

R&R

RARE AND RARITY

PER UN SISTEMA DI CURA EQUO E SOSTENIBILE

OLTRE LA RARITÀ

Le malattie rare come laboratorio
della sanità di domani

N.01 – SETTEMBRE 2026



RARE & RARITY

Editore



ALTIS Omnia Pharma Service S.r.l

Sede Istituzionale:

Piazza San Silvestro, 8 – 00187 Roma

Sede Operativa:

Via Giosuè Carducci, 125/B –
20099 Sesto San Giovanni – Milano

info@altis-ops.it

www.altis-ops.it

Redazione

Direttore Responsabile

Walter Gatti

Vice Direttore

Marcello Portesi

Editor in Chief

Roberto Poscia

Direzione Scientifica

Giuseppe Limongelli

Coordinatore Editoriale

Francesca Portesi

Segreteria di Redazione

Ivana Marcon

Stampato nel mese di settembre - Anno XXVI

INDICE

01	INTRODUZIONE	4
	<i>Walter Gatti</i>	
02	IL GRANAIO DELLE RARITÀ	4
	<i>Roberto Poscia</i>	
03	NON NUMERI, MA STORIE E VITA	6
	<i>Marcello Gemmato</i>	
04	L'IMPORTANZA DI UNA RIVISTA CON UN DOPPIO RUOLO	7
	<i>Intervista ad Orfeo Mazzella a cura di Marcello Portesi</i>	
05	DATI & VISIONI	10
	<i>Maria Luisa Scattoni</i>	
06	I DUE MILIONI DI ITALIANI; TRA SPERANZE E SITUAZIONI IRRISOLTE	12
	<i>Annalisa Scopinaro</i>	
07	IL "MODELLO LAZIO" NELLE MALATTIE RARE	15
	<i>Marzia Mensurati</i>	
08	DA PARTENOPE A ITACA	16
	<i>Giuseppe Limongelli</i>	
09	CONCLUSIONI	19
	<i>Francesca Portesi</i>	

INTRODUZIONE

Walter Gatti. Direttore Responsabile

Per tutti coloro che si occupano di sanità e di salute, e che seguono da vicino l'ambito delle Malattie Rare, la Legge 10 novembre 2021, n. 175 Disposizioni per la Cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani è un punto di riferimento indiscusso. Per chi si occupa d'informazione sanitaria è decisamente centrale l'articolo 14 della 175/2021 (Informazione sulle malattie rare), dove si dichiara esplicitamente che il Ministero della Salute "nell'ambito delle attività informative e comunicative previste a legislazione vigente, promuove azioni utili per assicurare un'informazione tempestiva e corretta ai pazienti affetti da una malattia rara e ai loro familiari e per sensibilizzare l'opinione pubblica sulle malattie rare".

Nel prosieguo di questo articolo di legge, si precisa che la necessità "d'informare" coinvolge tutti gli interessati: pazienti, famiglie, medici, organizzazioni sanitarie e reti regionali, a dimostrazione di una sensibilità perseguita di produrre una copertura di "notizie e comunicazioni" su come accedere e utilizzare in modo ottimale le reti regionali e interregionali di assistenza per le malattie rare da loro coordinate e per "orientare le persone affette da tali malattie anche rispetto alle offerte assistenziali organizzate da regioni diverse da quella di rispettiva residenza".

Non interessa qui stabilire cosa di quella legge è ancora "mancante" (nello specifico: alcuni Decreti attuativi) o parzialmente realizzato (bisognerebbe ad esempio comprendere meglio la tempistica che riguarda l'impegno dei fondi), ci interessa piuttosto fissare un punto di partenza: la necessità legislativa di una corretta e puntuale informazione è considerata parte integrante del sistema di cure che riguarda il paziente con patologia rara e i suoi caregivers. Per questo abbiamo voluto far nascere Rare & Rarity: perché il "mondo delle malattie rare" ha bisogno di un'informazione puntuale, ampia, tempestiva, completa, rigorosa capace di essere "collegamento" tra i soggetti coinvolti. Una rivista che si assuma il compito di generare informazione per fare cultura della salute e garantire il diritto alla cura.

Una rivista che si pone come obiettivo editoriale dichiarato quello di creare una relazione specifica tra il concetto di Rare e quello di Rarity

Rare è la persona, la patologia, il bisogno, l'esperienza della malattia.

Rarity è la risposta che il sistema costruisce intorno a quella specificità in termini di governance, organizzazione, accesso, sostenibilità, innovazione e politiche sanitarie.

La nostra testata Rare & Rarity nasce esattamente come ponte che stabilisce una relazione tra queste due dimensioni.

Crediamo che oggi sia più che mai necessaria in questo ambito così sfidante un'informazione che sappia essere dinamica piattaforma di relazioni e di advocacy, che si proponga come tavolo condiviso di esperienze reali, che esprima la voce della ricerca scientifica multidisciplinare e che si faccia leggere come autorevole espressione di criticità e proposte. Precisiamo nuovamente: la sfida è sanitaria, culturale e sociale. E soprattutto assume i contorni e le dimensioni di quella che dovrebbe già essere oggi la sanità di domani: quella della medicina personalizzata. Perché il malato con malattia rara ha bisogno di un percorso su misura, che è a conti fatti esattamente la caratteristica ultima, distintiva e significativa di quella medicina personalizzata verso cui oggi tutta la sanità (nazionale e internazionale) sta cercando di spingersi. E dunque questa nostra testata Rare & Rarity intende offrire tutti gli elementi utili affinché si affermi una Governance delle patologie rare basata su Innovazione, Reti ed Equità. Una governance che offra un perimetro nuovo ed esauriente per un approccio personalizzato alla salute. Ed in quanto tale possa fornire un modello a tutta la sanità, in cui i bisogni di salute e la qualità della vita dei pazienti siano al centro delle decisioni.

IL GRANAIO DELLE RARITÀ

Roberto Poscia, Editor in chief,
Direttore Coordinamento Interdipartimentale Malattie Rare e Responsabile
Unità di Ricerca Clinica AOU Policlinico
Umberto I; Referente Coordinamento
Malattie Rare Regione Lazio. Presidente
Comitato Etico ATMP AIFA

Un contadino coltivava molti piccoli campi. In ciascuno cresceva una va-

rietà diversa di grano, alcune così rare che gli abitanti del paese non ne conoscevano neppure il nome. Ogni campo produceva soltanto poche spighe. «Non vale la pena occuparsene», dicevano. «Sono raccolti troppo piccoli per avere importanza». Il contadino, però, non abbandonò nessun campo. Raccolse ogni spiga e versò tutti i chicchi nello stesso granaio. Quando arrivò l'inverno, il paese scoprì che quel granaio era abbastanza pieno da sfamare tutti. «Come hai fatto a raccogliere tanto?», gli chiesero. Il contadino

sorrise: «Ogni campo mi ha dato poco, ma nessun poco è stato dimenticato. E tanto di poco, alla fine, diventa tanto». Le malattie rare vivono dello stesso paradosso. Ciascuna riguarda un numero limitato di persone, ma nel loro insieme interessano oltre due milioni di cittadini italiani, ai quali si aggiungono famiglie e caregivers coinvolti quotidianamente nell'assistenza. La rarità descrive dunque la frequenza di una singola patologia, non la dimensione complessiva del fenomeno. Eppure, per molto tempo, il termine "raro" è sta-

to quasi sinonimo di marginale. I piccoli numeri delle singole malattie hanno determinato una minore visibilità, una conoscenza clinica frammentata, difficoltà nella ricerca e una programmazione sanitaria non sempre adeguata. Ciò che appariva statisticamente poco rilevante rischiava di diventare anche politicamente secondario.

Ma i malati rari non costituiscono una successione di casi isolati. Pur convivendo con patologie molto diverse, condividono spesso gli stessi problemi: il ritardo diagnostico, la scarsità di competenze specialistiche, la difficoltà di accesso ai test genetici, la distanza dai centri di riferimento, la frammentazione tra ospedale e territorio, l'accesso disomogeneo ai farmaci e agli ausili, la transizione dall'età pediatrica a quella adulta e il peso assistenziale sostenuto dalle famiglie.

È questa comunanza di bisogni a creare la vera massa critica. Cambiano le diagnosi, ma si ripetono gli ostacoli. Ed è proprio su questi elementi trasversali che deve concentrarsi una politica nazionale per le malattie rare. L'Italia dispone oggi di una cornice importante. La legge n. 175 del 2021 ha posto tra i propri obiettivi l'uniformità delle prestazioni e dell'accesso ai medicinali, il coordinamento dei livelli essenziali di assistenza, il potenziamento della Rete nazionale e il sostegno alla ricerca. Il Piano nazionale malattie rare 2023-2026 ha ulteriormente definito obiettivi e linee di intervento. Sul piano internazionale, il passaggio è ancora più significativo.

Una priorità globale

Nel maggio 2025 l'Assemblea mondiale della sanità ha riconosciuto le malattie rare come una priorità globale per l'equità e l'inclusione, chiedendo la predisposizione di un Piano d'azione mondiale decennale. Il percorso annunciato dall'Organizzazione mondiale della sanità prevede il coinvolgimento degli Stati, delle istituzioni scientifiche e delle persone che vivono con una malattia rara, con l'obiettivo di arrivare all'adozione del Piano nel 2028. È un cambiamento di paradigma: le malattie rare escono definitivamente dal recinto delle politiche settoriali e vengono collocate nel quadro della copertura sanitaria universale, dei diritti e dell'equità. Il rischio, tuttavia, è che il rico-

noscimento formale non sia seguito da una trasformazione organizzativa altrettanto decisa. Un piano senza finanziamenti strutturali, responsabilità definite, indicatori misurabili e verifiche periodiche rischia di restare una dichiarazione di intenti. La politica non deve limitarsi a riconoscere la massa critica dei malati rari: deve organizzarla attraverso reti realmente funzionanti e finanziarla in relazione alle funzioni svolte. Non si tratta di costruire migliaia di percorsi completamente separati, uno per ciascuna patologia. Sarebbe irrealistico e, probabilmente, inefficiente. Occorre invece realizzare un'infrastruttura comune fatta di accesso al sospetto diagnostico, genetica, registri, case e care management, multidisciplinarietà, teleconsulto, transizione, riabilitazione, supporto psicologico e collegamento con i servizi sociali. Su questa base comune devono poi innestarsi le specificità cliniche delle singole condizioni.

Dalla cornice al sistema

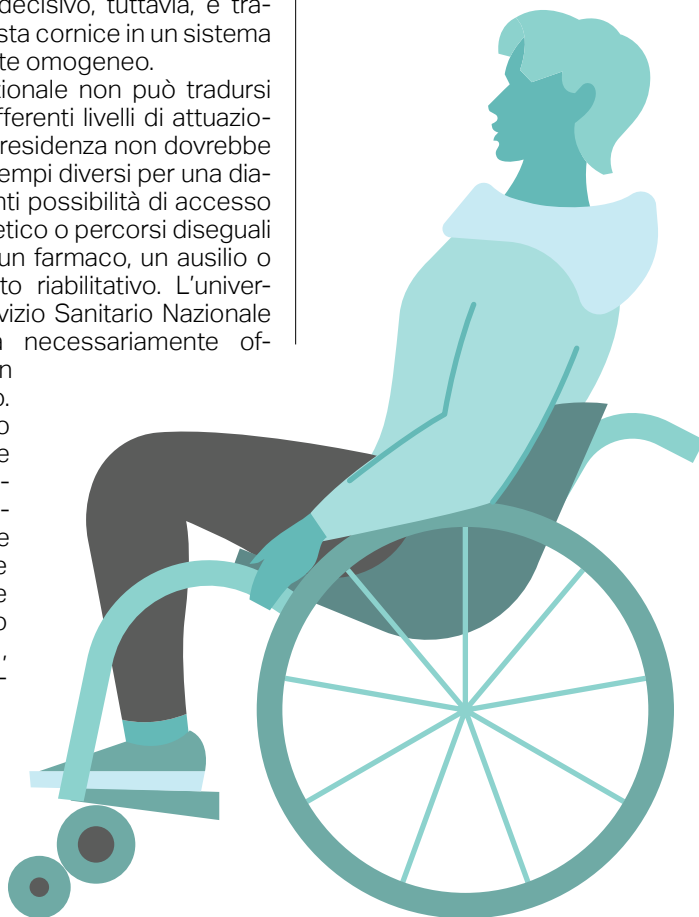
Il passaggio decisivo, tuttavia, è trasformare questa cornice in un sistema concretamente omogeneo.

Un Piano nazionale non può tradursi in ventuno differenti livelli di attuazione. Il luogo di residenza non dovrebbe determinare tempi diversi per una diagnosi, differenti possibilità di accesso a un test genetico o percorsi diseguali per ottenere un farmaco, un ausilio o un trattamento riabilitativo. L'universalità del Servizio Sanitario Nazionale non significa necessariamente offrire tutto in ogni luogo. Nel campo delle malattie rare, le competenze devono essere concentrate nei centri che possiedono esperienza, casistica, mul-

tidisciplinarietà e capacità di ricerca. Ma l'accesso a quelle competenze deve essere garantito a ogni cittadino, indipendentemente dalla regione in cui vive. Occorre quindi distinguere la concentrazione della conoscenza dalla concentrazione dell'assistenza.

Il centro esperto deve definire la diagnosi e il percorso, ma una parte rilevante delle cure e del *follow-up* deve poter essere realizzata vicino al luogo di vita della persona, attraverso un collegamento strutturato con i servizi territoriali, i medici di medicina generale, i pediatri di libera scelta, le strutture riabilitative e l'assistenza sociale.

La rete non può essere soltanto un elenco di centri. Deve essere un sistema di relazioni, responsabilità e comunicazioni verificabili. Deve sapere chi prende in carico il paziente, chi programma i controlli, chi gestisce le necessità quotidiane, chi interviene nelle urgenze e chi accompagna il passaggio dall'età pediatrica a quella adulta. Quando queste responsabilità non sono definite, è la famiglia a di-



ventare il coordinatore inconsapevole dell'intero percorso.

Anche i registri svolgono una funzione essenziale. Rendere visibile una popolazione significa renderla programmabile. Un Registro nazionale alimentato in modo completo, uniforme e interoperabile permette di conoscere il numero delle persone, la distribuzione delle patologie, i percorsi assistenziali, la mobilità sanitaria, i trattamenti ricevuti e le disuguaglianze territoriali.

Senza dati condivisi, ciascuna malattia resta confinata nella propria piccola casistica. Quando i dati vengono aggregati, le singole rarità diventano evidenza epidemiologica, capacità di ricerca e responsabilità istituzionale. Il granaio della metafora è, prima di tutto, un grande sistema nazionale della conoscenza.

Lo stesso vale per la ricerca. Una singola struttura difficilmente dispone di numeri sufficienti per studiare una malattia rara. La massa critica si costruisce collegando centri, registri, biobanche, laboratori, comitati etici e infrastrutture di ricerca.

Mettere in comune dati e competenze consente di trasformare pochi pazienti presenti in ciascun centro in una popolazione scientificamente significativa, capace di generare conoscenze e attrarre sperimentazioni. Il costo di una buona organizzazione deve essere confrontato con quello della mancata diagnosi, delle complicanze evitabili, dei ricoveri impropri, della disabilità e della rinuncia al lavoro da parte dei caregiver. L'assenza di una presa in carico coordinata non elimina i costi: li sposta sulle famiglie e sulle fasi più fragili del sistema. In questa costruzione, le associazioni delle persone con malattia rara non possono avere un ruolo soltanto celebrativo. La loro esperienza consente d'individuare vuoti assistenziali, ostacoli amministrativi e differenze territoriali che spesso non emergono dai flussi sanitari. La partecipazione deve quindi entrare stabilmente nella programmazione, nella valutazione dei servizi e nella definizione delle priorità della ricerca.

La massa critica delle malattie rare esiste già. È costituita da oltre due milioni di persone, dai loro familiari, dai professionisti, dai ricercatori, dai centri e dalle associazioni.

La politica nazionale ha ora il compito di raccogliere queste realtà in un unico

disegno, trasformando la frammentazione in rete e i piccoli numeri in una grande responsabilità pubblica.

Come nel granaio del contadino, nessuna singola raccolta sembra sufficiente. Ma quando nessun campo viene abbandonato e nessuna spiga viene dimenticata, tanto di poco diventa tanto.

NON NUMERI, MA STORIE E VITA

LA "CARTA DI ROMA" COME DOCUMENTO PROGRAMMATICO

Marcello Gemmato, Sottosegretario alla Salute con delega alle malattie rare

C'è una parola che, quando si parla di salute, richiede uno sguardo più attento rispetto all'uso comune: "raro". Non è una semplice eccezione statistica, ma sono milioni di storie che si intrecciano: bambini che attendono una diagnosi, adulti che convivono con condizioni complesse, famiglie che affrontano ogni giorno un percorso fatto di visite, esami e attese. In Italia sono oltre due milioni le persone che vivono con una malattia rara, a fronte di circa diecimila patologie oggi conosciute e di una cura disponibile per solo il 5% di esse. Numeri che indicano con chiarezza una responsabilità: trasformare la conoscenza delle politiche pubbliche capaci di incidere concretamente sulla vita delle persone, mantenendo sempre al centro il volto di chi quella condizione la vive ogni giorno. Il 15 e 16 giugno scorsi, al Ministero della Salute, ho avuto l'onore di promuovere il 1° Summit Nazionale sulle Politiche per le Malattie Rare.

Un appuntamento nato come luogo di confronto e, allo stesso tempo, come base per costruire un metodo di lavoro condiviso e duraturo su un ambito che rappresenta un modello per l'intero sistema sanitario.

Novanta esperti, organizzati in otto tavoli tematici dedicati a governance, diagnosi, ricerca, trattamenti, privacy e condivisione dei dati, formazione, presa in carico e transizione tra le età della vita, hanno lavorato con un obiettivo preciso: mettere a sistema competenze diverse per tradurle in indica-

zioni operative. Da questo percorso è nata la Carta di Roma, presentata durante il Summit, che rappresenta uno strumento d'indirizzo per le politiche future.

La Carta di Roma è stata concepita come un documento programmatico dinamico, aggiornabile nel tempo insieme all'evoluzione delle conoscenze scientifiche e dei bisogni assistenziali. Si fonda su un metodo chiaro: la collaborazione tra istituzioni, Regioni, comunità scientifica, industria e associazioni dei pazienti, riconosciuti come attori complementari nella costruzione delle soluzioni.

Le otto proposte che la compongono, accompagnano l'intero percorso della persona con malattia rara: dal coordinamento tra i centri collegati alle Reti di Riferimento Europee, alla promozione della diagnosi precoce attraverso lo screening neonatale esteso, alla maggiore diffusione della cultura del sospetto diagnostico; dal rafforzamento della ricerca clinica e della capacità produttiva nazionale anche valorizzando lo Stabilimento chimico farmaceutico militare alla condivisione sicura dei dati sanitari mediante standard come l'ORPHAcode; dalla formazione continua dei professionisti sanitari alla presa in carico multidisciplinare, fino alla costruzione di percorsi strutturati di transizione tra età pediatrica, adulta e geriatrica.

Tra le proposte nazionali e visione europea

Accanto alle proposte nazionali, la Carta di Roma include una visione europea, sviluppata dagli stessi tavoli tematici. Le malattie rare riguardano circa trenta milioni di cittadini europei e richiedono risposte coordinate.

In questa prospettiva, le proposte mirano a rafforzare il coordinamento tra i sistemi sanitari e le Reti di Riferimento Europee, a promuovere investimenti nello screening neonatale esteso, a definire in modo condiviso il concetto di malattia ultra-rara per favorire percorsi regolatori dedicati, a sviluppare meccanismi di acquisto congiunto per terapie ad alto costo, a costruire standard comuni d'interoperabilità dei dati e a potenziare strumenti digitali per la collaborazione clinica tra specialisti di diversi Paesi.

Questo percorso si inserisce in un

contesto già solido: la legge 175 del 2021, il Piano Nazionale Malattie Rare (PNMR) 2023-2026, finanziato dal Governo Meloni con 50 milioni di euro, il riordino della rete dei centri di riferimento, il primo bando AIFA per la ricerca indipendente con 17,5 milioni di euro assegnati a 19 progetti, i 116 milioni del PNRR destinati a 126 progetti su malattie rare e tumori rari, e la partecipazione italiana alle principali iniziative europee di ricerca.

Anche sul fronte dell'accesso ai farmaci orfani, l'Italia si colloca tra i Paesi più avanzati, con la quasi totalità dei medicinali autorizzati disponibili e in larga parte a carico del Servizio Sanitario Nazionale. Sono risultati che rafforzano una direzione già tracciata e indicano con chiarezza le aree su cui continuare ad investire: diagnosi tempestiva, uniformità di accesso, integrazione e valorizzazione dei dati.

L'esperienza del Summit e della Carta di Roma dimostra che le politiche sanitarie più efficaci nascono da un confronto stabile e multidisciplinare. Il dialogo continuo tra istituzioni, comunità scientifica e pazienti consente di costruire soluzioni più aderenti ai bisogni reali e più sostenibili nel tempo. In questa prospettiva, l'Italia intende contribuire attivamente alla definizione di un Piano d'Azione Europeo sulle malattie rare e promuovere un Summit europeo che estenda questo metodo a livello comunitario.

Le malattie rare rappresentano un indicatore della capacità di un sistema sanitario di essere inclusivo e di rispondere in modo equo ai bisogni di tutti. Il percorso avviato consolida le basi per una sanità sempre più attenta, integrata e orientata alle persone, capace di accompagnare ogni cittadino lungo tutto il proprio percorso di cura.

L'IMPORTANZA DI UNA RIVISTA CON UN DOPPIO RUOLO

PER UN SISTEMA DI CURA EQUO E SOSTENIBILE

Intervista al Sen. Orfeo Mazzella, Vicepresidente della 10^a commissione permanente del Senato della Repubblica e Presidente Intergruppo Parlamentare Malattie Rare ed Oncologiche

a cura di Marcello Portesi, vice direttore

Le malattie rare non sono soltanto una questione di numeri. Sono una sfida per la capacità del Sistema Sanitario di garantire equità, continuità e diritti anche quando la rarità della condizione rende più complessi la diagnosi, l'accesso alle cure e la presa in carico. Ne parliamo con il Senatore Orfeo Mazzella, medico, vicepresidente della Commissione Affari sociali, sanità e lavoro del Senato e co-presidente dell'Intergruppo Parlamentare Malattie rare ed oncologiche.

Senatore Mazzella, partiamo da una domanda di fondo: oggi le persone con malattia rara possono davvero considerarsi sullo stesso piano di chi è affetto da una patologia più diffusa? Oppure è più corretto dire che esiste ancora una distanza in termini di diagnosi, presa in carico, accesso alle terapie, ricerca e diritti, che la politica sanitaria deve colmare?

Mazzella: La distanza esiste, ed è onesto riconoscerla su ciascuno dei fronti che Lei richiama. Partiamo dalla diagnosi, perché per le malattie rare vale più che altrove il principio che la diagnosi è già prognosi: ogni mese perso è una funzione persa, a volte per sempre. Oggi in Italia dal primo sintomo alla diagnosi definitiva trascorrono in media 5,5 anni, ma per le donne il percorso si allunga a 6 anni, mentre per gli uomini rimane a 4: un divario di genere che non è biologia, ma ostacolo di sistema.

E solo nel 23,2% dei casi il medico che effettua la prima visita coincide con quello che fornisce la diagnosi definitiva: la misura plastica di un percorso frammentato. In medicina si insegna che, quando si sente un rumore di zoccoli, bisogna pensare ai cavalli, non alle zebre. Ecco: la sfida culturale delle malattie rare è insegnare ai giovani medici a pensare anche alla zebra, a coltivare una cultura del sospetto diagnostico, delle *red flags*, che va seminata già nelle aule universitarie. Per questo la genetica medica non può restare disciplina di nicchia: va sostenuta sistematicamente come sapere fondamentale della formazione, perché è lì che si costruisce la capacità di riconoscere ciò che è raro prima che

diventi tardivo. Sulla presa in carico la differenza è altrettanto profonda.

La malattia rara, una volta diagnosticata, richiede quasi sempre una gestione multidisciplinare, ma mancano ancora i team multidisciplinari dedicati. La consulenza specialistica isolata è lo standard; per il malato raro, invece, il gold standard è una presa in carico olistica — clinica, terapeutica, riabilitativa e sociale insieme. È una visione che facciamo ancora fatica a comprendere e quindi a finanziare, benché sia già "scritta" nei PDTA, i Percorsi Diagnostico-Terapeutici Assistenziali, che oggi la legge impone personalizzati. Tra ciò che è scritto e ciò che è agito c'è ancora un varco enorme.

E se vogliamo parlare di accesso e di ricerca?

Mazzella: Sull'accesso alle terapie farmacologiche pesano le lungaggini burocratiche che seguono l'autorizzazione regolatoria, fino all'ingresso nei prontuari regionali. La legge fissa in 100 giorni il tempo massimo per completare la procedura di rimborsabilità dei farmaci orfani, ma ad oggi solo il 15% dei farmaci orfani rispetta questo termine. E a valle si aggiunge il recepimento regionale, con velocità diversissime che si traducono in disuguaglianze di salute a seconda del CAP di residenza. Se poi guardiamo alle terapie domiciliari e riabilitative, la questione diventa ancora più urgente e richiede un intervento immediato.

Sulla ricerca il quadro è in chiaroscuro. Da un lato lo Stato ha iniziato a muoversi in modo strutturale: il Bando AIFA di Ricerca Indipendente 2025 destina 17,5 milioni alla ricerca no-profit sulle malattie rare, finanziato dal 2% del Fondo alimentare dalle spese promozionali delle aziende in attuazione del Testo Unico, e con il PNRR sono stati finanziati 126 progetti — 74 sulle malattie rare e 52 sui tumori rari — per circa 117 milioni di euro. Dall'altro, però, c'è ciò che è rimasto sulla carta. Lo stesso Testo Unico, all'articolo 12, prevede dal 2022 un credito d'imposta del 65% per chi svolge o finanzia ricerca su malattie rare e farmaci orfani, fino a 200.000 euro l'anno per beneficiario e nel limite di 10 milioni annui: uno strumento potenzialmente decisivo proprio là dove il mercato non arriva. Eppure, a causa del ritardo dei decreti attuativi è tutto fermo: entro sei mesi

dall'entrata in vigore del Testo Unico i ministeri della Salute, dell'Economia e della Ricerca avrebbero dovuto approvare i criteri per accedere a questi fondi, e non l'hanno fatto.

È una battaglia che porto avanti con l'intero Intergruppo Parlamentare per le malattie rare e oncematologiche, perché un incentivo annunciato e mai attivato non aiuta la ricerca: è la fotografia perfetta della distanza tra il diritto scritto e il diritto esigibile. E questa distanza pesa soprattutto sulle malattie ultra-rare, letteralmente prive di sponsor: per oltre il 90% delle malattie rare non esiste ancora una terapia farmacologica con indicazioni approvate. Penso alle malattie perossisomiali — lo spettro Zellweger, l'adrenoleucodistrofia neonatale, la malattia di Refsum infantile — per molte delle quali non esiste attualmente una terapia specifica. Qui non è più solo un problema tecnico: è una questione di etica di come, e su cosa, il mondo decide di investire.

Quali considerazioni possiamo fare sul piano dei diritti civili?

Mazzella: Sul piano dei diritti civili, infine, va riconosciuto ciò che l'associazionismo ha costruito: EURORDIS a livello europeo, UNIAMO in Italia e le centinaia di associazioni di patologia

nate attorno alla persona e alla famiglia. Sono loro che, per uscire dal buio dell'assenza di cure e d'informazioni, hanno compiuto una straordinaria operazione di *empowerment*, diventando riferimento di *experience* e di expertise. Senza di loro, oggi le malattie rare sarebbero ancora un capitolo marginale della sanità pubblica; con loro sono diventate un banco di prova della civiltà del sistema.

Su tutti questi fronti la politica deve dare risposte. C'è ancora molto da fare per stare sullo stesso piano delle patologie più diffuse, e il punto di partenza sono le conquiste normative che già abbiamo: vanno però "messe a terra", tradotte in risorse stabili, strutturali e adeguate. È lì che si misura la differenza tra un diritto proclamato e un diritto esigibile.

"Rare" non significa "orfane". Eppure, per molte persone e molte famiglie, la sensazione di essere lasciate sole è ancora una realtà. Che cosa manca oggi perché le malattie rare non siano più orfane dell'attenzione delle istituzioni, della programmazione sanitaria, della ricerca e dell'informazione?

Mazzella: Manca una genitorialità stabile e capace di prendersi cura — per restare dentro la metafora dell'essere orfani. Le recenti tragedie della solitudine devono spingerci tutti a una riflessione profonda. Oggi gli strumenti

a sostegno delle persone e delle famiglie in condizione di fragilità non sono più sufficienti e non garantiscono livelli accettabili d'inclusione sociale, nemmeno in termini di semplice sollievo, di respiro nell'assistenza.

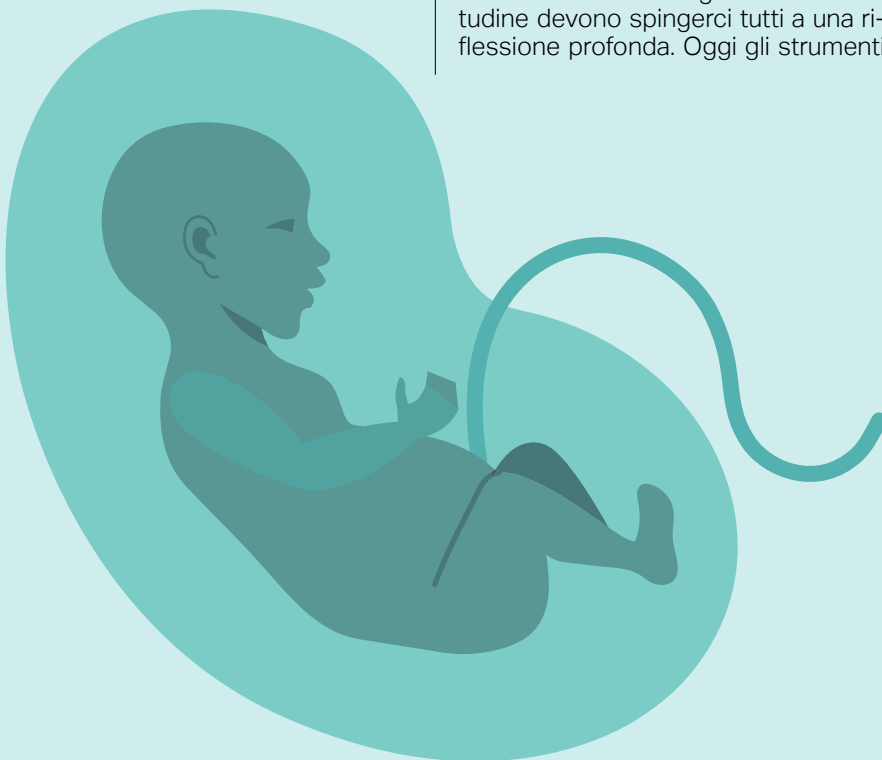
Occorre ascoltare questo grido di dolore e, insieme, dargli una risposta programmatica, perché parliamo di bisogni che sono al tempo stesso sanitari e sociali. Due sono i capitoli decisivi.

Il primo è la salute mentale, che va finalmente trattata come un'infrastruttura portante del Paese e non come un'appendice. Il secondo è la domiciliarità delle cure, sostenuta da un riconoscimento economico, previdenziale e psicologico del caregiver familiare — nella direzione, per intenderci, del Reddito di cura che ho depositato proprio per dare gambe a questo principio.

C'è un pezzo del Paese che sta crollando, e sembra che nessuno se ne accorga. Sentire questa "questione" come propria — anche quando non è la nostra condizione personale — è il primo passo perché le Istituzioni affrontino sul serio la programmazione delle risorse. Le Istituzioni devono ora assumersi la responsabilità di essere "genitori": generare risposte, stabilire priorità, accantonare risorse, esattamente come hanno fatto per ciascuno di noi i nostri genitori. Solo così sentiremo le Istituzioni vicine, e i malati rari non si sentiranno orfani due volte.

La parola "equità" è spesso richiamata quando si parla di Servizio Sanitario Nazionale. Ma garantire equità alle persone con malattia rara richiede forse qualcosa di più della semplice parità di accesso: richiede risposte specifiche a bisogni specifici. È questa, secondo lei, la principale sfida della politica sanitaria dei prossimi anni?

Mazzella: Equità vuol dire mettere ogni persona nelle condizioni di godere degli stessi diritti — e questo, quasi sempre, non coincide con dare a tutti la stessa cosa. Provo a spiegarmi con un'immagine. Oggi facciamo gareggiare l'atleta con una specifica disabilità in un circuito dedicato: abbiamo le Paralimpiadi, ed è una grande conquista. Ma la vera equità arriverà quando potremo gareggiare tutti insieme, persone con e senza disabilità. Cosa renderà possibile quel passaggio? Probabilmente la tecnologia, che nel giro di po-



chi anni riequilibrerà la partecipazione, ampliando il perimetro dell'inclusione fino a confini oggi inimmaginabili ma già prevedibili. Quella tecnologia, però, costa, ed è per lo più personalizzata. Ecco perché dare risposte specifiche a bisogni specifici non è più un'eccezione: deve diventare la normalità.

Questo cambio di paradigma culturale è possibile ed è profondamente sostenuto dal nostro dettato costituzionale. L'articolo 3 affida già alla Repubblica il compito di rimuovere gli ostacoli di ordine economico e sociale che, limitando di fatto la libertà e l'uguaglianza dei cittadini, impediscono il pieno sviluppo della persona umana: non una tutela passiva, che interviene dopo, ma un dovere d'azione. È esattamente lo spirito con cui, insieme alla senatrice Guidolin, ho presentato il disegno di legge costituzionale S.1620 di modifica dell'articolo 38, perché la Carta affermi che la Repubblica rimuove gli ostacoli e ogni forma di discriminazione che limitano l'inclusione e l'autonomia delle persone con disabilità nella scuola, nel lavoro e in ogni luogo in cui si svolge la loro personalità, valorizzandone le capacità. Una clausola d'impegno attivo dello Stato.

E si inserisce in un percorso più ampio: il 17 giugno 2026 la Commissione Affari costituzionali del Senato ha approvato all'unanimità il primo via libera alla riforma dell'articolo 38, che cancella dalla Carta il termine "minorati" — ormai insostenibile — sostituendolo con "le persone con disabilità". Un consenso bipartisan che dice quanto questo terreno possa unire, al di là degli schieramenti.

Applicato alla persona con malattia rara, che ha bisogno di cure innovative e personalizzate, tutto questo è una sfida politica ma anche una grande opportunità per il Paese: dare impulso alla ricerca farmaceutica e tecnologica significa investire su un settore d'avanguardia. Resta, sempre, una questione di priorità nell'agenda. Perché la salute è un investimento, non un costo — e la prevenzione primaria, anche nel campo delle malattie rare, è un campo di ricerca da sostenere massicciamente con risorse pubbliche.

Nel panorama dell'informazione e del dibattito sulla sanità nasce Rare & Rarity, una rivista dedicata alla po-

litica sanitaria delle malattie rare. Che utilità può avere oggi uno spazio capace di mettere intorno allo stesso tavolo istituzioni, professionisti, ricercatori, industria, associazioni dei pazienti e società civile?

Mazzella: Accanto al mondo dell'associazionismo c'è quello dei media: sono i due pilastri che, negli anni, hanno dato voce ai "rari". Per questo una rivista dedicata ha, ai miei occhi, un doppio valore. Da un lato è l'affermazione di un ruolo sempre più importante di quello che mi piace chiamare l'"ecosistema" delle malattie rare — quell'insieme di soggetti, competenze e relazioni che attorno alla persona e alla famiglia ha costruito conoscenza dove prima c'era soltanto silenzio.

Dall'altro è un'opportunità concreta: connettere tutti i portatori d'interesse intorno a uno stesso tavolo, mettendoli nelle condizioni di parlarsi con un linguaggio condiviso. C'è, del resto, un'esigenza crescente d'informazione approfondita, corretta, professionale ed eticamente orientata alla difesa dei diritti dei più fragili.

Ma c'è anche un bisogno più tecnico: la ricerca e le strategie di early access, se spiegate in modo semplice, possono entrare nel lessico comune e offrire ai decisori elementi di approfondimento — necessario — e di confronto. Non è un dettaglio: una buona decisione legislativa nasce quasi sempre da una buona informazione a monte. E poi c'è una ragione più profonda, quasi controcorrente. Consumiamo milioni di parole alla velocità dell'informazione online, ma ciò che resta — ciò che davvero ci trasferisce un contenuto, e talvolta modifica le nostre idee preconcepite — sono le parole scritte in un libro, in una rivista: le parole che magari sottolineiamo con una matita o un evidenziatore. In un momento in cui l'intelligenza artificiale è ormai il medium che filtra gran parte dell'espressione comunicativa dei social, la parola scritta e letta sulla carta richiede uno sforzo che allena la mente e crea quello spazio di riflessione che prepara ogni azione — anche quella legislativa. Per questo sono contento che nasca uno spazio di scrittura e di lettura per chi si occupa di malattie rare. E per questo credo che vada non solo salutato, ma sostenuto e incentivato: perché in un ecosistema, ogni pilastro che si rafforza rende più solida l'intera costruzione.

La XIX legislatura si avvicina alla sua conclusione. Il passaggio verso una nuova fase politica può comportare il rischio che le malattie rare perdano centralità nell'agenda istituzionale? Come si può garantire continuità alle politiche per le malattie rare, al di là dei cicli politici e delle legislature?

Mazzella: Sarebbe un errore lasciare che le malattie rare escano dall'agenda politica dei prossimi Governi. Perché dietro i nomi difficili delle patologie, dietro percorsi articolati e sacrifici inenarrabili, ci sono circa due milioni di persone in Italia e altrettanti caregiver: milioni di cittadini che chiedono soltanto di non essere invisibili. Se si considera l'intero nucleo familiare coinvolto, parliamo di una fetta amplissima del Paese. Non è una minoranza da tutelare per concessione: è una comunità che interpella la coscienza civile delle Istituzioni. Piuttosto che arretrare, è venuto il momento di fare il contrario: dare continuità ai Piani Nazionali per le Malattie Rare con fondi di bilancio strutturali, che accompagnino l'impegno lungo tutta la filiera — dalla diagnosi alla cura, dalla presa in carico fino al sostegno ai caregiver. È esattamente ciò che oggi manca: la legge 175/2021 è ancora priva di risorse strutturali, e senza risorse certe ogni Piano resta un elenco di buone intenzioni. Il punto è culturale prima ancora che contabile.

Un bambino o una bambina con malattia rara non deve essere un peso per la famiglia; ma oggi, purtroppo, spesso lo è — non per la malattia in sé, ma perché intorno a quelle famiglie non esiste una rete di supporto sociale, e non esiste un percorso di inclusione, né tantomeno lavorativa, per la totalità dei malati rari che hanno capacità di lavoro. Il cammino scolastico e l'eventuale inserimento professionale sono tutti in salita, quando dovrebbero essere in discesa. Ribaltare quella pendenza è il vero banco di prova della continuità: significa costruire, oltre la singola legislatura, un sistema che non lasci sola la persona in nessuna fase della sua vita. E allora lo dico con franchezza: questo Governo avrebbe dovuto almeno approvare i decreti attuativi necessari a rendere pienamente operativa la legge 175. Il termine per adottarli è scaduto il 12 giugno 2022, e da allora sono passati anni: quattro anni durante i quali un

incentivo alla ricerca resta inattivo, un fondo resta sulla carta, un diritto resta scritto ma non esigibile. Essere ostaggio di un immobilismo decisionale in questo campo è quanto di peggio ci si potesse aspettare.

Mi auguro che a questa inerzia si risponda presto — perché la continuità delle politiche per i rari non si misura sui proclami, ma sui decreti che vengono firmati e sulle risorse che vengono stanziare.

Il prossimo Piano Nazionale per le Malattie Rare rappresenterà un passaggio decisivo.

Quali sono le condizioni indispensabili perché il nuovo Piano parta con il piede giusto e, soprattutto, si traduca in risultati concreti per le persone e le famiglie?

Mazzella: Partirei da un'operazione di onestà: un check di verifica Regione per Regione. Prima di scrivere il nuovo Piano, dobbiamo sapere con precisione cosa è stato realmente realizzato del precedente e cosa no — non per fare le pagelle, ma perché non si programma il futuro senza aver misurato il presente. Tra il primo e il secondo Piano Nazionale si è scritto molto, e bene; ora il punto non è aggiungere altre parole, ma capire cosa funziona

e cosa non funziona sul territorio. E lo strumento per farlo esiste già. Da anni UNIAMO, con il rapporto MonitoRare, fotografa la condizione reale delle persone con malattia rara in Italia — un caso unico in Europa e nel mondo di monitoraggio costruito dal punto di vista del paziente. È da lì che dobbiamo partire per costruire la linea d'indirizzo del nuovo Piano: MonitoRare ci dice dove il sistema corre e dove si inceppa, e già segnala i nodi che non possiamo più ignorare, a partire dal cartellino rosso sulla mancata approvazione dei decreti attuativi della legge 175/2021 e da un divario regionale che si misura persino nella distribuzione dei centri di riferimento — 7 Regioni non presentano nemmeno un centro ERN. Non è accettabile che la salute di un malato raro dipenda dal codice postale in cui è nato. Ma perché il divario si colmi davvero, va introdotto ciò che oggi manca: la misurazione. L'assistenza ai malati rari, ad oggi, non rientra tra i parametri di controllo dei LEA — nel Nuovo Sistema di Garanzia mancano gli indicatori per valutare, tra l'altro, i PDTA e le malattie rare. È un vuoto grave, perché ciò che non si misura non si governa e non si può pretendere: se le malattie rare non entrano nelle griglie con cui lo Stato verifica l'operato delle Regioni, la loro tutela resta affidata alla buona volontà, non a un obbligo esigibile. Il nuovo Piano deve colmare questo vuoto e portare le malattie rare dentro il sistema di garanzia dei LEA. Infine, la condizione senza la quale tutto il resto resta sulla carta: le risorse. Oggi non esiste un finanziamento strutturale del Piano Nazionale, e questo condanna le Regioni a un indeterminismo che rende impossibile qualsiasi vera programmazione. Dobbiamo uscirne. Le Regioni devono poter programmare con risorse certe, anno per anno, sapendo su quali fondi contare per la diagnosi, la cura, la presa in carico e il sostegno ai caregiver. Un Piano verificato nei fatti, misurato attraverso i LEA e finanziato in modo stabile: solo a queste tre condizioni il 2027-2030 si tradurrà in risultati concreti per le persone e le famiglie. Altrimenti sarà, ancora una volta, un ottimo documento destinato a restare inapplicato.

Se dovesse indicare una sola priorità sulla quale concentrare l'impegno del Parlamento e delle istituzioni nei

prossimi anni, quale sceglierebbe per fare in modo che le malattie rare siano finalmente "rare", ma non più orfane?

Mazzella: Sceglierei quella che tiene insieme tutte le altre: trasformare i diritti scritti in diritti esigibili. È il filo rosso di tutto ciò di cui abbiamo parlato in questa conversazione. La diagnosi che tarda, la presa in carico multidisciplinare che manca, le terapie che arrivano fuori tempo massimo, l'incentivo alla ricerca annunciato e mai attivato, il Piano Nazionale senza risorse, il caregiver lasciato solo: sono facce diverse di uno stesso problema. In gran parte non ci mancano le norme — ci manca la loro attuazione.

Tra ciò che la legge promette e ciò che la persona riceve, ogni giorno, c'è un varco; ed è in quel varco che si consuma la solitudine del malato raro. Rendere esigibili i diritti significa tre cose molto concrete, che ho richiamato una a una. Risorse strutturali e certe, non stanziamenti episodici. Misurazione, perché le malattie rare entrino finalmente nei parametri con cui lo Stato verifica sé stesso, a partire dai LEA: ciò che non si misura non si pretende. E continuità oltre la singola legislatura, perché un diritto che dipende dal colore di un Governo non è ancora davvero un diritto.

È, in fondo, la "genitorialità" istituzionale di cui parlavo all'inizio: un genitore non promette, provvede. Stabilisce priorità, accantona risorse, non fa mai mancare la propria presenza in nessuna fase della vita del figlio. Se sapremo fare questo — se le Istituzioni sapranno essere, finalmente, quel genitore — allora le malattie rare resteranno rare, perché tali sono per definizione, ma smetteranno di essere orfane. E lo capiremo da un segno molto semplice: quando nessun malato raro, e nessuna famiglia, dovrà più sentirsi solo di fronte alla propria condizione.

DATI & VISIONI

CONOSCERE LE MALATTIE RARE PER COSTRUIRE UNA RETE SEMPRE PIÙ VICINA ALLE PERSONE

Maria Luisa Scattoni, Direttore del Centro nazionale malattie rare dell'Istituto Superiore di Sanità.



Parlare di malattie rare significa confrontarsi con un apparente paradosso: ciascuna condizione interessa un numero limitato di persone, ma considerate nel loro insieme le malattie rare rappresentano una rilevante questione di sanità pubblica.

Si stima che siano oltre 6.000 le malattie rare conosciute e che in Italia più di 2 milioni di persone convivano con una di queste condizioni.

Alla rarità si associano eterogeneità clinica, dispersione territoriale e difficoltà nel concentrare competenze e produrre conoscenze epidemiologiche robuste.

Per superare questa frammentazione, l'Italia ha progressivamente costruito un sistema organizzato. Il DM 279/2001 ha istituito la Rete Nazionale Malattie Rare e il Registro Nazionale Malattie Rare presso l'Istituto Superiore di Sanità; la Legge 175/2021 ha ulteriormente consolidato il sistema e il Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026 ha individuato tra le priorità temi quali prevenzione, diagnosi, percorsi assistenziali, trattamenti, ricerca, formazione, informazione, registri e monitoraggio della Rete.

In un ambito caratterizzato da piccoli numeri, disporre di dati di qualità è essenziale per programmare i servizi, individuare i bisogni non soddisfatti e valutare l'equità dell'accesso alle cure. Il Registro Nazionale Malattie Rare raccoglie i dati provenienti dai Registri regionali e interregionali attraverso un flusso che ha origine nei centri di riferimento. Il più recente Rapporto, relativo all'aggiornamento 2022-2023, conferma il valore di questo patrimonio per sorveglianza epidemiologica, programmazione sanitaria e governance

della Rete.

La sfida è trasformare il dato in informazione tempestiva, confrontabile e utilizzabile, migliorando la completezza e la qualità dei flussi e promuovendo l'interoperabilità.

Conoscere quante persone presentano una determinata condizione è importante; sapere dove vengono diagnosticate, con quali tempi, quali percorsi seguono e quali differenze territoriali incontrano è ancora più rilevante per governare il sistema.

Accanto ai dati epidemiologici esiste un patrimonio informativo diverso ma complementare: quello che nasce dal contatto diretto con le persone con malattie rare, le famiglie e i professionisti. Il Centro Nazionale Malattie Rare svolge un'attività istituzionale d'informazione e orientamento attraverso il Telefono Verde Malattie Rare e il Portale nazionale delle malattie rare. Dal 2008 al 2025 il Telefono Verde ha ricevuto circa 45.000 contatti, offrendo ascolto personalizzato e informazioni su malattie, esenzioni e diritti, centri di riferimento, associazioni e percorsi disponibili. L'informazione non è però un processo unidirezionale.

Le richieste ricevute permettono di intercettare difficoltà di accesso ai servizi, bisogni informativi non soddisfatti, disomogeneità territoriali e criticità nei percorsi di diagnosi e presa in carico.

Pur avendo la natura diversa dai dati epidemiologici del Registro, queste informazioni rappresentano un osservatorio privilegiato sui bisogni reali delle persone e possono contribuire alla programmazione.

La capacità di ascolto è rafforzata dalla Rete Italiana Centri di Ascolto & Informazione sulle Malattie Rare, promossa

e coordinata dal Telefono Verde, che collega servizi informativi istituzionali territoriali per armonizzare le informazioni, facilitare l'accesso alla rete assistenziale e sociosanitaria e condividere buone pratiche. La prospettiva è integrare sempre di più le diverse fonti di conoscenza, ne consegue che ai dati quantitativi devono affiancarsi le informazioni che provengono dall'ascolto delle persone.

La Rete Nazionale Malattie Rare concentra competenze nei centri individuati dalle Regioni e Province autonome, ma la qualità di una rete non si misura soltanto attraverso i suoi nodi di eccellenza. È decisiva la capacità di collegarli con i Servizi Sanitari e Socio-Sanitari territoriali e accompagnare la persona lungo l'intero percorso di vita, comprese le transizioni dall'età pediatrica a quella adulta.

I Percorsi Diagnostico Terapeutico Assistenziali sono essenziali per tradurre conoscenze e organizzazione in percorsi concretamente fruibili, definendo responsabilità, tempi, raccordo tra livelli assistenziali e continuità della presa in carico. La sfida è evitare che disponibilità e qualità dei percorsi dipendano dal luogo di residenza: la rarità della malattia non può tradursi in rarità dei diritti.

Le malattie rare sono uno degli ambiti nei quali la cooperazione europea è più necessaria.

Le Reti di Riferimento Europee hanno introdotto un modello basato sulla circolazione delle competenze, collegando centri altamente specializzati nei diversi Paesi.

Per l'Italia la sfida è rafforzare il raccordo tra dimensione europea, Rete Nazionale e reti regionali. Registri interoperabili e standard condivisi possono

Bibliografia

1. Faviez C, et al. *Orphanet J Rare Dis.* 2020
2. Tumiene B, Graessner H. *J Community Genet.* 2021
3. Faye F, et al. *Eur J Hum Genet.* 2024
4. Taruscio D, et al. *Blood Transfus.* 2014
5. Rocchetti A, Ferrari G, Silano M, Mellano S, Torrerri P. Registro Nazionale Malattie Rare: analisi epidemiologiche e aggiornamento dei dati nel biennio 2022-2023. 7° Rapporto. Rapporti ISTISAN 25/22; 2025.
6. Kodra Y, et al. *J Public Health (Oxf).* 2019
7. Mazzucato M, et al. *Orphanet J Rare Dis.* 2014
8. Sandquist M, et al. *Children (Basel).* 2022
9. Grasmann C, et al. *Orphanet J Rare Dis.* 2023
10. Choukair D, et al. *Orphanet J Rare Dis.* 2021
11. Talarico R, et al. *Orphanet J Rare Dis.* 2020
12. Directive 2011/24/EU of the European Parliament and of the Council of 9 March 2011.
13. Salvatore M, et al. *Ital J Pediatr.* 2020
14. Bauskis A, et al. *Orphanet J Rare Dis.* 2022
15. Taruscio D, et al. *Mol Genet Metab.* 2020

aumentare la numerosità delle coorti, migliorare la conoscenza della storia naturale e rendere possibili studi che nessun Paese potrebbe realizzare da solo. I sistemi di sorveglianza intercettano solo parzialmente le persone che, pur presentando quadri complessi verosimilmente riconducibili a una condizione rara, non hanno ancora una diagnosi. L'odissea diagnostica può durare anni, con visite, esami, spostamenti e un rilevante impatto familiare e sociale. Percorsi dedicati alle malattie rare senza diagnosi, collegati alla Rete e alle iniziative internazionali, devono consentire di raccogliere e condividere informazioni cliniche e genomiche e rivalutarle nel tempo.

Un sistema maturo deve non soltanto descrivere ciò che esiste, ma misurarne il funzionamento: tra tempi diagnostici, accesso ai centri, continuità assistenziale, adozione dei percorsi, transizione, mobilità sanitaria ed equità territoriale.

L'integrazione del Registro con altre fonti del Servizio Sanitario Nazionale può aiutare a seguire i percorsi e individuare le disuguaglianze. Accanto agli indicatori quantitativi occorre però considerare ciò che le persone e le famiglie ci raccontano.

Dietro ogni dato del Registro c'è una persona; dietro ogni richiesta al Telefono Verde o ai servizi informativi territoriali c'è un bisogno e dietro ogni percorso assistenziale c'è una storia. Mettere in relazione dati epidemiologici, percorsi e ascolto diretto può restituire una rappresentazione più completa dei bisogni e orientare meglio le politiche e la programmazione.

L'Italia dispone di una normativa specifica, una Rete Nazionale, reti regionali, centri di elevata competenza, il Registro Nazionale, una forte partecipazione alle reti europee, una comunità scientifica attiva e un tessuto associativo fondamentale.

La sfida è mettere sempre più efficacemente in relazione queste componenti. Il valore dei dati si misura nella capacità di generare conoscenza e quello della conoscenza nella capacità di produrre cambiamento.

È questo il passaggio da perseguire: dai numeri alle persone, dall'ascolto alla conoscenza, dalla conoscenza alle decisioni e dalle decisioni a percorsi di cura e assistenza sempre più tempestivi, equi e vicini ai bisogni reali.

I DUE MILIONI DI ITALIANI; TRA SPERANZE E SITUAZIONI IRRISOLTE

STATO DI ATTUAZIONE DEL TESTO UNICO

Annalisa Scopinaro, Presidente UNIAMO, federazione italiana malattie rare

Sono oltre due milioni le persone che in Italia convivono con una malattia rara: una popolazione paragonabile, per dimensioni, a quella dell'intera città di Milano.

Un numero che da solo racconta perché il tema non riguardi una nicchia residuale della sanità pubblica, ma una fetta consistente di cittadini che ogni giorno fanno i conti con diagnosi complesse, terapie spesso inesistenti e un accesso alle cure che cambia radicalmente a seconda del luogo in cui si vive. A distanza di quasi cinque anni dall'approvazione del Testo Unico sulle malattie rare, la legge 175 del 10 novembre 2021, il bilancio è quello di un impianto normativo tra i più avanzati d'Europa che fatica però a tradursi in pratiche assistenziali realmente omogenee su tutto il territorio nazionale. E a tenere accesi i riflettori su questo scarto, anno dopo anno, è soprattutto UNIAMO - Federazione Italiana Malattie Rare, l'ente di rappresentanza dei pazienti.

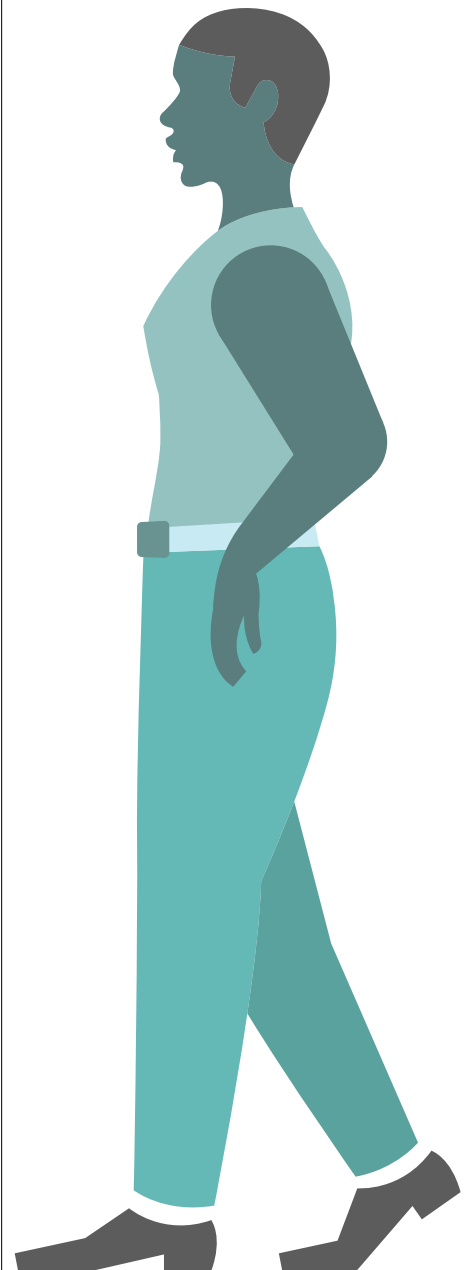
Una legge storica, ancora incompiuta

Il Testo Unico ha rappresentato una svolta: per la prima volta l'Italia si è dotata di una cornice legislativa organica dedicata interamente alle malattie rare, superando la logica dei decreti ministeriali sparsi che avevano caratterizzato i decenni precedenti.

La legge 175/2021 prevede, tra i suoi pilastri, l'adozione di un Piano diagnostico terapeutico assistenziale personalizzato per ogni paziente, la facilitazione della transizione assistenziale dall'età pediatrica a quella adulta, l'obbligo per le Regioni di rendere immediatamente disponibili i farmaci orfani e l'istituzione di un fondo di solidarietà

destinato a sostenere l'inclusione sociale, scolastica e lavorativa dei pazienti. Sulla carta, un impianto completo. Nei fatti, l'attuazione ha proceduto a rilento rispetto ai tempi fissati dalla stessa norma.

Il Comitato Nazionale per le Malattie Rare (CoNaMR), che la legge voleva operativo entro il 10 febbraio 2022, si è insediato solo nel gennaio 2023, quasi un anno dopo. Il Piano Nazionale Malattie Rare, che dal 2016 attendeva un aggiornamento, è stato approvato



in Conferenza Stato-Regioni il 24 maggio 2023, colmando un vuoto plurennale ma arrivando comunque fuori dai termini previsti.

Il Piano 2023-2026 è stato finanziato con 50 milioni di euro a valere sul Fondo sanitario nazionale, cui si sono aggiunti oltre 116 milioni di euro dal PNRR per finanziare 126 progetti dedicati alla rete dei centri di riferimento e alla ricerca. Non tutti i tasselli sono però al loro posto. Il regolamento attuativo dell'articolo 6, quello che istituisce il Fondo di solidarietà per l'inserimento lavorativo e sociale dei pazienti, è ancora fermo: il Ministero del Lavoro ha avviato le interlocuzioni con l'INPS solo nella prima parte del 2026. È in corso, parallelamente, l'istruttoria per il decreto sui test di sequenziamento genico di nuova generazione (NGS), mentre il credito d'imposta per le aziende che investono nella ricerca su farmaci orfani attende ancora il regolamento attuativo.

A marzo 2026 una nuova interrogazione parlamentare, presentata dalla deputata Ilenia Malavasi, ha chiesto tempistiche certe al Governo, sottolineando come diverse misure della legge 175 non siano ancora pienamente operative, con conseguenze dirette sulla vita quotidiana dei pazienti: percorsi diagnostici rallentati, presa in carico frammentata, difficoltà nell'accesso ai servizi. Il sottosegretario alla Salute Marcello Gemmato ha più volte attribuito i ritardi alla complessità del coordinamento tra Stato e Regioni, un nodo che nella sanità italiana torna sistematicamente al centro di ogni riforma di ampio respiro.

UNIAMO, la voce organizzata dei pazienti

Se oggi è possibile misurare con precisione lo scarto tra le norme scritte e la loro applicazione concreta, il merito va in larga parte alla nostra Federazione, nata nel 1999 e da subito Alleanza Nazionale di EURORDIS, l'organizzazione europea che riunisce le federazioni dei pazienti con malattia rara di tutto il continente. UNIAMO raggruppa oltre 180 associazioni di pazienti, distribuite su tutto il territorio nazionale, e dal 2008 coordina in Italia il Rare Disease Day, la Giornata delle Malattie Rare che si celebra ogni anno l'ultimo giorno di febbraio: un ruolo che la Federazione

ricopre sin dalla primissima edizione della manifestazione. Il lavoro di UNIAMO si muove su due binari paralleli. Da un lato la funzione di monitoraggio indipendente del sistema, che si concretizza ogni anno nel Rapporto MonitoRare: giunto nel 2026 alla dodicesima edizione, è lo strumento con cui la Federazione fotografa punti di forza e nodi irrisolti dell'assistenza, dalla distribuzione dei centri di riferimento alla mobilità sanitaria, fornendo ai decisori pubblici una base dati che spesso manca alle statistiche ufficiali.

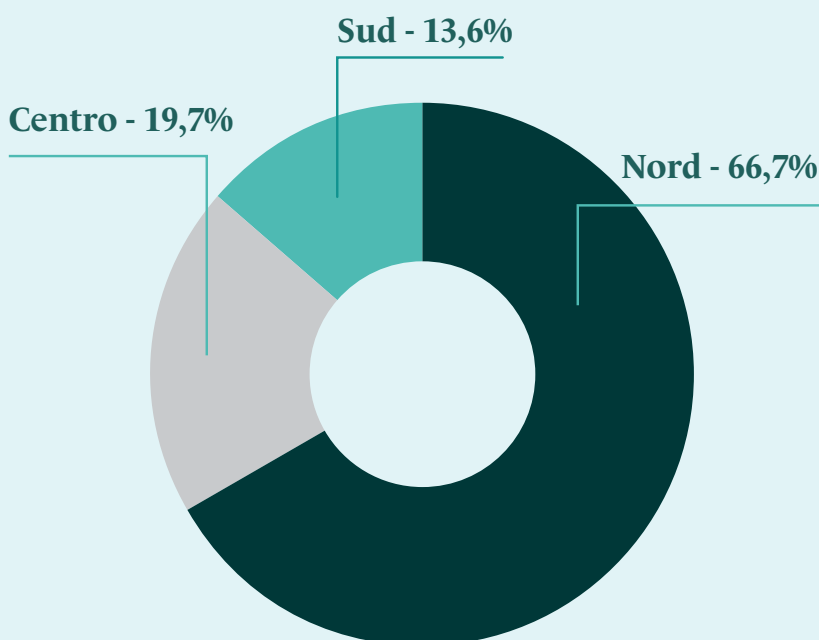
È uno strumento che deve orientare concretamente le politiche di tutti i soggetti istituzionali coinvolti. Dall'altro lato c'è l'attività di advocacy, che culmina ogni anno nella campagna #UNIAMOleforze: nell'edizione 2026, articolata dal 29 gennaio al 28 febbraio con oltre 70 iniziative in tutta Italia,

la Federazione ha dedicato il proprio impegno all'accesso equo, tempestivo e omogeneo alle terapie, comprese quelle non farmacologiche. Nell'evento conclusivo, ospitato a Roma alla presenza della Presidente di EURORDIS Rare Diseases Europe Avril Daly, UNIAMO ha portato alle istituzioni richieste puntuali: riduzione delle disuguaglianze regionali nell'accesso a farmaci, trattamenti riabilitativi e ausili, aggiornamento tempestivo dello screening neonatale esteso e piena attuazione della legge 175/2021.

È stato inoltre richiamato l'obiettivo, fissato dallo studio europeo Rare2030, di ridurre il ritardo medio di diagnosi - oggi superiore ai quattro anni - a meno di dodici mesi dalla comparsa dei primi sintomi. È in gran parte grazie a questa attività di pressione costante, esercitata con un dialogo strutturato verso

Distribuzione dei centri di riferimento per area geografica

Distribuzione percentuale dei centri di riferimento per le malattie rare nelle tre macro-aree italiane.



Nord 66,7% · Centro 19,7% · Sud 13,6%. Fonte: Rapporto MonitoRare 2026.

Ministero della Salute, AIFA, Istituto Superiore di Sanità, Regioni e Agenas, che il tema delle disomogeneità territoriali è tornato al centro dell'agenda politica, spingendo lo stesso Gemmato a riconoscere pubblicamente come "inammissibili" le differenze di accesso alle cure tra Nord e Sud del Paese.

Il Paese che corre a due velocità

È proprio sul piano territoriale che si concentrano le criticità più evidenti, fotografate con precisione dal già citato Rapporto MonitoRare 2026, che quest'anno ha visto anche la nascita di fascicoli regionali specifici (i "MonitoRare Regioni").

Il rapporto stima tra 2,1 e 3,5 milioni le persone che convivono con una malattia rara in Italia, di cui circa 520 mila risultano iscritte nei registri regionali con il codice di esenzione dedicato, un dato in aumento di 25 mila unità rispetto all'anno precedente ma ancora lontano dal rappresentare l'intera platea reale dei pazienti.

Sul fronte dei centri di riferimento, l'Italia si colloca ai vertici europei: 275 centri attivi, pari a 4,7 ogni milione di abitanti, uno dei rapporti più alti del continente. Il dato aggregato nasconde però uno squilibrio marcato: si pas-

sa da regioni con appena 1,5 centri ogni milione di abitanti ad altre che ne contano 9,6, una forbice di oltre sei volte. La distribuzione geografica dei centri aderenti alle Reti di Riferimento Europee (ERN) conferma lo sbilanciamento: più del 60% degli ospedali italiani collegati alle reti europee si trova al Nord, mentre sette Regioni non dispongono ancora di alcun centro affiliato a una ERN.

Altre analisi indicano una concentrazione dei centri di riferimento pari al 66,7% al Nord, al 19,7% al Centro e a appena il 13,6% al Sud.

La conseguenza più tangibile di questo squilibrio è la mobilità sanitaria: circa il 18% dei pazienti con malattia rara è costretto a spostarsi in una Regione diversa da quella di residenza per ricevere un'assistenza specialistica adeguata, una quota che sale a quasi un quarto (il 24%) quando si guarda ai pazienti minori, i più fragili e i meno nelle condizioni di sostenere viaggi e trasferte prolungate.

Le mete principali di questo pellegrinaggio sanitario sono, non a caso, le Regioni con la rete più strutturata: Lombardia, Toscana e Lazio.

Un'altra criticità diffusa riguarda i Percorsi Diagnostico-Terapeutici Assistenziali (PDTA): in molti territori non sono ancora stati pienamente definiti,

con ricadute dirette sulla continuità della presa in carico e sulla capacità del sistema di accompagnare il paziente lungo tutto il decorso della malattia, dalla diagnosi al follow-up.

Va detto che il quadro non è del tutto immobile. Entro il 2024 tutte le Regioni e le Province autonome hanno formalmente recepito il Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026 e, alla fine del 2025, diciassette di esse avevano già inserito le malattie rare nei propri strumenti di programmazione sanitaria o adottato un piano regionale dedicato. Risultano inoltre adottate circa quaranta delibere regionali attuative delle misure previste dal Piano nazionale.

Sono passi che testimoniano un movimento in atto, ma che sono ancora insufficienti a garantire un accesso realmente uniforme alle cure su tutto il territorio nazionale.

Terapie che mancano, ricerca che riparte

Al netto delle criticità organizzative, resta un limite strutturale che nessuna riforma amministrativa può da sola colmare: solo per circa il 5% delle oltre 8.000 malattie rare oggi note esiste una terapia farmacologica specifica approvata. Per la stragrande maggioranza dei pazienti la gestione della malattia passa attraverso trattamenti riabilitativi, interventi dietetici, dispositivi tecnologici, supporto psicologico e servizi socio-assistenziali, un mosaico di prestazioni che richiede un coordinamento capillare tra ospedale, territorio e servizi sociali, esattamente il punto in cui le disomogeneità regionali pesano di più.

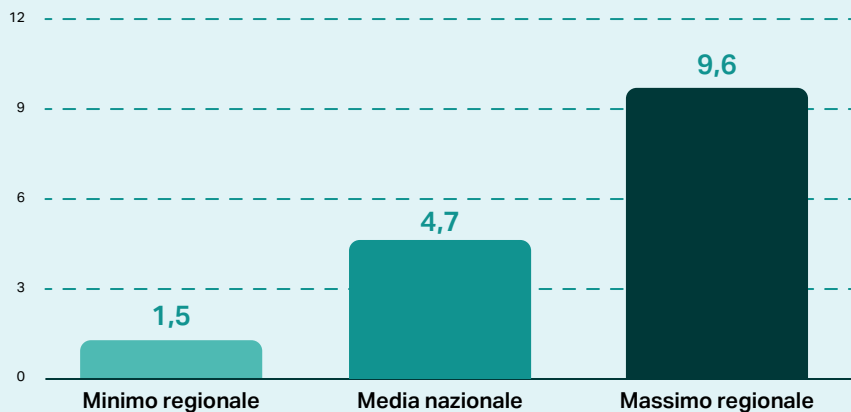
Sul fronte della ricerca, i segnali sono in parte incoraggianti: nel 2025 sono stati avviati 207 studi clinici dedicati alle malattie rare, pari al 28,5% del totale delle sperimentazioni condotte in Italia, con oltre la metà concentrata nelle fasi iniziali (I e II).

L'Agenzia Italiana del Farmaco ha finanziato, a giugno 2026, 19 progetti di ricerca indipendente per un valore complessivo di 17,5 milioni di euro, nell'ambito di un bando interamente dedicato lanciato a metà 2025.

A questo si aggiungono gli oltre 1.300 bambini l'anno che accedono agli screening neonatali estesi, uno degli strumenti più efficaci per intercettare precocemente le patologie genetiche

Una forbice di oltre sei volte

Centri di riferimento per le malattie rare ogni milione di abitanti.



Fonte: Rapporto MonitoRare 2026.

- e proprio il suo aggiornamento tempestivo è tra le richieste che UNIAMO ha rivolto con più insistenza alle istituzioni - e una quota del 95% di farmaci orfani approvati dall'Agenzia europea del farmaco che risultano oggi disponibili anche in Italia.

Cosa serve ora?

Il Governo è al lavoro sul prossimo Piano Nazionale Malattie Rare, chiamato a raccogliere l'eredità del piano in scadenza e a incidere in modo più deciso proprio sulle disuguaglianze territoriali. Il sottosegretario Gemmato ha più volte sottolineato pubblicamente che le differenze in sanità, in particolare per le malattie rare, tra Nord e Sud, e persino tra aziende sanitarie della stessa Regione, non sono più ammissibili, indicando nella telemedicina uno degli strumenti su cui puntare per perequare i divari. Restano sul tavolo alcuni nodi che UNIAMO e le altre associazioni dei pazienti chiedono di sciogliere in tempi definiti: il regolamento sul Fondo di solidarietà, il completamento dell'aggiornamento dei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA) per includere pienamente le prestazioni dedicate ai malati rari, l'estensione della rete ERN alle Regioni ancora scoperte, una definizione uniforme dei PDTA su tutto il territorio nazionale e una definizione e miglior funzionamento dell'assistenza territoriale.

Il quadro complessivo che emerge è quello di un Paese che ha saputo dotarsi di una cornice legislativa avanzata e di una rete di eccellenze cliniche riconosciuta a livello internazionale - un modello, ha detto la responsabile Policy di EURORDIS Valentina Bottarelli durante la presentazione di MonitoRare, che l'Europa guarda "anche grazie al grande lavoro di UNIAMO" - ma che non è ancora riuscito a garantire che quella stessa qualità sia accessibile a chiunque, indipendentemente dal codice di avviamento postale di residenza. Per una popolazione grande quanto una città, quella di Milano, la vera sfida dei prossimi anni non è più dimostrare che le competenze e gli strumenti esistono, ma renderli davvero raggiungibili da tutti, in ogni Regione italiana: un obiettivo per il quale il ruolo di pressione, monitoraggio e rappresentanza svolto dalla nostra Federazione continuerà a essere decisivo.

IL "MODELLO LAZIO" NELLE MALATTIE RARE

PERCHÉ LA VERA ACCESSIBILITÀ È LA CONSAPEVOLEZZA DEL PERCORSO DI CURA

Marzia Mensurati, Dirigente dell'Area Farmaci e dispositivi della D.R. Salute e Integrazione Sociosanitaria, Regione Lazio

Nel dibattito politico e sociale sulla sanità pubblica domina da tempo un assunto quasi indiscusso: più un farmaco è capillarmente accessibile sul territorio e vicino a casa, migliore sarà il risultato per la salute del cittadino. L'imperativo di avvicinare la salute ai pazienti viene costantemente ridotto alla semplice prossimità fisica del medicinale. In realtà, l'analisi dei dati dimostra l'esatto contrario: la facilità di reperimento di una molecola non garantisce affatto che il paziente la assuma in modo corretto. Bastano i dati real-world italiani dell'Osservatorio OsMed dell'AIFA sulle statine per rendersene conto. Nonostante siano farmaci cardine disponibili da sempre in ogni farmacia di comunità, le statine mostrano un'aderenza terapeutica cronicamente bassa, con circa il 40% dei pazienti che dimezza o interrompe completamente il trattamento già a sei mesi dall'inizio della terapia. Questo scenario dimostra che per raggiungere il miglior outcome di salute non basta la distribuzione diffusa; esiste una sola strada efficace: saper guidare il paziente all'interno di un processo strutturato. Nelle malattie rare, in particolare, il vero valore aggiunto per il malato non è la capillarità fine a se stessa, ma la consapevolezza del proprio percorso di cura.

Ogni farmaco richiede un contesto organizzativo coerente con il suo profilo di rischio, la sua complessità di somministrazione e il livello di monitoraggio clinico necessario. È il concetto di setting appropriato, definito a livello nazionale dalle valutazioni tecnico-scientifiche di AIFA, che si declina attraverso l'uso ospedaliero in Fascia H, l'erogazione diretta ASL tramite PHT o il canale delle farmacie convenzionate. Quando la complessità clinica è elevata, la limitazione di un farmaco a canali

protetti non è un ostacolo burocratico o un disservizio, ma una misura fondamentale di tutela. Solo all'interno di un setting controllato è possibile garantire la qualità e l'integrità del prodotto, come il rigoroso rispetto della catena del freddo, la tracciabilità totale, una farmacovigilanza attiva e un monitoraggio clinico costante per prevenire o gestire tempestivamente eventuali tossicità. La guida del paziente dentro questo processo riduce gli errori e azzerà le discontinuità assistenziali, dimostrando che il setting ideale non è quello genericamente più vicino, ma quello clinicamente più sicuro ed efficiente. Questa consapevolezza del percorso si traduce anche nella capacità del sistema di adattarsi ai bisogni specifici del malato raro, superando le rigidità formali attraverso criteri di flessibilità e personalizzazione. Ne è un esempio la gestione dei farmaci di Fascia C.

Normalmente a carico del cittadino, queste molecole diventano erogabili gratuitamente dal Servizio Sanitario Regionale in deroga, sulla base di un piano terapeutico e di una valutazione specialistica. Tuttavia, è fondamentale chiarire che questa personalizzazione non deve mai tradursi in una mancanza di controllo clinico o in una deregolamentazione selvaggia. Per garantire l'erogazione in deroga non basta la semplice prescrizione medica, ma serve un riscontro oggettivo nei dati di EBM (Evidence-Based Medicine). Il rischio reale, altrimenti, è quello di cadere in una forma di disponibilità incondizionata del farmaco; un atteggiamento che spesso trae origine dal profondo e comprensibile desiderio di dimostrare accudimento e vicinanza verso una patologia che ancora non ha terapie risolutive codificate.

La flessibilità del percorso deve invece rimanere un atto scientifico, validato da solide evidenze, affinché il processo si modelli sulle necessità del paziente ma resti tassativamente all'interno di un perimetro di massima sicurezza, efficacia e rigore clinico.

Per tradurre questa complessa architettura regolatoria in un cammino chiaro, controllato e privo di barriere, la Regione Lazio ha istituito una figura chiave in ogni ASL: il Farmacista Facilitatore. Finanziata con fondi dedicati, questa figura rappresenta il punto di riferimento a cui il paziente può rivol-

gersi direttamente per ottenere orientamento e certezze. Il Farmacista Facilitatore agisce come un vero e proprio regista del percorso terapeutico, con il compito di mappare l'iter assistenziale definendo i punti di erogazione corretti e sicuri per la specificità di quel determinato farmaco.

Al contempo, promuove l'appropriatezza e il confronto, analizzando le evidenze scientifiche e dialogando con i medici prescrittori per favorire continue rivalutazioni cliniche, e tutela i diritti emergenti accelerando il recepimento a livello regionale di nuove opportunità terapeutiche non ancora codificate, purché supportate dai dati.

L'esperienza clinica e i dati real-life ci ricordano che avvicinare la salute al paziente non significa liberalizzare o distribuire i farmaci senza criteri, bensì costruire una rete assistenziale protetta in cui il malato comprenda il valore, la gestione e il rigore scientifico del proprio trattamento. Il Modello Lazio dimostra che l'efficacia di una cura passa dalla capacità di governare il processo e di trasferire al paziente la piena consapevolezza del percorso. È questa l'unica e autentica garanzia di qualità, sicurezza e dignità delle cure.

DA PARTENOPE A ITACA

L'ODISSEA DELLE MALATTIE RARE

Giuseppe Limongelli, Direttore Scientifico,

Professore Associato, Università degli Studi della Campania "Luigi Vanvitelli"
Direttore U.O. Malattie Cardiovascolari Rare ed Ereditarie, Ospedale Monaldi
- AORN dei Colli

A Napoli, Rare&Rarity ha messo intorno allo stesso tavolo pazienti, clinici, reti e istituzioni. Ne emerge una sfida: costruire un sistema nel quale riconoscere prima la malattia, far dialogare competenze e dati e portare la Rete fino ai territori. Perché l'odissea appartenga finalmente al mito, e non più alla vita dei pazienti.

Napoli è forse il luogo giusto per raccontare un'Odissea. Lo è per il mare che la circonda, naturalmente. Ma soprattutto perché il mito qui non è

mai soltanto mito, è geografia, identità, memoria. È Partenope. Secondo la tradizione, Ulisse incontra le Sirene nel suo lungo viaggio verso Itaca e riesce a superarne il richiamo. Partenope, sconfitta, viene trasportata dalle onde fino alle coste sulle quali sorgerà Napoli. Secoli dopo, proprio nella città di Partenope, abbiamo provato a parlare di un'altra odissea. Non quella dell'eroe omerico, ma quella, molto concreta, che conoscono tante persone con una malattia rara. Un viaggio che può cominciare con un sintomo al quale non si riesce a dare un nome. Proseguire tra medici, esami, ipotesi, ospedali. Cambiare città, qualche volta Regione. Fermarsi e ripartire. Arrivare finalmente a una diagnosi e scoprire che anche quella, talvolta, non rappresenta la fine del viaggio, perché resta da trovare il centro giusto, costruire il percorso assistenziale, mettere in comunicazione specialisti diversi, organizzare la vita quotidiana intorno alla cura. È quella che da anni chiamiamo, non casualmente, "odissea diagnostica". I dati presentati sulle malattie rare in Campania mostrano quanto il problema del ritardo diagnostico, della frammentazione delle competenze e delle disuguaglianze di accesso rimanga centrale. La risposta indicata è altrettanto chiara: reti, dati, ricerca traslazionale e tecnologie condivise. Ma l'incontro di Napoli ha suggerito una domanda ulteriore. Possiamo cambiare il viaggio? Nell'Odissea c'è un riconoscimento straordinario proprio perché avviene senza bisogno di spiegazioni. Quando Ulisse torna finalmente a Itaca, dopo vent'anni di assenza, è travestito e nessuno deve riconoscerlo. Anzi. Quasi nessuno. Argo, il suo vecchio cane, è ormai anziano e abbandonato. Ma quando Ulisse gli passa davanti, lo riconosce. È un'immagine che può sembrare lontanissima dalla medicina. Eppure racconta qualcosa che nel mondo delle malattie rare conosciamo bene: l'importanza di chi sa riconoscere. Nel percorso di molti pazienti esiste un medico che, a un certo punto, guarda qualcosa che altri hanno già guardato e vede una possibilità diversa. Collega due sintomi apparentemente distanti. Ricostruisce una storia familiare. Si accorge che quella manifestazione non è isolata. Formula un sospetto. Non necessariamente conosce già la risposta.

Ma riconosce che bisogna cercarla altrove. Nelle malattie rare anche questo è expertise: sapere quando sospettare la rarità. Ed è qui che la metafora di Argo diventa una questione organizzativa. Ed Argo è anche un progetto, che il centro di coordinamento malattie rare della Regione Campania, in collaborazione con Helaglobe, sta portando avanti per favorire la conoscenza dei "campanelli di allarme o red flags" per malattie rare. Ed oggi il "modello Argo" è anche nella Carta di Roma, tra le proposte per l'Europa. Perché c'è infinito bisogno di informazione e formazione, perché non possiamo aspettare che ogni paziente incontri fortuitamente il proprio "Argo".

La capacità di sospetto deve diffondersi in maniera capillare nella Rete: medicina generale, pediatria, pronto soccorso, specialistica territoriale, ospedali periferici. Il sistema deve mettere chi incontra per primo il paziente nelle condizioni di riconoscere un segnale e sapere immediatamente dove indirizzarlo. Perché riconoscere prima significa, molto spesso, accorciare il viaggio, perché finalmente abbiamo una "mappa" aggiornata e funzionante. Ma una mappa, con nodi, frecce, simboli per gli hub o per gli spoke, non basta a fare una Rete.

Una Rete esiste davvero quando tra quei punti circolano persone, informazioni, responsabilità e competenze. E soprattutto quando riesce ad ascoltare. Questo è stato uno dei messaggi più forti emersi a Napoli. La voce del paziente non può diventare un "puro abbellimento formale" della governance. Perché il paziente possiede un sapere che nessun altro componente della Rete possiede nello stesso modo: il sapere dell'esperienza. Sa dove il percorso si interrompe; sa quante volte ha dovuto raccontare da capo la propria storia, sa quanto pesa una visita a centinaia di chilometri da casa; sa quale passaggio amministrativo apparentemente insignificante può trasformarsi in una barriera; sa la differenza tra un servizio previsto e un servizio realmente accessibile. Ascoltare il paziente significa quindi raccogliere dati di vita vissuta, indispensabili per comprendere se la Rete funziona. In un'epoca di boom indiscusso e potenzialmente illimitato della tecnologia e dell'intelligenza artificiale, la nostra attenzione è sempre protesa ad arriva-

re prima ed alla migliore tecnologia per facilitare percorsi, flussi, connessioni, e costruire le migliori reti possibili. Ma abbiamo ancora il tempo di fermarci ad ascoltare? Quel tempo lo consideriamo ancora utile e prezioso? Uno dei messaggi che viene fuori dall'incontro di Napoli è che la Campania si candida ad essere un laboratorio di innovazione nella gestione delle malattie rare e dei tumori rari, valorizzando le competenze cliniche e scientifiche già presenti sul territorio e rafforzando l'integrazione tra le diverse reti assistenziali. Il secondo, ma più importante: la Rete campana, come qualsiasi altra, deve fondarsi sull'ascolto e sull'esperienza di vita, e rimodellarsi anche su ciò che quell'esperienza le dice su se stessa.

Ritorniamo alla mappa. Ma basta una mappa? Per governare una navigazione occorre anche sapere dove ci si trova. Qui entra in gioco il dato. Nella relazione presentata a Napoli compare una definizione particolarmente efficace: "Il Registro è l'infrastruttura cognitiva della rete". Rifacendoci al nostro viaggio, possiamo dire che Il Registro è come il nostro "diario di bordo" della Rete. Ci dice chi abbiamo incontrato, dove e quando. Ma soprattutto, se sappiamo interrogarlo, può dirci dove il viaggio si sta facendo troppo lungo. Non serve soltanto a contare i pazienti. Rende visibile il bisogno, misura il sistema e orienta le decisioni. Il percorso è: dati, conoscenza, decisioni, valore pubblico. Un esempio. Se in un territorio vengono riconosciuti meno pazienti, siamo sicuri che vi siano meno malattie rare? Oppure è minore la capacità del sistema di riconoscerle? Anche la mobilità sanitaria va letta con questa, intelligenza. Nelle malattie rare non ogni viaggio è sbagliato. Alcune competenze devono necessariamente essere concentrate. La questione è capire quale mobilità sia appropriata perché porta il paziente verso un'expertise realmente necessaria e quale, invece, sia evitabile perché nasce da un problema di accesso, referral o fiducia. Non dobbiamo (e non possiamo) dunque promettere un sistema nel quale nessuno debba mai partire. Dobbiamo costruirne uno nel quale nessuno sia costretto a partire inutilmente.

C'è però un altro rischio. Possiamo costruire ottime Reti e scoprire che cia-

scuna rimane un'isola. E questo altro messaggio fondamentale che viene fuori dall'incontro di Napoli, creiamo ponti e facilitiamo i passaggi. La Rete Malattie Rare deve dialogare con la Rete Oncologica. Per il paziente quei confini non esistono. È il sistema che li ha costruiti. La persona non appartiene a una Rete per volta. Può avere bisogno contemporaneamente dell'oncologo, del genetista, del cardiologo, del neurologo, del pediatra, del medico di medicina generale, dei servizi territoriali. Le Reti devono quindi smettere di comportarsi come arcipelaghi separati e cominciare a condividere rotte. Ovvero, arcipelaghi che devono diventare un'unica rotta.

Questo significa interoperabilità delle piattaforme, comunicazione tra registri, scambio delle informazioni e, quando necessario, PDTA condivisi. Gli stessi percorsi o PDTA devono essere condivisi. Il PDTA è la nostra "bussola", una "tecnologia organizzativa della rete" e per funzionare deve diventare un vero e proprio "contratto di rete": chi fa cosa, dove, quando e con quali risultati, dalla carta alla responsabilità. Ed in questo senso, centro e periferia rappresentano forse il punto nel quale la metafora del viaggio diventa più concreta. Le malattie rare hanno bisogno di centri altamente specializzati. Non possiamo immaginare di distribuire ovunque expertise che richiedono grandi casistiche, ricerca, tecnologie e competenze multidisciplinari. Ma da questo non discende che debba essere sempre il paziente a muoversi verso la conoscenza. È qui che la tecnologia può cambiare il viaggio. Il Registro Malattie Rare campano è oggi inserito nell'ecosistema digitale regionale; certificazione e percorsi vengono progressivamente digitalizzati; il teleconsulto può collegare centri specialistici e professionisti territoriali; il Fascicolo Sanitario Elettronico può contribuire alla continuità e all'interoperabilità. "La competenza deve viaggiare con ed anche prima del paziente".

Forse è qui che dobbiamo rovesciare l'Odissea. Ulisse è costretto a viaggiare per anni prima di arrivare a Itaca. Il paziente raro non dovrebbe essere costretto a fare altrettanto per raggiungere la propria diagnosi e la propria cura. Quando è possibile, devono viaggiare prima i dati, le immagini, le informazioni e le competenze. Il paziente

soltanto quando serve davvero.

C'è poi un equivoco da evitare. Se raccontiamo il viaggio del paziente raro attraverso l'Odissea, potremmo essere tentati di identificare Itaca con il grande centro di eccellenza. Ma sarebbe un errore. Itaca non è un centro di eccellenza nazionale o europeo (nella rete ERN). Per la persona con malattia rara, "Itaca" è sapere finalmente che qualcuno lo ha ascoltato ed ha riconosciuto il proprio bisogno. È avere una diagnosi, quando è possibile averla. È sapere chi coordina il percorso. È poter accedere alla competenza specialistica senza perdere la continuità della propria vita. È essere presi in carico anche quando si vive lontano dal centro. La Campania sta provando a costruire questo collegamento anche attraverso i Nuclei Assistenziali Territoriali, pensati per integrare il referente delle malattie rare con Distretto, cure primarie, psicologia, assistenza sociale, farmacia e personale assistenziale e per raccordare domicilio, strutture territoriali e centri di riferimento.

E Partenope? Torniamo allora al punto da cui siamo partiti. A Napoli. L'evento si è svolto in una sede istituzionale perché anche il luogo aveva qualcosa da dire. L'obiettivo indicato è passare da singole eccellenze ad un ecosistema regionale nel quale ricerca, diagnostica, dati e assistenza concorrano a costruire un unico percorso di valore per il paziente. Non basta un campione in squadra per vincere uno scudetto o una coppa.

Maradona, il più grande di sempre (non me ne vogliano) ha giocato a Napoli dal 1984. Ma il primo scudetto è arrivato nel 1986/87. Perché vincere richiede un cambio di mentalità, le persone giuste al posto giusto, la motivazione, investimenti, e tutto questo deve diventare organizzazione strutturale. E qui arrivo al punto. La politica non era un ospite quel giorno, ma era l'elemento chiave, il decisore, chi ha organizzato e voluto fortemente l'incontro. Clinici, associazioni, pazienti, ricercatori e professionisti, possono individuare problemi e proporre soluzioni. Ma esiste un momento nel quale quelle soluzioni devono tradursi in programmazione, atti, organizzazione, risorse e responsabilità. La presenza di parlamentari e rappresentanti del Consiglio regionale appartenenti a sensibilità politiche dif-

ferenti ha un significato che va oltre la partecipazione a un evento.

È un elemento importante perché costruire e mantenere reti sanitarie, infrastrutture digitali, percorsi territoriali e sistemi di valutazione richiede scelte pubbliche e continuità istituzionale. Una Rete si costruisce in anni, non nella durata di una singola stagione politica. Il confronto con le istituzioni deve quindi diventare parte stabile del percorso: non un momento conclusivo, ma uno degli strumenti attraverso i quali le proposte possono trasformarsi in azioni verificabili. Per questo l'appuntamento di Napoli non poteva concludersi semplicemente con i saluti. Si è concluso con una promessa: ritroviamoci tra un anno.

Ed il ritorno può diventare un metodo. Tornare significa ricordare ciò che è stato detto e verificare ciò che è stato fatto. Tra un anno dovremo chiederci se la voce dei pazienti è entrata davvero nei processi della Rete.

Se i territori sono più vicini ai centri di riferimento. Se le Reti hanno cominciato a parlarsi. Se i dati stanno diventando conoscenza e la conoscenza decisione. Se i PDTA sono diventati percorsi misurabili. Se il teleconsulto ha fatto viaggiare la competenza prima delle persone. E dovremo chiederci quali impegni istituzionali siano diventati atti e quali siano ancora da realizzare.

Perché forse è proprio questo il compito che Rare & Rarity può assumersi nel suo viaggio attraverso le Regioni: partire, ascoltare, raccontare, connettere, e poi tornare. Non per celebrare ciò che è stato fatto, né per cercare colpevoli di ciò che non è stato fatto. Ma per misurare la distanza tra gli im-

pegni e la realtà. Ritorno vuol dire Responsabilità.

Il mito ci ha consegnato l'Odissea come il racconto universale di un uomo che impiega anni per ritrovare la strada di casa.

La sanità pubblica dovrebbe avere un'ambizione diversa. Fare in modo che, per chi vive con una malattia rara, riconoscimento, diagnosi e presa in carico non debbano più essere un'Odissea. E forse non è casuale che questo viaggio di Rare & Rarity sia cominciato proprio qui. Dalla città di Partenope. Verso tante, possibili, Itaca.



CONCLUSIONE

Francesca Portesi, Coordinatore Editoriale

UNA RIVISTA COME LABORATORIO DI IDEE

A conclusione di questo primo numero di Rare & Rarity mi permetto una considerazione, perché questa rivista nasce con un obiettivo preciso: contribuire a mantenere alta l'attenzione sui problemi irrisolti e sulle opportunità ancora da costruire, evitando che il tema delle malattie rare conosca nuove stagioni di marginalità o di distrazione istituzionale.

Rare & Rarity vuole proporsi come uno strumento di analisi e di proposta, ma anche come un punto di riferimento culturale per il mondo dell'advocacy, delle associazioni dei pazienti, dei caregiver, dei professionisti, dei ricercatori, dei decisori pubblici e di tutti coloro che concorrono alla costruzione delle politiche sanitarie. In questa logica, particolare attenzione sarà riservata alla dimensione regionale, perché è nei territori che i diritti diventano realmente esigibili oppure restano sulla carta. Monitorare le esperienze regionali, valorizzare le buone pratiche, evidenziare le criticità e favorire il confronto tra le diverse realtà rappresenta una delle missioni fondamentali della rivista.

Solo mantenendo vivo il dialogo con le istituzioni regionali sarà possibile promuovere una governance più omogenea e ridurre le disuguaglianze che ancora caratterizzano l'accesso all'assistenza.

La nostra pubblicazione, con una periodicità prevista di tre numeri all'anno, svilupperà il proprio lavoro attorno ad alcuni pilastri che ne definiranno l'identità editoriale.

Il primo riguarda legislazione e governance, per seguire l'evoluzione normativa nazionale ed europea, analizzare l'attuazione delle politiche pubbliche e contribuire al superamento delle persistenti disomogeneità territoriali.

Il secondo sarà dedicato all'economia sanitaria, affrontando il delicato equilibrio tra sostenibilità, innovazione, valutazione delle tecnologie sanitarie, accesso ai farmaci orfani e programmazione delle risorse.

Un terzo ambito riguarderà il diritto alla cura, con particolare attenzione ai percorsi diagnostico - terapeutici, alla presa in carico multidisciplinare, alla continuità assistenziale e all'effettiva tutela dei diritti delle persone e delle loro famiglie.

Un quarto pilastro sarà rappresentato dai network organizzativi, valorizzando il ruolo delle associazioni dei pazienti, dei caregiver, delle reti professionali e delle collaborazioni istituzionali che costituiscono oggi uno dei principali fattori di crescita dell'intero sistema.

Infine, uno spazio privilegiato sarà dedicato alla ricerca e all'innovazione, raccontando non soltanto le prospettive offerte dalle nuove conoscenze scientifiche, ma anche le condizioni necessarie affinché l'innovazione possa diventare realmente accessibile, equa e sostenibile.

Naturalmente questi ambiti dialogheranno costantemente tra loro. Perché le malattie rare insegnano che nessuna risposta può essere costruita per compartimenti stagni: la ricerca ha bisogno della governance, la governance dell'economia, l'economia dei diritti, i diritti della partecipazione dei pazienti, e tutti insieme della capacità della politica di guardare oltre l'emergenza e oltre il breve periodo.

Con questo spirito nasce Rare & Rarity. Non una semplice rivista di settore, ma un laboratorio permanente di idee, un osservatorio sulle politiche sanitarie, uno spazio di confronto tra istituzioni, comunità scientifica e società civile.

RARE & RARITY N.01 - Anno XXVI

