



## Articolo

Sanità / Sociale | 18.04.2018 | 09:40

## Malattie rare, ne soffrono oltre 3.700 altoatesini

**Sono 3714 gli altoatesini affetti da 450 malattie rare. Età media di 42 anni, una malattia è considerata rara se colpisce non più di 5 persone ogni 100.000.**

La pelle dei **bambini farfalla** affetti dalla **malattia rara** denominata epidermolisi bollosa è fragile e vulnerabile come le ali di una farfalla, e al minimo contatto si formano bolle e ulcere dolorose in tutto il corpo. Attualmente sono 7 i pazienti altoatesini affetti da questa patologia, circa 1.000 in Italia e 30.000 in Europa. Gli altoatesini affetti da questa malattia rara si sono incontrati recentemente a **Dobbiaco** nel corso di un convegno durante il quale si è parlato delle nuove possibilità di trattamento della malattia. L'assessora provinciale alla salute, **Martha Stocker**, ha dichiarato che "questa malattia non è legata solamente a dolori quotidiani, ma anche ad una considerevole riduzione della qualità di vita di tutta la famiglia. Da parte nostra assicuriamo il massimo impegno per aiutare i **pazienti** affetti da questa e da altre malattie rare. Chi ne è affetto si confronta con varie difficoltà: in primo luogo la definizione della diagnosi, quindi la scarsità di possibilità terapeutiche ed il fatto che numerose malattie di questo tipo hanno un'origine genetica".

Secondo l'Organizzazione mondiale della salute, le **malattie rare** a livello planetario sono circa 8mila, l'80-90% delle quali ha origini genetiche. In Europa questa problematica coinvolge tra i 27 ed i 36 milioni di persone, in **Alto Adige** l'anno scorso si sono registrati complessivamente 3.714 pazienti affetti da 450 diverse malattie rare, con un'età media di 42 anni. Le più frequenti sono il **cheratocono**, la carenza congenita di alfa-1 antitripsina, il **Lichen Sclero-Atrofico** e le **neurofibromatosi**. A livello di macrogruppi aggregati, le patologie più diffuse negli anni sul nostro territorio sono quelle dell'apparato visivo (che raggruppano oltre 20 malattie rare differenti tra cui il cheratocono), le **malformazioni congenite** (che raggruppano oltre 110 malattie rare differenti, come la **sindrome di Arnold-Chiari**, le anomalie congenite del cranio e delle ossa della faccia) e le malattie rare del sistema nervoso centrale e periferico (che raggruppano oltre 70 malattie rare differenti, tra cui **miastenia**, **sclerosi laterale amiotrofica**, nota anche come SLA, e **Corea di Huntington**).

A sostegno dei pazienti affetti da queste patologie in Alto Adige opera il **Centro di coordinamento delle malattie rare** (CcMR), ufficialmente istituito nel 2007 presso il Servizio di consulenza genetica dell'Azienda sanitaria. In base all'accordo di area vasta, comprendente **Veneto** e **Trentino**, la Provincia di Bolzano condivide una rete interregionale con uguale metodologia di accreditamento dei centri per la diagnosi, stessi protocolli assistenziali e stesso sistema informatizzato, il cosiddetto **Registro provinciale delle malattie rare** che raccoglie tutte le informazioni relative a persone affette da malattie rare seguito e curato dall'Osservatorio per la salute della Provincia. Da allora i progressi in quest'ambito sono stati costanti ed hanno portato la **Provincia di Bolzano** ad essere una delle realtà più efficienti a livello nazionale, come viene riportato in differenti rapporti pubblicati dall'Istituto superiore di sanità e dall'organizzazione Uniamo, che rappresenta la principale federazione nazionale di associazioni di pazienti che si occupano di **malattie rare**.

Presso il Centro di coordinamento delle malattie rare è attivo un servizio di **call-center** (0471907109 - [malattierareBZ@sabes.it](mailto:malattierareBZ@sabes.it)) che svolge attività di consulenza e informazione ai cittadini. Il centro mantiene

costanti contatti con varie associazioni di **pazienti** e familiari che ruotano attorno al mondo delle **malattie rare**, in particolare con la federazione per il sociale e la sanità che raggruppa al suo interno la gran parte delle associazioni di pazienti con presenti in **Alto Adige**. La rete provinciale per le malattie rare garantisce la possibilità di erogare gratuitamente tutti i **farmaci**, i parafarmaci e i dispositivi medici con efficacia dimostrata nel trattamento della malattia.

FG

## Galleria fotografica



## Downloads

- [Malattie rare in provincia di Bolzano \[PDF 82 KB\]](#)

## Altri comunicati stampa di questa categoria

[Sewing hope, termina il 30 aprile la raccolta del materiale](#) (18.04.2018)

[Giornate formative in lingua italiana per famiglie affidatarie](#) (18.04.2018)

[Case per lavoratori, da Binario 1 alternativa alla carenza di alloggi](#) (12.04.2018)

© 2017 [Provincia autonoma di Bolzano - Alto Adige](#)

» [Contatti](#)

Cod. Fisc.: 00390090215

E-Mail: [info@provincia.bz.it](mailto:info@provincia.bz.it)

PEC: [adm@pec.prov.bz.it](mailto:adm@pec.prov.bz.it)

Realizzazione: [Informatica Alto Adige SPA](#)