

SALUTE ▶ SAPERNE DI PIÙ

sono rare, ma sono

Per definizione, non colpiscono più di 5 persone ogni 10mila. Difficili da curare, proprio perché spesso sono malattie "dimenticate". Ecco le informazioni sulle più diffuse e le associazioni a cui rivolgersi

Sono definite "rare", ma di queste malattie ne esistono, conosciute e diagnosticate, circa 7-8mila. Così, secondo i dati di Orphanet (la rete europea sulle malattie rare che ne censisce quasi 6mila), solo in Italia i malati sono circa 2 milioni, nel 70% dei casi bambini. Malattie molto diverse tra loro, ma di tutte si parla troppo poco, rendendo più difficile la ricerca e la scoperta di cure. Ecco solo alcune delle principali.

a

Artrite idiopatica giovanile

Si tratta di un gruppo di malattie articolari infiammatorie croniche dalla causa sconosciuta, che compaiono prima dei 16 anni (1-2 casi ogni 100mila) con infiammazione, dolore, gonfiore e limitazione della mobilità delle articolazioni. Non esiste una cura risolutiva, ma trattamenti con farmaci e riabilitazione per preservare il più possibile la funzionalità delle articolazioni.

Per info: Associazione per le malattie reumatiche infantili, www.amri.it; Associazione malattie autoimmuni rare, www.associazione-amar.org.

Malattia di Boeck

Meglio nota come sarcoidosi, è caratterizzata dalla formazione di noduli (granulomi) di tessuto infiammatorio in particolare nei polmoni e nel sistema linfatico. La causa non è nota, ma si ipotizza una risposta esagerata da parte del sistema di difesa (immunitario) ad attacchi esterni. Riguarda circa un maschio ogni 6.300 e una femmina ogni 5.300. Sintomi ed evoluzione della malattia sono molto variabili a seconda degli organi coinvolti e dell'intensità dell'infiammazione. Si tratta con farmaci che agiscono sul sistema di difesa dell'organismo, soprattutto a base di cortisone.

Per info: Acsi - Amici contro la sarcoidosi Italia, www.sarcoidosi.org.

c

Craniostenosi

È un gruppo di malformazioni congenite (1 neonato su 2mila) caratterizzate dalla prematura saldatura di una o più suture craniche (le articolazioni fibrose che uniscono le ossa del cranio). Comporta una crescita disarmonica della testa e, nei casi più seri, può determinare danni al cervello. Si interviene principalmente con la chirurgia, meglio se entro il primo anno di età, per ridurre la pressione nella testa e correggere la deformità.

Per info: Associazione craniostenosi, www.aicra.it; Il Cigno associazione onlus per le cure e la tutela dei bambini affetti da craniostenosi, www.craniostenosi-ilcigno.org.

Distrofia muscolare di Duchenne

Malattia genetica neuromuscolare caratterizzata da una degenerazione progressiva dei muscoli (anche quello cardiaco), sin dalla prima infanzia: prima si manifesta debolezza muscolare diffusa, poi difficoltà a camminare, fino alla perdita totale dell'autonomia e alle conseguenze più estreme. Colpisce soprattutto i maschi (un caso ogni 3.300 nati), mentre nelle femmine nella maggioranza dei casi non dà sintomi. Non è ancora curabile, ma grazie a fisioterapia, farmaci e una diagnosi migliore, l'aspettativa di vita è raddoppiata.

Per info: Genitori contro la distrofia muscolare di Duchenne & Becker, www.parentproject.org; Unione italiana lotta alla distrofia muscolare, www.uildm.org.

d



Ritaglio stampa ad uso esclusivo del destinatario, non riproducibile.

www.ecostampa.it

051449

tante miniguida dalla A alla Z



www.ecostampa.it

e

Emofilia

È una malattia caratterizzata dalla carenza di un fattore di coagulazione del sangue, che causa frequenti emorragie spontanee. Si manifesta solo nei maschi, mentre le donne possono essere portatrici. Ne esistono due forme, A e B. Si cura somministrando il fattore di coagulazione carente.
Per info: FedEmo - Federazione delle associazioni emofilici, www.fedemo.it; Associazione emofilici e talassemici Vincenzo Russo Serdoz, www.hemoex.it.

f

Fibrosi polmonare idiopatica

Malattia nella quale il tessuto polmonare viene sostituito da tessuto cicatriziale rigido che ostacola la respirazione e l'ossigenazione. In Italia riguarda circa 10-20mila persone. Al momento non esiste un trattamento risolutivo, a eccezione del trapianto di polmone, ma farmaci in grado di lenire i sintomi.
Per info: Associazione ama fuori dal buio, www.fuoridalbuio.it, Associazione Morgagni malattie polmonari, www.ammpforlung.it.

Un aiuto per i pediatri

Molte malattie rare alterano lo sviluppo della statura e/o del peso dei bambini che ne sono colpiti. «Per valutare la loro crescita, abbiamo raccolto in un cd 145 curve di crescita di altezza, peso e di altri parametri fisici riferite a 25 malattie rare, che possono aiutare i pediatri che seguono i bambini colpiti da queste sindromi, consentendo loro di capire se la loro crescita rientra nella "norma" in base all'andamento medio della malattia stessa» spiega il professor Alessandro Sartorio, primario di endocrinologia dell'Istituto Auxologico di Milano.

g

Malattia di Gaucher

Si tratta di una malattia genetica (1 caso ogni 60mila persone) caratterizzata dalla carenza di un enzima che trasforma in zuccheri e grassi una particolare sostanza (glucocerebroside). Per via del deficit enzimatico, questa si accumula all'interno di alcune cellule specifiche (concentrate soprattutto nella milza, nel fegato e nel midollo osseo), che crescono di dimensioni e alterano le normali funzioni degli organi interessati. Si interviene soprattutto somministrando l'enzima carente.

Per info: Associazione italiana Gaucher, www.gaucheritalia.org, Associazione italiana mucopolisaccaridosi e malattie affini, www.aims.it.

i

Malattia di Lou-Gherig

Più nota come sclerosi laterale amiotrofica, o Sla, porta a una degenerazione progressiva dei motoneuroni, le cellule nervose che comandano i movimenti dei muscoli volontari, con conseguenti indebolimento e paralisi muscolare progressivi. Si manifesta in media attorno ai 60 anni, portando gradualmente alla disabilità totale, con un'aspettativa di vita ridotta a pochi anni, perché ancora non esiste una cura efficace. Colpisce circa 5mila italiani.

Per info: Associazione italiana sclerosi laterale amiotrofica, www.aista.it; Associazione malati e familiari di sclerosi laterale amiotrofica, www.wlavita.org.

h

Malattia di Huntington

È una malattia genetica, ereditaria e degenerativa che causa la morte dei neuroni in diverse aree cerebrali, con conseguenti movimenti continui e scoordinati, disturbi cognitivi e del comportamento. Si manifesta intorno ai 40-50 anni: in Italia si stima interessi 6mila persone e oltre 18mila siano a rischio ereditario. Al momento non c'è cura.

Per info: Lega italiana ricerca Huntington e malattie correlate, www.lirh.it.

m

Ipertensione arteriosa polmonare

Si tratta di una malattia respiratoria progressiva caratterizzata da pressione sanguigna molto alta associata ad alterazioni dei vasi che determinano una maggiore resistenza al passaggio del sangue. Esistono cure per tenere sotto controllo la malattia: se inefficaci, l'unica soluzione è il trapianto.

Per info: Associazione malati di ipertensione polmonare, www.assoampip.net.

m

Mucoviscidosi

Nota anche come fibrosi cistica, è una malattia genetica ereditaria (un neonato ogni 2.500-2.700), caratterizzata da un difetto della proteina Cfrt che determina un anomalo trasporto dei sali nell'organismo e un'alterazione della produzione di muco e sudore, che diventano più viscosi. Causa disturbi a carico di vari organi, soprattutto all'apparato respiratorio (bronchite cronica) e al pancreas (insufficienza pancreatica, diabete giovanile), ma anche a fegato, intestino e apparato riproduttivo maschile. A oggi non esiste una cura risolutiva, ma il trattamento dei sintomi ha allungato l'aspettativa di vita.

Per info: Lega italiana fibrosi cistica, www.fibrosicistica.it; Organizzazione di famiglie contro la fibrosi cistica a carattere umanitario, www.officiumroma.it.

n

Narcolessia

È un disturbo del sonno caratterizzato da eccessiva sonnolenza durante il giorno, associata ad attacchi di sonno incontrollabile e a cataplessia, cioè perdita del tono muscolare causata da emozioni. Si stima che ne siano colpiti 25mila italiani e si manifesta in genere tra i 10 e i 30 anni. Dipende da un difetto biochimico per cui il cervello non produce abbastanza ipocretina, sostanza che ha la funzione di mantenere lo stato di veglia. Non esistono cure risolutive, ma farmaci contro i sintomi.

Per info: Associazione italiana narcolettici, www.narcolessia.org.

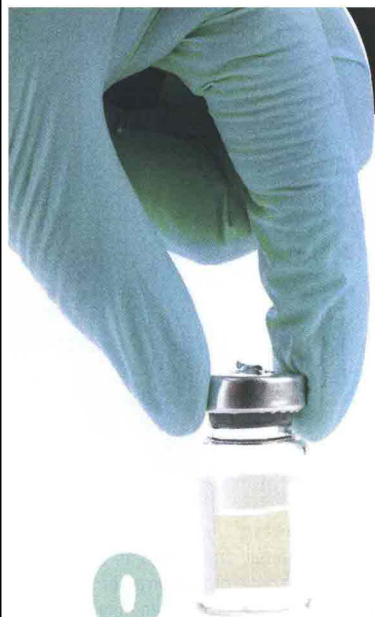


800.896949
è il numero verde del Centro
nazionale malattie rare

→

55

SALUTE > SAPERNE DI PIÙ



Obesità da deficit del recettore della melanocortina 4

È la più diffusa forma di obesità genetica: se ne registrano 1-5 casi ogni 10mila persone. Chi ne soffre va incontro già dal primo anno di vita a un aumento incontrollato dell'appetito e a una crescita eccessiva, diventando in breve un soggetto fortemente obeso, la cui condizione resiste a diete e chirurgia. Sono allo studio cure specifiche.

Per info: Istituto di genetica non profit Magi, www.assomagi.org.

Porpora trombocitopenica idiopatica autoimmune

Questa malattia della coagulazione è caratterizzata da una carenza di piastrine nel sangue non associata ad altri valori anomali e dovuta a una reazione del sistema di difesa dell'organismo che distrugge le piastrine. L'incidenza è 3-10 casi su 100mila under 16 anni ogni anno. Può non dare sintomi o manifestarsi con petecchie o porpora (piccole macchioline violacee sulla pelle o chiazze purpuree) e sanguinamenti della pelle e delle mucose. Varie le opzioni terapeutiche: farmaci (cortisonici, immunoglobuline, anticorpi monoclonali) e chirurgia di asportazione della milza.

Per info: Associazione italiana porpora idiopatica trombocitopenica, www.aipit.com.

Sindrome del QT lungo familiare

Malattia cardiaca genetica ereditaria congenita (un neonato ogni 2.500) caratterizzata da specifiche anomalie elettriche del cuore (riscontrabili all'elettrocardiogramma) e dall'alto rischio di aritmie, che possono determinare anche arresto cardiaco e morte improvvisa. Se correttamente diagnosticata, può essere tenuta sotto controllo con specifici farmaci.

Per info: Associazione giovani e cuore aritmico, www.gecaonlus.org.

Malattia di Rendu-Osler-Weber

Nota anche come teleangectasia emorragica ereditaria, è una malattia genetica (un caso ogni 5-8mila) che rende anomala la rete sanguigna: il sangue va dalle arterie alle vene senza passare attraverso i capillari. Questo determina lo sfiancamento dei vasi, che diventano fragili e a rischio rottura, soprattutto a livello di: naso, cavo orale, volto, mani, mucosa dello stomaco e dell'intestino, fegato, polmoni e cervello. I sintomi sono molto variabili: è tipico il sanguinamento spontaneo e ricorrente dal naso, mentre emorragie interne possono essere estremamente pericolose. Le lesioni vascolari si possono curare nella maggior parte dei casi, con tecniche diverse a seconda delle dimensioni dei vasi e della zona colpita.

Per info: Associazione fondazione italiana Hht Onilde Carini, www.hht.it.

Sclerodermia

Malattia autoimmune del tessuto connettivo, caratterizzata da ispessimento e indurimento anomalo della pelle (sclerodermia localizzata) e, in alcuni casi, anche di organi, soprattutto polmoni, cuore e sistema digerente (sclerosi sistemica). Deriva da un'eccessiva produzione localizzata di collagene e interessa circa 30mila italiani. Non esiste cura definitiva, ma trattamenti per tenerla sotto controllo.

Per info: Gruppo italiano per la lotta alla sclerodermia, www.sclerodermia.net; Associazione italiana lotta alla sclerodermia, www.ails.it; Lega italiana sclerosi sistemica, www.sclerosistemica.info.

Talassemia

Anemia genetica ereditaria causata da una ridotta produzione di emoglobina. La più diffusa in Italia, dove colpisce circa 7mila persone, è la beta-talassemia o anemia mediterranea, di cui si distinguono due forme: minor e maior. La prima non dà sintomi né particolari problemi per cui chi ne è colpito è portatore sano, mentre la maior, che determina anche aumento delle dimensioni della milza, richiede trasfusioni periodiche.

Per info: Associazione Piera Cutino - Guarire dalla talassemia, www.pieracutino.it.

Sindrome di Usher

Malattia genetica che si manifesta sin dalla prima infanzia (un caso su 30mila), caratterizzata da sordità neurosensoriale (spesso congenita) associata a retinite pigmentosa, malattia che causa perdita progressiva della vista. Non è curabile, ma si può gestire grazie a programmi speciali di sviluppo psicomotorio per sordo-ciechi, protesie acustiche, sostegno multidisciplinare.

Per info: Federazione italiana per la lotta alle distrofie retiniche, www.retinaitalia.org; Lega del filo d'oro, www.legadelfilodoro.it.

Malattia di Von Recklinghausen

Meglio nota come neurofibromatosi 1 (NF1), è una malattia genetica ereditaria caratterizzata dalla predisposizione allo sviluppo di tumori benigni e, in una bassa percentuale di casi, maligni. Colpisce circa 20mila italiani e si riconosce sin dall'infanzia per la presenza sulla pelle di almeno sei macchie color caffelatte. In alcuni casi possono comparire neurofibromi, cioè tumori della guaina dei nervi periferici.

Possono associarsi anche tumori maligni cerebrali, al nervo ottico, alle ossa. Non esiste una cura risolutiva, ma trattamenti sintomatici.

Per info: Associazione nazionale aiuto per la neurofibromatosi, amicizia e solidarietà, www.ananasonline.it.

Sindrome di Zollinger-Ellison

Malattia del sistema digerente caratterizzata dalla presenza di un tumore a volte maligno (gastrinoma), situato generalmente nell'intestino o nel pancreas, che rilascia la gastrina, sostanza che regola la produzione degli acidi gastrici. Determina così un eccesso di acidità che si traduce nella formazione di ulcere aggressive, associate a dissenteria, dolori addominali e bruciore di stomaco. Riguarda 1-2 casi su un milione di persone ogni anno. Si interviene rimuovendo il gastrinoma e con farmaci contro l'acidità gastrica.

Per info: Associazione italiana pazienti con tumori neuroendocrini, www.netitaly.net.



Servizio di Valeria Ghitti.
Con la consulenza dell'Osservatorio malattie rare e di Orphanet Italia.