

Malattie rare, più di 6mila, 80% con origine genetica

Ivi, diagnosi genetica preimpianto richiesta per 5 patologie

24 Febbraio , 18 : 01 (ANSA) - ROMA, 24 FEB - Sono più di 6 mila le malattie rare, l'80% delle quali di origine genetica. Di queste, solo 583 sono ufficialmente riconosciute in Italia, dove colpiscono più di 670.000 persone. A evidenziarlo l'Ivi (Istituto Valenciano di Infertilità), che per la Giornata mondiale delle malattie rare, il 28 febbraio, fa il punto sulla diagnosi genetica preimpianto nella riproduzione assistita. "Malattia dominante del rene policistico, distrofia miotonica, fibrosi cistica, malattia di Charcot-Marie-Tooth, Còrea di Huntington: la diagnosi genetica preimpianto è richiesta in particolare per queste malattie rare dai pazienti che si rivolgono ad un centro Ivi - precisa Antonio Pellicer, Presidente Ivi- si stima che rappresentino il 42,2% delle malattie rare su cui si indaga attraverso la diagnosi preimpianto. Ad oggi sono più di 200 i bambini nati da pazienti che si sono rivolti ad un centro Ivi per avere una diagnosi di preimpianto su una malattia rara". "Nella riproduzione assistita i pazienti richiedono il test per la diagnosi genetica preimpianto - sottolinea Daniela Galliano, Direttrice del Centro IVI di Roma - perché hanno già avuto un bambino o un membro della famiglia affetto da una malattia e sanno di essere portatori". "Dato che oggi le gravidanze sono programmate - aggiunge- le cliniche Ivi offrono la possibilità di usufruire di un test per sapere se si è o meno portatori di malattie genetiche. Il Test di Compatibilità Genetica è volontario e viene proposto a tutte le coppie". "La Società Europea di Ginecologia e Ostetricia- conclude Pellicer- raccomanda la visita pre-concezionale a tutte le coppie, anche se in pochi lo fanno. Consiglia inoltre una visita dal ginecologo e dal consulente genetico quando si decide di avere un figlio. Tutti siamo portatori di 4/5 mutazioni recessive, che a priori non producono alcun problema, ma se la coppia ha mutazioni dello stesso gene è quello il momento in cui la malattia può fare la propria comparsa nel bambino".(ANSA). **Y09-MON**