

Malattie rare, terapie innovative: quali e come accedervi?

In Italia circa due milioni di persone sono colpite da una delle oltre ottomila malattie rare conosciute, ma solo per il 5% esiste una cura. L'accesso a terapie innovative e trattamenti non farmacologici (essenziali per molti) non è uguale per tutti

(Fonte: <https://www.corriere.it/> 24 novembre 2025)



Peregrinare da un ospedale all'altro, anche fuori Regione, alla ricerca di una diagnosi o di una cura o, quantomeno, di trattamenti che consentano di convivere al meglio con la patologia. È un «viaggio» spesso lungo e faticoso quello che devono affrontare le persone con una malattia rara, definita così perché colpisce non più di 5 persone ogni 10 mila. Sono rari ma tanti i malati - circa due milioni in Italia - , ciascuno con la sua storia, tutti con la stessa speranza di poter accedere a cure, trattamenti, ausili in grado di migliorare la loro qualità di vita. E proprio l'accesso equo, tempestivo e omogeneo alle terapie e ai trattamenti, farmacologici e non, sarà il tema della campagna d'informazione 2026 sulle malattie rare, in vista della giornata mondiale il 28 febbraio, promossa da Uniamo - Federazione Italiana Malattie Rare e presentata a Roma presso la sede dell'Agenzia italiana del farmaco (Aifa).

Cure per poche malattie

Sono oltre ottomila le malattie rare a oggi conosciute, ma solo per il 5% esiste una cura e per molte non sono disponibili nemmeno trattamenti. Grazie ai progressi della ricerca scientifica, però, negli ultimi anni sono stati fatti avanti passi avanti e, per alcune malattie rare, incurabili fino a poco tempo fa, sono disponibili **terapie innovative** che hanno cambiato la storia naturale di alcune

malattie, come nel caso della Sma, l'atrofia muscolare spinale. Inoltre, sono disponibili terapie digitali (digital therapeutics, DTx) ovvero interventi tecnologici validati clinicamente e prescritti da un medico, **tecnologie assistive**, processi di riposizionamento dei farmaci e **altri trattamenti** quali **riabilitazione**, alimenti a fini medici speciali, logopedia. «Stiamo entrando nell'era delle innovazioni farmacologiche in grado di cambiare il decorso delle patologie, come terapia genica e Cart-T - spiega il presidente di Aifa, Robert Nisticò - La ragion d'essere di un'agenzia regolatoria è garantire che l'innovazione arrivi davvero a chi ne ha più bisogno, senza diseguaglianze. Oggi più del 20% dei nuovi farmaci autorizzati in Europa riguarda malattie rare e abbiamo già a disposizione oltre 140 **farmaci orfani**; solo nel 2024, l'EMA (Agenzia europea dei medicinali) ha approvato **17 nuovi medicinali orfani**, molti dei quali altamente innovativi. In questo scenario è prioritaria la necessità di **rafforzare i registri di patologia, l'interoperabilità dei dati e un'infrastruttura informativa nazionale** che consenta di **misurare bisogni, esiti e valore delle terapie**. Questo è cruciale soprattutto alla luce dell'arrivo di terapie ad altissimo impatto clinico ma anche economico» sottolinea il presidente Aifa, che aggiunge: «Le associazioni dei pazienti rappresentano un motore fondamentale per orientare le politiche regolatorie e l'accesso all'innovazione sulla base di bisogni reali».

E bisogna spingere sulla ricerca per avere «farmaci sempre più efficaci per dare risposte ai bisogni di salute dei pazienti e alla loro qualità di vita».

Superare le diseguaglianze

Permangono, però, **differenze a livello territoriale** nell'accesso a farmaci, terapie riabilitative, ausili. Da qui la scelta di Uniamo di puntare, per la campagna 2026, sul **diritto di ogni malato ad accedere ai trattamenti e alle terapie** a prescindere dal luogo di residenza o dalla condizione economica e sociale.

Dice Annalisa Scopinaro, presidente di Uniamo: «Quest'anno il focus della campagna 2026 sarà incentrato su terapie e trattamenti, anche non farmacologici e ausili. Sono **in arrivo** molte **nuove terapie** che promettono un miglioramento a volte drastico di salute e qualità di vita.

Sarà **importante metterle a disposizione in tempi rapidi e in modo uniforme** su tutto il territorio nazionale. Oggi esistono differenze nell'accesso addirittura da Comune a Comune, da Asl ad Asl».

La presidente di Uniamo ricorda l'**elevata mobilità** delle persone con malattia rara che si spostano per curarsi in ospedali anche di altre Regioni. «È necessario- dice -un adeguamento delle procedure burocratiche, per garantire le stesse prestazioni anche al rientro a casa. Inoltre, i **trattamenti riabilitativi**, spesso unica possibilità di arginare il peggioramento della qualità di vita, dovrebbero essere garantiti in via continuativa e senza tetti; gli **ausili** necessitano di essere personalizzati e individuati fra quelli più efficaci».

Farmaci orfani

Negli ultimi anni è aumentato il numero di [**farmaci orfani**](#) nel nostro Paese; secondo il Rapporto MonitoRare di Uniamo, al 31 dicembre 2023 su un totale di 155 farmaci orfani autorizzati dall’Agenzia europea dei medicinali (Ema) ne erano disponibili 146 in Italia (94,2%), per un totale di **14,9 milioni di dosi di farmaci orfani** ((3,5 milioni in più rispetto all’anno precedente)).

La spesa per i farmaci orfani nel 2023 è stata pari a **2.231,5 milioni di euro** con un’incidenza del 8,5% sul totale della spesa farmaceutica; 1.096 milioni di euro la spesa per farmaci orfani innovativi.

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.

È diminuito, invece, il numero di persone malate 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*), in seguito alle modifiche introdotte nei criteri di accesso: **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**](#), di cui 16 (per un totale di 1.000 pazienti) hanno riguardato medicinali che hanno ricevuto la designazione di farmaco orfano da parte del Comitato per i prodotti medicinali orfani (COMP) dell’EMA e 12 farmaci destinati alle malattie rare, pur non avendo ricevuto la qualifica di farmaco orfano (per un totale di 2.503 pazienti).

Quando alle **terapie avanzate**, 12 delle 27 *Advanced Therapy Medicinal Product* (ATMP) approvate da Ema sono attualmente rimborsate nel nostro Paese, quattro ATMP sono in corso di valutazione da parte dell’Agenzia italiana del farmaco (Aifa) e due non hanno ottenuto la rimborsabilità. La spesa complessiva a livello nazionale per le ATMP è cresciuta nel 2023 arrivando a 121,4 milioni di euro (più 41,6% rispetto al 2022).

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 non uniforme

Tra le disuguaglianze a livello territoriale nell'accesso ai servizi sanitari, socio-sanitari e sociali, il [Rapporto MonitoRare](#) sulla condizione delle persone con malattia rara in Italia segnala tra l'altro: **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; l'ancora parziale copertura dell'intera popolazione delle persone con malattia rara esenti di alcuni dei Registri Regionali delle Malattie Rare.

Tenuta economica

La capienza del Fondo per i [farmaci innovativi](#), che devono essere resi **immediatamente disponibili agli assistiti** anche senza il formale inserimento nei prontuari terapeutici ospedalieri regionali, è stata finora sufficiente ma con l'arrivo dei nuovi trattamenti previsti nei prossimi anni, ci potrebbe essere un problema di tenuta economica per il sistema, con ripercussioni sull'accesso dei pazienti ad alcuni farmaci, è la preoccupazione di Uniamo. **Alla scadenza dell'innovatività terapeutica**, (il requisito ha durata massima di 36 mesi) poi, **molte terapie avanzate devono essere rimborsate**, nell'ambito dei Livelli essenziali di assistenza (Lea), **direttamente dai Centri erogatori/Regioni**.

Vale anche per altri trattamenti costosi, non necessariamente innovativi, per i quali sono iniziati gli iter di approvazione.

Piano Nazionale Malattie Rare (da attuare)

Il [Piano Nazionale delle Malattie Rare 2023-2026](#), approvato a maggio 2023, che è stato recepito dalle Regioni con propri provvedimenti, contiene due capitoli dedicati ai trattamenti farmacologici e non.

Quanto ai farmaci, nonostante sia disponibile un insieme articolato di trattamenti, di cui molti risultano di fatto essenziali e insostituibili per garantire gli obiettivi di cura, attualmente sono inclusi **nei Livelli essenziali di assistenza** solo i medicinali appartenenti alla classe A, a carico del Servizio sanitario nazionale (art. 8 del DPCM 12 gennaio 2017) e i medicinali appartenenti alla classe H (utilizzati in ambito ospedaliero).

Quanto ai **trattamenti non farmacologici**, comprendono una serie di prodotti molto diversi tra di loro quali alimenti a fini medici speciali, integratori, parafarmaci e cosmetici, presidi, dispositivi medici, protesi, ausili, trattamenti riabilitativi di vario genere per funzione o per organo: li usa circa il 30 al 40% dei malati anche in associazione con i farmaci eziologici. Ma sono **solo in parte**

rimborsati dal Servizio sanitario nazionale; altri riconducibili a prodotti previsti a carico del Ssn secondo procedure molto disomogenee da territorio a territorio e richiedono delle valutazioni soggettive sul singolo caso, spesso fonte di scarsa equità.

Partendo dalle criticità nell'accesso ai trattamenti farmacologici e non, nel Piano nazionale sono indicate una serie di azioni da mettere in atto per rimuoverle. I pazienti attendono.

Leggi anche

- Rapporto MonitoRare 2024. [Rapporto sulla condizione delle persone con malattia rara in Italia](#)
- [Piano nazionale malattie rare 2023 - 2026](#)

[Malattie rare: un paziente su 5 assistito fuori Regione. «Viaggi della salute» anche per curare i tumori](#)