



COMUNICATO STAMPA

Giornata Mondiale delle Malattie Rare

Bambini rari, cure difficili: l'appello della Pediatria italiana e di Uniamo per un accesso più equo alle terapie

Roma, 25 febbraio 2026. In Italia le malattie rare colpiscono soprattutto i bambini: nel **70% dei casi i primi sintomi compaiono nei primi mesi o anni di vita**, ma **solo per meno del 5% delle patologie rare esiste oggi una terapia specifica**. Per migliaia di famiglie, la diagnosi non segna l'inizio della cura, ma l'avvio di una vera e propria **odissea terapeutica**. Alla vigilia della **Giornata Mondiale delle Malattie Rare**, la **Società Italiana di Pediatria (SIP)** e le sue **Società scientifiche pediatriche affiliate** (vedere elenco in calce) e **Uniamo** - Federazione Italiana Malattie Rare - accendono i riflettori su una delle criticità più urgenti e meno visibili: la difficoltà di accesso tempestivo ed equo alle terapie, farmacologiche e non farmacologiche, per i bambini affetti da malattie rare.

Un percorso complesso che dura tutta la vita. Le malattie rare in età pediatrica sono spesso croniche, multisistemiche e disabilitanti, con un impatto profondo non solo sul bambino ma sull'intero nucleo familiare. Il percorso diagnostico è frequentemente lungo e complesso, soprattutto per le condizioni ultra-rare, la cui storia naturale è ancora poco conosciuta. Negli ultimi anni la ricerca ha portato importanti innovazioni terapeutiche, con farmaci biologici, terapie enzimatiche e nuove formulazioni in grado di migliorare la qualità di vita dei pazienti. Tuttavia, l'innovazione rischia di restare sulla carta se non è accompagnata da modelli organizzativi e decisionali che ne garantiscano l'accesso reale.

Dai farmaci "fuori misura" alle disuguaglianze regionali: le principali barriere all'accesso Per i bambini con malattia rara, l'accesso alle cure non è mai scontato, anche quando una terapia è disponibile. Le difficoltà non riguardano solo la ricerca scientifica, ma soprattutto l'organizzazione del sistema sanitario. Molti farmaci orfani sono sviluppati e autorizzati inizialmente per l'età adulta e non dispongono di indicazioni specifiche per i bambini. Questo costringe i pediatri a ricorrere frequentemente a terapie *off-label*, spesso l'unica possibilità di cura, con procedure autorizzative lunghe e complesse per l'erogazione a carico del SSN.

A questo si aggiungono le forti disuguaglianze territoriali. Anche dopo l'approvazione a livello nazionale, l'effettiva disponibilità di farmaci innovativi, alimenti a fini medici speciali, ausili e trattamenti riabilitativi può variare sensibilmente da Regione a Regione. Il risultato è che il diritto alla cura può dipendere dal luogo di residenza.

Un ulteriore nodo critico riguarda l'organizzazione delle reti assistenziali. Le terapie più complesse sono spesso concentrate nei grandi centri di eccellenza (Hub), mentre gli ospedali più vicini al domicilio del bambino incontrano difficoltà prescrittive, burocratiche o formative nell'erogazione dei trattamenti. Questo modello obbliga molte famiglie a una vera e propria "migrazione sanitaria", anche per terapie che potrebbero essere gestite in sicurezza più vicino a casa. Infine, l'accesso alle cure non riguarda solo i farmaci. Molti bambini con malattia rara necessitano di trattamenti non farmacologici essenziali – come nutrizione clinica, riabilitazione, ausili e supporto domiciliare – che risultano ancora scarsamente disponibili o non uniformemente garantiti sul territorio. La mancanza di formulazioni pediatriche dedicate e di un adeguato supporto ai caregiver rende spesso la gestione delle terapie a domicilio complessa e rischiosa.

«In questo contesto – sottolinea la Pediatria italiana – l’accesso alle cure non può limitarsi all’autorizzazione di un farmaco, ma deve tradursi in un percorso assistenziale continuo, sicuro e realmente accessibile per ogni bambino e per la sua famiglia».

Un’alleanza per garantire cure tempestive e appropriate

Società scientifiche pediatriche e rete delle persone con malattia rara lanciano un appello comune per garantire diagnosi precoci e accesso reale alle terapie.

«Ogni giorno di ritardo nell’accesso a una terapia è un pezzo di futuro che sottraiamo a questi bambini. La collaborazione con UNIAMO rafforza un principio per noi imprescindibile: nessun bambino con malattia rara deve sentirsi solo nel proprio percorso di cura. Come pediatri siamo la prima sentinella sul territorio, ma abbiamo bisogno di una rete forte, omogenea e sostenuta da scelte organizzative e normative chiare. L’accesso alle terapie deve essere tempestivo, appropriato e uniforme in tutto il Paese, perché nelle malattie rare il tempo è parte integrante della cura», **dichiara Rino Agostinani, Presidente della Società Italiana di Pediatria.**

«Per garantire l’accesso alle terapie e ai trattamenti in ambito pediatrico è in primo luogo necessario poter contare su diagnosi precoci, e in questo i Pediatri rappresentano la prima sentinella per le malattie rare: sapere riconoscere segni e sintomi per arrivare a un sospetto diagnostico e indirizzare ai centri di riferimento è fondamentale per abbreviare i tempi della diagnosi. Per questo UNIAMO ha stipulato un protocollo di intesa con SIP per lo sviluppo di un percorso di formazione in FAD, “Conoscere per Assistere 2.0”, che sarà anche rilanciato a breve. Inoltre la collaborazione dei pediatri con tutta la rete costruita per le persone con malattia rara è e sarà fondamentale per garantire una presa in carico multidisciplinare, avvalendosi anche di contatti telematici», aggiunge **Annalisa Scopinaro, Presidente di UNIAMO.** «Ma l’accesso alle terapie per bambini con malattia rara deve essere garantito in modo sicuro e appropriato anche attraverso formulazioni e indicazioni specifiche dei farmaci in relazione all’età e al peso, che varia rispetto a quelle per gli adulti e non deve essere lasciata alla libera interpretazione. Formazione specifica, linee guida sulle terapie e una presa in carico olistica che comprenda trattamenti riabilitativi, logopedia e ausili innovativi: questi devono essere i tre obiettivi principali in ambito di malattie rare e pediatria».

Le 6 richieste della Pediatria italiana alle istituzioni per i bambini con malattie rare

1. Garantire un accesso equo e uniforme alle terapie su tutto il territorio nazionale.

Il diritto alla cura non può dipendere dalla Regione di residenza. È necessario superare le disuguaglianze territoriali che ancora oggi determinano ritardi nell’accesso ai farmaci innovativi, ai trattamenti non farmacologici, agli ausili e alla riabilitazione.

2. Rafforzare e rendere omogenei gli screening neonatali.

Una quota rilevante delle malattie rare, circa il 72%, ha un’origine genetica e può manifestarsi già alla nascita o nei primi mesi di vita. Per questo è fondamentale garantire una copertura ampia, uniforme e appropriata degli screening neonatali attualmente disponibili, superando le disuguaglianze territoriali che ancora oggi caratterizzano il Paese.

3. Superare il “gap pediatrico” dei farmaci e favorire l’accesso tempestivo alle terapie.

È necessario promuovere lo sviluppo di studi clinici e formulazioni dedicate all’età pediatrica, semplificando al contempo i percorsi autorizzativi per l’uso dei farmaci *off-label*, spesso unica possibilità terapeutica per molti bambini con malattia rara.

4. Potenziare le reti assistenziali e la presa in carico di prossimità.

Occorre rafforzare l’integrazione tra centri di eccellenza, ospedali territoriali e pediatri di famiglia, anche attraverso la telemedicina e il teleconsulto, per portare le cure il più vicino possibile al domicilio del bambino e ridurre la migrazione sanitaria delle famiglie.

5. Garantire continuità assistenziale e supporto alle famiglie.

L’accesso alle cure non si esaurisce nel farmaco: è fondamentale assicurare percorsi assistenziali completi che includano terapie non farmacologiche, nutrizione clinica, riabilitazione, ausili e un adeguato sostegno ai caregiver, per rendere la gestione quotidiana della malattia sicura e sostenibile.

6. Investire nella ricerca pediatrica La ricerca pediatrica costituisce la base scientifica e organizzativa per lo sviluppo di una sanità efficiente e sostenibile.

Elenco Società Scientifiche firmatarie del comunicato stampa

SIP – Società Italiana di Pediatria - Presidente Rino Agostinani
AIEOP - Associazione Italiana Ematologia Oncologia Pediatrica – Presidente Angela Mastronuzzi
REUMAPED - Società Italiana di Reumatologia Pediatrica – Presidente Fabrizio De Benedetti
SIAIP - Società Italiana di Allergologia e Immunologia Pediatrica – Presidente Gian Luigi Marseglia
SICuPP - Società Italiana delle Cure Primarie Pediatriche – Presidente Emanuela Malorgio
SIEDP - Società Italiana di Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica – Presidente Wasniewska Malgorzata
SIGENP - Società Italiana di Gastroenterologia, Epatologia e Nutrizione Pediatrica – Presidente Antonella Diamanti
SIMEUP - Società Italiana di Medicina Emergenza Urgenza Pediatrica – Presidente Vincenzo Tipo
SIMGePeD - Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità – Presidente Angelo Selicorni
SIMP- Società Italiana di Medicina Perinatale – Presidente Virgilio Carnielli
SIMRI – Società Italiana Malattie Respiratorie Infantili- Presidente Stefania La Grutta
SIN - Società Italiana di Neonatologia – Presidente Massimo Agosti
SINEPE - Società Italiana di Nefrologia Pediatrica – Presidente Mario Giordano
SINP - Società Italiana di Neurologia Pediatrica – Presidente Agnese Suppiej
SINUPE - Società Italiana di Nutrizione Pediatrica – Presidente Elvira Verduci
SIPINF – Società Italiana Pediatria Infermieristica – Presidente Silvana Schreiber
SIPO - Società Italiana di Pediatria Ospedaliera – Presidente Massimo Barbagallo
SIPPS - Società Italiana di Pediatria Preventiva e Sociale – Presidente Giuseppe Di Mauro
SIRP - Società Italiana Ricerca Pediatria – Viviana Moschese
SiTiP - Società Italiana di Infettivologia Pediatrica – Andrea Lo Vecchio

Ufficio stampa Società Italiana di Pediatria

Cinthia Caruso tel. 333 7902660 ufficiostampasip@gmail.com