



LE MALATTIE GENETICHE

Cos'è una malattia genetica

Le malattie genetiche sono dovute a un errore nel Dna dell'individuo. Generalmente sono anche ereditarie, ovvero possono essere trasmesse dai genitori ai figli. In qualche caso, invece, l'errore nel patrimonio genetico non viene ereditato dai genitori, ma insorge in un certo momento della vita dell'individuo. Possono colpire qualsiasi organo e manifestarsi a qualunque età: la maggior parte ha un decorso grave o letale e ad oggi non ha una terapia efficace.

Qualche numero

Secondo Eurordis (organizzazione non profit che riunisce a livello europeo le associazioni di malati rari) il numero totale delle malattie rare oscilla tra 6000 e 8000 e nell'80% dei casi le malattie rare sono di origine genetica.

Le malattie rare colpiscono in totale dai 24 ai 36 milioni di cittadini europei (considerando l'Europa a 25), equivalente alla somma della popolazione di Olanda, Belgio e Lussemburgo. Si stima che il 3-4% dei bambini nati in Europa sia colpito da una malattia rara. Negli Usa recenti statistiche indicano invece in 20 milioni le persone affette.

Perché Telethon si occupa di malattie genetiche

Perché le malattie genetiche, data la rarità con cui si manifestano nella popolazione, sono trascurate dai grandi investimenti pubblici e privati, che finanziano soprattutto la ricerca sulle patologie più diffuse. Per questo, riferendosi alle malattie genetiche si parla di malattie "orfane" e spesso sono i malati stessi a dare voce alla loro malattia.

Su quante malattie Telethon ha finanziato progetti?

Grazie ai finanziamenti e alle donazioni degli italiani, Telethon ha studiato oltre 454 malattie genetiche. La ricerca si è concentrata principalmente (circa un terzo degli investimenti) sulle malattie neuromuscolari, come le distrofie. Tra le tante altre malattie studiate anche patologie più note come la talassemia e l'emofilia, il morbo di Alzheimer e di Parkinson (in parte di origine genetica).