



Cerca

Cerca

CONCEPIMENTO GRAVIDANZA NEONATO BAMBINO MALATTIE MAMMA FAMIGLIA UTILITÀ

Home » Malattie

# Malattie genetiche rare nei bambini, come aiutarli?

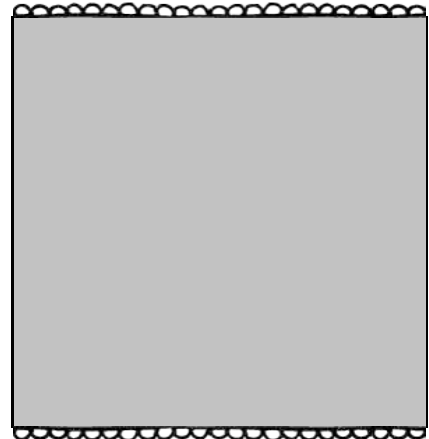
A cura di Alberta Mascherpa

Pubblicato il 11/04/2022 | Aggiornato il 11/04/2022

Un progetto importante proposto da Fondazione **Just** Italia a sostegno dei bambini affetti da malattie genetiche rare

Aderiamo allo **standard HONcode** per l'affidabilità dell'informazione medica: [verifica qui.](#)

## IN PRIMO PIANO



## ALLERGIE



## GUIDA ALLE VACCINAZIONI



### Argomenti trattati

- Che cosa sono le malattie generiche rare?
- Come vengono diagnosticate le malattie genetiche rare?
- Come aiutare i bimbi affetti da malattie genetiche rare?

Ritaglio stampa ad uso esclusivo del destinatario, non riproducibile.

100138

- Come si concretizza l'aiuto ai bambini affetti da patologie genetiche?
- Quando si manifestano le malattie genetiche rare?
- Cosa posso fare per aiutare i bimbi affetti da malattie genetiche rare?

**C**i sono bambini che appena nati sono già diversi dagli altri. Sono quelli affetti da malattie genetiche rare. Fondazione **Just** Italia offre una donazione di 200 mila euro e lancia una grande raccolta fondi perché tutti i bambini che ne soffrono possano avere una corretta diagnosi.

## Che cosa sono le malattie generiche rare?

Sono patologie che colpiscono una percentuale molto bassa di persone rispetto alla popolazione generale. In Europa la soglia è fissata allo 0,5%: si tratta cioè di malattie che colpiscono non più di cinque individui su diecimila. Si dividono in grandi gruppi che comprendono le malattie multifattoriali, dalla celiachia alle cardiopatie congenite, le malattie causate da anomalie cromosomiche, quelle monogenetiche dovute a mutazioni ovvero alterazioni di un singolo gene definite mendeliane perché seguono nella trasmissione da genitori a figli le regole scoperte da Gregorio Mendel, intorno alla metà dell'800.

## Come vengono diagnosticate le malattie genetiche rare?

Una diagnosi adeguata e una terapia su misura possono aiutare i bambini affetti da malattie congenite rare ad affrontare la vita. Eppure, per quanto sembri incredibile, è proprio questo il primo problema e tanti bambini sono colpiti da una doppia difficoltà, quella della malattia e quella della sua "rarietà" che rende complicata, a volte impossibile, una diagnosi corretta. Secondo i dati più recenti ben il 25% dei malati attende una diagnosi adeguata per lungo tempo, a volte addirittura per anni.

## Come aiutare i bimbi affetti da malattie genetiche rare?

L'elaborazione di una diagnosi specifica rappresenta il vero punto di svolta nella cura delle malattie genetiche rare dei bambini. La ricerca sul DNA, di comprovata efficacia scientifica e diagnostica, è però costosa, non è coperta dal Servizio Sanitario Nazionale e risulta quindi inaccessibile per la maggior parte delle famiglie. Alla presa in carico di bambini affetti da malattie rare è dedicato il Progetto di assistenza sociosanitaria "Il domani nei miei sogni", messo a punto da Fondazione **Just** Italia nel quadro delle proprie iniziative di Responsabilità Sociale. Il progetto prevede una donazione di importo minimo garantito di € 200.000 alla FMRI – Federazione Malattie Rare infantili che coordina le Associazioni sul territorio dalla sede centrale, presso l'Ospedale Infantile Regina Margherita di Torino.

## Come si concretizza l'aiuto ai bambini affetti da patologie genetiche?

Il sostegno dato da Fondazione **Just** Italia, che ha sostenuto in 14 anni progetti di



## MALATTIE ESANTEMATICHE

MORBILLO
VARICELLA
ROSOLIA
SCARLATTINA
SESTA MALATTIA
QUINTA MALATTIA

## MALATTIE

BRONCHITE
CANDIDA
CONGIUNTIVITE
GASTROENTERITE
INFLUENZA
MAL DI GOLA
MENINGITE
MONONUCLEOSI

solidarietà per oltre 5,6 milioni di euro in gran parte destinati proprio all'infanzia, consentirà di diagnosticare le patologie rare di tanti piccoli partendo da una indagine genetica di ultima generazione (NGS "Next Generation Sequencing"). Grazie alla donazione di Fondazione **Just** Italia, 60 bambini affetti da patologie rare, segnalati da FMRI, verranno inseriti in percorsi diagnostici e terapeutici "dedicati" presso varie strutture ospedaliere, e saranno presi in carico da Team multidisciplinari che, partendo dalla diagnosi, seguiranno i piccoli e le loro famiglie per ben due anni.



## In sintesi

### Quando si manifestano le malattie genetiche rare?

*Sono state al momento classificate oltre seimila patologie rare ed ogni settimana, nelle pubblicazioni scientifiche, ne vengono descritte circa cinque nuove. In alcune di queste malattie i sintomi fanno la loro comparsa già dopo la nascita o nei primi anni d'infanzia mentre in altri casi le manifestazioni sono successive.*

### Cosa posso fare per aiutare i bimbi affetti da malattie genetiche rare?

*Partecipare alla "Vendita Speciale Benefica" proposta da **Just**. Protagonista dell'iniziativa è un set di prodotti **Just** per tutta la famiglia che comprende Pedicream Crema Piedi, Crema Mani Camomilla, Crema Tea Tree. Questo beauty solidale, raffinato ed esclusivo, viene proposto al prezzo straordinario di € 24, di cui € 2 devoluti al progetto.*

*Per informazioni sul Progetto "Il domani nei miei sogni": [www.fondazionejustitalia.org](http://www.fondazionejustitalia.org) Per verificare la disponibilità del SET benefico, per acquistarlo e per ulteriori informazioni: <https://www.just.it/come-acquistare/>*