

LA DIAGNOSI PRECOCE

Le malattie rare rappresentano un gruppo eterogeneo di patologie con un considerevole impatto sulla salute della persona e della famiglia, in quanto si tratta spesso di malattie multisistemiche che possono colpire più organi ed apparati.

La diagnosi precoce è di fondamentale importanza per la possibilità di ricorrere **rapidamente ad un trattamento risolutivo**, ove disponibile, a una terapia di supporto e ad una consulenza genetica mirata.

La possibilità di attuare interventi terapeutici in fase iniziale può migliorare sensibilmente lo stato di salute del paziente e la sua qualità di vita.

Dato che numerose malattie rare possono oggi essere identificate con un test diagnostico, è importante promuovere la conoscenza, la diagnosi precoce e la terapia adeguata per tali patologie.



SE HAI DUBBI, CHIAMA IL TUO MEDICO DI BASE O IL PEDIATRA

Consulta la brochure sul sito www.malattierarecampania.it www.regione.campania.it

SE HAI UN SOSPETTO, CONTATTACI!

800 957747 (numero verde)

081 706 2211 - 335 644 4864
dal lunedì al venerdì
dalle 9.30 alle 18.00

malattie.rare@ospedalideicolli.it



Inquadra il QR Code con il tuo smartphone per saperne di più



LE MALATTIE RARE SONO PIÙ COMUNI DI QUANTO CREDI. LA DIAGNOSI PRECOCE È IMPORTANTE!

#NonCosìRare



LE MALATTIE RARE

Le malattie rare sono patologie che si presentano con una frequenza di circa 1 caso ogni 2000 persone. Ad oggi, le stime parlano di un numero variabile **tra 7000 ed 8000 patologie, che colpiscono circa il 6-8% della popolazione.**

Si tratta nella maggioranza dei casi di malattie genetiche/ereditarie, malformazioni congenite, malattie del sistema immunitario, tumori rari, che si presentano soprattutto, ma non esclusivamente, in età pediatrica.

Una diagnosi precoce permette, laddove possibile, un intervento precoce, che può rivelarsi determinante per la prognosi.

In caso di sospetta malattia rara, il medico di famiglia, il pediatra di libera scelta o il medico specialista del servizio sanitario nazionale hanno il compito di **indirizzare il paziente ad un presidio della rete malattie rare**, specializzato nella diagnosi e la cura di specifiche patologie.

L'elenco dei centri accreditati in regione Campania è consultabile sul sito del Centro di Coordinamento Malattie Rare Regione Campania (CCMRC) www.malattierarecampania.it o può essere richiesto utilizzando il numero verde del CCMRC **800.95.77.47.**

IL SOSPETTO E I CAMPANELLI D'ALLARME

Per effettuare una diagnosi tempestiva è importante che il medico di famiglia, il pediatra di libera scelta e/o anche il paziente stesso siano **attenti a quei segni e sintomi che potrebbero far sospettare la presenza di una malattia rara.**

Si tratta di campanelli di allarme che, **se presenti in concomitanza** nel quadro clinico di un paziente, ci possono condurre al sospetto di una patologia rara.



In base ad un'analisi statistica e clinica delle varie comorbidità che sono presenti nei pazienti affetti da malattia rara,

tali campanelli d'allarme sono stati sintetizzati in 3 macroaree:

- Storia Familiare
- Sviluppo Psicomotorio
- Sintomi e segni (uno o più organi)

STORIA FAMILIARE

Per la storia familiare di un paziente è importante prendere in considerazione l'eventuale presenza di **patologie genetiche.**

Le malattie rare genetiche sono prevalenti nei nuclei familiari in cui i genitori presentano **consanguineità.**

Un altro fattore significativo è il fenomeno della **poliabortività** (ovvero 2 o più aborti consecutivi); anche se in molti casi non è possibile identificare la causa, tuttavia una delle più note è la presenza di anomalie genetiche nel feto o in uno dei due genitori.

Il sospetto diagnostico aumenta se all'interno della famiglia ci sono state delle **morti giovanili** improvvise o comunque senza una causa clinica specifica.

La presenza di **una stessa patologia** da cui sono affetti più membri della stessa famiglia rafforza il sospetto di malattia genetica.



SVILUPPO PSICOMOTORIO

Per sviluppo psicomotorio si intende quel processo grazie al quale il bambino acquisisce progressivamente una serie di abilità che gli consentono di inserirsi e partecipare all'ambiente in cui vive.

Se per qualche ragione, questo processo non risulta essere lineare e costante, si assiste a un ritardo dello sviluppo, da lieve a medio-grave.

In questo caso è necessario consultare il pediatra se il bambino mostra un qualsiasi segno di allarme (**ritardo globale del linguaggio, anomalie del movimento, riduzione del tono muscolare**) che lasci pensare a un ritardo o una regressione dello sviluppo.

Tali ritardi purtroppo, sono significativamente associati ad alcune patologie rare, ed è per questo motivo che in presenza di tali condizioni il genitore si deve recare, quanto prima, dal pediatra di libera scelta.



SINTOMI E SEGNI (uno o più organi)

In genere, le malattie rare sono condizioni caratterizzate da un'ampia varietà di sintomi e segni. Tale varietà fa sì che spesso i portatori di una stessa affezione manifestino disturbi talvolta anche molto diversi.

Alcune malattie rare, infatti, sono patologie multisistemiche e provocano danni multi organo. Altre, invece, colpiscono prevalentemente un unico organo o apparato.

È importante quindi discutere con il proprio medico o pediatra di base in presenza di **particolari anomalie: cardiologiche, audiometriche, della vista, della cute, endocrine, del rene, malformazioni congenite.**

A quel punto sarà il medico, in base ai sintomi del paziente, a porre il sospetto di malattia rara e, se necessario, ad indirizzare lo stesso verso uno specialista che possa effettuare la diagnosi.

