



RARECHE

[WWW.RARECHE.IT](http://WWW.RARECHE.IT)

## **Cosa sono le malattie RARE?**

Una malattia è considerata rara quando ha una prevalenza nella popolazione generale inferiore ad una data soglia, cioè quando pochi soggetti sono affetti dalla patologia in un dato momento. Si stima che in Italia oltre 2 milioni di persone convivano con una malattia rara; circa il 5% della popolazione totale ( fonte: Ministero della Salute; Istituto Superiore di Sanità)

## **Quante sono?**

Esistono moltissime malattie rare. Quelle conosciute e classificate sono più di 7.000, ma questa cifra cresce costantemente con l'avanzare della scienza medica e della ricerca genetica. Infatti la stragrande maggioranza sono malattie ereditarie di origine genetica.

**RARECHE...**

## **Le difficoltà**

In molti casi si tratta di patologie pericolose per la sopravvivenza del paziente, che riducono la speranza di vita media e che determinano una riduzione della qualità della vita. Durante il decorso della malattia, inoltre, il paziente si può spesso trovare a soffrire l'isolamento e l'incomprensione della comunità in cui vive a causa della mancanza di informazione e di conoscenza sulla patologia e sulle sue manifestazioni.

## **Perche' è importante saperne di più**

Perché ci sono persone direttamente o indirettamente colpite da malattie rare.

Perché puoi aiutare le persone che ne sono colpite.

Perché puoi aiutare le persone a ottenere l'assistenza di cui hanno bisogno.

Perché puoi migliorare la vita delle persone che ne sono affette.

**RARECHE...**

**L'ALFABETO  
DI RARECHE  
SULLE  
MALATTIE  
RARE**

*RARECHE*

## **A - Accesso alle cure**

La sfida nell'ottenere accesso alle terapie e ai trattamenti necessari per le malattie rare.

## **B - Biopsia**

Procedure diagnostiche che coinvolgono il prelievo e l'analisi di campioni di tessuto per identificare malattie rare.

## **C - Consapevolezza**

La necessità di aumentare la conoscenza e la comprensione delle malattie rare tra il pubblico e gli operatori sanitari.

## **D - Discriminazione**

Il trattamento ingiusto o l'isolamento sociale che le persone con malattie rare possono sperimentare a causa della loro condizione.

## **E - Empatia**

La capacità di comprendere e condividere i sentimenti delle persone affette da malattie rare, promuovendo una maggiore comprensione e sostegno.

## **F** - Famiglie

Il ruolo cruciale delle famiglie nel supportare i pazienti con malattie rare e nel migliorare la loro qualità di vita.

## **G** - Genetica

Il ruolo delle anomalie genetiche nell'origine di molte malattie rare.

## **H** - Hope (*Speranza*)

La speranza di trovare cure e trattamenti migliori per le malattie rare e migliorare la vita dei pazienti.

## **I** - Inclusione

L'importanza di creare società inclusive per le persone con malattie rare, garantendo loro pari opportunità.

## **J** - Journey (*Patient Journey*) o **Joining** (*Unione*)

Il percorso che i pazienti con malattie rare affrontano dalla diagnosi al trattamento e l'importanza dell'unione nella lotta contro queste malattie.

## **K** - **Klinefelter** *(una malattia genetica rara)*

Una malattia genetica rara caratterizzata da una condizione cromosomica aggiuntiva.

## **L** - **Lotta** *(contro le malattie rare)*

La determinazione nel combattere le malattie rare attraverso la ricerca, la sensibilizzazione e il supporto.

## **M** - **Malattie Orfane**

Malattie prive di terapie farmaceutiche adeguate. Un termine alternativo per le malattie rare, spesso usato per sottolineare la mancanza di attenzione e risorse.

## **N** - **NMOSD** *(Disturbo dello Spettro della NeuroMielite Ottica)*

Una malattia rara autoimmune del sistema nervoso centrale, grave perchè associata a disabilità irreversibile.

## **O** - **Osservatorio**

Un centro o un'istituzione dedicata alla raccolta di dati, alla ricerca e alla sorveglianza delle malattie rare per migliorare la comprensione e la gestione di queste condizioni.

## **P - Paura**

Le emozioni di ansia e apprensione che molte persone affette da malattie rare e le loro famiglie possono sperimentare a causa delle incertezze legate alla condizione e alle sfide che comporta.

## **Q - Qualità della vita**

Il miglioramento della qualità della vita dei pazienti con malattie rare attraverso cure adeguate e un adeguato supporto è responsabilità di tutta la società.

## **R - Ricerca scientifica**

Gli sforzi per comprendere meglio le malattie rare e sviluppare nuovi trattamenti.

## **S - Sensibilizzazione**

Il processo di informare il pubblico e gli operatori sanitari sulle malattie rare per aumentare la comprensione e il supporto.

## **T - Terapie innovative**

Nuovi approcci terapeutici che stanno emergendo nella lotta contro le malattie rare.



## **U** - **Unicità**

L'individualità di ogni persona con una malattia rara e la necessità di trattamenti personalizzati.

## **V** - **Ventinove febbraio** (*Giornata delle malattie rare*)

Una giornata dedicata a sensibilizzare sulle malattie rare, celebrata il giorno più raro dell'anno, il 29 febbraio (in alternativa il 28 febbraio).

## **W** - **Waldenström** (*una malattia del sangue rara*)

Un raro disturbo del sangue che coinvolge i linfociti B.

## **X** - **X-linked** (*malattie legate al cromosoma X*)

Malattie rare causate da mutazioni nei geni presenti sul cromosoma X.

## **Y** - **Young** (*giovani affetti da malattie rare*)

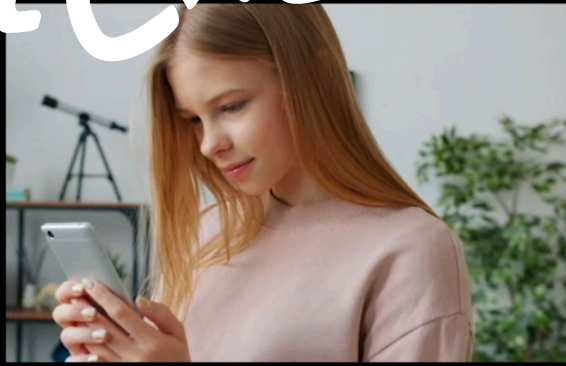
I giovani affetti da malattie rare che affrontano sfide uniche nel loro percorso di vita.

## **Z** - **Zebra** (*simbolo delle malattie rare*)

Il simbolo delle malattie rare, spesso utilizzato per rappresentare la rarità e la diversità di queste condizioni.



# RARECHE



[WWW.RARECHE.IT](http://WWW.RARECHE.IT)

## Link di approfondimento:

<https://www.malattierare.gov.it/>

<https://www.salute.gov.it/BancheDati/anagrafi/MRR>

<https://www.iss.it/malattie-rare>

<https://www.osservatoriomalattierare.it/malattie-rare>

[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education\\_AboutRareDiseases.php?lng=IT](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?lng=IT)

<https://www.quotidianosanita.it/>

<https://uniamo.org/>

<https://www.marionegri.it/ricerca>

<https://www.policlinico.unina.it/siti/MR/cosasono.html>

<https://www.ospedaleniguarda.it/malattie-rare>

<https://www.policlinico.mi.it/malattie-rare-center>

<https://malattierare.hsr.it/it/index.html>

<https://www.istituto-besta.it/malattie-rare>

<https://www.asst-valleolona.it/servizi-al-cittadino-3/centro-malattie-rare/>

<https://www.mondino.it/pazienti/malattie-e-cure/>

# RARECHE...

È una campagna sociale promossa da

**COMUNICAZIONE 2000**

con il supporto incondizionato di  
Horizon Therapeutics

**WWW.RARECHE.IT**