

# LegnanoNews

Le news di Legnano e dell'Alto Milanese

## Malattie genetiche rare: cosa sono ed i sintomi

divisionebusiness · Thursday, July 21st, 2022

Una malattia genetica viene definita rara **quando colpisce un ridotto numero di soggetti**. Nella Comunità Europea viene definita rara una malattia che presenta un'incidenza inferiore allo 0,05%. Si tratta quindi di un tipo di categoria che comprende patologie molto differenti tra di loro, per sintomi, gravità e cause. All'atto pratico oggi sono considerate malattie genetiche rare oltre 7.000 patologie diverse tra loro, ma **questo numero è purtroppo destinato ad aumentare**.

### Come riconoscere le malattie genetiche rare

Abbiamo parlato di **oltre 7.000 patologie, ognuna delle quali può presentare sintomi particolari e del tutto originali**. Spesso però presentano tratti comuni, a partire dal fatto che non sempre è facile diagnosticare una patologia rara. Molte di queste malattie però tende ad avere un decorso cronico, nel senso che non è possibile arrivare a una vera e propria cura e i sintomi tendono a ripresentarsi nel tempo, o a rimanere per tutta la vita del soggetto che soffre di una malattia rara. In alcuni casi si tratta di patologie molto gravi, anche invalidanti; **ci sono malattie genetiche rare di tipo degenerativo**, che portano purtroppo al decesso di chi ne soffre. Non è ovviamente sempre così ed è opportuno ricordare che in alcuni casi il decorso della patologia rara avviene nel corso di decenni; sono però molti coloro che si trovano ad avere una bassa qualità della vita, proprio a causa dei sintomi di una patologia di questo genere.

### Malattie genetiche rare

Cerchiamo di fare qualche esempio di malattia genetica rara, per spiegare meglio di cosa si tratta. L' **ittiosi** è un tipo di patologia genetica che colpisce la pelle; il sintomo principale è correlato a una costante desquamazione della cute di tutto il corpo. Il termine ittiosi deriva **dal greco ittios, che significa pesce**; questo nome è stato attribuito alla malattia perché chi ne soffre mostra sulla pelle delle squame, che ricordano vagamente quelle presenti sulla pelle dei pesci. Esistono diverse forme di ittiosi, più o meno gravi, si tratta comunque di una malattia impossibile da curare, associata spesso all'infiammazione della pelle, che si arrossa e si desquamata. Un'altra malattia genetica rara è la **sindrome di Prader-Willi**, che si manifesta con problemi correlati allo sviluppo e al comportamento, obesità, debolezza muscolare, fame costante. Anche la **fruttosemia** è una malattia rara, nota anche come intolleranza al fruttosio, con gravi **problemi nell'assunzione di molti alimenti**. Tutte queste patologie rare hanno una base genetica, quindi si manifestano sin dai primi mesi di vita di un bambino, con chiare problematiche di vario genere.

## Informarsi sulle malattie genetiche rare

Sintomi come quelli sopra descritti devono necessariamente portare a incontrare subito il proprio medico di famiglia, che sarà in grado di **consigliare esami diagnostici ed eventualmente qualche terapia per alleviare alcuni sintomi**. Ci sono però malattie genetiche rare di ogni genere, alcune delle quali portano a sintomi più subdoli, o che si manifestano solo dopo una certa età. Per ottenere informazioni e approfondimenti è possibile consultare il portale medico-scientifico **Alleati per la Salute**, all'apposita sezione dedicata alle **malattie genetiche rare**. Il portale è una fonte affidabile di informazioni sulla salute, offre anche news aggiornate sul mondo della medicina.

This entry was posted on Thursday, July 21st, 2022 at 6:00 am and is filed under [Altre news](#). You can follow any responses to this entry through the [Comments \(RSS\)](#) feed. You can leave a response, or [trackback](#) from your own site.