



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.

Quante sono? _____

Stando alle ultime stime dell'Organizzazione mondiale della Sanità sono 30 milioni i cittadini europei colpiti da malattie rare, quelle che hanno un nome sono circa 6.000 e per l'80 per cento dei casi hanno origini genetica. È la loro rarità a renderle trascurate, anche in Paesi dove la ricerca ha molti fondi, e spesso sono i malati stessi a dare voce alla loro malattia. Nel 75 per cento dei casi a esserne colpiti sono i bambini.

Perché Telethon si occupa di malattie genetiche? _____

Perché le malattie genetiche, data la bassa frequenza 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 spesso di malattie "orfane".

Su quante malattie Telethon ha finanziato progetti? _____

Grazie ai finanziamenti e alle donazioni degli italiani, Telethon ha studiato oltre 440 malattie genetiche, tra cui la distrofia muscolare di Duchenne, la talassemia e l'emofilia, oltre a patologie più diffuse, come il diabete, il morbo di Alzheimer e di Parkinson, in parte di origine genetica.