

INFORMAZIONI UTILI SULLE MALATTIE RARE

NUMERO DI PERSONE COLPITE

MONDO: 350'000'000
EUROPA: 30'000'000
SVIZZERA: 580'000

1 INDIVIDUO SU 14



LE MALATTIE RARE COLPISCONO...

LE CAPACITA' INTELLETTIVE

Sindrome dell'X fragile, Sindrome del «cri du chat», Sindrome di Angelman, Sindrome di Williams

LA VISTA

Retinite pigmentosa, Malattia di Stargardt, Retinoblastoma, Neuropatia ottica di Leber, Cheratocono

LA RESPIRAZIONE

Fibrosi cistica, Deficit di alfa-1-antitripsina, Discinesia ciliare primitiva, Linfangioleiomiomatosi, Fibrosi polmonare idiopatica

IL SISTEMA IMMUNITARIO

Sindrome di Wiskott-Aldrich, Malattia granulomatosa cronica

I MUSCOLI

Distrofia muscolare di Duchenne, Sclerosi laterale amiotrofica, Malattia di Steinert, Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss, Malattia di Pompe

ALTRE FUNZIONI CORPOREE

Sindrome di Marfan, Acondroplasia, Mucopolisaccaridosi, Corea di Huntington, Emofilia, Porfiria

DEFINIZIONI

- In Europa, si parla di malattia rara quando questa colpisce 1 persona su 2000.
- La maggior parte di queste malattie sono severe, croniche, progressive e portano a gravi disabilità.

PROBLEMATICHE ASSOCIATE

- Riconoscimento della malattia
- Innovazione, ricerca e trattamento
- Strutture mediche specializzate
- Copertura dei costi non chiara da parte dell'assicurazione sanitaria e sociale
- Difficoltà di integrazione scolastica e professionale
- Mancanza di sostegno psicologico

PERSONALITA' FAMOSE E LE LORO MALATTIE RARE



JOHN FITZGERALD KENNEDY
Malattia di Addison



STEPHEN HAWKING
Sclerosi laterale amiotrofica



GRÉGORY LEMARCHAL
Fibrosi cistica

DATI DI SINTESI

> 7000 MALATTIE RARE
80% DI ORIGINE GENETICA
> 50% DURANTE L'INFANZIA
95% SENZA UN TRATTAMENTO SPECIFICO

FILM SULLE MALATTIE RARE



ELEPHANT MAN
Syndrome di Proteo



L'OLIO DI LORENZO
Sindrome di Smith-Lemli-Opitz



IL PREDESTINATO
Osteogenesi imperfetta

MAGGIORI INFORMAZIONI SULLE MALATTIE RARE IN SVIZZERA

PRORARIS
Alliance Maladies Rares - Suisse
Allianz Seltener Krankheiten - Schweiz
Allianza Malattie Rare - Svizzera

www.prorararis.ch

orphanet

www.orphanet.ch
www.orpha.net

INFO maladies rares

www.info-maladies-rares.ch

UNIVERSITÄTS- KINDERSPITAL ZÜRICH

Das Spital der Eleonorenstiftung

www.kispi.uzh.ch/helpline-selten

In collaborazione con:

HUG Hôpitaux Universitaires Genève

CHUV Centre hospitalier universitaire vaudois

MOBILITAZIONE E RETE INTERNAZIONALE

GIORNATA INTERNAZIONALE DELLE MALATTIE RARE
28 (29) FEBBRAIO



EURORDIS

La voce dei malati rari in Europa
www.eurordis.org



RARE CONNECT

Mettere in contatto le persone affette da malattie rare

