



Rare Disease Day



orphanet



UNIAMO  
FEDERAZIONE ITALIANA  
MALATTIE RARE  
ONLUS  
Rare Diseases Italy



## I DATI DEL REGISTRO NAZIONALE MALATTIE RARE

Le ultime stime rivelano 20 casi di malattie rare ogni 10.000 abitanti e circa 19.000 nuovi casi all'anno. Le segnalazioni presenti nel Registro Nazionale Malattie Rare provengono da un totale di 203 presidi distribuiti sul territorio nazionale, che rappresentano il 13% delle strutture sanitarie pubbliche del Paese. Il 20% delle patologie riguarda pazienti in età pediatrica (di età inferiore ai 14 anni), tra i quali le malattie rare che si manifestano con maggiore frequenza sono le Malformazioni congenite (45%) e le Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari (20%). Per i pazienti in età adulta, invece, le frequenze più alte appartengono al gruppo delle Malattie del Sistema Nervoso e degli organi di senso (29%) e delle Malattie del sangue e degli organi ematopoietici (18 %).

La distribuzione dei casi di malattie rare per regione di residenza mostra che le regioni con più segnalazioni sono Veneto, Toscana, Provincia autonoma di Bolzano, Emilia Romagna, Piemonte e Valle d'Aosta, Lazio e Lombardia, con tassi più bassi nelle regioni meridionali, evidenziando un gradiente nord-sud. Nel complesso, si verifica una quota di pazienti residenti che si sono rivolti a presidi di rete di una regione diversa da quella di residenza. Tale fenomeno si verifica per il 18% sul totale dei casi segnalati.

### I farmaci orfani

I farmaci per la cura delle malattie rare in condizioni normali di mercato non sarebbero commercializzati in quanto poco remunerativi. Per questo motivo tali farmaci sono stati definiti "orfani". Dal 2000, anno di entrata in vigore della legislazione per lo sviluppo di farmaci per le malattie rare, sono stati autorizzati 100 medicinali orfani. In Italia al dicembre 2014 erano disponibili con Autorizzazione all'Immissione in Commercio 66 farmaci orfani.

*con il patrocinio di*



**Rai Segretariato Sociale**



Rare Disease Day



orphanet



**UNIAMO**  
FEDERAZIONE ITALIANA  
MALATTIE RARE  
ONLUS  
Rare Diseases Italy



## Il Registro Nazionale Malattie Rare

Il Registro Nazionale delle Malattie Rare è stato istituito all'Istituto Superiore di Sanità dal Decreto Ministeriale 279/2001 e ha avuto successive implementazioni mediante gli Accordi Stato-Regioni del 2002 e 2007. Il Registro sorveglia solo le malattie rare dell'allegato 1 del Decreto Ministeriale 279/2001 che comprende circa 500 patologie rare e/o gruppi per le quali è riconosciuto il diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo e non le malattie rare nella loro globalità. Esso permette di stimare la prevalenza e l'incidenza delle diverse malattie rare, di caratterizzarne la distribuzione sul territorio e, funzioni di rilevante importanza, di stimare la migrazione sanitaria dei pazienti e di stimare il ritardo diagnostico.

Questo sistema è innanzitutto uno strumento per intraprendere decisioni di sanità pubblica e per stimolare ricerche scientifiche nell'ambito delle malattie rare. Il Registro, infatti, è finalizzato a produrre evidenze epidemiologiche a supporto dell'aggiornamento dei Livelli essenziali di assistenza, oltre che delle politiche e della programmazione nazionale. Dal 2001 ad oggi, il Registro nazionale raccoglie i dati provenienti da 20 registri regionali o interregionali.

*con il patrocinio di*



**Rai Segretariato Sociale**