

Malattie rare, un vademecum su diagnosi, terapie, centri di riferimento, riabilitazione, ausili: cosa sapere

Due milioni di italiani soffrono di una delle circa 10mila malattie rare note. 100mila in attesa di una diagnosi (oggi possibile anche in pochi giorni se il bambino rischia la vita). Cure solo per il 5% di queste patologie. Esistono trattamenti non farmacologici (ausili, riabilitazione ecc), ma non per tutti (Fonte: <https://www.corriere.it/> 27 febbraio 2026)



Almeno **due milioni** di italiani convivono con una **malattia rara**, definita così perché colpisce non più di un individuo ogni duemila. A oggi si conoscono circa **diecimila malattie rare**, che nell'80% dei casi hanno un'origine genetica ed **esordiscono prevalentemente in età pediatrica**. Attualmente **solo per il cinque per cento** delle **malattie rare** esistono **terapie** in grado di far guarire i pazienti.

Gli altri possono beneficiare di **trattamenti** anche «**non farmacologici**» come **riabilitazione**, **dispositivi medici** e **ausili**, in grado di migliorare le condizioni di salute e la qualità di vita. Spesso, però, i malati hanno **difficoltà a usufruirne** nell'ambito del Servizio sanitario nazionale (Ssn).

Sull'accesso equo e tempestivo a questi trattamenti, come pure alle terapie farmacologiche, punta i riflettori la **Giornata mondiale delle malattie rare**, che ricorre il 28 febbraio, coordinata in Italia da [Uniamo](#), Federazione Italiana Malattie Rare.



Treatments non farmacologici: quali sono e come ottenerli

Ma quali sono i trattamenti non farmacologici che spettano e come ottenerli?

Premette Annalisa Scopinaro, presidente di Uniamo: «Devono essere a carico del Servizio sanitario nazionale, come stabilisce la [legge 175/2021](#) (Testo unico sulle malattie rare), i trattamenti ritenuti “essenziali” e prescritti nel piano terapeutico dagli specialisti del Centro di riferimento per le malattie rare che ha in cura la persona, al fine di migliorare il suo stato di salute, o quantomeno non farlo peggiorare, prevenendo complicanze legate alla patologia. **A seconda della malattia** – prosegue Scopinaro – possono essere **dispositivi medici e ausili** (per esempio: sacche per la nutrizione artificiale tramite PEG, comunicatori oculari, carrozzine ecc.), **logopedia, riabilitazione motoria, respiratoria o neuropsicologica e cognitiva**. Questi trattamenti dovrebbero essere garantiti con **continuità e in modo uniforme** su tutto il territorio, ma non è così. I motivi? Le Asl non li passano o i tempi di attesa sono lunghi; in ogni caso occorre pagarli di tasca propria. E i costi sono elevati: basti pensare che per una sola seduta di fisioterapia o psicomotricità si spendono in media 60 euro».

Trattamenti anche «salvavita»

Interviene Fabio Amanti, presidente della Consulta delle Malattie Neuromuscolari Ets e referente per le relazioni istituzionali di [Parent Project](#), Associazione pazienti e genitori di persone con distrofia muscolare di Duchenne e Becker (in corso a Roma, fino all'1° marzo, la Conferenza internazionale con esperti): «Per chi ha una **malattia neuromuscolare rara**, per esempio, **una carrozzina con un sistema di postura “su misura” o un verticalizzatore** per assumere la posizione eretta servono a **rallentare la progressione della patologia**. Ancora: a un bambino con [distrofia di Duchenne](#), che tende a camminare sulle punte, di solito verso i 4-5 anni sono prescritti, dagli specialisti di riferimento, **tutori gamba-piede**, che aiutano a mantenere l'equilibrio nel cammino; se il bambino cade, infatti, può perdere in anticipo la deambulazione e sedersi in carrozzina e, se accade nella fase dello sviluppo, rischia, in assenza di ausili adeguati, una [scoliosi](#) severa che può comprimere il torace, affaticando muscoli respiratori e cuore. Per un ragazzo con Duchenne vuol dire **compromettere la qualità di vita e la durata stessa della vita**».

La riabilitazione non è «ginnastica»

È un percorso a ostacoli anche la [riabilitazione](#), pur essendo un [Livello essenziale di assistenza](#) che il Servizio sanitario nazionale deve garantire a chi ne ha diritto, come del resto lo sono pure le prestazioni di [assistenza protesica](#).

«Per chi soffre di malattie rare, in particolare quelle [neuromuscolari](#), la **terapia riabilitativa** non è “ginnastica”, ma serve a **mantenere le abilità** e a **prevenire le complicanze** legate alla progressione della patologia; **in alcuni casi, è una terapia salvavita** – sottolinea il presidente della Consulta malattie neuromuscolari –. Capita, però, che nel Servizio pubblico siano **carenti fisioterapisti formati** per trattare pazienti con queste patologie o che siano pochi, e quindi **lungi i tempi d'attesa** per accedervi».

Assistiti in modo diverso a seconda dell'Asl

Come spesso avviene in sanità, poi, i pazienti con la stessa patologia sono assistiti in modo diverso a seconda della Regione di residenza o persino dell'Asl di competenza.

«In alcune Regioni – riferisce Amanti – è possibile fare la riabilitazione in modo continuativo, come indicato nel **Piano riabilitativo** prescritto dal Centro di riferimento; altre Regioni, invece, **rimborsano solo alcuni cicli**, eventualmente **rinnovabili dopo un'interruzione**. Una **pausa** che per una persona con malattia rara vuol dire **perdere le abilità acquisite** proprio grazie alla riabilitazione, e non riacquistarle più. Le famiglie sono costrette a pagare fisioterapisti privati per garantire ai propri figli la **continuità dei trattamenti**».

Burocrazia: visite «doppie»

A creare ulteriori disagi ai malati è anche la burocrazia. Capita che le **prescrizioni del Centro di riferimento** per la malattia rara, se si trova **fuori Regione**, **non siano riconosciute** nella propria, come spiega Amanti: «Anche se si ha la prescrizione della struttura di riferimento per la specifica malattia rara, per esempio una carrozzina su misura o terapie riabilitative o farmaci ritenuti essenziali per la patologia, per potervi accedere in alcune Regioni occorre sottoporsi a **un'altra visita con uno specialista del territorio** che, **pur non essendo esperto di quella specifica malattia rara, può modificare la prescrizione** fatta dal Centro di riferimento. In un sistema organizzato meglio, per esempio secondo il modello hub-spoke (un **Centro di riferimento regionale (Hub)** e **Centri Spoke sul territorio** che si coordinano tra loro *ndr*), la struttura di riferimento potrebbe trasmettere automaticamente le prescrizioni alla Asl di competenza e **gli specialisti si parlerebbero tra loro**. Migliorerebbe così anche la presa in carico sul territorio».

Centomila italiani in attesa di una diagnosi

Sono rari ma tanti i malati, ciascuno con la propria storia, tutti con lo stesso **bisogno di accedere prima possibile alle terapie** (quando ci sono) **o quantomeno alla diagnosi**, primo passo per la presa in carico.

Spesso, invece, sono **costretti a peregrinare da un ospedale all'altro anche per anni**, lontano da casa, prima di riuscire a sapere il nome stesso della malattia, sconosciuta persino ai dottori. In media, infatti, si aspettano dai 3 ai 5 anni per avere la diagnosi giusta.

Ma ci sono anche bambini e adulti che stanno male e ancora non sanno di che cosa soffrono, poiché la loro **malattia non è stata ancora individuata**: si stima che siano circa **centomila i connazionali** in questa condizione.

Nuove procedure permettono di avere diagnosi in tempi rapidi

«Negli ultimi 10 anni i tempi della diagnosi si sono ridotti e siamo passati dal 40% di pazienti che restava “senza diagnosi” a **circa il 20-30% di pazienti “in attesa di diagnosi”** – spiega il dottor Andrea Bartuli, responsabile dell'Unità operativa complessa [Malattie rare e Genetica medica all'Ospedale pediatrico Irccs Bambino Gesù](#) di Roma, che ha un ambulatorio dedicato ai pazienti in attesa di diagnosi –. Le nuove procedure diagnostiche, meno costose rispetto al passato, permettono di studiare contemporaneamente tutti quei geni che, se presentano variazioni, possono provocare malattie; ma, oltre a **tecnologie avanzate**, richiedono **personale competente** in grado di individuare le varianti dei geni responsabili di malattia e quelle che invece non sono patologiche, **altrimenti si rischiano interpretazioni sbagliate** di variazioni genetiche, e quindi **diagnosi errate** – sottolinea l'esperto –. Oggi, **se il bambino è in condizioni critiche e rischia la stessa vita**, si possono fare, **in alcuni**

ospedali come il nostro, **indagini genetiche che permettono di avere la diagnosi in tempi rapidissimi, anche in pochi giorni**». Un traguardo inimmaginabile fino a pochi anni fa.

Diagnosi: screening gratuito. Occhio a test genetici a pagamento

ogni bambino che nasce in Italia ha diritto allo [Sne](#), Screening (biochimico) neonatale esteso, gratuito e obbligatorio, che **serve a individuare circa 50 malattie metaboliche ereditarie** per le quali sono disponibili trattamenti. Se il piccolo è positivo al test si avvia tempestivamente, prima della comparsa dei sintomi, la terapia adatta (anche una dieta speciale) evitando così gravi disabilità e, in alcuni casi, salvando la vita stessa. Lo screening neonatale **sarà esteso ad altre patologie, oggi curabili**, quando terminerà [l'iter legislativo di aggiornamento dei Lea](#). «Lo Sne è un prezioso strumento di prevenzione di malattie curabili – commenta Bartuli –. **Ma non va confuso coi test genetici a pagamento** proposti sempre più spesso alle famiglie, da strutture private, e **finalizzati a predire**, per esempio, **eventuali malattie future non curabili, o che potrebbero anche non manifestarsi**. Una giungla, questa, **che andrebbe normata**» sottolinea lo specialista.

Trovare l'ospedale «giusto» dopo la diagnosi

Una persona con una malattia rara deve poter ottenere risposte adeguate nelle diverse fasi della vita (compreso il passaggio dall'età pediatrica a quella adulta) e contare sulla continuità dell'assistenza. Il passo successivo è **trovare l'ospedale «giusto»**, con **specialisti che si occupano di quella specifica malattia rara**.

«In Italia abbiamo una [Rete di Centri di riferimento per le malattie rare](#) riconosciuta a livello nazionale, quindi, una volta ricevuta la diagnosi, i pazienti e i loro familiari potrebbero **sapere chi cura cosa**, se solo trovassero i contatti dei professionisti di riferimento; ma spesso il problema è accedere a questi centri ospedalieri, per cui è necessario **facilitare il percorso assistenziale** – spiega il medico del Bambino Gesù –. Per esempio, se il piccolo ha già una diagnosi di malattia genetica rara, sul nostro portale i suoi genitori possono cercare la sua malattia/condizione e contattare direttamente i medici che se ne occupano, senza dover aspettare i tempi per la visita genetica e sentirsi dire che di quella condizione si occupa un altro dottore».

Come trovare il Centro di riferimento: il Telefono verde ISS

Come e dove trovare il centro ospedaliero esperto in diagnosi e trattamento di una specifica malattia rara? Quali **benefici assistenziali e sociali** spettano ai pazienti e ai loro caregiver e come accedervi? Come ottenere **l'esenzione per malattia rara**? È possibile (e come) avere

l'invalidità civile e la **Legge 104**? Sono tra le principali richieste che arrivano ogni anno al **Telefono verde 800896949**, **servizio gratuito di consulenza telefonica** (dal lunedì al venerdì, 9-13), gestito dal Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità ([qui](#) form di contatto per le persone sorde). A rispondere è un'équipe di ricercatori esperti, che non formulano diagnosi cliniche ma danno **informazioni attendibili** orientando le persone verso i Centri di diagnosi e cura della Rete nazionale malattie rare o altri servizi sul territorio. Il servizio, attivato a marzo 2008, ha ricevuto circa 47.400 chiamate fino al 2025, dando risposte a oltre 135 mila quesiti diversi. Qual è l'identikit di **chi chiama**? A contattare il telefono verde sono soprattutto le **persone con malattia rara** (56,5%) e i loro **familiari** (29,1%), prevalentemente genitori - in maggioranza mamme - o coniugi. Chiamano anche, per avere informazioni di varia natura, i **professionisti sanitari** (8%), in particolare medici di famiglia, operatori delle Asl e clinici ospedalieri. Le richieste degli utenti si concentrano sulla **ricerca di un centro ospedaliero esperto**, afferente alla Rete nazionale malattie rare, in grado di **fare una diagnosi o effettuare una presa in carico**, ma anche su strutture territoriali che possano soddisfare i bisogni assistenziali, come i centri di riabilitazione. Altri quesiti riguardano i **benefici assistenziali** - soprattutto codice di esenzione per patologia, prestazioni e trattamenti a carico del Servizio sanitario nazionale - e le **tutele sociali**. Alcuni utenti chiedono informazioni cliniche sulla patologia, per esempio su sintomi e possibili trattamenti, consulenza genetica o psicologica. *Per altre info: www.malattierare.gov*

Centri europei, perché adottare lo stesso sistema di classificazione

Circa un terzo dei Centri di riferimento italiani (pochi al Sud) fa parte di almeno una delle [Reti di riferimento europee](#) (Ern), che riuniscono le **strutture ospedaliere di eccellenza** per quel determinato gruppo di malattie rare.

«Purtroppo, **sono reti che spesso non parlano lo stesso linguaggio** — sottolinea il dottor Bartuli —. Da noi la **classificazione della malattia rara** si basa sul sistema ICD9, mentre a livello europeo è consigliato - e indicato anche nel nostro Piano Nazionale Malattie Rare - il "**sistema Orphanet**" come unico metodo attendibile per classificare le diverse condizioni. Di conseguenza, non è possibile condividere casistica, esperienze e protocolli con altri Centri europei».

«**Adottare lo stesso sistema**, invece, — sottolinea lo specialista — sarebbe **importante in termini di ricerca** (per i trial clinici) e di **assistenza** (per i controlli e la presa in carico dei pazienti con quella specifica malattia rara), **ma anche per rendere sostenibili le terapie innovative**. Stiamo parlando di malati rari ma, complessivamente, nel nostro Paese sono circa due milioni, spesso con **condizioni croniche**

invalidanti che richiedono, in media, **almeno cinque specialisti diversi nel corso della vita**. Inoltre, i pazienti devono poter ricevere diagnosi e cure in base alle evidenze scientifiche, e quindi è fondamentale avere dei **piani diagnostico-terapeutici assistenziali aggiornati e condivisi in tutti gli ospedali**».

Assistenza sul territorio

Altra nota dolente è l'**assistenza sul territorio**. «Fuori dalle strutture ospedaliere di riferimento, soprattutto al Sud, i pazienti incontrano notevoli difficoltà ad avere risposte ai loro bisogni, e le famiglie sono costrette a spostarsi lontano da casa» riferisce il dottor Bartuli.

Possibili soluzioni? «Oltre a **trovare Centri *spoke* nelle zone di residenza, legati ai Centri *hub* di riferimento regionale**, sarebbe utile ampliare l'esperienza di alcune Regioni, come il Lazio, che hanno individuato **referenti amministrativi per le malattie rare all'interno delle singole Asl** per far sì che le famiglie abbiano un solo interlocutore, per esempio per gli ausili, la riabilitazione, l'[assistenza domiciliare](#)» conclude il medico del Bambino Gesù.

I controlli periodici spesso «saltano» per le lunghe attese

La **presa in carico** di chi ha una malattia rara passa anche dal rispetto dei tempi stabiliti dagli specialisti per i **controlli periodici**. Le [norme in materia](#) stabiliscono, almeno sulla carta, che le Aziende sanitarie abbiano **agende dedicate alle prestazioni programmate** in modo che **visite ed esami periodici siano prenotati contestualmente alla prescrizione dello specialista** della struttura. «Dopo la nuova Legge sulle liste d'attesa sta diventando sempre più complicato prenotare visite ed esami di controllo» denuncia Annalisa Scopinaro. «Se **prima si riusciva a concentrare tutti i controlli coi diversi specialisti anche in una sola giornata**, ora in troppi casi si è costretti a prenotare tramite Cup regionali o provinciali e spesso capita di **non trovare posto con lo specialista esperto in quella malattia rara**, che già segue il paziente. I disagi si moltiplicano per le persone (e i familiari) in cura presso strutture **fuori Regione**».

[Malattie rare, screening neonatale e test genetici per predirle: serve un quadro normativo chiaro e condiviso](#)