



AIFA sostiene la giornata delle malattie rare 2026

La rarità di una patologia non può tradursi in invisibilità. Per chi convive con una malattia rara, il primo ostacolo non è solo la terapia, ma il percorso: ottenere una diagnosi, individuare un centro di riferimento, accedere a cure appropriate. È in questa complessità che si misura la capacità delle istituzioni di garantire equità, continuità assistenziale e accesso alle terapie innovative.

“Le malattie rare, nel loro insieme, riguardano oltre 2 milioni di cittadini in Italia e circa 30 milioni in Europa. Si tratta spesso di patologie croniche e invalidanti, per le quali il tempo medio per arrivare a una diagnosi può superare i quattro anni. Sono numeri che ci impongono di rafforzare i percorsi di cura, garantendo un accesso equo e tempestivo alle terapie innovative”, dichiara il Presidente dell’AIFA, Robert Nisticò.

In questo spirito, il 28 febbraio, in occasione della Giornata delle Malattie Rare, la sede dell’AIFA sarà illuminata con i colori simbolo dell’iniziativa, per accendere i riflettori su una realtà che non può restare invisibile.

Sul piano operativo, l’Agenzia continua a lavorare sul fronte della valutazione e dell’accesso alle terapie innovative, elemento centrale per rafforzare in modo concreto la risposta ai bisogni dei pazienti. In questo contesto si inseriscono le nuove opportunità terapeutiche autorizzate a livello europeo. “In Italia, proprio negli ultimi giorni, abbiamo stabilito la rimborsabilità per due farmaci innovativi: Duvyzat per la distrofia muscolare di Duchenne, e Carvykti, prima CAR-T autorizzata per il mieloma multiplo”, continua il Presidente Nisticò. Nel 2025, inoltre, l’Agenzia Europea per i Medicinali ha autorizzato una terapia genica ex vivo per correggere il difetto genetico alla base della sindrome di Wiskott-Aldrich, patologia immunitaria rara per la quale le opzioni terapeutiche sono state finora estremamente limitate. È inoltre in arrivo una terapia genica topica innovativa per il trattamento delle ferite nei pazienti affetti da epidermolisi bollosa distrofica, malattia genetica della pelle grave e debilitante.

Un’importante opzione terapeutica è rappresentata anche da un anticorpo monoclonale indicato per la malattia oculare di Graves, rara patologia autoimmune che può compromettere significativamente la qualità della vita.

L’illuminazione del 28 febbraio non è soltanto un gesto simbolico, ma il segno di un impegno che riguarda l’organizzazione dei percorsi assistenziali, la governance del farmaco, la sostenibilità e la tutela concreta del diritto alla salute delle persone con malattia rara.

“È nostro dovere assicurare a ogni persona con malattia rara una presa in carico appropriata e lavorare affinché nessun paziente si senta solo”, conclude il Presidente Nisticò.