

28 febbraio: Giornata Mondiale delle Malattie Rare

In Italia si contano oltre 6 mila malattie rare che il mondo festeggia il 28 febbraio, in occasione della Giornata dedicata. Di queste, solo 583 sono ufficialmente riconosciute nel nostro Paese, che conta oltre 670.000 persone interessate al “tema”. L’80% di queste patologie è di origine genetica. Cinque le malattie rare con maggiore richiesta di analisi genetica reimpianto nella riproduzione assistita: IVI (Istituto Valenciano di Infertilità) fa il punto.

“Malattia dominante del rene policistico, distrofia miotonica, fibrosi cistica, malattia di Charcot-Marie-Tooth, Còrea di Huntington: sono queste le cinque malattie rare più cercate dai pazienti che si rivolgono ad un centro IVI – spiega il Prof. Antonio Pellicer, Presidente IVI e co-direttore di Fertility and Sterility – Si stima che rappresentino il 42,2% delle malattie rare su cui si indaga attraverso la diagnosi preimpianto. Nel 2016, in coloro che hanno indagato sulle malattie rare presso i nostri Centri, abbiamo registrato un tasso di gravidanza pari al 56,92%. 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 – afferma la Dottoressa Daniela Galliano, Direttrice del Centro IVI di Roma – perché hanno già avuto un bambino o perché hanno un membro della famiglia affetto da una malattia e sanno di essere portatori. Vale a dire, la malattia è identificata nella famiglia e chi è interessato sa che c’è il rischio che un bambino la erediti. Questo test ha un duplice vantaggio: il primo è che il figlio non erediterà la malattia e interromperà la catena di malattie genetiche; il secondo è che la malattia non farà mai più la propria comparsa nelle future generazioni”.

Per le malattie rare c’è un vantaggio applicabile a tutte le coppie. “Dato che oggi le gravidanze sono programmate – aggiunge la Dott.ssa Galliano – le cliniche IVI, tra le prime a farlo in Spagna, offrono la possibilità di usufruire di un test per sapere se si è o meno portatori di malattie genetiche. Il Test di Compatibilità Genetica (TCG) è volontario e viene proposto a tutte le coppie, anche se non hanno una malattia conosciuta, perché sappiamo che un rischio c’è sempre. E’ questo il modo di fare una prevenzione primaria”.

“Oggi – conclude il Prof. Pellicer – la Società Europea di Ginecologia e Ostetricia 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 la coppia stessa decide di avere un figlio, per evitare il rischio di trasmissione di malattie genetiche. Tutti noi 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”.