



I risultati pubblicati sull'American Journal of Human Genetics. Domenica 28 febbraio l'Ospedale si 'illumina' per la Giornata Mondiale delle Malattie Rare



Roma,
24 febbraio 2021 - La pandemia non ferma la ricerca nel campo delle malattie rare. Negli ultimi due mesi nell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù sono stati identificati 4 nuovi geni malattia, legati ad altrettante patologie fino a quel momento orfane di diagnosi. I risultati sono stati pubblicati sulla rivista scientifica *American Journal of Human Genetics*. Nel corso del 2020 i geni malattia identificati sono stati 13.

Scoperte
che hanno permesso di dare un nome ad altrettante malattie rare sconosciute. Il Bambino Gesù, che gestisce la più ampia casistica nazionale di malati rari in età pediatrica, aderisce alla Giornata Mondiale delle Malattie Rare che verrà

celebrata domenica, 28 febbraio, illuminando il Pronto Soccorso della sede del Gianicolo con luci colorate e la scritta "Cu-RARE".

Gli studi

I 4 studi coordinati dall'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, pubblicati negli ultimi 2 mesi, descrivono nuove patologie dello sviluppo e le rispettive cause genetiche. In particolare, sono state identificate le mutazioni di un gene denominato SCUBE3, che causano una sindrome che colpisce lo sviluppo scheletrico, e le mutazioni di altri 3 geni (CLCN6, SPEN e VPS4A) riconosciute come causa di malattie del neurosviluppo abbinate a quadri clinici complessi, che coinvolgono cioè diversi organi e tessuti del nostro corpo.

Le ricerche sono state effettuate nell'ambito del programma di ricerca dell'Ospedale dedicato ai pazienti affetti da malattie "senza nome", finanziato dalla Fondazione Bambino Gesù Onlus ("Vite Coraggiose") e dal Ministero della Salute.

L'importanza della diagnosi

Dal 2015 al Bambino Gesù è in corso un progetto di genomica dedicato ai pazienti 'orfani' di diagnosi. Lo scopo è quello di trasferire le nuove tecnologie omiche alla pratica clinica, per offrire una diagnosi precoce a quei pazienti che sono privi di un 'nome' e di una causa molecolare che identifichi la loro malattia. Le scienze omiche definiscono un gruppo di discipline che utilizzano tecnologie di analisi che consentono di produrre un grande numero di dati, utili a comprendere il sistema biologico studiato.

È il caso per esempio della genomica, che studia l'insieme dei geni. Le nuove tecnologie di sequenziamento permettono di analizzare l'intero genoma e di selezionare all'interno della variabilità genetica, grazie al supporto di analisi bioinformatiche complesse, la mutazione che causa la malattia.

"La diagnosi - spiega Marco Tartaglia, responsabile dell'Area di Ricerca Genetica e Malattie Rare e coordinatore di queste ricerche - è il punto di partenza per ogni paziente per una presa in carico specifica, per avviare terapie mirate quando disponibili, per offrire una consulenza genetica adeguata alla famiglia. Avere l'opportunità

di offrire un test genetico mirato a bambini affetti da una malattia rara, fino a poco tempo fa non riconoscibile neppure clinicamente, è una grande opportunità per i pazienti e per le loro famiglie. La conoscenza dell'impatto delle mutazioni presenti in nuovi geni e delle loro implicazioni cliniche ci permette oggi di offrire loro uno strumento diagnostico efficace e di avviare percorsi dedicati per raggiungere gli obiettivi della medicina di precisione”.

Per

ridurre la cosiddetta 'odissea diagnostica' a cui sono sottoposte le famiglie e consentire alle informazioni di spostarsi al posto dei pazienti, l'Ospedale ha negli ultimi anni reso disponibile su scala nazionale, attraverso un progetto di tele-consulenze, il suo programma dedicato ai pazienti orfani di diagnosi.

Dal

2020 questo modello di diagnosi e ricerca è stato applicato ai centri che aderiscono alla Rete Pediatrica degli IRCCS (Rete IDEA). I centri coinvolti nel progetto si incontrano mediante sistemi di telemedicina due volte al mese per discutere i casi complessi e indirizzare l'approccio molecolare più adatto al singolo paziente. Questo metodo ha permesso di raggiungere una diagnosi nel 58% dei pazienti arruolati nel programma.

Il Bambino Gesù e le malattie rare

Nel corso degli ultimi 7 anni, il programma di genomica del Bambino Gesù dedicato ai pazienti affetti da malattie rare e 'orfane' di diagnosi, ha permesso di identificare una cinquantina di nuovi geni-malattia e di caratterizzare o riclassificare alcune dozzine di 'nuove' malattie.

L'Ospedale

Pediatrico Bambino Gesù gestisce la più ampia casistica nazionale di malati rari in età pediatrica (oltre 15.000 pazienti), ospita la sede italiana di Orphanet, il database internazionale delle malattie rare, e fa parte di 15 reti ERN (European Reference Network) che condividono conoscenze e progetti di ricerca e coordinano la presa in carico dei pazienti rari in Europa. Dal 2016 ha attivato un ambulatorio specifico dedicato ai pazienti rari senza diagnosi. Sul fronte diagnostico assistenziale, nell'ultimo anno sono state effettuate oltre 40.000 analisi genetiche.

Domenica

28 febbraio l'Ospedale parteciperà alla Giornata Mondiale delle Malattie Rare con l'evento "Insieme illuminiamo la rarità", in linea con l'iniziativa nazionale coordinata da Uniamo - la Federazione che riunisce circa 100 associazioni che si occupano di patologie rare.

Il

Pronto Soccorso della sede del Gianicolo dell'Ospedale si illuminerà di verde, viola e blu per richiamare l'attenzione sulle necessità sociali e cliniche di questi pazienti e delle loro famiglie. Al centro del gioco di luci, la parola "cu-RARE" che sottolinea l'impegno del Bambino Gesù sul fronte della ricerca e della cura dei malati rari.