

Comunicato stampa

È quanto emerso dal XII Rapporto MonitoRare, presentato oggi a Roma dalla Federazione Uniamo

Malattie rare, circa 2 milioni di persone colpite in Italia

“Fondamentale organizzare il sistema sui bisogni dei pazienti, con diagnosi rapide e percorsi senza interruzioni”

La Presidente Scopinaro: “Attraverso i dati raccolti evidenziamo punti di forza e progressi compiuti, ma anche nodi irrisolti su cui è necessario lavorare”

Roma, 2 luglio 2026 – Oggi, in Italia, sono circa 2 milioni le persone colpite da malattia rara, con una disponibilità sul territorio del 95% dei farmaci orfani approvati dall’EMA. Sono alcuni dei dati esposti oggi, a Roma, in occasione della **Convention MonitoRare 2026**, l’evento promosso da **UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare** per la presentazione del **XII Rapporto MonitoRare sulla condizione delle persone con malattia rara in Italia**, che da oltre un decennio fotografa lo stato del mondo rare nel nostro Paese incrociando i dati di Istituzioni, Regioni e mondo scientifico.

Previste due giornate di lavoro durante le quali verranno affrontati diversi temi caldi in ambito malattie rare e, più in generale, welfare e salute. Il confronto tra i principali attori del sistema partirà dalla prospettiva internazionale per poi focalizzarsi sul contesto italiano e regionale, con approfondimenti sulle reti assistenziali e sulla riforma della disabilità.

La Convention è stata aperta dalla **Presidente di UNIAMO Annalisa Scopinaro**: *“Come ogni anno il Rapporto MonitoRare, attraverso i dati, restituisce una fotografia del sistema evidenziando punti di forza e progressi compiuti, ma anche nodi irrisolti e aree in cui il sistema ancora non riesce a dare risposte alle persone con malattia rara e alle loro famiglie. È uno strumento che deve servire a orientare le politiche di tutti i soggetti istituzionali coinvolti: servono l’ascolto dei bisogni delle persone, la definizione di percorsi strutturati, il coordinamento delle diverse reti territoriali.”*

“Le malattie rare rappresentano una sfida sanitaria e sociale che richiede visione, programmazione e capacità di mettere al centro le persone e i loro bisogni,” ha dichiarato il Sottosegretario alla Salute Marcello Gemmato. *“Il Rapporto MonitoRare, realizzato da Uniamo, rappresenta un importante strumento di conoscenza e monitoraggio della condizione delle persone con malattia rara in Italia, favorendo un confronto costante tra istituzioni, comunità scientifica e associazioni dei pazienti. Un lavoro che contribuisce a orientare le scelte future e a rafforzare un modello di presa in carico sempre più efficace.”*

“Il percorso intrapreso in questi anni, anche attraverso il recente confronto avviato con il primo Summit nazionale sulle politiche per le malattie rare, conferma la necessità di continuare a investire su diagnosi precoce, ricerca, innovazione e accesso equo alle cure. La nostra priorità è tradurre il lavoro svolto in strumenti concreti per garantire risposte sempre più efficaci alle

persone con malattia rara e alle loro famiglie, consolidando il ruolo dell'Italia come punto di riferimento anche a livello europeo".

Come ogni anno, la Convention MonitoRare è l'occasione per stimolare un confronto tra diversi attori istituzionali in merito ai dati emersi dal Rapporto e alle questioni più urgenti che riguardano la programmazione sanitaria e sociosanitaria in ambito malattie rare, con l'obiettivo di formulare proposte concrete e in impegni condivisi tra gli attori in gioco. Nel corso della tavola rotonda dedicata alle Istituzioni che ogni anno contribuiscono alla raccolta dei dati, **la Direttrice del Centro Nazionale Malattie Rare Maria Luisa Scattoni** si è soffermata sul contributo dell'Istituto Superiore di Sanità:

"I dati del Rapporto MonitoRare ci ricordano che il vero indicatore di successo non è soltanto il numero delle reti, dei registri o dei farmaci disponibili, ma la capacità del sistema di garantire a ogni persona con malattia rara un percorso tempestivo, uniforme e centrato sui suoi bisogni. L'Istituto Superiore di Sanità, attraverso il Centro Nazionale Malattie Rare, continuerà a mettere a disposizione del Paese competenze scientifiche, registri, sorveglianza, ricerca e strumenti di informazione affinché le evidenze si traducano in decisioni, le decisioni in servizi e i servizi in una migliore qualità di vita per le persone con malattia rara e le loro famiglie"

I dati chiave di "MonitoRare". Il XII Rapporto MonitoRare, elaborato in collaborazione con la Società Sinodè, conferma la propria natura di strumento unico nel panorama europeo: un lavoro corale, reso possibile dalla rete di enti che ogni anno condividono con UNIAMO i propri dati. Anche quest'anno, il lavoro restituisce un quadro fatto di luci e ombre, come evidenziato nell'Executive Summary.

Nel pomeriggio, la Convention si aprirà con la tavola rotonda "Gli investimenti in salute e welfare in uno scenario geopolitico complesso", moderata dal giornalista **Andrea Pancani**. Il confronto affronterà il tema delle recenti dinamiche internazionali, che richiedono una risposta unitaria da parte dell'Europa, in un quadro di riposizionamento delle priorità economiche e delle possibili conseguenze sulla sostenibilità dei sistemi sanitari. È necessario recuperare attrattività e centralità sui temi di ricerca, sviluppo e terapie, in particolare per le persone con malattia rara.

A tal riguardo si è espresso così **il Direttore Tecnico Scientifico di AIFA Pierluigi Russo**:

"L'Italia si colloca tra i primi Paesi europei per accesso ai farmaci orfani rimborsati dal Servizio Sanitario Nazionale e si distingue per procedure più snelle rispetto alla media europea, un quadro normativo ricco di incentivi alla ricerca e strumenti avanzati di monitoraggio e negoziazione.

Questo è un punto fermo da cui non dobbiamo distogliere lo sguardo: è necessario mantenere la giusta attenzione critica di fronte alle dinamiche internazionali, senza però cedere alla tentazione di enfatizzare allarmi prima che questi si traducano in effetti concreti e misurabili sul nostro sistema. Allo stesso modo, occorre evitare di anticipare il valore di trattamenti il cui beneficio non sia stato ancora effettivamente dimostrato e riconosciuto: in un settore dove

l'incertezza scientifica è strutturale, la solidità delle evidenze resta il principale strumento di tutela per i pazienti e per la sostenibilità del sistema”.

Uno sguardo alla seconda giornata: la novità di MonitoRare Regioni. La Convention MonitoRare 2026 proseguirà domani, **3 luglio**, con una giornata dedicata al confronto con le realtà regionali e al tema dell'integrazione tra sanità e sociale. Il programma prevede una tavola rotonda dedicata alle reti assistenziali e all'integrazione tra ospedale e territorio con i responsabili dei centri di coordinamento regionali delle malattie rare, con FIASO e Federsanità. **Spazio anche a una delle novità di quest'anno: “Speciale MonitoRare Regioni: buone pratiche e sfide future”**, una raccolta dei dati di MonitoRare divisi per Regioni e arricchiti dalle buone pratiche dei diversi territori.

Durante la mattinata interverrà il **Presidente di GIMBE Nino Cartabellotta**, che in occasione del trentennale della Fondazione proporrà un intervento sullo stato di salute del Servizio Sanitario Nazionale.

Verranno inoltre presentati gli esiti del **Barometro di MonitoRare**, quest'anno realizzato da Uniamo in collaborazione con il **Dipartimento di Scienze Farmaceutiche dell'Università degli Studi di Milano**. Il focus di quest'anno è l'esperienza di persone con malattia rara e caregiver con le reti di assistenza per le malattie rare - cosa funziona, dove si incontrano ostacoli, quanto i servizi rispondono ai bisogni reali di chi convive ogni giorno con una malattia rara. Una domanda che attraversa trasversalmente tutti i capitoli del Rapporto e alla quale il Barometro 2026 prova a rispondere. È possibile anticipare un dato interessante: laddove la rete assistenziale è più strutturata e vicina al paziente (modello “Hub & Spoke”), i pazienti si spostano meno e rinunciano meno alle cure, a conferma che investire in reti di prossimità produce benefici concreti.

Fra gli altri verrà affrontato anche il tema della **riforma della disabilità** e dell'integrazione sociosanitaria, con la tavola rotonda *“Malattie rare e disabilità: quali sfide future per l'integrazione sociosanitaria?”*, che vedrà confrontarsi rappresentanti del Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali, INPS, Ministero della Salute, ISS e centri di coordinamento regionali. Un confronto che si inserisce nel percorso avviato da UNIAMO sul tema della valutazione e della riforma della disabilità, con un evento alla Presidenza del Consiglio dei Ministeri e un ulteriore durante ExpoAID, grazie alla Ministro Locatelli.

La seconda giornata si chiuderà con la sessione *“Verso il nuovo Piano Nazionale Malattie Rare”*, che includerà le testimonianze di rappresentanti dei pazienti e, a seguire, un appuntamento nuovo per la Convention: un **World Café**, sessione interattiva pensata per raccogliere in modo diretto le priorità per la costruzione del prossimo PNMR.

I contributi. Per la compilazione dei dati hanno contribuito: la Direzione generale della Salute e della sicurezza alimentare (DG SANTE) – Unione Europea; Ministero della Salute; Ministero

dell'Istruzione e del Merito; AIFA - Agenzia Italiana del Farmaco; Istituto Superiore di Sanità; Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare - Unità Produttiva Agenzia Industrie Difesa AID; CNR - Consiglio Nazionale Ricerche; I Coordinamenti regionali per le malattie rare; Eurordis, Rare Diseases Europe; Società Italiana dei Medici di Medicina Generale e delle Cure Primarie (SIGMG); Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale (SIMMESN); Biobanking and BioMolecular resources Research Infrastructure Italy (BBMRI.it); Orphanet Italia; Fondazione Telethon; ATMP Forum.

L'evento di presentazione del Rapporto è stato realizzato anche con il contributo non condizionato di Chiesi Global Rare Diseases e Merck Italia, oltre ad altre aziende.

Ufficio Stampa UNIAMO FIMR
3791924547
comunicazione@uniamo.org

Ufficio stampa
Intermedia
intermedia@intermedianews.it
030.226105 – 3406466798