

---

## **Malattie rare: Ospedale Bambino Gesù, al via un percorso dedicato alla sindrome di Kabuki. Dallapiccola, “creazione rete nazionale e biobanca”. Oggi in incontro online**

Alla vigilia della Giornata mondiale per le malattie rare del 28 febbraio, l'Ospedale Bambino Gesù annuncia l'apertura di un percorso dedicato alla sindrome di Kabuki per l'inquadramento diagnostico e la presa in carico dei bambini e dei ragazzi affetti da questa patologia rara di origine genetica, associata a ritardo nello sviluppo intellettivo, difficoltà nell'alimentazione con crescita pondero-staturale stentata, malformazioni congenite e caratteristiche facciali tipiche. L'incidenza è di 1 nuovo nato ogni 32mila, ma è probabilmente sottostimata. La famiglia viene affidata al “Case-Manager” del bambino che garantisce la personalizzazione del percorso, il coordinamento degli interventi multidisciplinari e l'attivazione degli studi genetici per permettere il corretto inquadramento patogenetico con lo studio dei geni-malattia associati alla sindrome di Kabuki. Il nuovo percorso rappresenta il primo passo per la creazione di una rete tra centri italiani esperti in assistenza, diagnosi e ricerca nei pazienti affetti da questa condizione. “Il Bambino Gesù conferma con questa iniziativa il suo storico impegno nei confronti di questa malattia rara, alla quale ha portato una serie di contributi originali, compresa la delineazione del quadro clinico nel neonato, le cardiopatie associate, il profilo neurocomportamentale, nonché la scoperta di uno dei due geni-malattia e la descrizione di malattie simili alla sindrome di Kabuki”, afferma Bruno Dallapiccola, direttore scientifico emerito dell'Ospedale. “Il progetto a regime prevede la creazione di una rete nazionale di centri, che armonizzeranno i protocolli di presa in carico con un approccio multispecialistico, garantendo uguali opportunità su tutto il territorio alle persone affette, la creazione di una biobanca e di un sito web dedicato”. Questa mattina il Bambino Gesù, Orphanet Italia e Omar dedicano un appuntamento online alla presa in carico delle persone con malattie rare. Durante l'incontro telematico oltre alle testimonianze delle famiglie con bambini con malattie rare saranno presentati i dati relativi a 5 delle maggiori Ern europee, delle quali fa parte il Bambino Gesù: EpiCare dedicata alle epilessie rare e complesse, Ern Skin, dedicata alle malattie rare della pelle, Metabern, dedicata ai disordini metabolici ereditari rari, Ithaca, dedicata alle malformazioni rare e alle anomalie dello sviluppo e Guard-Heart, dedicata alle malattie cardiache rare.

Giovanna Pasqualin Traversa