

Comunicato AME – Giornata Mondiale delle Malattie Rare 2026



In occasione della **Giornata Mondiale delle Malattie Rare**, che si celebra il 28 febbraio, è opportuno ricordare l'impegno crescente dell'AME nella promozione della conoscenza, della diagnosi precoce e della presa in carico multi-disciplinare delle persone affette da patologie rare.

Le malattie rare, pur nella loro individuale bassa prevalenza, rappresentano nel loro complesso una realtà di grande impatto sanitario e sociale, coinvolgendo milioni di persone in Europa. I pazienti affetti da malattie rare presentano spesso quadri clinici a elevata complessità, caratterizzati da percorsi diagnostici lunghi e difficoltosi, accesso non uniforme alle cure e importanti ripercussioni sulla qualità di vita anche delle famiglie.

In questo contesto, la sensibilizzazione della comunità medica e dell'opinione pubblica riveste un ruolo centrale. Promuovere la consapevolezza relativa alle malattie rare significa favorire il riconoscimento precoce dei segni clinici suggestivi, ridurre i ritardi diagnostici e migliorare l'appropriatezza dei percorsi assistenziali, tenendo presente che l'Endocrinologia, in particolare, è frequentemente coinvolta nella gestione di numerose patologie rare.

Le malattie rare comportano inoltre un rilevante impatto economico, legato sia ai costi diretti delle terapie e della diagnostica avanzata, sia ai costi indiretti connessi alla perdita di produttività, al carico assistenziale e alle ricadute sociali. Investire in percorsi strutturati, in reti cliniche efficienti e in ricerca rappresenta una scelta strategica per migliorare gli esiti clinici e garantire la sostenibilità del sistema sanitario. In tale prospettiva, la creazione e il rafforzamento di reti tra centri di riferimento, servizi territoriali e professionisti sanitari costituiscono un obiettivo prioritario. La condivisione delle competenze, l'integrazione multi-disciplinare, lo sviluppo di registri e di percorsi diagnostico-terapeutici condivisi sono strumenti fondamentali per assicurare equità di accesso alle cure e continuità assistenziale su tutto il territorio nazionale.

L'AME, attraverso anche il lavoro della propria Commissione Malattie Rare, si propone di favorire la promozione di iniziative formative, progettuali e di ricerca, volte a migliorare la qualità dell'assistenza e a favorire il dialogo tra i diversi attori coinvolti. Tale impegno si traduce inoltre nella volontà di sostenere i professionisti, valorizzare le buone pratiche e contribuire allo sviluppo di modelli organizzativi sempre più efficaci. Sarà d'ora in avanti svolto anche in coordinamento e in collaborazione con UNIAMO, l'associazione più rappresentativa della comunità dei pazienti con Malattia Rara, promotrice principale della Giornata delle Malattie Rare in Italia.

La Giornata Mondiale delle Malattie Rare, che prevede e promuove una serie di eventi organizzati sull'intero territorio nazionale, rappresenta infatti un'opportunità per rinnovare l'impegno comune verso una medicina sempre più equa, inclusiva e orientata alla qualità.

In occasione di questa giornata, l'AME rivolge un invito a tutti i soci, già sollecitati a contribuire con la loro esperienza clinica su questo argomento tramite una recente survey, a rafforzare ulteriormente il proprio contributo nella presa in carico delle persone con malattia rara, promuovendo la collaborazione tra centri, la partecipazione alle attività scientifiche e la diffusione della cultura della responsabilità condivisa. Solo attraverso un'azione coordinata, competente e solidale sarà possibile rispondere in modo adeguato ai bisogni di una popolazione tanto fragile quanto meritevole di attenzione.