

Una malattia si definisce rara quando la sua prevalenza, intesa come il numero di casi presenti su una data popolazione, non supera 5 individui ogni 10.000.

La Commissione Europea stima che nel territorio comunitario siano presenti da 27 a 36 milioni di persone con **malattie rare**.

Ad oggi, si conoscono fra le 6000 e le 8000 **malattie rare** accomunate dalla complessità delle manifestazioni cliniche ma molto diverse fra loro per quanto riguarda la causa e l'evoluzione della malattia (eziopatogenesi), e gli organi coinvolti.

Circa l'80% di esse ha origini genetiche (ovvero coinvolge uno o più geni o cromosomi) e può essere ereditario (la malattia è trasmessa dai genitori) o derivare da una mutazione cosiddetta *de novo*, in altre parole non ereditata dai genitori ma frutto di un evento "nuovo" verificatosi per la prima volta in quello specifico individuo. Del restante 20%, una parte è determinata da infezioni (batteriche o virali) e da autoimmunità o è dovuta a fattori cosiddetti *teratogeni* (sostanze chimiche, radiazioni, ecc. che potrebbero causare danni al feto); l'altra, deriva dall'interazione fra cause genetiche e ambientali.

L'età di comparsa dei disturbi (sintomi) può variare notevolmente. Alcune **malattie** possono manifestarsi alla nascita o durante l'infanzia, ad esempio molte patologie metaboliche; altre, come la sclerosi laterale amiotrofica, si manifestano in età adulta.

Le persone che ne soffrono, nonostante si tratti di **malattie** molto diverse fra loro, condividono le stesse difficoltà legate, proprio, alla rarità. Esse includono:

- *difficoltà nell'ottenere la diagnosi (ritardo diagnostico)*, tra la comparsa dei primi disturbi (sintomi) e l'accertamento della malattia (diagnosi) a volte possono passare lunghi intervalli di tempo, durante i quali la malattia non è riconosciuta o viene effettuata una diagnosi sbagliata. Queste eventualità creano considerevoli disagi per il malato e la sua famiglia e spesso determinano la somministrazione di terapie inadeguate
- *alti costi delle cure (terapie) e degli esami diagnostici*, l'elevata spesa economica necessaria per affrontare la malattia rara, dall'accertamento (diagnosi) alle terapie, unita alla mancanza di benefici sociali e della possibilità di rimborso di tutte le spese sanitarie sostenute, causa un generale impoverimento della famiglia e aumenta drammaticamente le differenze di accessibilità alle terapie per i pazienti affetti da **malattie rare**
- *carenza o assenza di cure (terapie) appropriate*, le **malattie rare** sono spesso croniche e invalidanti, possono coinvolgere più organi o apparati (multisistemiche) e a volte causano una mortalità precoce. Per questi motivi, esse richiedono l'interessamento di più specialisti insieme, in ambito sanitario e non. Tuttavia, solo una piccola percentuale di esse può contare su terapie risolutive e su attenzioni mediche adeguate
- *differenze nella disponibilità di cure (terapie) e assistenza*, le terapie innovative (che propongono nuovi approcci terapeutici) non sempre sono disponibili in tutti i Paesi dell'Unione Europea con le stesse modalità. Ciò dipende da ritardi nella determinazione del prezzo dei farmaci e/o nelle decisioni relative alla loro offerta gratuita (rimborsabilità) da parte del servizio sanitario nazionale; dall'assenza di linee guida o raccomandazioni relative ai trattamenti e alle terapie

- *conoscenze scientifiche spesso insufficienti*, la scarsità di conoscenze scientifiche approfondite determina spesso grandi difficoltà a sviluppare adeguate strategie terapeutiche
- *poche informazioni disponibili*, le informazioni a disposizione del cittadino, spesso poco complete e provenienti da fonti non attendibili e non istituzionali, rendono difficile orientarsi in maniera precisa fra medici, centri clinici di riferimento e servizi di supporto
- *disagi sociali*, vivere con una malattia rara determina conseguenze in ogni campo della vita, nella scuola, nel lavoro, nel tempo libero, nelle relazioni con gli amici o nella vita affettiva. Può condurre all'isolamento sociale fino all'esclusione vera e propria della persona malata dalla comunità in cui vive
- *difficoltà nel passaggio dall'età pediatrica all'età adulta*, i passi avanti fatti dalla scienza (nelle tecniche diagnostiche o relative a nuovi trattamenti/farmaci) ha determinato un miglioramento dell'evoluzione nel tempo di molte **malattie rare** e, di conseguenza, un numero sempre maggiore di malati che raggiungono l'età adulta. Questa nuova, positiva, situazione richiede necessariamente la disponibilità di professionisti preparati che possano garantire anche agli adulti un'assistenza sanitaria e sociale altrettanto specializzata di quella sinora offerta ai bambini

Le **malattie rare** rappresentano, dunque, una sfida significativa per la sanità pubblica, per il legislatore, per il cittadino, per le persone che ne sono affette e per le loro famiglie, per i professionisti coinvolti.

La prevenzione della disabilità e della mortalità prematura, l'accertamento della malattia nella fase iniziale (diagnosi precoce), la disponibilità di terapie, il miglioramento della qualità della vita e della realizzazione sociale e lavorativa delle persone con malattia rara e delle loro famiglie rappresentano, a tutt'oggi, le sfide più importanti da affrontare.

Le dimensioni del problema e le possibilità di successo degli interventi efficaci richiedono un approccio globale con azioni integrate lungo tre direttive: la collaborazione internazionale, la collaborazione tra istituzioni e associazioni dei pazienti ed il trasferimento efficiente delle conoscenze dalla ricerca scientifica alla pratica clinica e alle azioni di salute pubblica.