

# sportello Malattie Rare Regione Liguria

## CONTATTI

Lo Sportello Regionale delle  
Malattie Rare è situato presso il  
Pad. 8 dell'IRCCS Istituto Giannina Gaslini.

Tel: 010.56.36.2937 / 010.56.36.2113  
telefonando da lunedì a venerdì, dalle ore  
09.00 alle ore 13.00

Cellulare di servizio: 3357304627  
Fax: 010.86.12.071 / 010.56.36.2114

Email: SportelloRegionaleMR@gaslini.org

## Per informazioni

[www.alisa.liguria.it](http://www.alisa.liguria.it)

[www.gaslini.org](http://www.gaslini.org)

"Poche cose sono impossibili se  
si è diligenti e dotati di capacità.  
Le grandi opere si compiono non con la forza  
ma con la perseveranza."

Samuel Johnson

**A.Li.Sa.**  
Azienda Ligure Sanitaria  
della Regione Liguria



ISTITUTO GIANNINA GASLINI



IRCCS Istituto Nazionale per la Ricerca sul Cancro



A.O.U. San Martino



A.O. Ospedali Galliera



Ospedale Evangelico Internazionale



ASL1 Imperiese



ASL2 Savonese



ASL3 Genovese



ASL4 Chiavarese



ASL5 Spezzina



Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università di Genova

# sportello Malattie Rare Regione Liguria



## INFORMAZIONI



Genova, Novembre 2009

**A.Li.Sa.**  
Azienda Ligure Sanitaria  
della Regione Liguria



REGIONE LIGURIA

**GRUPPO DI CONSULTAZIONE  
MALATTIE RARE**  
AZIENDA LIGURE SANITARIA



ISTITUTO GIANNINA GASLINI

## Le Malattie Rare

**Sono rare le malattie con prevalenza inferiore a 5 persone ogni 10.000 abitanti.**

La bassa prevalenza nella popolazione non significa però che le persone affette da malattia rara siano poche.

Si parla infatti di un fenomeno che colpisce milioni di persone in Italia e addirittura decine di milioni in tutta Europa.

Il numero di Malattie Rare conosciute sono circa 7000, di cui l'80% dovute a cause genetiche.

L'apparente contraddizione dovuta alla bassa prevalenza delle Malattie Rare e all'alto numero di soggetti affetti, la difficoltà diagnostica – assistenziale, la gravità che contraddistingue molte di esse, la richiesta di un'assistenza specialistica e continuativa di dimensioni tali da non poter essere supportata senza un importante intervento pubblico, ha determinato una particolare attenzione nella programmazione sanitaria regionale.

**Sei un genitore  
o una persona affetta  
da una Malattia Rara?**

**Rivolgiti allo Sportello  
e Ti aiuteremo!**

## Perché lo Sportello Malattie Rare?

Le persone che soffrono di malattie rare e le loro famiglie, raccontano spesso delle difficoltà che affrontano ad essere ascoltate, informate e indirizzate verso strutture mediche competenti, ottenere una corretta diagnosi, una terapia appropriata, un servizio adeguato di continuità assistenziale e altro ancora. Il risultato è un enorme spreco di tempo, energie e denaro.

Lo **Sportello Malattie Rare della Liguria** nasce per volontà dei pazienti, delle associazioni, dell'Agenda Regionale Sanitaria e dell'Assessorato alla Salute della Regione Liguria con l'obiettivo di aiutare la persona affetta da una malattia rara e la sua famiglia ad uscire dall'isolamento sociale, consentendole un miglior utilizzo delle strutture sanitarie e di quanto messo a disposizione dagli enti pubblici e dal volontariato sociale.



## A chi si rivolge?

Lo Sportello nasce per offrire:

**al Paziente, alla Famiglia e alle Associazioni** un punto di riferimento della rete regionale delle Malattie Rare in grado di:

- **accogliere i bisogni**
- **fornire risposte adeguate**
- **proporre percorsi appropriati;**

**al Clinico** il collegamento funzionale e scientifico con le Strutture della Rete delle Malattie Rare quale strumento in grado di assicurare un approccio complessivo ai bisogni del paziente.

## L'équipe



Per il raggiungimento degli obiettivi previsti, oltre al supporto operativo delle realtà territoriali presenti, lo Sportello si avvale di professionalità diverse ma complementari: Medico, Psicologo, Assistente Sociale, Infermiere, i volontari delle Associazioni, ecc.

Ogni area di intervento prevede attività finalizzate all'accoglienza, all'accompagnamento e alla facilitazione dell'utilizzo dei servizi presenti sul territorio.