

Definizione di malattia rara

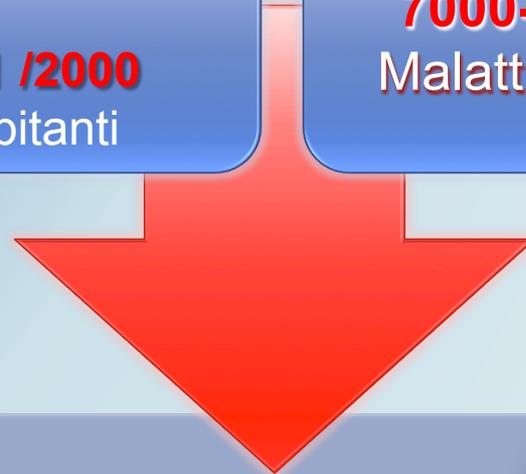


OMS

Prevalenza

< 1 /2000
Abitanti

7000-8000
Malattie rare



Costituiscono
il **10%**
di tutte le patologie



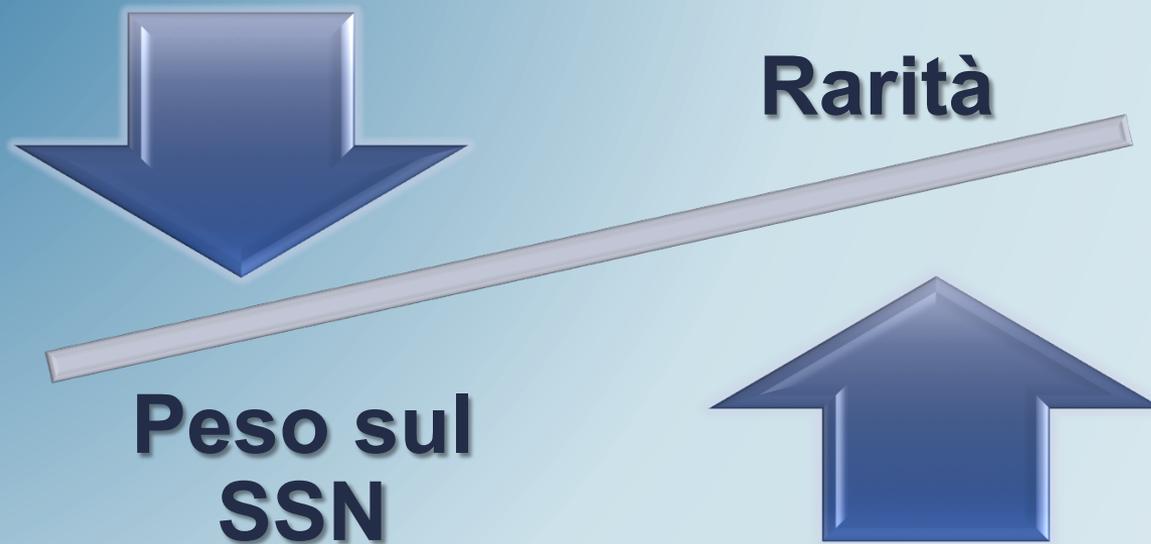
MALATTIE RARE

Circa l'80% su base genetica

Impatto Sociale



Impatto finanziario



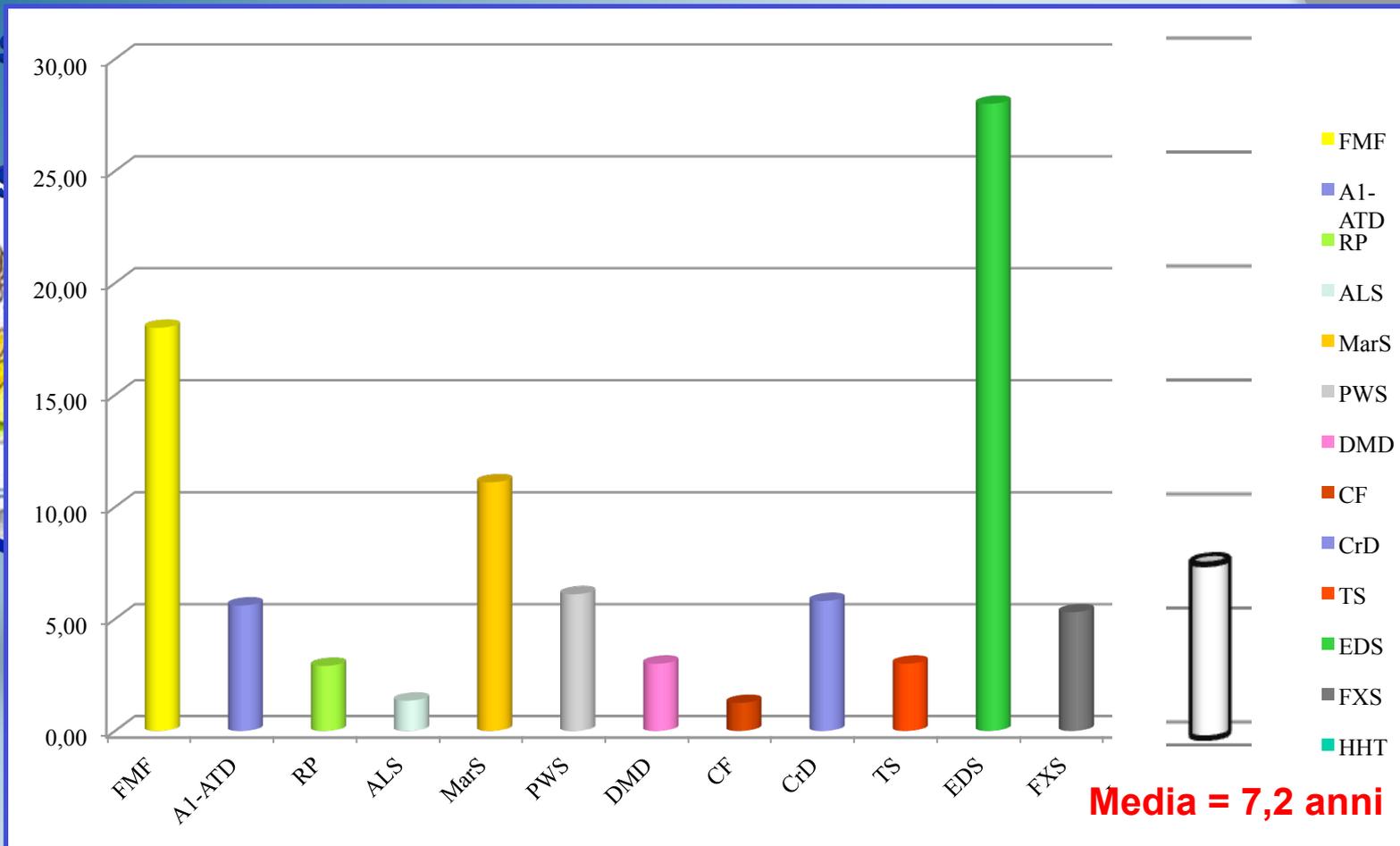
Ripetuti ricoveri



**Esami
diagnostico-strumentali
inappropriati**



Ritardo diagnostico



FMF= Familial Mediterranean Fever; A1-ATD= Alfa-1 Antitripsin Deficiency; RP= Relapsing Polychondritis; ALS= Amyotrophic Lateral Sclerosis; MarS= Marfan Syndrome; PWS= Prader-Willi Syndrome; DMD= Duchenne Muscular Dystrophy; CF= Cystic Fibrosis; CrD= Crohn's Disease; TS= Tuberous Sclerosis; EDS= Ehlers-Danlos Syndrome; FXS= Fragile-X Syndrome; HHT= Hereditary Haemorrhagic Telangiectasia.

Take home message

Aumentata prevalenza di diabete, ipotiroidismo subclinico ed obesità nei pazienti Down Syndrome

Miglior compenso glicemico con minor fabbisogno insulinico, minori complicanze croniche rispetto al DM1

Aumentata prevalenza di intolleranza al glucosio ed elevata insulinemia nei soggetti Down vs popolazione generale

Non evidenze cliniche definite sul trattamento dell'ipotiroidismo subclinico nel Down: necessità di trattamento precoce per non aggravare il ritardo mentale?

Importanza delle misure dietetiche e delle modifiche dello stile di vita nel trattamento dell'obesità nella sindrome di Down

Le indagini diagnostiche attuali (genetiche, ecografiche, etc...) devono potenziare la prevenzione