

I SABATI DELLA PREVENZIONE
(Appuntamento settimanale con approfondimenti e notizie sulla salute)

Torino, 21 febbraio 2026

MALATTIE RARE: CONOSCERE PER RICONOSCERE
Dalla Giornata Mondiale alla rete piemontese di presa in carico

La Giornata Mondiale delle Malattie Rare, che si celebra ogni anno il 28 febbraio (o il 29 negli anni bisestili, cioè un giorno raro per i malati rari), rappresenta un momento fondamentale di sensibilizzazione e informazione su un ambito della medicina che riguarda milioni di persone nel mondo.

Promossa a livello internazionale da Eurordis – Rare Disease Europe e sostenuta in Italia da UNIAMO – Federazione Italiana Malattie Rare, la giornata richiama l'attenzione sui bisogni delle persone con malattia rara e delle loro famiglie, sull'importanza della ricerca scientifica, dell'accesso equo alle cure e della costruzione di reti assistenziali integrate.

Le malattie rare

Si definisce malattia rara una patologia che presenta una prevalenza pari o inferiore a 5 casi su 10.000 abitanti. Le malattie rare attualmente conosciute e censite sono oltre 8.000 e il loro numero è in costante aumento, grazie al progresso delle conoscenze scientifiche e delle capacità diagnostiche. Considerando complessivamente le patologie rare incluse nel nomenclatore nazionale, oggi circa una persona su 100 risulta affetta da una malattia rara.

Il nomenclatore e il Registro Nazionale

Il nomenclatore nazionale delle malattie rare censisce oltre 450 patologie (o gruppi di patologie) riconosciute come rare.

Il Registro Nazionale delle Malattie Rare, coordinato dall'Istituto Superiore di Sanità, è alimentato dalle segnalazioni provenienti dai Registri regionali e rappresenta uno strumento essenziale di conoscenza epidemiologica, programmazione sanitaria e supporto alla ricerca.

Il Registro delle Malattie Rare del Piemonte

Il Piemonte è dotato di uno dei Registri delle Malattie Rare più antichi e consolidati d'Europa, istituito nel 2004.

Si tratta di un patrimonio informativo estremamente solido, che consente non solo una fotografia aggiornata dello stato delle patologie rare sul territorio, ma anche la previsione dei casi incidenti con un elevato livello di affidabilità.

Al 1° gennaio 2026, il Registro piemontese ha censito oltre 58.000 casi di patologia rara, con circa 3.000 nuovi casi all'anno. La maggior parte delle patologie registrate rientra nella categoria delle ultra-rare, con incidenza e prevalenza estremamente basse, talvolta inferiori a un caso all'anno.

La Rete Piemontese delle Malattie Rare

La Rete Piemontese delle Malattie Rare è strutturata secondo un modello integrato e multilivello, capace di coniugare la dimensione locale con quella sovra-nazionale:

- Centri di I livello: Aziende Sanitarie Locali
- Centri di II livello: Aziende Ospedaliere

- Centri di Eccellenza ed ERN: la Città della Salute e della Scienza di Torino e l'ASL Città di Torino – HUB S. Giovanni Bosco

Questi ultimi partecipano anche alle ERN – European Reference Network, reti europee che collegano i centri ad alta specializzazione per la condivisione di competenze, buone pratiche e percorsi diagnostico-terapeutici nelle malattie rare.

Le iniziative in occasione della Giornata Mondiale

Il Centro di Coordinamento Rete Interregionale Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta in occasione della Giornata Mondiale della Malattie Rare organizza:

- il 26 l'illuminazione della Mole Antonelliana con i colori delle malattie rare e alle 20.30 comincerà l'esibizione della Sanità Pubblica Band, con la partecipazione della cantante Laura Scrivo, in concerto sotto la Mole, in via Montebello 22;
- il 27 nell'Aula Magna del Rettorato dell'Università degli studi di Torino di via Po 17, organizzato dal Coordinamento delle malattie rare, è in programma un Convegno scientifico a carattere divulgativo, con una larghissima rappresentanza delle Associazioni di persone con malattia rara (https://www.malattierarepiemonte.it/obj/files/dcmt/2026.2.19.10.43.29_43-IT.pdf).

Prevenzione e diagnosi precoce

Sebbene molte malattie rare non siano prevenibili in senso stretto, un ruolo sempre più centrale è svolto dalla diagnosi precoce e dalla genetica medica.

Lo sviluppo delle tecnologie diagnostiche, l'attenzione ai percorsi nascita, lo screening neonatale e l'integrazione tra clinica e ricerca consentono oggi di anticipare la diagnosi, ridurre i tempi di presa in carico e migliorare significativamente la qualità di vita delle persone con malattia rara.

In questo scenario, registri, reti cliniche e ricerca rappresentano strumenti fondamentali non solo per curare, ma per conoscere meglio le patologie rare e orientare le politiche sanitarie future.

Link utili

<https://www.malattierarepiemonte.it>