

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 desquama. 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.