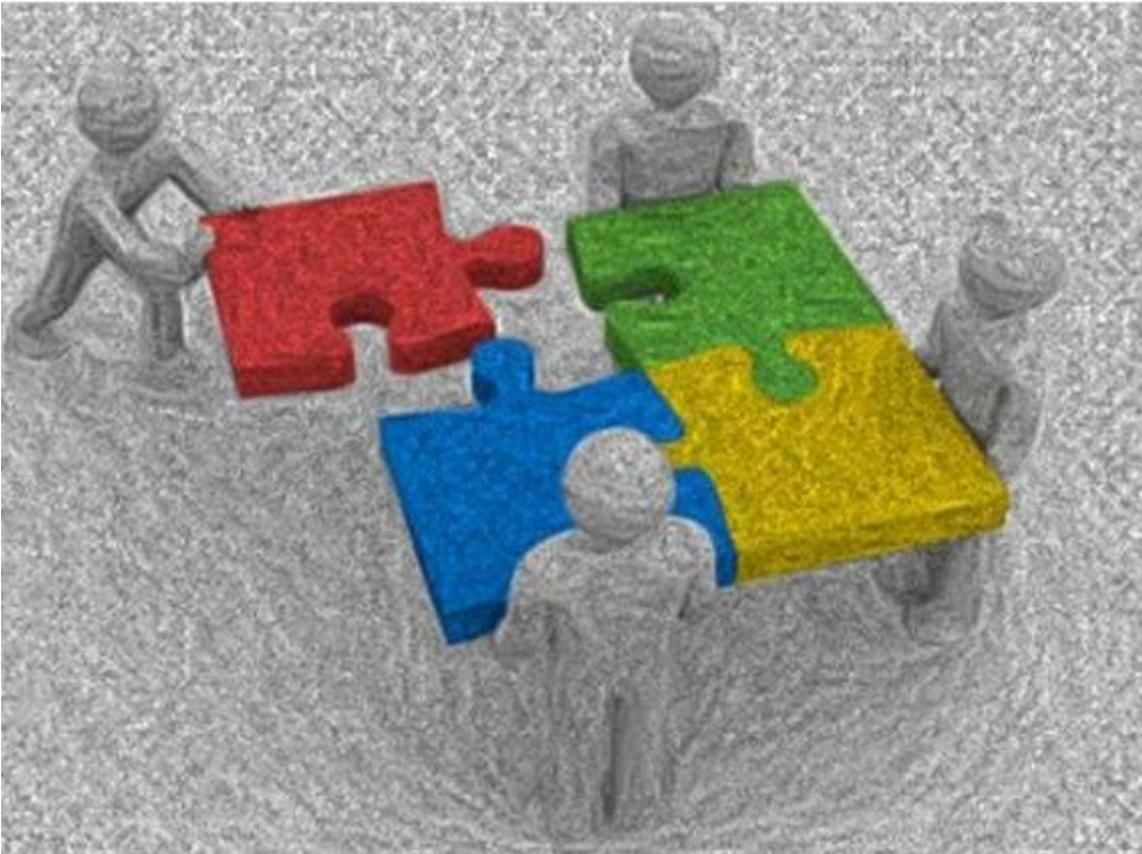


## Malattie rare: prevenzione e screening neonatali, diagnosi, cure, ricerca

78 Centri italiani di eccellenza in Europa ma pochi al Sud, e un minore su 4 deve migrare per avere accesso a diagnosi e cure. Servono procedure più veloci per aggiornare la lista delle malattie da ricercare attraverso lo screening neonatale. Il [Rapporto MonitoRare](#) (Fonte: <https://www.corriere.it/> 25 luglio 2025)



Quasi una persona con [malattia rara](#) su cinque (un minore su quattro) deve spostarsi in un'altra Regione per avere diagnosi e cure, eppure il nostro Paese vanta Centri all'avanguardia in Europa, ma ancora pochi al Sud. Aumenta la disponibilità in Italia di [farmaci orfani](#) e terapie avanzate, ma prosegue la riduzione degli studi clinici autorizzati sulle malattie rare sul totale delle sperimentazioni.

Oggi, tutti i bambini che nascono in Italia hanno diritto allo [screening neonatale](#) per circa 50 **malattie metaboliche ereditarie** per le quali sono disponibili trattamenti specifici che, iniziati tempestivamente, migliorano la prognosi evitando gravi disabilità e, in alcuni casi, **salvando la vita stessa del bambino**; però, si è ancora in attesa dell'aggiornamento della lista delle patologie che danno diritto allo screening neonatale.

Sono alcune luci e ombre che emergono dall'undicesima edizione del Rapporto «MonitoRare» sulla condizione delle persone con malattia rara in Italia, realizzato da [Uniamo - Federazione italiana malattie rare](#).

### Luci e ombre

«Il Rapporto mette in luce alcuni aspetti positivi e altri più critici da superare per migliorare la qualità di vita delle persone con malattia rara - dice Annalisa Scopinaro, presidente Uniamo -. In

particolare, rispetto alla ricerca, in Europa c'è un **calo delle sperimentazioni cliniche** del 18%, che in Italia è addirittura del 38%, essendo passati da oltre 200 sperimentazioni nel 2021 a 163 nel 2024».

E la ricerca, si sa, è la speranza dei malati rari e delle loro famiglie.

Altre criticità da risolvere riguardano la diagnosi precoce e l'assistenza, come segnala Scopinaro: «Il numero dei Centri italiani di eccellenza per la diagnosi e il trattamento delle malattie rare, pur essendo tra i più alti in Europa, non è uniforme su tutto il territorio nazionale, poiché sono del tutto assenti in 5 Regioni e nelle due Province autonome. Inoltre, è senz'altro positivo che ci sia una Legge (175/2021) che tutela le persone con malattia rara, ma mancano ancora gran parte dei Decreti attuativi».

### **I malati rari in Italia: 1 su 6 ha meno di 18 anni**

Non esistono ancora dati epidemiologici certi su quanti siano i malati rari nel nostro Paese. Secondo gli studi più recenti, rileva il Rapporto MonitoRare, la prevalenza delle malattie rare sarebbe compresa tra il 3,5% e il 5,9% della popolazione a livello mondiale. Da qui la stima di un numero complessivo di persone con malattia rara **in Italia compreso tra i 2,1 e i 3,5 milioni di persone**, un dato di gran lunga superiore a quello delle persone che usufruiscono dell'esenzione per malattia rara, stimate a fine 2023 tra le 585 mila e 738 mila persone.

Dal Rapporto emerge che è aumentata la «**copertura**» dei registri regionali (ancora parziale) con dati relativi alle malattie rare elencate nell'[Allegato 7](#) al DPCM del 2017 sui Livelli essenziali di assistenza, cioè esentate dalla partecipazione al costo.

**Quasi un paziente con malattia rara su sei** di quelli inseriti nei registri regionali **ha meno di 18 anni**; circa uno su tre ha più di 60 anni.

In particolare, su quasi 500 mila pazienti inseriti a fine 2023 nei Registri regionali, il 15,2% rientra nel gruppo delle «Malattie del sistema nervoso centrale e periferico», segue il gruppo «Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche» con il 14,1% e il gruppo «Malattie del sangue e degli organi ematopoietici» con il 13,6%.

Nei **bambini e ragazzi** il 40% delle malattie rare è riconducibile al gruppo delle «Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche».

### **Malattie poco conosciute anche dai dottori**

In quest'edizione del Rapporto un focus è stato dedicato ai dottori. In particolare, da un'indagine online, che ha coinvolto medici di medicina generale, pediatri di libera scelta e specialisti, emerge che il **livello di conoscenza** del sistema delle malattie rare **non è particolarmente elevato**, nonostante la stragrande maggioranza dei rispondenti abbia avuto esperienze recenti con persone che hanno una malattia rara.

Ai dottori è stato chiesto di associare tre parole all'espressione «malattie rare»; ebbene, oltre un

medico su quattro ha indicato «difficoltà»; più di un medico su dieci ha citato parole quali «sconosciute», «diagnosi», «complessità» e «solitudine», a sottolineare la **difficoltà di diagnosi delle malattie rare**, che richiedono **tempi lunghi** anche per la loro **poca conoscenza**.

### **Screening neonatale, ancora disparità tra bambini**

Con l'entrata in vigore del [DPCM 12 gennaio 2017 di aggiornamento dei Lea](#), i Livelli essenziali di assistenza che devono essere garantiti a tutti gli assistiti a prescindere dal luogo di nascita, sono offerti gratuitamente a tutti i bambini che nascono in Italia (*si legga [qui](#)*): il programma di **screening neonatale esteso** (Sne) per la prevenzione e la cura di quasi 50 malattie metaboliche ereditarie (attivo da fine 2023 in tutte le Regioni), lo **screening audiologico neonatale** per la diagnosi precoce della sordità congenita e lo **screening oftalmologico neonatale** per la diagnosi precoce della cataratta congenita (attivi da fine 2024 su tutto il territorio nazionale).

**Più della metà delle Regioni**, segnala il Rapporto, ha **ampliato il pannello delle malattie testate alla nascita**, spesso nell'ambito di progetti sperimentali; quindi, restano le **disparità tra bambini** che, a seconda del luogo di nascita, possono accedere o meno allo screening neonatale per alcune malattie non inserite nel panel ufficiale.

La **lista delle patologie da ricercare alla nascita attraverso lo screening neonatale**, infatti, non è ancora stata **aggiornata**, rendendo di fatto ancora «inefficace» la [Legge di Bilancio 2019 \(n. 145/2018, art.1 comma 544\)](#), che aveva previsto l'allargamento dello screening neonatale alle malattie neuromuscolari di origine genetica, alle immunodeficienze congenite severe e a malattie da accumulo lisosomiale, ma anche la **revisione periodica**, almeno biennale, **del panel di patologie**, in relazione all'evoluzione nel tempo delle evidenze scientifiche in campo diagnostico-terapeutico per le malattie genetiche rare.

### **Procedure più veloci per aggiornare la lista di malattie da testare**

Ad aprile 2025, si ricorda nel Rapporto, il ministero della Salute ha presentato la bozza del DPCM (Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri) che contiene il nuovo aggiornamento dei Livelli essenziali di assistenza e prevede l'estensione del programma di screening neonatale per **otto ulteriori patologie rare**.

La Federazione Uniamo ribadisce una volta di più la necessità di **iter più veloci per l'aggiornamento** (anche attraverso la modifica delle norme) **della lista di malattie da ricercare alla nascita**.

La **vita dei bambini che nascono con gravi malattie rare non aspetta i tempi lunghi delle procedure burocratiche**, come dimostrano gli ultimi casi di mancata diagnosi tempestiva della **leucodistrofia metacromatica**, pur essendo oggi disponibile sia la terapia genica che il test per individuare la malattia (*si legga [qui](#)*).

## Accesso ai farmaci

Negli ultimi anni è aumentato il numero di [farmaci orfani](#) disponibili in Italia. Al 31 dicembre 2023, rileva il Rapporto, erano 146 su un totale di 155 farmaci orfani autorizzati dall'Agencia europea dei medicinali (Ema), per un totale di 11,4 milioni di dosi erogate (3,5 milioni in più rispetto all'anno precedente).

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 68 nel 2024 rispetto ai 31 nel 2018 e ai 13 nel 2012.

Diminuisce ancora, però, il 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*): **appena 92 nel 2024** rispetto a 149 nel 2023 e a 424 nel 2020.

Nel 2024 sono state 3.503 le persone con malattia rara inserite in uno dei 28 programmi di uso compassionevole attivi.

Quante alle **terapie avanzate**, 12 delle 27 *Advanced Therapy Medicinal Product* (ATMP) approvate da Ema sono attualmente rimborsate in Italia, quattro ATMP sono in corso di valutazione da parte dell'Agencia italiana del farmaco (Aifa) e due non hanno ottenuto la rimborsabilità.

## Centri di eccellenza

Sono **262 i centri di riferimento per le malattie rare** individuati dalle Regioni (in crescita rispetto ai 235 del 2022).

**78 centri** fanno parte almeno di 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 dei malati rari.

Sette Regioni, però, non hanno alcun centro di riferimento che fa parte delle ERN e il 61,5% degli ospedali che partecipano ad almeno una ERN si trova al Nord.

## Accesso ai servizi non omogeneo

E, segnala **MonitoRare**, permangono altre «**rilevanti disomogeneità territoriali nell'accesso ai servizi sanitari, socio-sanitari e sociali**».

Nel Rapporto si citano in particolare:

- difficoltà nel ricevere diagnosi e trattamenti, come testimoniano anche i dati sulla **mobilità sanitaria** tra Regioni, pari al 18% nella popolazione complessiva e che arriva al 24% per i minori;
- differenze tra **strutture sanitarie abilitate alla somministrazione delle terapie avanzate** (0,8 centri per 1 milione di abitanti nelle Regioni del Sud rispetto a 1,2 al Nord);
- mancata definizione dei **PDTA** -Percorsi Diagnostico-Terapeutico Assistenziali delle persone con malattia rara in alcuni territori e diversità dei modelli adottati.

## Ricerca, studi clinici in calo

Dopo l'aumento fatto registrare nel 2021, prosegue la **riduzione degli studi clinici autorizzati sulle malattie rare** sul totale delle sperimentazioni cliniche: 163 nel 2024, pari al 27,1% del totale. I progetti di ricerca sulle malattie rare con la presenza di gruppi di ricerca italiani sono poco meno di un decimo del totale dei progetti di ricerca sulle malattie rare inseriti nella piattaforma ORPHANET.

Un segnale positivo è il recente **bando di ricerca indipendente lanciato dall'Agenzia italiana del farmaco**, interamente dedicato alla ricerca sulle malattie rare, con uno stanziamento di 17,8 milioni di euro. Le risorse derivano dall'incremento del cosiddetto Fondo Aifa costituito dal contributo sulle spese promozionali sostenute annualmente dalle aziende farmaceutiche, disposto dalla Legge [n. 175/2021](#) («Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani»).

Altra buona notizia la conferma, anche per il 2025, del finanziamento di un milione di euro **del Fondo per i test Next-Generation Sequencing**, per la diagnosi delle malattie rare.

## Ancora in attesa dei Decreti attuativi della Legge 175/21

Tra le note dolenti, segnala il Rapporto, la **mancata approvazione di gran parte dei provvedimenti attuativi della Legge 175**, 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 con malattia rara.

Inoltre, sottolineano i curatori di **MonitoRare**, se l'approvazione a maggio 2023 del **Piano Nazionale delle Malattie Rare 2023-2026** rappresenta un importante traguardo da lungo atteso dalla comunità delle persone con malattia rara, al tempo stesso rappresenta un **nuovo punto di partenza** per altri importanti obiettivi (77) da raggiungere attraverso l'implementazione delle azioni previste.

## Bambini a scuola

Un'altra nota dolente, segnalata dal Rapporto, riguarda l'inclusione scolastica, a partire dalla **scarsa accessibilità delle scuole**: appena quattro istituti su dieci sono accessibili per gli alunni con disabilità motoria, e solo il 17% delle scuole dispone di segnalazioni acustiche per studenti con sordità o ipoacusia.

## Dove trovare informazioni attendibili

Oltre alle diverse fonti di informazioni attendibili sulle patologie rare, come il [telefono verde](#) 800 896949 del Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) dell'Istituto Superiore di Sanità e il sito istituzionale [www.malattierare.gov](http://www.malattierare.gov) (con oltre 7 milioni le pagine visitate nell'ultimo anno), 17 Regioni - rileva il Rapporto MonitoRare - hanno un **sistema istituzionale di informazione**

specificatamente dedicato alle malattie rare, che ha risposto alle richieste di informazioni di quasi 11.400 persone con malattia rara o loro familiari.



[Il servizio dell'iss](#)

[Malattie rare, dove trovare informazioni. attendibili. Ecco cosa sapere](#)

[Malattie rare: tempi per la diagnosi ridotti grazie ai nuovi strumenti di analisi genetica. Test ultrarapidi](#)

[«Di cosa soffre mio figlio? Si può curare?». Cosa sapere quando i bambini hanno una malattia](#)

[«senza nome](#)