

Malattie Rare

Conoscere per prendersi cura

Cosa sono le malattie rare?

L'Unione Europea definisce 'rara' una malattia che colpisce meno di 1 persona ogni 2.000. Sono oltre 6.000 le malattie rare conosciute, spesso di origine genetica, croniche e progressive.

Colpiscono non solo il corpo, ma anche la vita sociale, emotiva e lavorativa del paziente e della sua famiglia.

**“SE HAI DUBBI CHIAMA IL
TUO MEDICO DI BASE
O IL PEDIATRA”**

“Una malattia può essere rara,
ma il diritto alla cura non lo è!”



**MALATTIE RARE:
Una Realtà da Conoscere**



Comune di Petacciato

Come si diagnosticano

Spesso la diagnosi è complessa e arriva dopo anni di visite e accertamenti.

Il percorso diagnostico può includere:

- Visite specialistiche multidisciplinari
- Esami genetici e di laboratorio
- Collaborazione tra centri di riferimento
- Ascolto attento dei sintomi riferiti dal paziente

Una diagnosi precoce è fondamentale per attivare tempestivamente cure, supporti e una rete di assistenza adeguata.

Cos'è la Kif5C

La "Kif5C" è una malattia genetica rara che si verifica a seguito di una mutazione nel gene Kif5C. Questa mutazione compromette la produzione o la funzione della proteina KIF5C, e può portare a una serie di sintomi clinici variabili, a seconda delle cellule o degli organi coinvolti.

L'infermiere: cura e alleanza familiare

L'infermiere è una figura chiave nell'assistenza clinica, educativa e relazionale, garantendo continuità di cura tra ospedale, territorio, scuola e famiglia. L'infermiere di ricerca contribuisce allo sviluppo scientifico attraverso la raccolta dati e il monitoraggio dei trial, con impatto concreto sulla qualità di vita.

Cosa fa l'infermiere?

- Accompagna il paziente nel percorso diagnostico e terapeutico
- Coordina l'assistenza tra ospedale, territorio e domicilio
- Offre ascolto, sostegno psicologico e continuità relazionale
- Collabora con team multidisciplinari e centri specializzati
- Promuove l'autonomia e la qualità di vita del paziente
- Supporta i familiari nel gestire la quotidianità della malattia
- Promuove e collabora nella ricerca.

Empatia, competenza e vicinanza rendono l'infermiere una guida preziosa in un percorso spesso lungo e difficile.