

**SIMG**SOCIETÀ ITALIANA DEI MEDICI
DI MEDICINA GENERALE
E DELLE CURE PRIMARIE**UNIAMO**
Federazione Italiana Malattie Rare
Rare Diseases Italy

Comunicato stampa

Medici di famiglia e internisti avviano un percorso comune per formare i medici e sensibilizzare la cittadinanza sulle malattie rare, altamente invalidanti e diagnosticate con un ritardo fino a dieci anni

SIMG-SIMI-UNIAMO. Malattie rare, alleanza tra medici di famiglia e internisti per anticipare la diagnosi e migliorare l'assistenza

L'obiettivo della collaborazione è promuovere campagne di sensibilizzazione e istituire percorsi formativi integrati tra cure primarie e specialistiche

Martedì, 17 febbraio 2026. Una rete strutturata tra medici di medicina generale e internisti per ridurre i tempi di diagnosi delle malattie rare e migliorare la presa in carico dei pazienti. È questo l'obiettivo dell'**accordo presentato ieri, lunedì 16 febbraio, a Roma tra la Società Italiana dei Medici di Medicina Generale e delle Cure Primarie (SIMG), la Società Italiana di Medicina Interna (SIMI) e UNIAMO - Federazione Italiana Malattie Rare.**

L'intesa, che arriva a pochi giorni dalla Giornata Mondiale delle malattie rare che si celebra il 28 febbraio, prevede l'avvio di percorsi formativi congiunti tra cure primarie e specialistiche, campagne di sensibilizzazione e la costituzione di un modello di collaborazione stabile tra territorio e ospedale attraverso una rete di 11mila professionisti con l'obiettivo di ridurre i tempi diagnostici, migliorare la risposta assistenziale dei pazienti affetti da malattie rare, rendere più efficienti i percorsi di cura e razionalizzare l'accesso ai servizi ospedalieri, nel rispetto dei vincoli economici.

LE MALATTIE RARE: DUE MILIONI DI ITALIANI INTERESSATI - In base ai dati del Registro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità (ISS), in Italia si stimano 20 casi di malattie rare ogni 10.000 abitanti e ogni anno sono circa 19.000 i nuovi casi segnalati. Le malattie rare rappresentano una sfida cruciale per il Servizio Sanitario Nazionale, perché richiedono competenze multidisciplinari, continuità assistenziale e un forte coordinamento tra professionisti. Uno dei nodi principali resta il ritardo diagnostico delle malattie rare, che può arrivare anche a 3-7 anni. In molti casi, inoltre, non sono disponibili terapie specifiche, rendendo ancora più centrale il ruolo dell'assistenza territoriale e del monitoraggio clinico nel tempo. In questo contesto, il medico di famiglia gioca un ruolo essenziale, offrendo un approccio umano e una professionalità competente che mette al centro il paziente e le sue necessità.

IL RUOLO DEL MEDICO DI FAMIGLIA E DELL'INTERNISTA PER RIDURRE LA "SINDROME DI ULISSE" - In questo scenario, il medico di famiglia e il medico internista emergono come figure chiave, ognuno con competenze fondamentali nel garantire un'assistenza di qualità ai pazienti.

"Il medico di medicina generale prende in carico i pazienti già diagnosticati, inclusi i bambini che transitano dall'età pediatrica all'età adulta, e quel 25% di malattie rare che vengono diagnosticate in età adulta, effettua

**SIMG**SOCIETÀ ITALIANA DEI MEDICI
DI MEDICINA GENERALE
E DELLE CURE PRIMARIE**UNIAMO**
Federazione Italiana Malattie Rare
Rare Diseases Italy

*indagini diagnostiche, prescrive terapie e orienta il percorso di cura – spiega **Alessandro Rossi**, Presidente SIMG – La sua funzione può essere sviluppata con un rafforzamento della cultura del sospetto diagnostico: deve saper cogliere alcuni segnali di allarme, le cosiddette “red flags”, che possono far pensare a qualcosa di non comune, e indirizzare tempestivamente il paziente verso percorsi specialistici appropriati per evitare il peregrinare tra ambulatori e reparti senza una diagnosi, la cosiddetta “sindrome di Ulisse”. Il nostro obiettivo è accorciare questo percorso, creando consapevolezza e strumenti concreti per intercettare prima i casi sospetti”.*

Accanto alla figura del medico di famiglia, l'internista svolge un ruolo chiave nella gestione della complessità clinica, coordinando e mettendo a sistema le informazioni cliniche e collaborando con il medico di medicina generale per garantire un'assistenza continua e coordinata. Questa sinergia è cruciale, poiché le malattie rare necessitano di un monitoraggio attento e di competenze specialistiche per gestire le complicanze e le varie sfide legate alla cronicità. Ad oggi la mancanza di informazioni e strumenti adeguati limita la capacità del medico di famiglia nel garantire una presa in carico efficace.

*“È imperativo che entrambi i professionisti siano dotati delle risorse necessarie per affrontare queste complicazioni – dichiara **Nicola Montano**, Presidente della Società Italiana di Medicina Interna SIMI -. Riconoscere e trattare le malattie rare richiede una cultura medica che consenta di identificare prontamente segnali e sintomi, e qui il ruolo del medico internista diventa complementare, apportando una preparazione specifica e un approccio diagnostico mirato. Affinché i pazienti affetti da malattie rare possano ricevere l'aiuto di cui hanno bisogno, è essenziale promuovere una forte collaborazione tra questi professionisti della salute e nel contempo il coinvolgimento dei pazienti. Lavorando insieme è possibile migliorare significativamente la qualità della vita delle persone colpite da una patologia rara, affrontando le sfide della malattia con competenza, umanità e determinazione”.*

FORMAZIONE, ALERT E INDICATORI TRASVERSALI - L'accordo tra le società scientifiche prevede la redazione di un documento congiunto, l'attivazione di corsi di formazione per i medici, lo sviluppo di software gestionali per facilitare le diagnosi. *“Le indicazioni istituzionali sono per un lavoro incentrato su indicatori trasversali, capaci di intercettare più malattie rare – spiega **Gaetano Piccinocchi**, Tesoriere SIMG e componente del Comitato Nazionale Malattie Rare del Ministero della Salute -. Ad esempio, il paziente con numerosi ricoveri o ripetute visite specialistiche senza una diagnosi definitiva deve far pensare che ci si possa trovare di fronte a qualcosa di non comune. Serve uno sguardo sistemico per far emergere segnali deboli dai database. Un esempio concreto arriva dall'amiloidosi cardiaca: uno dei principali fattori associati è la sindrome del tunnel carpale, una correlazione non sempre riconosciuta nella pratica clinica”.*

*“Gli obiettivi di diagnosi precoce e presa in carico presso la propria residenza delle persone con malattia rara possono essere raggiunti solo con una stretta collaborazione ed alleanza con chi, come i medici di medicina generale e i medici internisti, li vede nel complesso della loro individualità e persona e non solo per singolo sintomo od organo – aggiunge **Annalisa Scopinaro**, Presidente UNIAMO Rare Diseases Italy -. La visione olistica è fondamentale per saper cogliere segni e sintomi e accompagnare nei percorsi di cura; occorre*

rafforzare la rete territoriale e integrarla nella rete delle malattie rare, con collaborazioni strutturate con gli specialisti di riferimento e l'uso di strumenti quali teleassistenza e telemedicina, integrando anche l'AI nei processi."

Ufficio stampa SIMG:

Davide Volterra diessecom@gmail.com - 373 7500990; Daniele Toscano studiodiessecomdue@gmail.com - 333 3757361

Ufficio stampa SIMI:

Elena Sabino – elena.sabino@elettrapr.it – 392 4132100; Ilenia Franchi – ilenia.franchi@elettrapr.it – 393 907 9914

Ufficio Stampa ÜNAMO:

Gaia Tamasi - comunicazione@uniamo.org - 3791924547