
Malattie rare: quasi 8mila nel mondo, ma solo 300 hanno ad oggi una terapia. Un caso su cinque riguarda un bambino

Il 29 febbraio è il giorno più raro che ci sia, e per questo è stato scelto per la [Giornata mondiale delle malattie rare](#), ricorrenza nata per accendere i riflettori su patologie praticamente “invisibili” ma molto reali, a volte complesse, dietro le quali ci sono persone, volti, storie di sofferenza, lotta e speranza. Siccome il 29 febbraio capita ogni quattro anni, l’edizione 2021 della Giornata, la XIV, viene celebrata domani, domenica 28, con l’obiettivo di portare l’attenzione di tutti sui malati rari e promuovere azioni concrete per migliorarne la qualità di vita. Una malattia si definisce “rara” quando la sua prevalenza, intesa come il numero di caso presenti su una data popolazione, non supera una soglia stabilita. Nell’Unione europea la soglia è fissata allo 0,05% della popolazione, ossia 5 casi su 10mila persone. Il numero di malattie rare conosciute e diagnosticate oscilla tra le 7mila e le 8mila – di queste solo 300 hanno una terapia – ma è una cifra che cresce con l’avanzare della scienza e, in particolare, con i progressi della ricerca genetica. Queste patologie colpiscono almeno 300 milioni di persone nel mondo, circa 30 milioni in Europa, oltre 1,2 milioni nel nostro Paese, ma l’[Osservatorio sulle malattie rare](#) (Omar) indica il numero di 2 milioni di malati rari, “stima per eccesso largamente condivisa, calcolata considerando il continuo progresso del fronte diagnostico, in particolare quello genetico”. In base ai dati coordinati dal [Registro nazionale malattie rare dell’Istituto superiore di sanità](#), in Italia si stimano 20 casi di malattie rare ogni 10mila abitanti e ogni anno sono circa 19mila i nuovi casi segnalati dalle oltre 200 strutture sanitarie diffuse in tutta la penisola. Circa l’80% dei casi è di origine genetica, per il restante 20% si tratta di malattie multifattoriali derivate, oltre che da una suscettibilità individuale, anche da altri fattori (ad esempio, alcuni fattori ambientali, alimentari) oppure dall’interazione tra cause genetiche e ambientali. Il 20% delle patologie coinvolge persone in età pediatrica (di età inferiore ai 14 anni). In questa popolazione di pazienti, le malattie rare che si manifestano con maggiore frequenza sono le malformazioni congenite (45%), le malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione o del metabolismo e i disturbi immunitari (20%). Per i pazienti in età adulta, invece, le malattie rare più frequenti appartengono al gruppo delle patologie del sistema nervoso e degli organi di senso (29%) o del sangue e degli organi ematopoietici (18%). In Italia, dal 2001 sono stati istituiti la Rete nazionale dedicata alla prevenzione, sorveglianza, diagnosi e terapia delle malattie rare e il suddetto Registro nazionale malattie rare presso l’Istituto superiore di sanità. Lo stesso Istituto ha elaborato un elenco di malattie rare per le quali è riconosciuto il diritto all’esenzione dal ticket. Alcune Regioni italiane hanno deliberato esenzioni per patologie ulteriori da quelle previste dal Decreto 279/2001.

Giovanna Pasqualin Traversa