

Malattie rare. Al Bambino Gesù più di 18mila pazienti seguiti nel 2023

Sono 18 i nuovi geni-malattia individuati nel 2023 dall'unità di ricerca dell'ospedale. Il 21 febbraio, in vista della giornata mondiale del 29 febbraio, un convegno online insieme a OMaR e Orphanet sull'importanza della ricerca genetica

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.

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 18 nuovi geni-malattia nel 2023 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. 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.

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 alle ore 12 e sarà possibile seguirlo online attraverso zoom o Facebook.

(Redattore Sociale)