

Le malattie rare

Per Malattie Rare si intendono tutte quelle patologie che hanno una prevalenza inferiore a 5 casi ogni 10.000 persone.

Sono patologie potenzialmente letali o cronicamente debilitanti, caratterizzate da bassa prevalenza ed elevato grado di complessità.

In gran parte di origine genetica, comprendono anche rare forme tumorali, malattie autoimmuni, malformazioni congenite, patologie di origine infettiva e tossica.

Queste malattie perciò richiedono un approccio articolato e complesso, basato su interventi specifici e combinati volti a prevenire un'elevata assenza lavorativa o, laddove sia evitabile, la mortalità precoce ed a migliorare la qualità della vita e il potenziale socio-economico delle persone colpite.

Le Malattie Rare, inoltre, sono caratterizzate da grande variabilità nell'età d'esordio dei primi sintomi: circa la metà compaiono alla nascita o durante l'infanzia, l'altra metà insorge in età adulta.

Esse sono in gran parte di origine genetica ma possono anche essere il risultato dell'esposizione ambientale durante la gravidanza o in altre delicate fasi della vita, spesso in presenza di suscettibilità genetica. Alcune sono forme rare o complicazioni rare di patologie comuni.



**Consulta Nazionale
delle Malattie Rare**

**Rari
e preziosi come
Perle**

*Il primo numero verde per ascoltare,
sostenere e indirizzare i pazienti Malati Rari,
attivo all'Istituto Superiore di Sanità*

Telefono Verde Malattie Rare
800.89.69.49

*attivo dal lunedì al venerdì
dalle ore 9,00 alle ore 13,00*

info@consultanazionalemalattierare.it
www.consultanazionalemalattierare.it



al servizio dei pazienti



Consulta Nazionale delle Malattie Rare

Chi siamo

Nata nel 2007 con l'obiettivo di rafforzare ed integrare le attività che ruotano intorno al panorama delle Malattie Rare in Italia, la Consulta Nazionale Malattie Rare è costituita da 34 volontari eletti dalle Associazioni dei pazienti delle Malattie Rare.

Realizza le proprie attività presso l'Istituto Superiore di Sanità e collabora attivamente con il Centro Nazionale Malattie Rare, che fornisce supporto tecnico-scientifico alle diverse attività e con altre Istituzioni coinvolte nella gestione sanitaria delle Malattie Rare e Farmaci Orfani.



Gli obiettivi

La Consulta Nazionale Malattie Rare ha come obiettivo quello di rafforzare i legami tra le organizzazioni di tutela della rete delle patologie rare presenti in Italia e di contribuire a individuare le priorità di settore per far sì che i percorsi diagnostico-terapeutici dei pazienti siano sempre più efficienti.

La Consulta Nazionale Malattie Rare punta in particolare alla riduzione dei tempi d'accesso alla prima diagnosi, al rafforzamento della rete dei Centri per le Malattie Rare, all'uniformità

delle prestazioni socio-sanitarie su tutto il territorio nazionale, per coniugare diritti e sostenibilità, rivendicando la centralità e il primario diritto alla salute.

Per ascoltare, sostenere i pazienti e chiunque necessiti di informazioni è stato istituito all'Istituto Superiore di Sanità il numero verde **800 89 69 49**, che anche in modo anonimo e indiretto indirizza le richieste ai Centri di Cura specializzati ed alle Associazioni dei pazienti distribuite sull'intero territorio nazionale.

La ricerca

E' fondamentale promuovere la Ricerca Scientifica per individuare nuove terapie e/o farmaci utili al miglioramento della qualità di vita dei pazienti, alla prevenzione e risoluzione delle malattie.



La Consulta Nazionale delle Malattie Rare ritiene fondamentale la costituzione del Registro Epidemiologico Nazionale dedicato alle Malattie Rare e l'obbligatorietà in Italia dello screening neonatale per le malattie per le quali esiste una cura.

Farmaci orfani

Sono definiti Farmaci Orfani i prodotti utili per trattare le Malattie Rare che non hanno un mercato sufficiente a ripagare le spese del loro sviluppo.



Nonostante la Commissione Europea fornisca incentivi all'Industria Farmaceutica, al fine di favorire la ricerca, lo sviluppo e la commercializzazione di medicinali utilizzati per la cura delle Malattie Rare, questi non hanno facile mercato.

Auspichiamo e collaboriamo affinché l'Industria Farmaceutica si attivi per lo sviluppo di questi farmaci, assicurando così la parità di accesso alle opportunità di cura.

