

## **Il Rotary di Castellammare e le malattie genetiche La professoressa Piccione e la consulenza genetica**

Importante appuntamento per il Rotary Club di Castellammare del Golfo, Calatafimi Segesta e Terra degli Elimi, presso il Castello Arabo Normanno di Castellammare del Golfo, con il caminetto sul tema “La consulenza genetica delle malattie genetiche rare”.

Relatrice la prof.ssa Maria Piccione, docente in pediatria e genetica medica all’Università degli studi di Palermo.

Ha aperto i lavori il presidente del club il prof. Fabrizio Fontana.

“Le acquisizioni scientifiche degli ultimi decenni – ha sottolineato Fabrizio Fontana - hanno dato un notevole incremento alle conoscenze delle basi biologiche di molte malattie ereditarie. In particolare, gli studi compiuti sul DNA hanno permesso di individuare i difetti molecolari di numerose malattie genetiche e di mettere a punto test genetici che consentono di effettuare diagnosi precise anche in epoca prenatale”.

“E tuttavia – continua il Presidente del Rotary Club di Castellammare del Golfo, Calatafimi Segesta, Terra degli Elimi - sono ancora molte le malattie genetiche di cui si conoscono le caratteristiche cliniche e le modalità di trasmissione, ma non il difetto molecolare. Ciò implica che, per queste patologie, non siano disponibili test genetici specifici”.

“Per queste ragioni abbiamo chiesto ad un luminare, in questo settore, di intrattenere la comunità castellammarese, su di un tema di tale rilevanza scientifica e sociale” ha concluso Fontana.

“Esistono – ha affermato il relatore - molte malattie genetiche di cui si conosce la modalità di trasmissione e il difetto molecolare, ed è disponibile un test genetico, ma per le quali non esiste ancora una terapia efficace. Infine, vi sono malattie genetiche definite complesse, che sono quelle maggiormente diffuse nella popolazione generale, come ad esempio il diabete e le malattie cardiovascolari. Queste patologie sono causate da più geni alterati che, insieme a fattori ambientali, contribuiscono allo sviluppo della malattia. Per esse non sono disponibili test genetici specifici”.

“In tale quadro – continua la prof.ssa Piccione - la consulenza genetica è un processo informativo attraverso il quale i pazienti affetti da una malattia geneticamente determinata, o i loro familiari, ricevono informazioni relative alle caratteristiche della malattia stessa, alle modalità di trasmissione, al rischio di ricorrenza e alle possibili terapie, incluse le opzioni riproduttive. La diagnosi precisa della malattia costituisce premessa fondamentale e necessaria per poter effettuare la consulenza genetica. Può essere esclusivamente clinica, ovvero basata sulla valutazione del medico specialista e su dati derivati da indagini strumentali, oppure può richiedere l’impiego di test genetici. Può, quindi, a volte essere necessario ripetere visite già fatte in precedenza o effettuarne di nuove”.

“Appuntamenti di questa portata possono e devono rappresentare pietre miliari nella crescita di una comunità” ha ribadito, alla fine del seguitissimo convegno, il presidente del Rotary Club di Castellammare Fabrizio Fontana.

ROTARY CLUB

DISTRETTO MESSINA, CATANIA E MALTA

