

Malattie rare, la «Carta di Roma»: proposte per migliorare diagnosi, trattamenti, presa in carico di Maria Giovanna Faiella

Presentata nel corso del 1° Summit nazionale sulle politiche per le malattie rare organizzato dal ministero della Salute e in corso a Roma. Le proposte sono frutto del lavoro, negli ultimi mesi, di oltre 90 esperti che hanno lavorato su 8 aree tematiche

(Fonte: <https://www.corriere.it/> 16 giugno 2026)



Si stima che in Italia siano circa due milioni le persone con una malattia rara, ma solo **per il 5%** delle circa diecimila malattie rare a oggi note **esistono terapie farmacologiche specifiche**, quasi mai una cura definitiva. Per la maggior parte dei malati il **«percorso a ostacoli»** inizia **fin dalla diagnosi**: in media si attendono quasi 5 anni prima di riceverla, dopo un lungo peregrinare da un ospedale all'altro, anche lontano da casa.

Cercare di trovare soluzioni alle principali criticità per **dare risposte concrete ai bisogni dei pazienti e dei loro familiari** è l'intento della «Carta di Roma», presentata al primo «Summit nazionale sulle politiche per le malattie rare» - in corso a Roma - organizzato dal ministero della Salute e pensato come uno spazio di confronto tra tutti gli attori coinvolti nel settore: istituzioni, Parlamento, comunità scientifica, Regioni, ricerca, associazioni dei pazienti e industria.

La «Carta di Roma»

«Dietro ogni diagnosi vi sono persone e famiglie che affrontano **percorsi spesso difficili**, caratterizzati dalla necessità di accedere tempestivamente a competenze specialistiche,

cure appropriate e servizi in grado di garantire continuità assistenziale e qualità della vita» ha detto il ministro della Salute Orazio Schillaci nel videomessaggio di saluto ai partecipanti.

Molti progressi sono stati fatti nel campo delle malattie rare, migliorando in diversi casi la qualità di vita dei pazienti e la stessa sopravvivenza, ma «restano ancora molte sfide da affrontare - ha proseguito il ministro Schillaci - . **Ridurre i tempi della diagnosi, favorire il riconoscimento precoce delle patologie, migliorare l'interoperabilità dei dati e garantire una presa in carico sempre più integrata e multidisciplinare** sono obiettivi che richiedono continuità d'azione e una visione di lungo periodo.

La Carta di Roma nasce proprio da questa consapevolezza. È il risultato di un ampio lavoro di confronto che ha coinvolto esperti provenienti da diversi ambiti, chiamati a elaborare proposte e raccomandazioni per affrontare le principali criticità del settore e individuare soluzioni concrete per il futuro. Nessuno può affrontare da solo le complessità legate alle malattie rare. Per questo è necessaria una collaborazione sempre più stretta tra gli Stati dell'Unione Europea» ha ribadito il ministro della Salute.

Ha spiegato, in apertura dei lavori, il sottosegretario di Stato alla Salute Marcello Gemmato: «Negli ultimi mesi **oltre 90 esperti hanno lavorato in 8 tavoli tematici**. Il risultato è la **Carta di Roma**, un documento di indirizzo che **individua criticità e propone soluzioni concrete** per il contesto nazionale ed europeo a beneficio delle persone con malattia rara». Gemmato ha poi aggiunto: «Ho voluto questo primo Summit per affermare con chiarezza un dato politico: l'Italia è oggi tra i Paesi leader in Europa per approccio, presa in carico e assistenza nel campo delle malattie rare, seconda a livello globale solo agli Stati Uniti. **Le malattie rare sono un banco di prova** su cui diversi sistemi sanitari misurano la propria capacità di essere equi, inclusivi e innovativi».

Ma ecco criticità e soluzioni proposte per ciascuna area tematica esaminata.

Diagnosi, Pdta e buone pratiche

Per chi ha una malattia rara uno degli aspetti critici è la durata del percorso diagnostico: in media, **per avere la diagnosi** passano **quasi cinque anni dalla comparsa dei primi sintomi**. I malati e i loro familiari, quindi, sono costretti a una vera e propria «odissea diagnostica», peregrinando da un ospedale all'altro, anche fuori Regione.

Va ricordato che ogni bambino che nasce in Italia ha diritto allo **screening neonatale esteso (Sne)** per circa 40 malattie rare, per le quali sono oggi disponibili trattamenti: la diagnosi precoce di una di queste malattie vuol dire **avviare tempestivamente le terapie previste**, in grado di migliorare la prognosi e la qualità di vita dei bambini **evitando gravi disabilità** e, in alcuni casi, **salvando la vita stessa**.

Altre malattie rare sono **in attesa** di entrare nel pannello ufficiale di patologie da testare alla nascita con lo Sne, ma ancora non è terminato l'iter per l'**aggiornamento dei Livelli essenziali di assistenza** (ne abbiamo parlato [qui](#)).

Quanto ai **Percorsi diagnostici terapeutici assistenziali (Pdta)** dedicati alle malattie rare, gli

esperti ribadiscono che «non sono uniformi» e, inoltre, «manca un programma nazionale per le persone con malattie rare **senza diagnosi**».

Per favorire l'implementazione dei Pdta su tutto il territorio nazionale, viene proposto di «**definire un modulo** per ogni gruppo omogeneo di malattie rare sottoposte a screening neonatale esteso che preveda una parte introduttiva, comune a tutte le Regioni, con le relative informazioni sugli aspetti clinico-scientifici, e una seconda parte relativa al Pdta», da declinare in base alle specifiche realtà locali e all'organizzazione assistenziale.

Inoltre, per far fronte ai bisogni non soddisfatti delle persone prive di diagnosi, si propone di definire un programma nazionale che favorisca l'implementazione di una rete nazionale di Centri distribuiti in modo omogeneo sul territorio e percorsi multidisciplinari che coinvolgano ospedale e territorio.

Come «esempio di buona pratica» in tal senso si cita l'**iniziativa dell'Ospedale pediatrico Bambino Gesù** - accreditato a 20 delle 24 Reti di riferimento europee (ERN) -, che coordina la «Rete italiana delle malattie rare non diagnosticate», un network di ambulatori dedicati alla presa in carico dei pazienti ancora senza diagnosi. All'iniziativa hanno già aderito 24 ospedali italiani in 14 Regioni.

Trattamenti disponibili solo per il 5% delle malattie rare

Si stima che le malattie rare siano circa diecimila. Di queste, **solo il 5% dispone attualmente di terapie e trattamenti approvati**, che spesso hanno costi elevati. Quanto ai **trattamenti di supporto**, gli esperti evidenziano una «disomogeneità di accesso, spesso dovuta a una mancanza di riconoscimento e di rimborso a livello nazionale».

Si propone quindi di:

- incentivare la ricerca e lo sviluppo di nuovi trattamenti (farmacologici e non) anche «attraverso una definizione regolatoria di malattie ultra-rare;
- rendere più omogeneo l'accesso sul territorio per trattamenti di supporto attraverso il riconoscimento e il rimborso da parte del Servizio sanitario nazionale di protocolli basati sulle prove di efficacia e sostenibilità economica;
- rafforzare la capacità produttiva in Europa e in Italia in specifici ambiti di indisponibilità di trattamenti».

Presa in carico dei pazienti

Oggi per le persone con malattia rara il **percorso di cura** - dalla diagnosi, ai trattamenti terapeutici e di supporto, fino all'integrazione nei vari contesti di vita (scuola, lavoro, ecc - è spesso **frammentato**.

Per superare le criticità si propongono diverse soluzioni:

- allineare alla media nazionale il numero dei Centri di riferimento individuati nelle singole Regioni;
- garantire che tutti i Centri di riferimento definiscano il Piano diagnostico-terapeutico

assistenziale **personalizzato**;

- implementare i **collegamenti coi servizi territoriali attivi vicino al luogo di vita** delle persone, per consentire la continuità assistenziale e l'effettiva presa in carico complessiva della persona;
- sviluppare sistemi di monitoraggio per valutare la presa in carico dei pazienti.

Ricerca e terapie

Negli ultimi dieci anni, osservano gli esperti, si è registrato un **calo delle sperimentazioni cliniche** sulle malattie rare e una riduzione dei Centri attivi in Italia, con

un **coinvolgimento ancora limitato dei pazienti nei processi di ricerca** che, invece, favorirebbe percorsi di cura più personalizzati e centrati sui bisogni reali di chi ha una malattia rara.

Tra le proposte avanzate per arrivare a un «sistema di ricerca coordinato, integrato e sostenibile»:

- semplificare i percorsi di autorizzazione dei farmaci;
- rendere strutturale la partecipazione delle associazioni di pazienti e rafforzare i centri di sperimentazione di fase 1 e 2;
- valorizzare le Reti di riferimento europee (ERN) e quelle degli IRCCS (Istituti di ricovero e cura a carattere scientifico);
- favorire l'accesso ai fondi europei e supportare l'attività di monitoraggio della ricerca sulle malattie rare.

Coordinamento e governance

Gli esperti propongono di istituire un organismo di coordinamento delle strutture italiane che fanno parte delle **Reti di riferimento europee (ERN)**.

Così si agevolerebbe una **presa in carico dei pazienti più rapida e uniforme** poiché, in caso di sospetto diagnostico, i pediatri, i medici di famiglia e quelli ospedalieri potrebbero **indirizzare tempestivamente i pazienti verso il Centro ERN più idoneo**.

Secondo gli esperti, poi, la creazione di un coordinamento faciliterà il sostegno alla ricerca sulle malattie rare.

Condivisione dei dati (nel rispetto della privacy)

Gestire e organizzare meglio i dati personali permetterebbe ai professionisti sanitari di **disporre in modo più completo e tempestivo di tutte le informazioni utili per una corretta diagnosi**, quindi migliorare la presa in carico e l'assistenza.

Da qui l'importanza di trovare soluzioni alle attuali criticità. Si propone tra l'altro di:

- dare «piena attuazione agli strumenti di condivisione dei dati già previsti dall'ordinamento come il Fascicolo sanitario elettronico (FSE), l'ecosistema dei dati sanitari e l'*European Health Data Space*, ma non ancora pienamente attuati»;
- realizzare un sistema unico di anonimizzazione/pseudonimizzazione di livello nazionale;
- adottare il sistema di classificazione internazionale **ORPHAcode**.

Formazione

Esiste una **difficoltà di accesso a informazioni validate e aggiornate** sulle malattie rare e anche i percorsi formativi sono frammentati e non omogenei. Tra le proposte avanzate:

- organizzare interventi formativi lungo tutto il percorso professionale fino alla formazione continua; introdurre un corso sulle malattie rare nelle facoltà di Medicina e Chirurgia;
- sviluppare percorsi formativi specifici rivolti alle persone con malattie rare e ai familiari che le assistono.

Transizione dall'età pediatrica a quella adulta (e geriatrica)

Il **passaggio dall'età pediatrica all'età adulta è essenziale nel percorso assistenziale** delle persone con malattia rara, come ribadito anche dalla [Legge 175/2021](#) e dal [Piano Nazionale Malattie Rare 2023-26](#). Ma a oggi mancano programmi nazionali di transizione per garantire la continuità dell'assistenza dall'età pediatrica a quella adulta e, successivamente, dall'età adulta a quella geriatrica.

Tra le soluzioni proposte: garantire un passaggio più strutturato, con protocolli condivisi; percorsi formalizzati o figure di raccordo tra i servizi pediatrici e quelli dell'adulto.

Come **esempio di buona pratica** in tal senso si cita l'esperienza innovativa avviata dal Policlinico universitario Gemelli IRCCS di Roma, che articola il processo di transizione in tre diverse categorie (paziente competente, con disabilità longevo e «bambino maggiorenne») in base ai bisogni specifici, con un'«alleanza» tra dottori per garantire la continuità delle cure.

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