**Cosa sono le Malattie Rare?**

Le Malattie Rare sono un complesso di oltre 5000 patologie, molto diverse fra loro. Tutte sono gravi e possono causare morte precoce o invalidità: per la grande maggioranza sono croniche e chi è affetto deve conviverci per l'intera esistenza. Queste malattie hanno in comune la caratteristica di interessare un numero limitato di cittadini: in particolare una malattia è rara quando colpisce non più di uno su 2.000 cittadini nella Unione europea. In Europa si stima che le persone affette da malattie rare siano 30 milioni. In Italia circa 2.000.000.

**Quante persone sono colpite?**

**La situazione attuale**

- Le malattie rare non sono considerate sufficientemente importanti per attrarre fondi per la ricerca;
- esistono pochi centri adeguatamente attrezzati, nonostante esse richiedano assistenza specialistica e multidisciplinare;
- è carente la formazione degli operatori socio-sanitari;
- non vengono sviluppati i possibili farmaci (che, pertanto vengono definiti "orfani"), in quanto il mercato è ritenuto insufficiente;
- infine, il peso della gestione socio-sanitaria ricade sulle famiglie, con notevoli difficoltà ed impegno economico

Queste carenze si riflettono in termini di sofferenza individuale ed in costi economici e sociali per la collettività. Il Servizio Sanitario Nazionale non fornisce assistenza per queste malattie; pertanto le persone affette sono discriminate a fronte della nostra Costituzione che garantisce assistenza sanitaria a tutti i cittadini.

Riconoscendo la gravità del problema e la carenza di conoscenze. l'Unione Europea (dal 1999) e gli USA (l'ultimo decreto nel 2002) hanno adottato misure per incentivare la ricerca sulle malattie rare.

**Che fare?**

E’ indispensabile un intervento pubblico che preveda:

- interventi per alleviare il peso sociale che grava sui malati e sulle famiglie
- il rafforzamento del sistema di sorveglianza tramite l’Istituto Superiore di Sanità;
- la formazione e l’informazione per gli operatori e per le famiglie;
- la ricerca scientifica sulle Malattie Rare;
- la collaborazione con le Associazioni dei pazienti e delle famiglie;
- la promozione dello sviluppo e della disponibilità di medicinali.