



Roma,

24 febbraio 2022 - Si stima che in Italia ci siano circa 2 milioni di persone colpite da malattie rare, il 70% delle quali in età pediatrica. Nel 2021 al Bambino Gesù sono stati seguiti 24.859 tra bambini e ragazzi con malattie rare (diagnosticate o sospette). Più della metà dei progetti di ricerca e degli studi clinici dell'Ospedale riguardano malattie e tumori rari.

In

occasione della giornata mondiale del 28 febbraio, l'Ospedale, Orphanet, il più grande database mondiale per quanto riguarda le patologie rare, e l'Osservatorio Malattie Rare (OMaR), una realtà che ogni anno porta la voce dei pazienti e della ricerca a 7 milioni di persone, hanno siglato un accordo per promuovere congiuntamente l'informazione e i servizi rivolti a famiglie e associazioni. A loro, lunedì 28, sarà rivolta la diretta sulle malattie rare.

Le malattie rare e l'ospedale

In

Europa una malattia viene considerata rara quando colpisce non più di 5 persone su 10.000. Secondo studi recenti, ne esistono oltre 10.000 in tutto il mondo.

Si stima che in Italia i malati rari siano circa 2 milioni, il 70% dei quali in età pediatrica. Pur avendo un'origine prevalentemente genetica, esistono malattie infettive molto rare, così come malattie autoimmuni e carcinomi rari.

La causa di molte di queste malattie non è ancora nota.

Il

Bambino Gesù gestisce la più ampia casistica nazionale di malati rari in età pediatrica. Nel 2021 l'Ospedale ha seguito 24.859 pazienti, il 40,8% dei quali sotto i 15 anni di età. Quasi la metà di questi proviene dal Lazio mentre il 41% circa dal Sud Italia e dalle Isole. Delle 61.828 prestazioni ambulatoriali (2,5 di media per ogni paziente) erogate nel 2021, il 67% ha riguardato indagini di laboratorio. Il 52% dei progetti di ricerca e degli studi clinici portati avanti dall'Ospedale riguardano le malattie e i tumori rari.

Il

Bambino Gesù ospita inoltre la sede italiana di Orphanet, il database internazionale delle malattie rare, e fa parte di 20 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 dedicato ai pazienti rari senza diagnosi.

Se

l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma rappresenta un'eccellenza nella presa in carico dei bimbi con malattia rara e la Rete Orphanet rappresenta il maggiore database esistente, l'Osservatorio Malattie Rare rappresenta, a sua volta, una realtà unica per la capacità di fare informazione e network. OMaR diffonde la voce dei pazienti e della ricerca a circa 7 milioni di persone ogni anno, e dialoga costantemente con una rete di oltre 250 associazioni italiane attive nel campo delle malattie rare. Da oggi la collaborazione tra questi 3 soggetti, che è sempre avvenuta in modo positivo e naturale, diventa strutturata, grazie alla sottoscrizione di un vero e proprio accordo di collaborazione.

L'accordo tra Opbg, Orphanet E OMaR

In

occasione della giornata mondiale delle malattie rare, è stato siglato un accordo tra Bambino Gesù, Orphanet e Osservatorio Malattie Rare (OMaR.) che istituzionalizza una collaborazione ormai decennale tra le parti per aumentare la centralità dei malati rari, delle loro famiglie e delle associazioni. Per mettere cioè al centro le persone e le loro esigenze, non soltanto in quanto malati. L'accordo, della durata di 3 anni, prevede la realizzazione di iniziative congiunte sul fronte della comunicazione e della formazione sulle malattie rare, l'organizzazione di incontri e convegni a tema, la presa incarico delle istanze provenienti da pazienti e associazioni.

“Per

anni si è pensato che le malattie rare fossero tra le 7 e le 8.000 - spiega il direttore scientifico dell'Ospedale, Bruno Dallapiccola - Un recente studio basato sulle principali fonti di dati esistenti ha dimostrato invece che superano le 10.000. Vuol dire decine di milioni di persone in tutto il mondo, la maggior parte delle quali sono bambini e ragazzi. L'accordo di collaborazione è importante proprio perché mira, attraverso la messa a sistema delle competenze cliniche e laboratoristiche del Bambino Gesù, delle conoscenze di livello europeo della rete Orphanet e della comunicazione verticale dedicata esclusivamente al mondo della rarità di OMaR, a offrire servizi ancora più vicini alle famiglie toccate da malattie rare”.

“Abbiamo sempre messo i fatti prima delle formalità, non a caso questo accordo arriva dopo ben 12 anni di collaborazione sul campo - commenta Ilaria Ciancaleoni Bartoli, direttore Osservatorio Malattie Rare - Ma a un certo punto è anche bene mettere dei punti fermi, per poter costruire qualche cosa di ancora più solido, più forte. Avere a nostro fianco in maniera strutturata un centro di assoluta eccellenza come l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù e tutte le conoscenze della rete Orphanet ci permetterà di essere più veloci, più utili e più incisivi nel dare informazione alle persone con malattie rare, e nel dar voce ai loro bisogni. Un grazie speciale va al prof. Bruno Dallapiccola, che ha creduto nelle potenzialità dell'Osservatorio Malattie Rare fin da quando questo era solo un progetto embrionale”.