

Malattie rare, 2 milioni di italiani colpiti: va migliorato l'accesso ad ausili, dispositivi medici, riabilitazione

Solo per il 5% delle patologie rare esistono terapie farmacologiche specifiche, quasi mai una cura definitiva. Spesso i pazienti non accedono, nell'ambito del Servizio pubblico, a trattamenti non farmacologici essenziali, come prevede la Legge 175/2021

(Fonte: <https://www.corriere.it/> 29 gennaio 2026)



Circa 300 milioni di persone nel mondo soffrono di una malattia rara, in Europa sono circa 36 milioni, in Italia oltre due milioni. Solo per il 5% delle oltre ottomila malattie rare a oggi note esistono terapie farmacologiche specifiche, quasi mai una cura definitiva. Per la maggior parte dei pazienti l'unico modo per migliorare le proprie condizioni di salute e la qualità della vita è poter usufruire di trattamenti anche non farmacologici:

dalla riabilitazione, alla logopedia, dalla psicomotricità, ai dispositivi medici e agli ausili, fino al supporto psicologico; però non sempre si riesce ad accedervi, in ogni Regione, nell'ambito del **Servizio sanitario nazionale**.

Di terapie e trattamenti anche non farmacologici si è discusso nel corso del convegno organizzato a Roma da UNIAMO-Federazione Italiana Malattie Rare in collaborazione con il ministero della Salute, che ha dato il via alla campagna **#UNIAMOleforze 2026** in vista della giornata mondiale delle Malattie Rare, che ricorre il 28 febbraio (qui le informazioni).

Accesso a terapie e trattamenti non farmacologici

«Cinque anni fa - ha spiegato Annalisa Scopinaro, presidente di UNIAMO - abbiamo iniziato un viaggio ideale attraverso il quale scandire il percorso delle persone con malattia rara nel loro approccio alla patologia: dalla diagnosi alla presa in cura olistica, passando dalla ricerca». Quest'anno il tema scelto per la giornata è **«Accesso equo, tempestivo e omogeneo a terapie e trattamenti anche non farmacologici»**. Solo per il 5% delle malattie rare esistono trattamenti farmacologici specifici, ma i tempi per accedervi sono diversi da Regione a Regione, e si allungano ulteriormente se la patologia è diagnosticata in ritardo.

È così anche per altri trattamenti - dalla riabilitazione alla logopedia, dalla psicomotricità, ai dispositivi medici - che dovrebbero essere erogati con continuità e in modo uniforme su tutto il territorio, a carico del Servizio sanitario nazionale, come previsto da una **Legge dello Stato (n. 175/2021, «Testo unico sulle malattie rare»)**.

«Più di metà dei malati rari ha nel proprio piano terapeutico (prescritto dallo specialista) uno o più trattamenti non farmacologici» ha sottolineato la professoressa Paola Facchin, coordinatrice del Tavolo tecnico interregionale Malattie Rare, che ha aggiunto: «Per le persone con malattia rara occorre una **presa in carico olistica** che comprenda quanto necessario per il miglioramento della loro qualità di vita. Occorrono anche finanziamenti dedicati alle strutture che se ne prendono carico, proprio per garantire team multidisciplinari e tempi di visita adeguati. Anche per i trattamenti riabilitativi non si può "fare una media" ma garantirli a ciascun paziente secondo i suoi bisogni, come esige il criterio dell'equità».

Cure disponibili e tempi di approvazione

Sul fronte delle cure sono stati fatti passi in avanti, grazie allo sviluppo di **terapie avanzate e innovative, di dispositivi medici ad alto contenuto tecnologico e digital therapies**, ma anche a incentivi economici pensati per le malattie rare.

«Secondo i dati più recenti - ha detto il sottosegretario alla Salute con delega alle malattie rare Marcello Gemmato recenti - l'Italia ha approvato 146 **farmaci orfani** sui 155 autorizzati da EMA (l'Agenzia europea dei medicinali), quindi il 94,2% del totale; un dato che ci colloca al secondo posto in Europa. Il nostro Paese è un punto di riferimento per la gestione delle malattie rare in Europa, ma esistono ancora diversi margini di miglioramento sui quali lavorare in un'ottica di sistema; tra questi, senza dubbio la **semplificazione dell'accesso** attraverso procedure più snelle e una distribuzione territoriale sempre più efficiente».

È possibile (e come) **ridurre i tempi di approvazione dei farmaci orfani** soprattutto in caso di patologie gravemente degenerative?

«Come Agenzia italiana del farmaco siamo chiamati a garantire ai pazienti l'innovazione e stiamo cercando di **accelerare i tempi di accesso ai farmaci orfani** - ha detto il presidente di Aifa, Robert Nisticò -. L'innovazione non può essere frenata da regole troppo rigide, dobbiamo anche adottare

modelli nuovi e più flessibili per valutare le terapie in arrivo e riconoscerne il reale valore aggiunto. In questa prospettiva, la valutazione non può limitarsi al costo - quasi sempre elevatissimo - , di questi prodotti, ma deve tener conto dell'impatto complessivo sui sistemi sanitari, per esempio, dei risparmi che un farmaco “risolutivo” può generare in termini di minori spese per prestazioni sanitarie e assistenziali». Da qui la necessità, secondo Nisticò, di «poter contare su dati solidi e condivisi con le Regioni e sul confronto continuo e proficuo con le associazioni dei pazienti».

Diagnosi precoce e screening neonatali

La velocità di accesso ai farmaci o ad altri trattamenti dipende anche dai tempi della **diagnosi**. In media attualmente si aspettano più di quattro anni per conoscere il nome della malattia rara di cui si soffre. Uno strumento per ridurre i tempi è lo **screening neonatale esteso (Sne)**, che attualmente è obbligatorio e gratuito per circa cinquanta malattie rare, per le quali esistono trattamenti che possono essere avviati subito evitando gravi disabilità o salvando la vita stessa del bambino. L'aggiornamento del panel nazionale delle malattie rare da testare alla nascita, però, non è tempestivo né al passo con le novità scientifiche.

«Lo screening neonatale esteso garantisce a tutti i bambini nati in Italia un accesso equo alla **diagnosi precoce di circa 50 malattie metaboliche ereditarie**, un programma unico a livello internazionale - ha ricordato Andrea Piccioli, direttore generale dell'Istituto Superiore di Sanità -. Il Centro di Coordinamento degli screening neonatali, istituito presso l'Istituto, ha il compito di assicurare un'implementazione omogenea del programma su tutto il territorio nazionale e di produrre le evidenze necessarie a superare le disuguaglianze territoriali. **L'aggiornamento periodico** del pannello delle patologie è **essenziale** per garantire appropriatezza clinica e massimo beneficio per la popolazione e richiede un processo fondato su solide basi scientifiche e su un monitoraggio continuo, attento all'equità di accesso, alla qualità clinica e alla sostenibilità del sistema».

La necessità di velocizzare la procedura per l'ampliamento del pannello nazionale delle **malattie rare da testare con lo Screening neonatale esteso** è stata ribadita ancora una volta dalla presidente di Uniamo, Annalisa Scopinaro (*ne abbiamo parlato anche nell'articolo qui sotto*).

Screening neonatale: test salvavita ma non si fa in tutta Italia (per alcune malattie)