

---

## **Malattie rare: Dallapiccola, “42% esordisce entro i 2 anni, 50% malati resta tutta la vita senza diagnosi. Ricerca imperativo etico”**

“Il 50-60% dei malati rari rimane tutta la vita senza una diagnosi e solo poco più di un terzo dei casi dei malati rari ha un’attesa di vita praticamente normale”. A fornire i dati sulle malattie rare è Bruno Dallapiccola, direttore scientifico dell’ospedale pediatrico Bambino Gesù, in occasione della lettura magistrale con la quale è intervenuto alla sessione di chiusura del 76° congresso della Società italiana di pediatria (Sip). “Naturalmente – chiarisce il genetista – queste malattie hanno un grosso impatto sull’età pediatrica. Sappiamo infatti che il 50-60% delle malattie rare colpisce i bambini e nel 12% dei casi si tratta di malattie congenite, cioè presenti alla nascita o nella prima settimana di vita. Il 42% delle malattie rare ha un esordio nei primi due anni di vita. La complessità di queste malattie fa sì che le attese di vita di questi bambini siano molto spesso compromesse, in almeno un quarto dei casi sono ridotte a meno di 5 anni e spesso queste malattie sono presenti già in utero”. Complessivamente più di 260 milioni di persone a livello mondiale sono affette da malattie rare, di cui almeno 1 milione in Italia. Riguardo agli iter genetici, il genetista illustra che “negli ultimi 50 anni hanno subito una significativa trasformazione” passando da analisi a bassissima risoluzione alle prime tecniche per il sequenziamento del genoma arrivate negli anni ’80. “La vera rivoluzione – spiega Dallapiccola – arriva con l’avvento delle tecniche di sequenziamento di nuova e di seconda generazione arrivate con il progetto ‘genoma umano’” che “hanno abbattuto di circa 200mila volte i tempi e i costi delle analisi genomiche”. Dall’esperto l’esortazione a continuare a fare ricerca sulle malattie rare: è “un imperativo etico e di giustizia sociale”.

Giovanna Pasqualin Traversa