



Il 30 aprile è la Giornata dedicata. 10 anni di impegno dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù: 1.000 bambini hanno scoperto il nome della loro malattia. 80 nuovi geni-malattia identificati. Un convegno online in collaborazione con OMaR e Fondazione Hopen



Roma,
28 aprile 2022 - Sono i più rari tra i malati rari: privi anche solo del nome della loro malattia. I pazienti senza diagnosi sono oltre 100.000 in Italia. A loro è dedicata la giornata mondiale del 30 aprile. Grazie ai nuovi strumenti di analisi genetica e genomica, l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù è riuscito in 10 anni a dare il nome alla malattia di 1.000 bambini, identificando circa 80 nuovi geni-malattia. Se ne parla sabato 29 aprile nel corso di un convegno online promosso dall'ospedale insieme all'Osservatorio Malattie Rare e alla Fondazione Hopen.

“La rivoluzione tecnologica degli ultimi anni - afferma il direttore scientifico del Bambino Gesù Bruno Dallapiccola - ci consentirà di ridurre drasticamente i tempi di attesa dei pazienti ancora privi di diagnosi. Sarà possibile puntare sulla medicina di precisione per trovare soluzioni terapeutiche fino a pochi anni fa impensabili”.

I malati rari senza diagnosi in Italia

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 dunque oltre 100.000. La percentuale di pazienti “orfani” di diagnosi sale al 40-50% se si considerano solamente i malati rari pediatrici con disabilità mentale e quadri sindromici.

L’odissea

diagnostica dei malati rari è fatta di ripetuti esami, ricoveri e visite specialistiche in diversi centri, che comportano un ritardo medio nella diagnosi di circa 5 anni e una diagnosi sbagliata in un caso su tre. La difficoltà o l’assenza della diagnosi è dovuta principalmente alla “rarietà” della malattia (l’85% delle malattie rare ha una frequenza inferiore a 1 caso per milione), alla manifestazione clinica aspecifica della patologia o atipica rispetto a patologie già note, all’associazione tra due o più malattie rare, all’occasione di nuove malattie mai finora diagnosticate.

Una

risposta importante viene dai nuovi strumenti di analisi genetica e genomica (NGS, Next Generation Sequencing), che grazie alla rivoluzione tecnologica degli ultimi 20 anni consentono oggi di ottenere un’enorme quantità di informazioni sul patrimonio genetico individuale e familiare, con tempi e costi estremamente ridotti rispetto al recente passato.

Il Bambino Gesù e i malati rari senza diagnosi

Negli

ultimi 10 anni l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù ha attivato diversi percorsi clinici e progetti di ricerca dedicati alle malattie rare senza diagnosi. Si è partiti nel 2013 con le analisi genomiche realizzate in collaborazione con il Beijing Genomics Institute di Shenzhen, in Cina.

Nel

2015 è stato lanciato il programma di ricerca "Vite Coraggiose", finanziato dalla Fondazione Bambino Gesù Onlus e dal Ministero della Salute, destinato ai pazienti affetti da malattie "senza nome". L'Ospedale si è dotato delle più moderne apparecchiature di sequenziamento genomico.

Nel

2016, all'interno dell'Unità operativa di Malattie Rare e Genetica Medica, il Bambino Gesù ha attivato l'Ambulatorio dedicato ai pazienti rari senza diagnosi, primo in Italia nel suo genere. L'ambulatorio opera sia a distanza, attraverso l'esame della documentazione trasmessa da altri centri o dalle famiglie dei pazienti con sospetta malattia rara, che in presenza, attraverso prestazioni cliniche ambulatoriali, day hospital e ricoveri ordinari.

Nel

2018, l'Area di ricerca di Genetica e Malattie Rare si è fatta promotrice di una Rete italiana dedicata alla discussione dei casi clinici non risolti che oggi è composta 27 centri. Nello stesso anno l'Ospedale è entrato a far parte delle Reti di Riferimento Europee per le malattie rare (ERN), divise per gruppi di patologie, ed oggi è il Centro pediatrico europeo più presente (20 Reti su 24).

Nel

2020, con il Laboratorio di Genetica Medica il Bambino Gesù è riuscito a potenziare la propria capacità diagnostica trasferendo nella pratica clinica dei pazienti rari il sequenziamento genetico dell'esoma, vale a dire la parte del genoma in cui sono localizzati i geni "difettosi" responsabili delle principali malattie.

Numeri e risultati

L'Ambulatorio

dedicato alle malattie rare senza diagnosi ha preso in carico dalla sua nascita più di 1.600 pazienti, 400 solo nell'ultimo anno, circa il 10% del totale dei casi di pazienti rari senza diagnosi seguiti dall'Ospedale. Nel 2016 raggiungevano una definizione diagnostica solo il 30% di questi pazienti, oggi la percentuale arriva al 70%.

L'Area

di ricerca di Genetica e Malattie Rare con i suoi progetti e le Reti di collegamento ha trattato circa 900 pazienti pediatrici rari senza diagnosi (877) riuscendo a formulare una risposta diagnostica nel 60% dei casi (514 pazienti).

Il

Laboratorio di Genetica Medica dal 2020 ha eseguito il sequenziamento dell'esoma di 700 pazienti, giungendo a una diagnosi nel 65% dei casi (455). Complessivamente, sono quasi mille (970) i bambini con patologie rare senza diagnosi a cui l'Ospedale è riuscito a dare un nome, primo passo fondamentale verso la terapia, arrivando a identificare grazie alle indagini genomiche circa 80 nuovi geni-malattia.

Malattie senza nome, il convegno online di OMaR con l'Ospedale e la Fondazione Hopen

Venerdì

29 aprile, in vista della giornata mondiale dedicata ai malati rari privi di diagnosi del 30 aprile, si terrà il convegno online "Malattie senza nome - I fantasmi delle malattie rare". L'iniziativa è stata organizzata dall'Osservatorio Malattie Rare (OMaR) insieme al Bambino Gesù e alla Fondazione Hopen, che collabora con l'Ospedale dal 2016. L'incontro farà il punto sui bisogni dei pazienti, sia di tipo scientifico che di tipo socio-sanitario. Sarà possibile seguire il convegno a partire dalle ore 10.00 sui canali facebook e Youtube di OMaR.

“Grazie

all’evoluzione delle tecnologie per gli esami genetici ed esomici - spiega il prof. Bruno Dallapiccola, direttore scientifico del Bambino Gesù - oggi riusciamo a fornire una diagnosi in due terzi dei casi di pazienti rari non diagnosticati. L'obiettivo è quello di ridurre i tempi di attesa dagli attuali 5 anni di media a circa 1 anno. Sarà possibile puntare sempre di più sulla medicina di precisione per trovare soluzioni terapeutiche fino a pochi anni fa impensabili, migliorando le aspettative di vita anche in termini di qualità”.