

Malattie rare, diagnosi precoce per 1.300 bambini grazie allo screening neonatale

di Maria Giovanna Faiella

Ancora in attesa che lo SNE sia allargato a patologie per le quali oggi esistono trattamenti. Una persona su quattro deve migrare per avere accesso a diagnosi e cure. Spesa sanitaria a carico delle famiglie aumentata di 9 miliardi in un decennio. Il rapporto MonitoRare della Federazione Uniamo (Fonte: <https://www.corriere.it/> 2 luglio 2026)



Grazie allo **screening neonatale**, nel 2024 oltre **1.300 bambini** hanno ricevuto, alla nascita, la diagnosi precoce di una malattia rara, quindi è stato possibile avviare tempestivamente i trattamenti disponibili, in grado di migliorare la prognosi ed evitare gravi disabilità; si è però ancora in attesa dell'aggiornamento della **lista di patologie rare da ricercare alla nascita attraverso lo screening neonatale**.

78 Centri ospedalieri italiani fanno parte almeno di una delle Reti di riferimento europee per le **malattie rare** che riuniscono i **Centri di eccellenza in Europa**, ma sono pochi al Sud; e il 18% delle dei malati (24% dei minori) deve **spostarsi in un'altra Regione per avere diagnosi e cure**. Aumentano i Percorsi Assistenziali (PDTA) approvati dalle Regioni per una migliore presa in carico delle persone con malattia rara, ma non dappertutto.

Non sono ancora attuate molte delle misure previste nel **Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026**, sebbene sia prossimo alla scadenza.

Sono alcune luci e ombre che emergono dalla dodicesima edizione del **Rapporto**

«**MonitoRare**» sulla condizione delle persone con malattia rara in Italia, realizzato da [Uniamo - Federazione italiana malattie rare](#) e presentato a Roma nel corso della Convention «MonitoRare».

Quanti sono i malati rari in Italia?

Ancora non ci sono dati epidemiologici certi su quanti siano i malati rari nel nostro Paese. Come rileva il Rapporto, gli studi più recenti segnalano una prevalenza delle malattie rare compresa tra il 3,5% e il 5,9% della popolazione mondiale. Di conseguenza, si stima un **numero complessivo di malati rari in Italia compreso tra i 2,1 e 3,5 milioni**, di gran lunga superiore a quello delle persone con malattia rara che **usufruiscono dell'esenzione**.

La stima del numero di persone esenti, a fine 2024, infatti, era tra le 625mila e le 767mila persone. Il gruppo di malattie rare più numeroso è quello delle «**Malattie del sistema nervoso centrale e periferico**» con il 14,9% di malati, 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%.

Nei **bambini/ragazzi** il 40% delle malattie rare rientrano nel gruppo delle «**Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche**».

Poco meno di **una persona con malattia rara su sei** di quelle inserite nei Registri regionali ha **meno di 18 anni** e circa **una persona su tre** ha **più di 60 anni**.

Con lo screening neonatale diagnosi precoce per 1.300 bambini

Sono ormai attivi in tutte le Regioni - come previsto dal [DPCM 12 gennaio 2017 di aggiornamento dei Lea](#), i Livelli essenziali di assistenza che devono essere garantiti a tutti gli assistiti - i **programmi di screening neonatale esteso (Sne)** per la prevenzione e la cura di **quasi 50 malattie metaboliche ereditarie**, lo **screening audiologico neonatale** per la diagnosi precoce della sordità congenita e lo **screening oftalmologico neonatale** per la diagnosi precoce della cataratta congenita.

A oggi, segnala il Rapporto, l'archivio centralizzato sugli esiti dello SNE - previsto dalla Legge n. 167/2016 - non è ancora stato realizzato.

I dati disponibili sulla copertura degli screening sono ricavati dal «Rapporto tecnico sui programmi di screening neonatale in Italia» (2025) curato dalla Società italiana per lo studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e Screening Neonatale (SIMMESN): nel 2024 sono stati circa **1.300 i bambini diagnosticati grazie allo SNE**.

Disuguaglianze tra bambini

Tra le criticità che emergono dal Rapporto MonitoRare c'è il **mancato allargamento dello screening neonatale alle malattie neuromuscolari di origine genetica, alle immunodeficienze congenite severe e a malattie da accumulo lisosomiale**, come previsto dalla Legge n. 145/2018. Ad aprile 2026, ricorda Uniamo, le competenti Commissioni parlamentari hanno espresso parere

favorevole sul Decreto ministeriale di aggiornamento dei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA) cosiddetto «iso-risorse» (le misure previste sono già coperte dalle risorse assegnate, come nel caso dello screening neonatale per la **SMA-Atrofia muscolare spinale** e il riconoscimento di **sette nuovi codici di esenzione** per malattie rare).

L'estensione del **programma di screening neonatale** a **ulteriori otto patologie**, invece, è demandata a un **successivo DPCM-Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri** di aggiornamento dei LEA.

Intanto, in attesa dei provvedimenti a livello nazionale, **13 Regioni hanno ampliato il pannello delle malattie testate alla nascita**, spesso nell'ambito di progetti sperimentali. Crescono, quindi, sul fronte della prevenzione, le disuguaglianze tra bambini che, a seconda del luogo in cui nascono, accedono o meno allo screening neonatale per altre malattie rare.

Aumentano i farmaci orfani disponibili

Negli ultimi anni è aumentato il numero di [farmaci orfani](#) disponibili in Italia. Al 31 dicembre 2024, rileva il Rapporto, su un totale di 147 farmaci orfani autorizzati dall'Agenzia europea dei medicinali (Ema), **140 erano disponibili in Italia**, cioè il 95,2% (percentuale in crescita e più alta dell'ultimo quinquennio), per un totale di 16,7 milioni di dosi erogate **di farmaci orfani** (1,8 milioni in più rispetto all'anno precedente), vale a dire **«appena lo 0,05% del consumo farmaceutico totale»**.

È cresciuto il numero di medicinali per le malattie rare compresi nella lista della [Legge n. 648/96](#) (erogati a carico del Servizio sanitario nazionale): sono stati 80 nel 2025 (12 in più rispetto all'anno scorso) e, 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 Rapporto rileva una ripresa del **numero di malati rari che hanno usufruito del [fondo AIFA](#)** istituito dalla Legge 326/2003 (alimentato dal 5% della spesa annuale sostenuta dalle aziende farmaceutiche per attività di promozione, *ndr*), dopo il calo verificatosi dal 2021 al 2023, arrivando nel 2025 a **137 persone con malattia rara e 217 persone con tumore raro**.

Nel 2025 sono state **1.850** le persone con malattia rara inserite in uno dei 25 **programmi di uso compassionevole** attivi (in calo rispetto al 2024).

Quante alle **terapie avanzate**, 15 delle 21 *Advanced Therapy Medicinal Product* (ATMP) approvate da Ema sono attualmente rimborsate in Italia e due ATMP sono in corso di valutazione da parte dell'Agenzia italiana del farmaco.

La spesa complessiva a livello nazionale per le ATMP è cresciuta nel 2024 arrivando a 194,5 milioni di euro (più 60,2% rispetto al 2023).

Assistenza, difficoltà nell'accesso ai servizi

Nel corso del 2025 sono stati approvati dalle Regioni altri 19 Percorsi diagnostico-terapeutico-assistenziali (PDTA) per la presa in carico dei malati, portando il **numero complessivo** a oltre **361**

PDTA definiti a fine 2025, segnala il Rapporto. Manca ancora, però, la definizione dei **PDTA** in alcuni territori e sono diversi tra loro i modelli adottati.

Inoltre, permangono «**rilevanti disomogeneità territoriali nell'accesso ai servizi sanitari, socio-sanitari e sociali**», denuncia il Rapporto.

Dove trovare informazioni attendibili

Sono **18 le Regioni** che hanno un **sistema istituzionale di informazione** specificatamente **dedicato alle malattie rare**, con 15.092 persone che hanno contattato telefonicamente l'help line nel 2025.

A loro si aggiungono le oltre 2.300 persone con malattia rara che hanno chiamato il [telefono verde](tel:800896949) 800 896949 del Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) dell'Istituto Superiore di Sanità.

Oltre 36,5 milioni gli accessi e 8,5 milioni le pagine visitate nell'ultimo anno sul sito www.malattierare.gov (il doppio rispetto al 2022).

Centri di eccellenza: in 7 Regioni nessuna struttura nelle ERN

Sono **275 i centri di riferimento per le malattie rare** individuati dalle Regioni (4,7 per 1 milione di abitanti).

78 di questi centri sono parte di almeno una **ERN** (European Reference Networks), le Reti di riferimento europee per le malattie rare che riuniscono le **migliori conoscenze scientifiche e cliniche** dei Paesi membri con l'obiettivo di implementare la ricerca e garantire una migliore presa in carico delle persone con malattia rara.

È eterogenea la distribuzione geografica degli ospedali che partecipano alle ERN: **7 Regioni non hanno alcun centro di riferimento** che partecipa alle ERN e il **61,5% (48)** degli ospedali che partecipano ad almeno una ERN si trova al Nord, rileva il Rapporto.

Secondo Uniamo, 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 cosiddetti centri di eccellenza» (strutture di riferimento che partecipano alle ERN).

Ricerca, studi clinici in ripresa

Riprendono gli **studi clinici autorizzati sulle malattie rare** dopo il calo registrato negli anni precedenti: sono stati **207 nel 2025**, pari al 28,5% del totale delle sperimentazioni cliniche.

L'anno scorso, come nel triennio precedente, le sperimentazioni cliniche sulle malattie rare in fasi I e II superano la soglia del 50% ma c'è stata una lieve diminuzione rispetto all'anno precedente degli studi in fase I (13,5%), segnala il Rapporto.

19 i progetti di ricerca finanziati a giugno 2026 dall'**Agenzia Italiana del Farmaco (AIFA)** a valere sul **bando di ricerca indipendente** interamente dedicato alle malattie rare, lanciato a metà 2025.

Aumentata di 9 miliardi la spesa a carico delle famiglie in 10 anni

A oggi, rileva il Rapporto, mancano diversi provvedimenti attuativi delle misure specifiche previste dalla Legge [n. 175/2021](#) («Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani»); per esempio, non sono stati approvati i provvedimenti 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 con malattie rare.

Inoltre, a 18 mesi dall'istituzione del RUAS-Registro Unico delle Associazioni della Salute, avvenuta con la legge di bilancio 2025, «non vi è ancora traccia» di quest'organismo.

Anche in ragione di questi ritardi, sottolinea Uniamo, negli ultimi dieci anni si è osservato un incremento rilevante del **ricorso alle assicurazioni sanitarie volontarie** (più 3 miliardi di euro dal 2014 al 2025) e, soprattutto, della **spesa sanitaria diretta delle famiglie** (più 9 miliardi di euro nel periodo considerato) con un «conseguente e rilevante problema di equità nell'accesso alle cure da parte della popolazione».

[Malattie rare, un vademecum su diagnosi, terapie, centri di riferimento, riabilitazione, ausili: cosa sapere](#)