

COMUNICATO STAMPA del 23 febbraio 2026

MALATTIE RARE: STUDI CLINICI E TERAPIE INNOVATIVE, IL RUOLO DEL BAMBINO GESÙ NELLE RETI EUROPEE

Circa 20.000 bambini presi in carico dall'Ospedale nell'ambito delle ERN, 2.800 nuovi casi solo nell'ultimo anno. Il 24 febbraio, in vista della Giornata Mondiale del 28, un convegno online insieme a Orphanet e OMaR

Chirurgia dei difetti congeniti, trapianti d'organo e di cellule, impiego di protesi e dispositivi innovativi, stimolazioni neurologiche e programmi di neuroriabilitazione avanzata, terapie dietetiche per le malattie metaboliche, nuove molecole, anticorpi monoclonali, immunoterapie, terapie avanzate (geniche e cellulari) e tecniche di editing genetico. Nel contesto delle **Reti di Riferimento Europee (ERN)** che coinvolgono l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, sono molteplici le **innovazioni terapeutiche** e le **sperimentazioni dedicate alle malattie rare**. Oggi il **35% delle sperimentazioni cliniche farmacologiche in Italia** riguarda questo ambito e l'EMA ha autorizzato oltre 200 farmaci orfani.

Il Bambino Gesù è il **primo centro pediatrico in Europa per numero di affiliazioni alle ERN**, con accreditamenti in **20 delle 24 reti** attualmente attive. Complessivamente, i **pazienti con malattia rara** seguiti dall'Ospedale nell'ambito delle ERN sono **circa 20.000**. Martedì 24 febbraio si svolgerà il convegno online *"Terapie innovative nelle ERN dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù"*, organizzato dall'Ospedale insieme a **OMaR - Osservatorio Malattie Rare**, con la collaborazione di **Orphanet-Italia** e. Il **28 febbraio**, in occasione della **Giornata Mondiale**, presso l'Auditorium della sede di San Paolo Fuori le Mura si terrà un **Open Day dedicato a bambini e adolescenti con epidermolisi bollosa** e alle loro famiglie.

LE MALATTIE RARE

In tutto il mondo, **300 milioni di persone convivono con una malattia rara**. Di queste, il 6% è senza diagnosi, percentuale che può arrivare al 60% tra i pazienti pediatrici con disabilità intellettiva o sindromi complesse. In Italia, i malati rari sono circa 2 milioni, oltre 100.000 dei quali ancora senza una diagnosi.

Dal 2016 al Bambino Gesù è attivo l'**Ambulatorio dedicato ai pazienti rari senza diagnosi**, il primo in Italia nel suo genere, che integra l'esperienza clinica e la ricerca scientifica attraverso la collaborazione con una rete estesa di centri esperti, nazionali e internazionali. Dal 2014, l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù ha identificato **più di 100 nuovi geni malattia**.

IL BAMBINO GESÙ E LE RETI DELLE MALATTIE RARE

Le **ERN (European Reference Networks)** sono reti europee di centri clinici che hanno l'obiettivo di ottimizzare la diagnosi e le cure per le malattie rare e favorire la presa in carico di pazienti che richiedono **trattamenti altamente specialistici spesso multidisciplinari**. Il Bambino Gesù è il **primo centro pediatrico in Europa** per numero di affiliazioni alle ERN dei **28 Paesi europei**, con accreditamenti in **20 delle 24 reti** attive. Oggi queste reti coinvolgono **1606 Centri** localizzati presso **375 ospedali**, il 20% dei quali ha sede in Italia. Complessivamente, i pazienti con malattia rara seguiti dall'Ospedale nell'ambito delle ERN sono circa 20.000, di cui circa **2.800 presi in carico per la prima volta nel 2024**.

«Le Reti di Riferimento Europee sono un acceleratore fondamentale per la presa in carico e la ricerca sulle malattie rare e l'Italia si conferma tra i Paesi più avanzati nello sviluppo di farmaci orfani. La complessità di queste patologie

rende spesso difficile individuare cure risolutive, ma i progressi della scienza stanno consentendo terapie sempre più personalizzate ed efficaci, capaci di migliorare in modo significativo la qualità di vita dei pazienti e modificare la storia naturale di molte malattie» spiega **Bruno Dallapiccola**, direttore scientifico emerito del Bambino Gesù.

A livello nazionale, l'Ospedale partecipa alla **Rete Regionale delle Malattie Rare del Lazio**, che comprende **21 istituti** con centri dedicati alle patologie incluse nei LEA (**921 gruppi/malattie rare**). Attualmente, oltre 62.000 pazienti risultano iscritti nella rete regionale, di cui il 26% in età pediatrica. Nel 2025, sono stati seguiti dal Bambino Gesù oltre 18.000 pazienti inseriti nel Registro regionale del Lazio dedicato alle Malattie rare (SiMRal).

«L'adesione alle ERN ci permette di garantire ai bambini con malattie rare una presa in carico multidisciplinare e l'accesso alle terapie più innovative, anche nei casi più complessi. Accanto all'attività clinica e di ricerca, abbiamo avviato open day mensili dedicati alle diverse patologie rare, momenti di ascolto e condivisione pensati per accompagnare le famiglie lungo tutto il percorso di cura» sottolinea **Massimiliano Raponi**, direttore sanitario dell'Ospedale.

LA TAVOLA ROTONDA INSIEME A ORPHANET E OMAR E L'OPEN DAY SULL'EPIDERMOLISI BOLLOSA

Il **24 febbraio**, a partire dalle ore 10, l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, in collaborazione con **Orphanet** e **OMaR - Osservatorio Malattie Rare**, organizza un incontro virtuale dedicato alle ERN. Un momento di confronto e approfondimento che offrirà l'opportunità di conoscere da vicino l'attività di ricerca clinica, assistenza e innovazione di 13 delle 20 reti presenti presso l'Istituto.

Attraverso questi nodi della rete europea, il Bambino Gesù garantisce ai bambini con malattie rare l'accesso alle **terapie più innovative**, la possibilità – quando appropriato – di partecipare a **sperimentazioni cliniche** e ottenere una **diagnosi accurata e precoce** anche nei casi più complessi. Un impegno concreto che mette al centro il paziente e la sua famiglia, valorizzando la collaborazione europea come strumento di equità, qualità e futuro della cura.

All'incontro *"Terapie innovative nelle ERN dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù"* parteciperanno **Bruno Dallapiccola**, direttore scientifico emerito del Bambino Gesù, **Massimiliano Raponi**, direttore sanitario dell'Ospedale, **Andrea Bartuli**, responsabile dell'unità operativa complessa di Malattie rare e genetica medica (ERN BOND, ERN GENTURIS ed ERN ITHACA), **Enrico Bertini**, dell'unità di ricerca Malattie neuromuscolari (ERN EURO-NMD ed ERN-RND), **Renato Cutrera**, responsabile dell'unità operativa complessa di Pneumologia e fibrosi cistica (ERN LUNG), **Fabrizio De Benedetti**, responsabile dell'unità operativa complessa di Reumatologia (ERN RITA), **Carlo Dionisi Vici**, responsabile dell'unità operativa complessa di Malattie metaboliche ed epatologia (MetabERN), **May El Hachem**, responsabile dell'unità operativa complessa di Dermatologia (ERN SKIN e VASCERN), **Franco Locatelli**, responsabile del Centro Studi Clinici Oncoematologici e Terapie Cellulari (ERN EuroBloodNet ed ERN PaedCan) e **Marina Vivarelli**, responsabile dell'unità operativa complessa Trials (ERN ERKNet). Sarà possibile seguire la diretta dell'incontro su [Zoom](#) o sulla pagina [Facebook](#) di Osservatorio Malattie Rare, a partire dalle ore 10.

Il **28 febbraio**, in occasione della **Giornata Mondiale delle malattie rare**, presso l'Auditorium della sede di San Paolo Fuori le Mura, si terrà l'**Open Day dedicato a bambini e adolescenti con epidermolisi bollosa** e alle loro famiglie: un momento strutturato di informazione, ascolto e orientamento clinico, inserito in un percorso continuativo di presa in carico dei pazienti e delle famiglie, con il coinvolgimento delle associazioni. Si tratta del secondo **appuntamento a cadenza mensile** organizzato dall'Ospedale e da Orphanet **dedicato alle malattie rare**.