Malattie rare: Ospedale Bambino Gesù, 18 nuovi geni-malattia e oltre 18mila pazienti seguiti nel 2023. Il 21 febbraio un convegno online

Sono stati 18 i nuovi geni malattia identificati nel 2023 dall'Ospedale pediatrico Bambino Gesù di Roma e più di 18mila i bambini e gli adolescenti seguiti e inseriti all'interno delle Rete regionale del Lazio delle malattie rare. Lo comunica il Bambino Gesù in occasione della Giornata mondiale delle malattie rare (29 febbraio). Secondo Bruno Dallapiccola, direttore scientifico emerito del Bambino Gesù, "il primo obiettivo nei confronti dei malati rari e delle loro famiglie è porre fine all'odissea diagnostica che molti di loro sono costretti ad affrontare alla ricerca di un inquadramento".

L'individuazione di 18 nuovi geni-malattia e la conseguente risposta diagnostica a numerose famiglie è "uno dei contributi più significativi che la ricerca genetica è in grado di offrire", spiega ancora Dallapiccola, "ed è il primo passo della presa in carico. Possiamo ipotizzare, nella prospettiva di ottenere diagnosi e terapie più precoci, che in un prossimo futuro saranno avviati programmi di screening genomici neonatali, al fine di anticipare e rendere più efficace la gestione globale dei pazienti, anche attraverso i progressi della medicina di precisione che mira a contrastare gli effetti delle mutazioni genomiche". Secondo il National Institutes of Health (Nih), la percentuale di pazienti senza diagnosi sulla popolazione generale dei malati rari è pari al 6%. In Italia, su circa 2 milioni di persone affette da malattie rare, i pazienti rari senza diagnosi sarebbero oltre 100mila. Presso l'Ospedale è attivo dal 2016 un ambulatorio dedicato alle malattie rare senza diagnosi che è oggi in grado di fornire una risposta diagnostica al 70% dei pazienti seguiti. Il Bambino Gesù è un centro di riferimento per le malattie rare, sia a livello nazionale, attraverso la Rete regionale delle malattie rare del Lazio, sia a livello internazionale attraverso la partecipazione alle Reti di riferimento europee (Ern, European Reference Networks). La Rete regionale del Lazio è costituita da 21 Istituti i cui Centri sono riferimento per tutte le malattie rare incluse nei Lea (921 gruppi/malattie rare). Nella Rete del Lazio risultano iscritti più di 62mila soggetti con malattie rare, di questi, 1 su 4 (il 26%) appartiene all'età pediatrica. Quelli seguiti dal Bambino Gesù e iscritti nelle Rete sono stati 18.300 nel 2023: il 60% residenti nel Lazio, il 39% fuori Regione e l'1% all'estero. L'Ospedale è sede di 23 centri di riferimento regionali. Il Bambino Gesù è il primo centro pediatrico europeo per numero di affiliazioni alle Ern, essendo accreditato a 20 delle 24 Ern a oggi istituite. Di ricerca genetica e genomica si parlerà nella tavola rotonda organizzata, in vista della Giornata del 29 febbraio, da Bambino Gesù, Osservatorio malattie rare (Omar) e a Orphanet-Italia. Durante l'incontro si discuterà dei recenti progressi nella ricerca genomica per valutarne l'impatto su comprensione, diagnosi e trattamento delle malattie rare. Particolare attenzione sarà posta sulla diagnosi precoce basata sullo screening prenatale non invasivo e sullo screening neonatale, compreso quello genomico, sulle terapie innovative e sulla loro sostenibilità. L'incontro telematico "Ricerca genomica e malattie rare - Dal laboratorio al paziente" si svolgerà il 21 febbraio dalle 10 alle ore 12 e sarà possibile seguirlo online attraverso Zoom o Facebook.

Giovanna Pasqualin Traversa