
Ma che cos'è una malattia rara?

Autore: Chiara Andreola

Fonte: Città Nuova

Si celebra oggi, 28 febbraio, la giornata mondiale delle malattie rare. Già, ma che cos'è una malattia rara? O meglio, quanto poco diffusa deve essere per considerarla tale? Vi ricordiamo sul tema il nostro ultimo numero della collana Passaparola: Nostra figlia è rara.

In Europa una malattia viene considerata rara quando colpisce non più di 5 persone su 10.000. Secondo studi recenti, **ne esistono oltre 10.000** - un numero notevolmente cresciuto negli ultimi anni, non tanto perché siano aumentate le malattie in sé, ma perché è migliorata la nostra capacità di diagnosticarle e, se possibile, di curarle: e purtroppo accade ancora che delle persone soffrano, o addirittura muoiano, a causa di malattie a cui non riescono nemmeno a dare un nome.

Si stima che **in Italia** i malati rari siano **circa 2 milioni**, il 70 per cento dei quali in età pediatrica: una percentuale che di per sé è alta, ma molto meno di alcuni anni fa, quando purtroppo soffrire di una di queste patologie molto spesso significava non arrivare all'età adulta. Di qui la necessità, più volte sottolineata da diverse associazioni di malati e familiari e di operatori del settore, di potenziare la formazione dei medici non pediatri su queste malattie, così da poter prendere meglio in carico anche i pazienti adulti.

Pur avendo un'origine prevalentemente genetica, esistono malattie infettive molto rare, così come malattie autoimmuni e carcinomi rari. La causa di molte di queste malattie non è ancora nota.

La giornata mondiale vuole quindi sensibilizzare su queste malattie poco conosciute, che però riguardano tutti; e non tanto per la banale considerazione che ognuno di noi potrebbe essere tra quei 2 milioni di malati rari italiani, ma anche perché la ricerca che si sviluppa attorno a queste patologie può dare dei risultati che interessano anche disturbi assai più comuni o comunque interessare la popolazione generale.

Sono numerose le iniziative lanciate: convegni, eventi online, piccoli spettacoli per i bambini ricoverati. Ma anche progetti di respiro più largo, come quello elaborato dall'ospedale pediatrico Bambino Gesù (che segue ogni anno quasi 25.000 bambini con malattie rare), OMaR-Osservatorio Malattie Rare e Orphanet, il più grande database al mondo sulle malattie rare.

L'accordo, della **durata di 3 anni**, prevede la realizzazione di **iniziative congiunte** sul fronte della comunicazione e della formazione sulle malattie rare, l'organizzazione di incontri e convegni a tema, la presa in carico delle istanze provenienti da pazienti e associazioni. «Per anni si è pensato che le

malattie rare fossero tra le 7 e le 8.000 – spiega il direttore scientifico dell'Ospedale, **Bruno Dallapiccola** – Un recente studio basato sulle principali fonti di dati esistenti ha dimostrato invece che superano le 10.000. Vuol dire decine di milioni di persone in tutto il mondo, la maggior parte delle quali sono bambini e ragazzi. L'accordo di collaborazione è importante proprio perché mira, attraverso la messa a sistema delle competenze cliniche e laboratoristiche del Bambino Gesù, delle conoscenze di livello europeo della rete Orphanet e della comunicazione verticale dedicata esclusivamente al mondo della rarità di OMaR, a offrire servizi ancora più vicini alle famiglie toccate da malattie rare». Per ulteriori informazioni, è possibile consultare siti come quelli di OMaR, Orphanet, Uniamo e Ospedale Bambino Gesù.