4, 2022

UNIAMO F.I.M.R. *"MonitoRare. Undicesimo rapporto sulla condizione della persona con Malattia Rara in Italia"*, 2025



UNIAMO F.I.M.R. *“MonitoRare. Decimo rapporto sulla condizione della persona con Malattia Rara in Italia”, 2024*

UNIAMO F.I.M.R. *“MonitoRare. Nono rapporto sulla condizione della persona con Malattia Rara in Italia”, 2023*

UNIAMO F.I.M.R. *“MonitoRare. Ottavo rapporto sulla condizione della persona con Malattia Rara in Italia”, 2022*

UNIAMO F.I.M.R. *“MonitoRare. Settimo rapporto sulla condizione della persona con Malattia Rara in Italia”, 2021*

UNIAMO F.I.M.R. *“MonitoRare. Sesto rapporto sulla condizione della persona con Malattia Rara in Italia”, 2020*

UNIAMO F.I.M.R. *“MonitoRare. Quinto rapporto sulla condizione della persona con Malattia Rara in Italia”, 2019*

UNIAMO F.I.M.R. *“MonitoRare. Quarto rapporto sulla condizione della persona con Malattia Rara in Italia”, 2018*

UNIAMO F.I.M.R. *“MonitoRare. Terzo rapporto sulla condizione della persona con Malattia Rara in Italia”, 2017*

UNIAMO F.I.M.R. *“MonitoRare. Secondo rapporto sulla condizione della persona con Malattia Rara in Italia”, 2016*

UNIAMO F.I.M.R. *“MonitoRare. Primo rapporto sulla condizione della persona con Malattia Rara in Italia”, 2015*

UNIAMO F.I.M.R. *“Rapporto conclusivo della Conferenza Nazionale Europlan 2012-2015”, 2014*

UNIAMO F.I.M.R. *“Regolamento Europeo sui farmaci orfani - Tavolo di confronto multistakeholder (9 e 30 settembre, 11 novembre 2021), 2022*

UNIAMO F.I.M.R. *“Percorso diagnostico - Le proposte per diminuire i tempi di diagnosi nel nostro paese”, Le effemeridi di Uniamo 9, 2022*

UNIAMO F.I.M.R. *“Osservatorio Nutraceutici e Malattie Rare (NURA)”, Le effemeridi di Uniamo 20/2025*

World Health Organization, *“Neonatal and infant hearing screening. Current issues and guiding principles for action. Outcome of a WHO informal consultation held at WHO headquarters, Geneva, Switzerland, 9-10 November, 2009”, Geneva, WHO, 2010*

Zantedeschi M., *“Disabilità: il pezzo di riforma che resta da scrivere”, 18 settembre 2025*



Elenco degli acronimi e delle sigle utilizzati

Agenas	Agenzia Nazionale per i Servizi Sanitari Regionali
AFMS	Alimenti a Fini Medici Speciali
AIC	Autorizzazione all'immissione in commercio
AIFA	Agenzia Italiana del Farmaco
ALTEMS	Alta Scuola di Economia e Management dei Sistemi Sanitari
ANVUR	Agenzia Nazionale per la Valutazione delle Università e della Ricerca
AO	Azienda Ospedaliera
ASL	Azienda Sanitaria Locale
ATMP	Advanced Therapy Medicinal Product
ATS	Ambito Territoriale Sociale
AUU	Assegno Unico Universale
BES	Bisogni Educativi Speciali
BBMRI	Biobanking and Biomolecular Resources Research Infrastructure
CAB	Community Advisory Board
CAT	Comitato Terapie Avanzate
CCM	Centro nazionale per il Controllo delle Malattie
CCRMR	Centro di coordinamento regionale per le malattie rare
CEDISMA	Centro Studi sulla Disabilità e Marginalità
CEF	Consiglio delle Federazioni Europee
CEN	Comitati Etici a valenza Nazionale
CEGRD	Commission Expert Group on Rare Diseases
CHMP	Committee for Medicinal Products for Human use
CIOMS	Council for International Organizations of Medical Sciences
CIP	Comitato Italiano Paralimpico
CIPE	Comitato interministeriale per la programmazione economica
CMQS	Continuous Monitoring and Quality Improvement System
CNA	Consiglio delle Alleanze Nazionali



CNMR	Centro Nazionale Malattie Rare
COMP	Committee for Orphan Medicinal Products
CoNaMR	Comitato Nazionale per le malattie rare
CNS	Centro Nazionale Sangue
CONI	Comitato Olimpico Nazionale Italiano
CP	Cure Palliative
CPP	Cure Palliative Pediatriche
CPMS	Clinical Patient Management System
CPR	Comitato Prezzi e Rimborsi
CQI	Controllo di Qualità interno
CSR	Conferenza Stato –Regioni e Province Autonome
CSS	Consiglio Superiore di Sanità
CTIS	Clinical Trials Information System
CTS	Comitato Tecnico Scientifico
CU	Conferenza Unificata Stato –Regioni e Province Autonome, Enti Locali
DaD	Didattica a Distanza
DCT	Decentralized Clinical Trials
DDD	Defined Daily Dose
DM	Decreto Ministeriale
DPCM	Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri
DSA	Disturbi dello Spettro Autistico
DTI	Dulbecco Telethon Institute
EBB	EuroBioBank Network
ECM	Educazione Continua in Medicina
ECRD	European Conference on Rare Disease
ECRIN	European Clinical Research Infrastructure Network
EJPRD	European Joint Programme on Rare Diseases
ELSI	Ethical Legal Societal Issues
EMA	European Medicines Agency
ENRDHL	European Network of Rare Diseases Help Lines



ELENCO DEGLI ACRONIMI E DELLE SIGLE UTILIZZATI

ERN	European Reference Network
ePAG	European Patient Advocacy Group
EUCERD	European Union Committee of Experts on Rare Diseases
EUPATI	European Patients Academy on Therapeutic Innovation
EUROPLAN	European Project for Rare Disease Plans Development
EURORDIS	European Rare Diseases Organisation
FAD	Formazione a distanza
FAVO	Federazione italiana delle Associazioni di Volontariato in Oncologia
FIMR	Federazione Italiana Malattie Rare
FSN	Fondo Sanitario Nazionale
FNNA	Fondo Nazionale per le Non Autosufficienze
FNPS	Fondo Nazionale per le Politiche Sociali
GCP	Good Clinical Practice
GDPR	General Data Protection Regulation
GMP	Good Manufacturing Practice
GOL	Garanzia Occupabilità Lavoratori
GRADE	Grading of Recommendations Assessment, Development and Evaluation
HCP	Health Care Provider
HTA	Health Technology Assessment
JA	Joint Action
IMI	Innovative Medicines Initiative
INAPP	Istituto Nazionale per l'Analisi delle Politiche Pubbliche
INPS	Istituto Nazionale Previdenza Sociale
IPD	Intervento Psicologico Focalizzato
IRAP	Imposta Regionale sulle Attività Produttive
IRCCS	Istituti di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico
IRDiRC	International Rare Diseases Research Consortium
IRPEF	Imposta sul Reddito delle Persone Fisiche
ISS	Istituto Superiore di Sanità
IVG	Interruzioni volontarie di gravidanza



LEA	Livelli Essenziali di Assistenza
LEPS	Livelli Essenziali delle Prestazioni Sociali
LIS	Lingua dei Segni Italiana
LIST	Lingua dei Segni Italiana Tattile
LIVEAS	Livelli Essenziali di Assistenza Sociale
MEF	Ministero dell'Economia e delle Finanza
MIUR	Ministero dell'Istruzione, dell'Università e della Ricerca
MLPS	Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali
MMG	Medico di Medicina Generale
MOCA	Mechanism of Coordinated Access to Orphan Drugs
MPD	Medicinali Plasmaderivati
MR	Malattie Rare
MRND	Malattie rare non diagnosticate
NCP	National Contact Point
NGS	Next Generation Sequencing
NIH	National Institute of Health
NORD	National Organization for Rare Disorders
OCSE	Organizzazione per la Cooperazione e lo Sviluppo Economico
OMaR	Osservatorio Malattie Rare
OMP	Orphan Medicinal Product
OMS	Organizzazione Mondiale della Sanità
ONG	Organizzazioni Non Governative
ONU	Organizzazione Nazioni Unite
OPBG	Ospedale Pediatrico Bambino Gesù
OSS	Operatori Socio Sanitari
OsSC	Osservatorio sulla Sperimentazione Clinica
OSSFOR	Osservatorio Farmaci Orfani
PAI	Piano Assistenziale Individualizzato
PcD	Persone con Disabilità
PcMR	Persona con Malattia Rara



ELENCO DEGLI ACRONIMI E DELLE SIGLE UTILIZZATI

PCTO	Percorsi per le competenze trasversali e per l'orientamento
PDTA	Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale
PEI	Progetto Educativo Individualizzato
PIN	Personal Identification Number
PLS	Pediatra di Libera Scelta
PMA	Procreazione Medicalmente Assistita
PNMR	Piano Nazionale Malattie Rare
PNRR	Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza
PREMs	Patient Reported Experience Measures
PROM	Patient Reported Outcome Measures
PSN	Piano Sanitario Nazionale
PSS	Profilo Sanitario Sintetico
RDD	Rare Disease Day
RDI	Rare Diseases International
RGS	Ragioneria Generale dello Stato
RICAMaRe	Rete Italiana Centri di Ascolto & informazione sulle Malattie raRE
RLCP	Rete Locale di Cure Palliative
RNMC	Registro Nazionale delle Malformazioni Congenite
RNMR	Registro Nazionale Malattie Rare
RRI	Ricerca e Innovazione Responsabile
RLCP	Rete Locale di cure palliative
RRCP	Rete Regionale di cure palliative
RRMR	Registro Regionale Malattie Rare
RNTR	Rete Nazionale Tumori Rari
RUAS	Registro unico delle associazioni della salute
SAIO	Servizio di Ascolto, Informazione e Orientamento sulle malattie rare
SCFM	Stabilimento chimico farmaceutico militare
SDO	Schede di Dimissione Ospedaliera
SEO	Search Engine Optimization



SIMMESN	Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale
SIPPED	Società Italiana di Psicologia Pediatrica
SLA	Sclerosi laterale amiotrofica
SNE	Screening Neonatale Esteso
SPAG	Social Policy Action Group
SR-TIGET	San Raffaele-Telethon Institute for Gene Therapy
SSN	Servizio Sanitario Nazionale
SSR	Servizio Sanitario Regionale
STT	Second-Tier Test
TEOM	Tavolo di lavoro sull'introduzione delle tecniche omiche nella pratica clinica
TIGEM	Telethon Institute of Genetics and Medicine
TNGB	Telethon Network of Genetic Biobanks
TVMR	Telefono Verde Malattie Rare
UDNI	Undiagnosed Diseases Network International
UDP	Undiagnosed Diseases Program
UHC	Universal Health Coverage
UO	Unità operativa
WES	Whole Exome Sequencing
WMA	World Medical Association
VEQ	Valutazione Esterna della Qualità



Associazioni affiliate ad UNIAMO AL 31.12.2025



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



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



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



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



Progetto Fotografico "Rare Lives"

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

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

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



Gallery



Alessandro

*Fibrodisplasia
Ossificante
Progressiva (FOP)*



Anna

*Kenny Caffey
tipo 2 e il fratello
Diego*



Caterina

*Sindrome di Ehlers-
Danlos*



Eleonora

*Malattia di
Behçet*



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



Giuseppe

Sindrome di Kleefstra



Irene

*sindrome di Rubinstein-
Taybi*



Jennifer

*hEDS, MCAD,
Dysautonomia, Léri-Weill*



Lorena Piloni



Maria Teresa

*Delezione del
Cromosoma 22 o
Sindrome di George*





Marina
Sindrome Kabuki



Nistagmo Italia



Patri
Singapòl



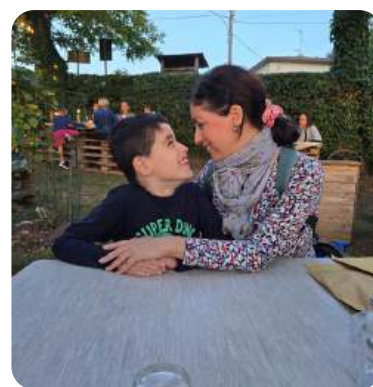
Patri
Singapòl



Rocco
Sindrome di Rubinstein-Taybi



Valeria e mamma Marianna



Christian e mamma Elsa



Davide e la sua famiglia



Simone
Sindrome di Kabuki



Umberto
Sindrome di Williams





Isabella
Stiff person syndrome



Frolleria ANFFAS Cento



Valentina
Narcolessia



Elisabetta
Neuromielite Ottica



Jessica
Syngap1 - Giornata in famiglia



Ringraziamenti



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

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

Il Rapporto MonitoRare è realizzato con il contributo di:

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



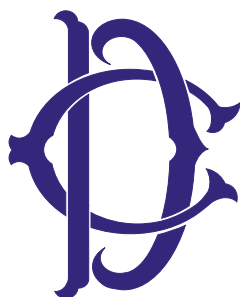
Progetto grafico e impaginazione a cura di **Vivenko Srl**

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

Si ringraziano:

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

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



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



Con il patrocinio di



**AGENZIA NAZIONALE PER
I SERVIZI SANITARI REGIONALI**



**REGIONE
LAZIO**





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

Dona il 5x1000:
C.F. 92067090495
IT53M0306909606100000010339

