
Malattie rare: Osp. Bambino Gesù, nel nuovo numero di "A scuola di salute" le risposte alle domande più frequenti. Nel 2021 seguiti quasi 25mila pazienti

Il punto sulle malattie rare: diagnosi, presa in carico, terapie e ricerca. E poi cuore, statura, ossa e cervello: quando è il corpo a indicare la possibile presenza di una malattia rara. E ancora i bisogni delle famiglie. Il nuovo numero di "A scuola di salute", il magazine digitale a cura dell'Istituto per la Salute, diretto dal professor Alberto Villani, è stato realizzato con la collaborazione della Direzione scientifica e della struttura complessa di malattie rare e genetica medica del Bambino Gesù.

"Secondo studi recenti, dall'analisi comparativa dei cinque maggiori database mondiali il numero di malattie rare è fortemente sottostimato – spiega nell'editoriale il professor Bruno Dallapiccola, direttore scientifico dell'Ospedale - Sarebbero infatti circa 10.400 anziché le circa 8.000 comunemente indicate. Le malattie rare colpiscono tra il 3 e il 6% della popolazione: 300 milioni di persone nel mondo, 30 milioni in Europa e almeno 2 milioni in Italia". Malattie cardiache, anomalie nella crescita (in eccesso e in difetto), fragilità ossea e disabilità intellettiva. "Si tratta di segnali del corpo che, se accompagnati da altre patologie, possono indicare la presenza di una malattia rara. Per questo è importante rivolgersi sempre a uno specialista che saprà valutare la necessità di un'indagine genetica che confermi eventuali sospetti diagnostici," spiegano gli esperti. 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 riguarda 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.

Giovanna Pasqualin Traversa