

# Cosa sono le Malattie Rare

## Le Malattie Rare in breve

Per malattie rare si intendono tutte quelle patologie che hanno una casistica inferiore a 5 casi ogni 10.000 persone.

Queste patologie sono molto numerose.

In Italia sono circa 7.000 e in questi ultimi tempi ne sono state scoperte altre che dovranno essere inserite – si spera di volta in volta – nell'elenco delle malattie rare.

Sono patologie potenzialmente letali, croniche e debilitanti con elevato grado di complessità.

La maggior parte di esse sono di origine genetica, comprendendo anche rare forme tumorali, malattie auto-immuni, malformazioni congenite, patologie di origine infettiva e tossica .

Queste malattie richiedono uno studio e un approccio con il paziente molto complesso e spesso non è facile identificarle da subito, occorre appunto uno studio approfondito del paziente per stabilire la diagnosi e la cura della malattia individuata.

Per giungere alla diagnosi di una malattia rara è necessario formare ed informare i medici di base che sono i primi professionisti a cui il paziente si rivolge, non appena

avverte qualsiasi sintomo di malattia. Il medico di base deve essere in grado di individuare o di diagnosticare un sospetto di malattia rara ed indirizzare i pazienti in centri specializzati.

Non tutte le malattie rare sono mortali e quindi è necessario attivare interventi specifici per migliorare la qualità della vita e potenziare l'aspetto socio-economico dei pazienti che ne sono colpiti.

Le malattie rare si manifestano in diversi modi e in diverse età. La metà delle malattie rare compaiono alla nascita o durante l'infanzia, l'altra metà si manifestano in età adulta. La gran parte delle malattie rare sono di origine genetica ma possono anche essere attribuite al risultato dell'esposizione ambientale durante la gravidanza o durante particolari fasi della vita, spesso in presenza di particolare suscettibilità genetica.

*(Notizie tratte dall'Istituto Superiore di Sanità)*