
Malattie rare: Osp. Bambino Gesù, il Covid non ferma la ricerca. Identificate 4 nuove patologie orfane di diagnosi

La pandemia non ferma la ricerca nel campo delle malattie rare. Negli ultimi due mesi nell'Ospedale pediatrico Bambino Gesù di Roma 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. Il Bambino Gesù, che gestisce la più ampia casistica nazionale di malati rari in età pediatrica (oltre 15mila), 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 "Curare". I 4 studi coordinati dall'Ospedale, 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. 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. Dal 2015 al Bambino Gesù è in corso un progetto di genomica dedicato ai pazienti "orfani" di diagnosi. 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 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. 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, l'Ospedale ha 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 applicato ai centri che aderiscono alla Rete pediatrica degli Irccs e ha permesso di raggiungere una diagnosi nel 58% dei pazienti arruolati nel programma.

Giovanna Pasqualin Traversa