

I numeri

- Circa il 75% delle malattie rare colpisce l'età pediatrica e coinvolge il 3-4% dei neonati.
- Si calcola che il 6% della popolazione è affetta.
- L'80% di tali patologie hanno una base genetica e sono molto spesso gravi o molto gravi.
- Più del 60% di esse modifica le attese di vita.
- Il 30% di questi pazienti muore prima dei 5 anni di vita.
- Il 25% dei pazienti ha atteso da 5 a 30 anni per avere la conferma della diagnosi.
- Il 40% dei pazienti ha avuto inizialmente una diagnosi sbagliata.
- Il 25% dei pazienti deve spostarsi in un'altra regione (il 2% in un altro Paese) per avere la diagnosi.
- Nel 33% dei casi la diagnosi è stata comunicata in maniera insoddisfacente (nel 12% dei casi in maniera inaccettabile).
- Nel 25% dei casi non è stato comunicato ai pazienti o ai loro familiari che si trattava di una malattia genetica.
- Si registra nel 50% dei casi una carenza di consulenza genetica.