



Università degli Studi di Bari "A. Moro"
U.O.C. di Medicina Interna «Frugoni» e Geriatria
Centro di Ricerca Sovraziendale per le Malattie Rare

Perché occuparsi di Malattie Rare?

Entità del problema

Carlo Sabbà

Definizione di malattia rara

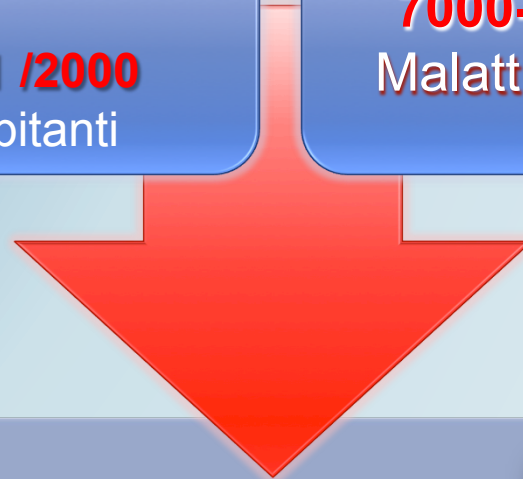



OMS

Prevalenza

< 1 /2000
Abitanti

7000-8000
Malattie rare



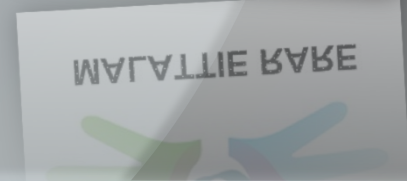
 Impossibile visualizzare l'immagine. La memoria del computer potrebbe essere insufficiente per aprire l'immagine oppure l'immagine potrebbe essere danneggiata. Riavviare il computer e aprire di nuovo il file. Se viene visualizzata di nuovo la x rossa, potrebbe essere necessario eliminare l'immagine e inserirla di nuovo.

10%

Costituiscono
il 10%
di tutte le patologie



MALATTIE RARE



MALATTIE RARE

Circa l'80% su base genetica

Impatto Sociale



Rarità

Rarità

Rarità

Scarsa conoscenza accademica

Mancata risposta delle istituzioni

Scarsa risposta delle case farmaceutiche

Diagnosi errate

Scarsità di presidi diagnostico-terapeutici

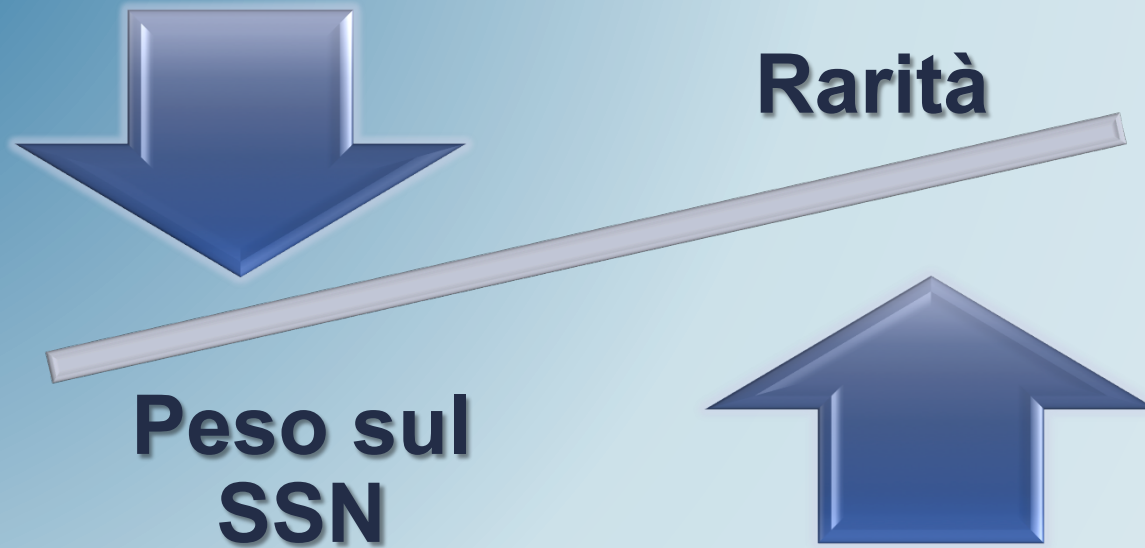
Mancata disponibilità di farmaci adeguati

Mancanza di linee-guida per il management clinico

Scarsità di sperimentazioni



Impatto finanziario



Ripetuti ricoveri



**Esami
diagnostico-strumentali
inappropriati**

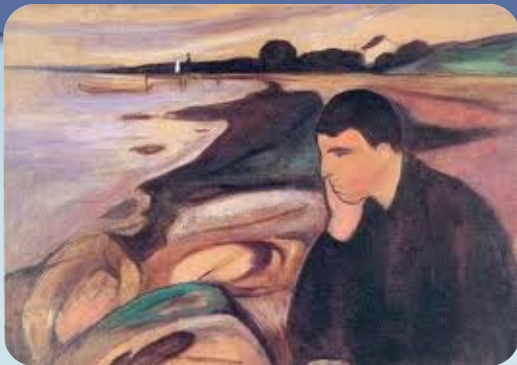




Le malattie rare... ...malattie Orfane

Scarsa
possibilità
di
trattamento
e di
guarigione

Senso di isolamento e di
disperazione dei pazienti affetti



Difficoltà nella Ricerca sulle Malattie Rare

Riconoscimento della malattia da parte del
medico

Carenza di centri di riferimento

Mancanza di terapie specifiche

Dispersione dei pazienti e loro reclutamento

Pochi pazienti = studi statistici difficili

Scarsità di finanziamenti per la ricerca

Perché occuparsi di Malattie Rare

Perché ogni ammalato
ha diritto alla:

Giusta diagnosi

Giusta terapia

Giusta attenzione da
parte della classe
medica



Giuramento Ippocrate:

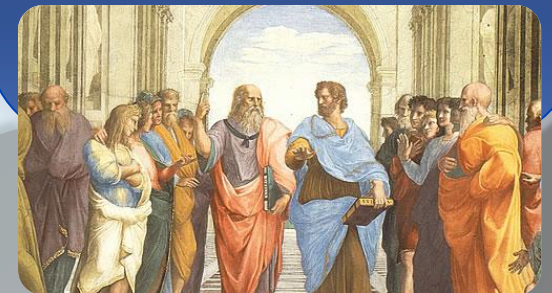
“ ... sceglierò il regime
per il **bene dei malati**
secondo le mie forze il
mio giudizio e mi
**asterrò da recar
danno o offesa** ...
... in tutte le case che
visiterò entrerò per il
bene dei malati ... ”

Una società è tanto più
evoluta...

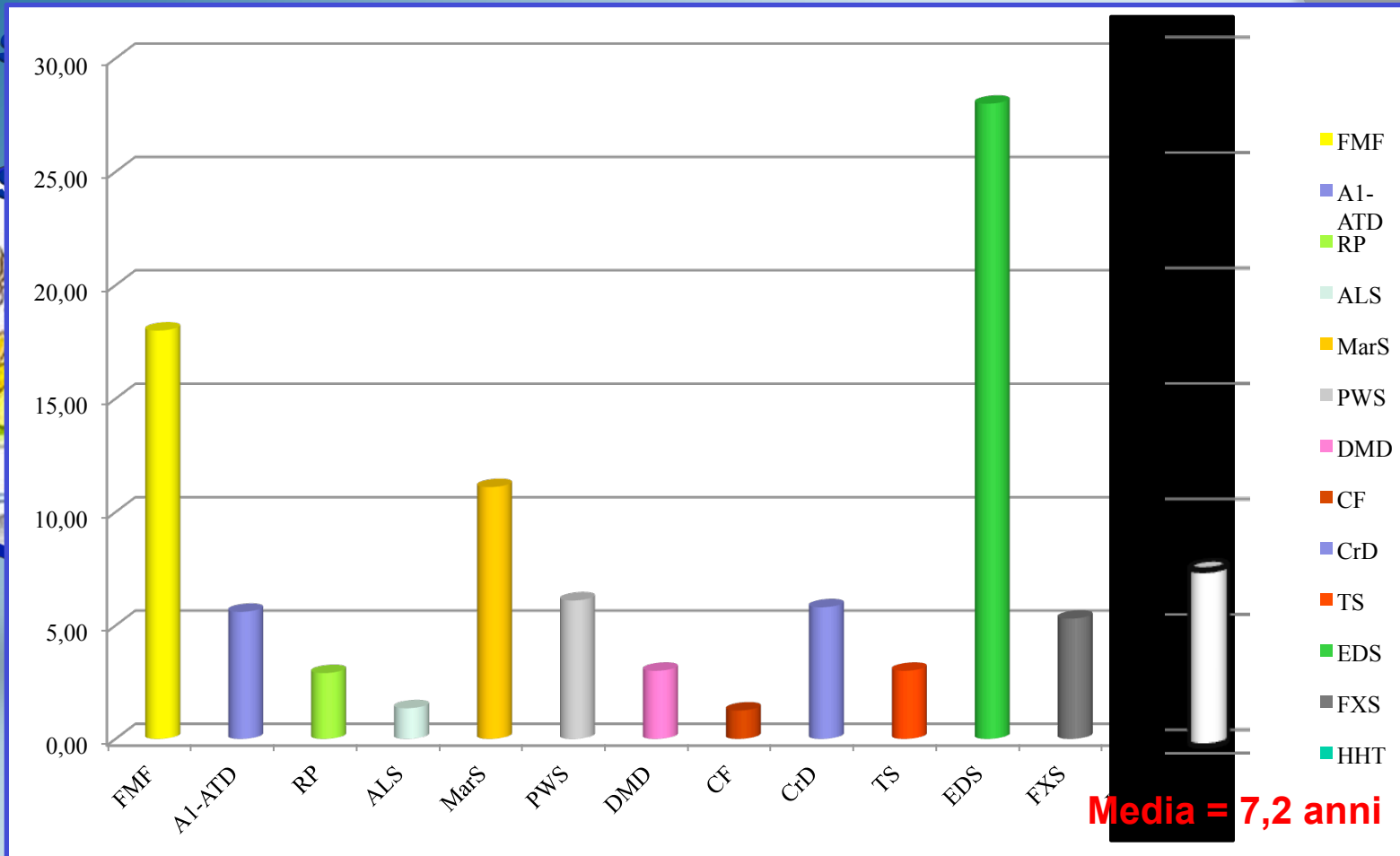
Nuove terapie

Nuovi strumenti
diagnostici

... quando ciò è al
servizio di tutti i
cittadini

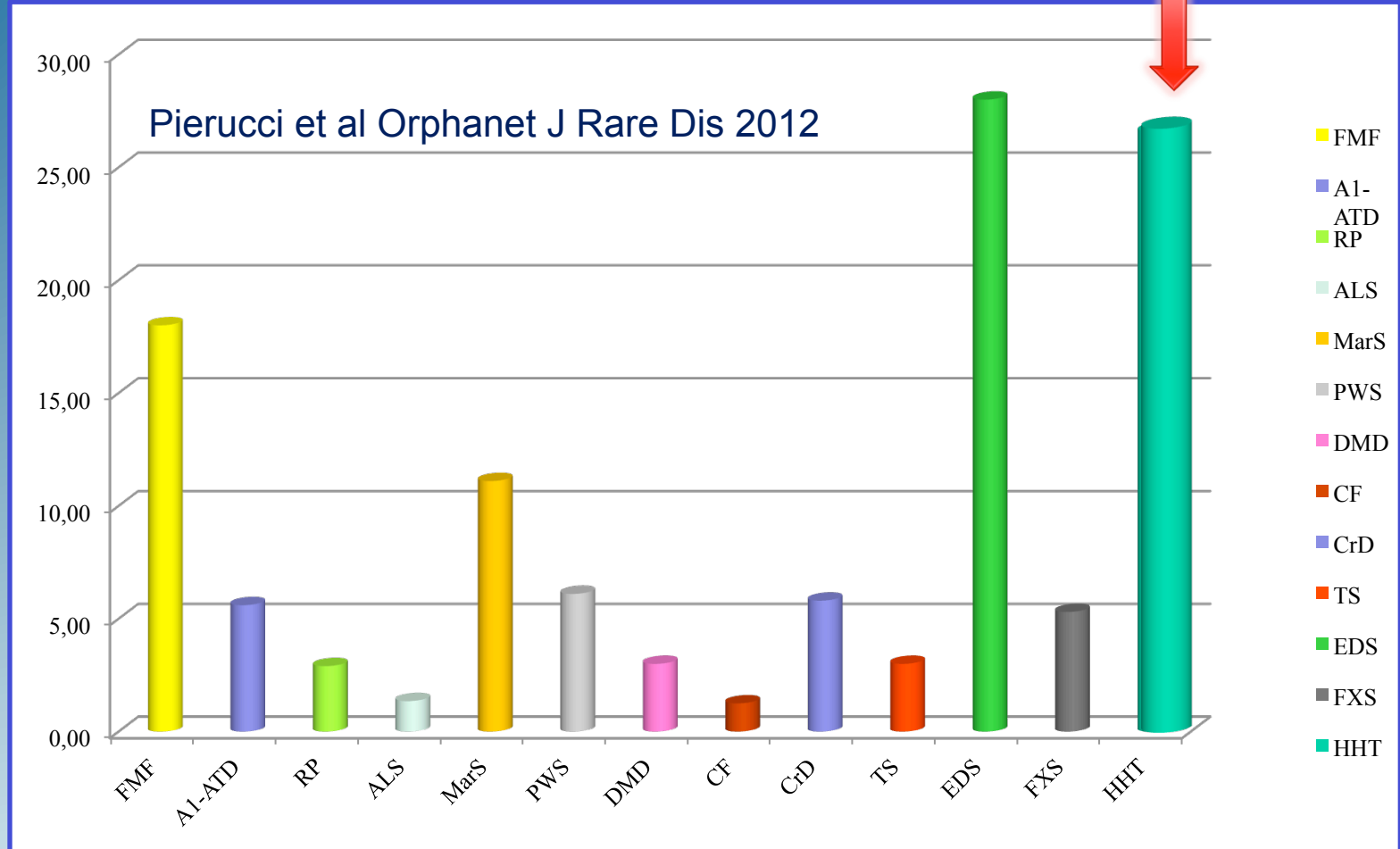


Ritardo diagnostico



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.

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= Tuberos Sclerosis; EDS= Ehlers-Danlos Syndrome; FXS= Fragile-X Syndrome; HHT= Hereditary Haemorrhagic Telangiectasia.

Risposta delle Istituzioni



Politica nazionale sulle Malattie Rare

D.M. n. 279 del 18 Maggio 2001

“Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie”



REGIONE PUGLIA

D.G.R. n. 171 del 19 Febbraio 2008

“ Rete regionale dei presidi per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare”

**Coordinamento regionale delle malattie Rare
Centro Sovraziendale di Assistenza e Ricerca delle Malattie Rare**

D.G.R., n. 2485 (15 Dicembre 2009)

Avvio del Sistema Informativo Malattie Rare

D.G.R., n. 1591 (31 luglio 2012)