30a.2024

Verona, 27 febbraio 2024

Comunicato stampa

**Univr tra i promotori della Giornata per le malattie rare**

**Il 29 febbraio il Palazzo della Gran Guardia si illuminerà di verde, viola e azzurro**

**Giovedì 29 febbraio in tutto il mondo è la Giornata per le malattie rare. Per l’occasione, a Verona, alle 19, il Palazzo della Gran Guardia sarà illuminato di verde, viola e azzurro, colori che rappresentano appunto il Rare Disease Day.**

L’evento, patrocinato dall’**università**, dal **Comune**, dall’**Azienda ospedaliera universitaria integrata**, e da **numerose associazioni che si occupano di malattie rare**, nasce con l’intento di sensibilizzare la cittadinanza sul tema e per far luce sull’operato del dipartimento Materno infantile dell’Aoui di Verona la cui equipe svolge quotidianamente un ruolo importante nella diagnosi e presa in carico dei pazienti complessi affetti da malattia rara all’interno di una rete capillare presente sul territorio della provincia veronese e della Regione Veneto.

Oltre al momento di illuminazione porteranno la loro testimonianza medici e rappresentanti delle associazioni di pazienti affetti da malattia rara. Saranno presenti il direttore del dipartimento Materno infantile **Massimo Franchi**, il direttore della Uoc Pediatria C **Giorgio Piacentini, entrambi docenti afferenti al dipartimento di Scienze chirurgiche, odontostomatologiche e materno-infantili dell’università di Verona.**

Una malattia si definisce "rara" quando la sua prevalenza, intesa come il numero di caso presenti su una data popolazione, non supera una soglia stabilita. In Ue la soglia è fissata allo 0,05 per cento della popolazione: non più di 1 caso ogni 2000 persone.

Il numero di malattie rare conosciute e diagnosticate è di circa **10.000**, cifra che cresce con l’avanzare della scienza e, in particolare, con i progressi della ricerca genetica. Stiamo dunque parlando non di pochi malati, ma di milioni di persone in Italia e di circa 30 milioni in Europa. [[Fonte: Eu Commission](https://ec.europa.eu/info/research-and-innovation/research-area/health-research-and-innovation/rare-diseases_en)]

Secondo la rete Orphanet Italia i malati rari sono circa 2 milioni: nel 70% dei casi si tratta di pazienti in età pediatrica. In base ai dati coordinati dal Registro nazionale malattie rare dell'Istituto superiore di sanità (Iss) in Italia si stimano 20 casi di malattie rare ogni 10.000 abitanti e ogni anno sono circa 19.000 i nuovi casi segnalati dalle oltre 200 strutture sanitarie diffuse in tutta la penisola.

Dal 2014 al 30 giugno 2023, sulla base dei dati forniti dall’Aoui al registro Europeo Metabern, mediante lo screening neonatale esteso sono stati diagnosticati e presi in carico 70 pazienti pediatrici inoltre sono stati diagnosticati mediante sospetto clinico e conferma genetica altri 28 pazienti pediatrici.

### Con lo screening neonatale in Italia oggi si ricerca la possibile presenza di 49 diverse malattie. Tra queste la fibrosi cistica, l’ipotiroidismo congenito, la fenilchetonuria (obbligatorie già dal 1992) ed altri [**difetti congeniti del metabolismo intermedio**](https://www.osservatorioscreening.it/malattie-metaboliche). Le patologie identificate mediante lo screening neonatale esteso (utilizzando una metodica molto sensibile che si chiama spettrometria di massa tandem) oggi fanno parte di un gruppo di oltre 600 disturbi causati da un deficit specifico di una delle vie metaboliche. Queste condizioni costituiscono circa il 10% delle malattie rare, e possono causare seri problemi di salute a partire dall’età neonatale o infantile e sono in certi casi potenzialmente letali. La diagnosi e il trattamento precoce possono invece prevenire la comparsa di disabilità fisiche e intellettive, nonché evitare la morte.

**Rari Mai Soli**è il motto di Uniamo – Federazione italiana malattie rare, ente di rappresentanza della comunità che da oltre 20 anni opera per la tutela e la difesa dei diritti delle persone con malattia rara e delle loro famiglie, con quasi 200 associazioni affiliate in continua crescita.

*Referente: Sara Mauroner*

**Area Comunicazione - Ufficio Stampa**

**Direzione Informatica, Tecnologie e Comunicazione | Università di Verona**

Roberta Dini, Elisa Innocenti, Sara Mauroner

366 6188411 - 3351593262 - 3491536099

**ufficio.stampa@ateneo.univr.it**

Agenzia di stampa **[Univerona News](https://www.univr.it/it/univerona-news%22%20%5Ct%20%22_blank)**