



Roma,

19 febbraio 2024 - Sono stati 18 i nuovi geni malattia identificati nel 2023 dall'Ospedale e più di 18.000 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 del 29 febbraio prossimo.

Il

21 febbraio si terrà un convegno online insieme all'Osservatorio Malattie Rare (OMaR) e a Orphanet-Italia per discutere l'impatto della ricerca genetica sui malati rari. 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".

Diagnosi e geni malattia

La rivoluzione tecnologica che ha investito le analisi genetiche e genomiche e il lavoro svolto dalle unità di ricerca di Citogenomica Traslazionale e di Genetica Molecolare e Genomica Funzionale del Bambino Gesù hanno consentito di individuare nel 2023 18 nuovi geni-malattia e sono riuscite a dare una risposta diagnostica a numerose famiglie che fino a quel momento erano prive di un inquadramento.

“Si tratta di uno dei contributi più significativi che la ricerca genetica è in grado di offrire - spiega Bruno Dallapiccola, direttore scientifico emerito del Bambino Gesù - che pone fine alle peregrinazioni di molti malati rari e dalle loro famiglie, 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 - prosegue Dallapiccola - Si tratta di obiettivi realistici, dato che il nostro genoma è una sorta di cartella clinica nella quale è scritta una parte significativa del nostro futuro biologico, in termini di salute e di malattia”.

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 100.000. 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 e le Reti delle Malattie Rare

L'ospedale

pediatrico 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 delle Malattie Rare 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 Regionale del Lazio risultano iscritti più di 62.000 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. Le ERN riuniscono centri clinici di riferimento, selezionati in base alla loro attività e alla specifica competenza nei rispettivi ambiti. Ad oggi partecipano a queste reti oltre 300 ospedali in 26 Paesi europei.

La tavola rotonda insieme a OMaR e Orphanet

Di

ricerca genetica e genomica si parlerà nella tavola rotonda organizzata, in vista della Giornata Mondiale delle Malattie Rare del 29 febbraio, dall'ospedale pediatrico Bambino Gesù, Orphanet-Italia e OMaR - Osservatorio Malattie Rare. Durante l'incontro si discuterà dei recenti progressi nella ricerca genomica per valutarne l'impatto sulla 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 ore 10.00 alle ore 12.00 e sarà possibile seguirlo online attraverso zoom o Facebook.