

MalpensaNews

Giornata Internazionale per la Consapevolezza sulla Sindrome X Fragile

Redazione Varese News · Thursday, October 5th, 2023

Il prossimo 10 ottobre sarà la Giornata Internazionale della Consapevolezza sulla Sindrome X Fragile, l'International Fragile X Awareness Day. Ogni anno in questa data, in molte città italiane ed europee verranno illuminati di luce blu i monumenti più importanti.

L'Associazione Italiana Sindrome X Fragile (www.xfragile.net), nata nel giugno 1993 su iniziativa di un gruppo di genitori, oggi conta più di 450 iscritti a livello nazionale e ha come scopo principale senza fine di lucro quello di sostenere il percorso esistenziale delle persone con sindrome x fragile e sindromi correlate verso la piena realizzazione del diritto alla vita indipendente di cui all'art. 19 della Convenzione Onu sui diritti delle persone con disabilità.

La sindrome X Fragile è una sindrome genetica ereditaria, considerata rara, prima causa ereditaria di disabilità intellettiva e la prima causa monogenica di autismo che si presenta in 1 maschio ogni 4.000 e 1 femmina ogni 7.000; mentre i portatori di pre-mutazione, a rischio di avere figli con sindrome x fragile e di sviluppare condizioni correlate, sono una donna su 250 e un uomo su 800; questi ultimi possono incorrere in problemi di salute (per le donne, menopausa precoce e problemi alla tiroide e per entrambi i generi sindrome di tremore e atassia).

Dunque in Italia si stima che ci siano circa 12.000 persone con sindrome x fragile e circa 120.000 siano portatrici/portatori di pre-mutazione, moltissime delle quali non diagnosticate, in quanto la diagnosi di sindrome x fragile su base molecolare è possibile solo dal 1991; questo a sottolineare quanto la sensibilizzazione dell'opinione pubblica e del personale medico sul tema sia importante.

Al momento non esiste una cura, purtroppo, ma una diagnosi tempestiva consente di intervenire precocemente per migliorare la qualità della vita delle persone con sindrome x fragile puntando sulle loro potenzialità e sullo sviluppo delle autonomie personali, nonché a rendere molte coppie consapevoli del rischio procreativo.

Associazione Italiana Sindrome X Fragile fa parte di Fish Onlus (Federazione Italiana Superamento Handicap), Uniamo Onlus (Federazione Italiana Malattie rare), Associazioni in Rete di Fondazione Telethon e Fragile X International e intende aderire all'iniziativa che si tiene ogni anno in tutta Europa con l'obiettivo di diffondere sempre più la conoscenza sulla sindrome attraverso tutti i canali di comunicazione.

This entry was posted on Thursday, October 5th, 2023 at 12:22 pm and is filed under [Salute](#)

You can follow any responses to this entry through the [Comments \(RSS\)](#) feed. You can leave a response, or [trackback](#) from your own site.