

COMUNICATO STAMPA del 27 febbraio 2023

MALATTIE RARE: AL BAMBINO GESÙ 20 RETI EUROPEE E 23 CENTRI DI RIFERIMENTO REGIONALI

Alla vigilia della Giornata Mondiale, l'Ospedale annuncia l'apertura di un percorso dedicato alla sindrome di Kabuki. Oggi la tavola rotonda online insieme a OMaR e Orphanet sulle reti ERN

Il Bambino Gesù partecipa a [20 Reti Europee \(ERN\)](#) ed è il riferimento per **23 Centri della Rete Regionale del Lazio** per le malattie rare. Alla vigilia della Giornata Mondiale delle Malattie Rare del 28 febbraio, l'Ospedale annuncia l'apertura di un **percorso dedicato alla sindrome di Kabuki** e sottolinea la centralità delle reti nazionali e internazionali per offrire ai pazienti e alle loro famiglie diagnosi più rapide, presa in carico personalizzata e ricerca traslazionale con l'obiettivo di migliorare la qualità di vita. Proprio alle Reti Europee è dedicata la **tavola rotonda online - in corso questa mattina** - organizzata insieme all'[Osservatorio Malattie Rare](#) (OMaR) e a [Orphanet](#).

LE RETI DI RIFERIMENTO EUROPEE

Le ERN, European Reference Networks, sono reti europee di centri clinici di eccellenza. Hanno l'obiettivo di **ottimizzare le cure per le malattie rare e favorire la presa in carico dei pazienti** che richiedono trattamenti altamente specialistici. Queste reti consentono alle persone affette di accedere ai migliori trattamenti e alle sperimentazioni terapeutiche condivise su base europea.

Le ERN riuniscono centri clinici di riferimento, selezionati in base alla loro attività e verificata competenza nei rispettivi ambiti. Ad oggi partecipano alle Reti Europee **oltre 300 ospedali** in 26 nazioni del Continente. L'Ospedale Bambino Gesù è il **primo centro pediatrico europeo per numero di affiliazioni alle ERN**, essendo stato accreditato a [20 delle 24 ERN](#) ad oggi istituite.

LA RETE REGIONALE E SUOI CENTRI

La Rete Regionale delle Malattie Rare del Lazio è costituita da 21 Istituti i cui Centri sono riferimento per tutte le malattie rare incluse nei LEA. **Il Bambino Gesù è l'istituto con il maggior numero di centri di riferimento attribuiti: 23 su 107.**

Nella Rete Regionale del Lazio risultano iscritti più di 62.000 soggetti con malattie rare, Di questi, 1 su 4 (il 26%) appartiene all'età pediatrica. **Quelli seguiti dal Bambino Gesù e iscritti nelle Rete sono più di 17.000.** Numero che arriva a **25.000** se si includono i pazienti non ancora diagnosticati e, perciò, non ancora iscritti nella Rete Regionale.

*«Le reti internazionali e quelle regionali sono fondamentali per garantire ai pazienti e alle loro famiglie una diagnosi rapida, una presa in carico centrata sulle necessità del singolo paziente e l'attivazione di linee di ricerca per individuare nuove terapie dedicate - spiega il dottor **Andrea Bartuli**, responsabile di [malattie rare e genetica medica](#) del Bambino Gesù – Questo è possibile mettendo a sistema la casistica, spesso molto limitata per la singola malattia rara, e le conoscenze dei maggiori centri specializzati sia sul territorio nazionale che in Europa».*

IL PERCORSO PER LA SINDROME DI KABUKI

Il percorso per la [sindrome di Kabuki](#) è dedicato all'**inquadramento diagnostico e alla presa in carico** dei bambini e dei ragazzi affetti da questa patologia. Si tratta di una **malattia rara di origine genetica** associata a ritardo nello sviluppo intellettuale, difficoltà nell'alimentazione con crescita pondero-staturale stentata, malformazioni congenite e caratteristiche facciali tipiche. L'incidenza è di 1 nuovo nato ogni 32.000, ma è probabilmente sottostimata.

Il percorso dedicato del Bambino Gesù serve a **facilitare la diagnosi e la presa in carico** dei bambini e dei ragazzi andando così incontro alle **esigenze dell'intero nucleo familiare**. La famiglia viene affidata al "Case-Manager" del bambino che garantisce la personalizzazione del percorso, il coordinamento degli interventi multidisciplinari e l'attivazione degli studi genetici per permettere il corretto inquadramento patogenetico con lo studio dei geni-malattia associati alla sindrome di Kabuki.

Il nuovo percorso rappresenta il primo passo per la creazione di **una rete tra centri italiani** esperti in assistenza, diagnosi e ricerca nei pazienti affetti da questa condizione. L'iniziativa è nata dall'idea dal papà di una paziente seguita per alcune problematiche dal Bambino Gesù e sarà svolta in stretta collaborazione con il gruppo di ricerca del professor Merla della Università Federico II e dell'IRCCS CSS di San Giovanni Rotondo, che da diversi anni studia le basi molecolari della sindrome di Kabuki.

*«Il Bambino Gesù conferma con questa iniziativa il suo storico impegno nei confronti di questa malattia rara, alla quale ha portato una serie di contributi originali, compresa la delineazione del quadro clinico nel neonato, le cardiopatie associate, il profilo neurocomportamentale, nonché la scoperta di uno dei due geni-malattia e la descrizione di malattie simili alla sindrome di Kabuki» - afferma il professor **Bruno Dallapiccola**, Direttore Scientifico emerito dell'Ospedale – "Il progetto a regime prevede la creazione di una rete nazionale di centri, che armonizzeranno i protocolli di presa in carico con un approccio multispecialistico, garantendo uguali opportunità su tutto il territorio alle persone affette, la creazione di una biobanca e di un sito web dedicato».*

LA TAVOLA ROTONDA ONLINE

Questa mattina, a partire dalle **ore 10:00**, alla vigilia della Giornata Mondiale delle Malattie Rare del 28 febbraio, l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma, [Orphanet Italia](#) e [Osservatorio Malattie Rare](#) dedicano un [appuntamento online](#), a partecipazione libera (attraverso [zoom](#) o [facebook](#)), dedicato alla fondamentale tematica della **presa in carico delle persone con malattie rare**.

Durante l'incontro telematico oltre alle testimonianze delle famiglie con bambini con malattie rare saranno presentati i **dati relativi a 5 delle maggiori ERN europee**, delle quali fa parte il Bambino Gesù: **EpiCARE**, dedicata alle epilessie rare e complesse, **ERN SKIN**, dedicata alle malattie rare della pelle, **METABERN**, dedicata ai disordini metabolici ereditari rari, **ITHACA**, dedicata alle malformazioni rare e alle anomalie dello sviluppo e **GUARD-HEART**, dedicata alle malattie cardiache rare.