

GIORNATA MONDIALE

## Malattie rare: Ospedale Bambino Gesù, partecipa a 20 Reti europee e 23 Centri di riferimento regionali. Bartuli, "fondamentali per diagnosi rapida, presa in carico e ricerca nuove terapie"

27 Febbraio 2023 @ 10:40



Foto Ospedale Bambino Gesù

Alla vigilia della Giornata mondiale per le malattie rare (28 febbraio), l'Ospedale pediatrico Bambino Gesù di Roma, che partecipa a 20 Reti europee (Ern) ed è il riferimento per 23 Centri della rete regionale del Lazio per le malattie rare, annuncia l'apertura di un percorso dedicato alla sindrome di Kabuki.

Le Ern (European Reference Networks) sono reti europee di eccellenza con l'obiettivo di ottimizzare le cure per le malattie rare e favorire la presa in carico dei pazienti consentendo loro di accedere ai migliori trattamenti e alle sperimentazioni terapeutiche condivise su base europea. Ad oggi vi partecipano oltre 300 ospedali in 26 nazioni del Continente. Il Bambino Gesù è il primo centro pediatrico europeo per numero di affiliazioni alle Ern, essendo stato accreditato a 20 delle 24 ad oggi istituite.

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. In questa Rete risultano iscritti più di 62mila 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 17mila; numero che arriva a 25mila 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 Andrea Bartuli, responsabile Uoc Malattie rare del Bambino Gesù.

(G.P.T.)

### Contenuti correlati

GIORNATA MONDIALE

**Malattie rare: Ospedale Bambino Gesù, al via un percorso dedicato alla sindrome di Kabuki.**  
Dall'apiccola, "creazione rete nazionale e biobanca". Oggi in incontro online

Argomenti

BAMBINI

MALATTIE RARE

SALUTE

Persone ed Enti

OSPEDALE BAMBINO GESÙ

Luoghi

ROMA

---

**27 Febbraio 2023**

© Riproduzione Riservata

Società per l'Informazione Religiosa - S.I.R. Spa — - P.Iva 02048621003 - ISSN 2611-9951 - sede legale Roma 00165, Via Aurelia n.468 - Cap. Soc. €. 500.000,00 inter. versato - CCIAA di Roma REA N. 658258; Tribunale di Roma - Sezione Stampa Iscrizione del 22/5/2018 N. 90/2018; Registro Imprese di Roma 08413350581 - Copyright © 2023

GIORNATA MONDIALE

## Malattie rare: Ospedale Bambino Gesù, al via un percorso dedicato alla sindrome di Kabuki. Dallapiccola, "creazione rete nazionale e biobanca". Oggi in incontro online

27 Febbraio 2023 @ 10:41

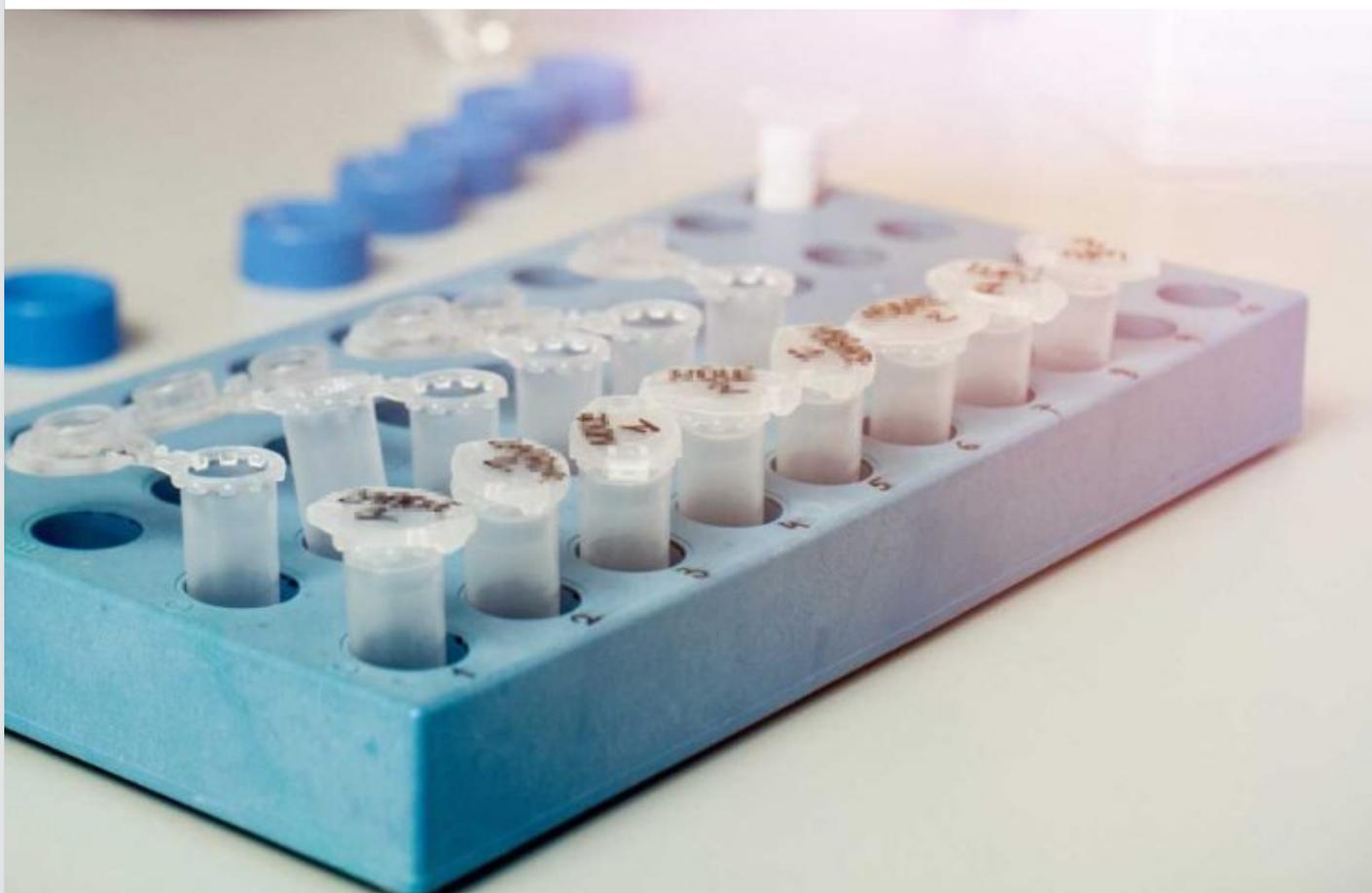


Foto Ospedale Bambino Gesù

Alla vigilia della Giornata mondiale per le malattie rare del 28 febbraio, l'Ospedale Bambino Gesù annuncia l'apertura di un percorso dedicato alla sindrome di Kabuki per l'inquadramento diagnostico e la presa in carico dei bambini e dei ragazzi affetti da questa patologia 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 32mila, ma è probabilmente sottostimata. 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. "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 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". Questa mattina il Bambino Gesù, Orphanet Italia e Omar dedicano un appuntamento online alla 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.

### Contenuti correlati

GIORNATA MONDIALE

**Malattie rare: Ospedale Bambino Gesù, partecipa a 20 Reti europee e 23 Centri di riferimento regionali. Bartuli, "fondamentali per diagnosi rapida, presa in carico e ricerca nuove terapie"**

(G.P.T.)

Argomenti

BAMBINI

MALATTIE RARE

SALUTE

Persone ed Enti

BRUNO DALLAPICCOLA

OSPEDALE BAMBINO GESÙ

OSSERVATORIO MALATTIE RARE

Luoghi

ROMA

---

**27 Febbraio 2023**

© Riproduzione Riservata

Società per l'Informazione Religiosa - S.I.R. Spa — - P.Iva 02048621003 - ISSN 2611-9951 - sede legale Roma 00165, Via Aurelia n.468 - Cap. Soc. €. 500.000,00 inter. versato - CCAA di Roma REA N. 658258; Tribunale di Roma - Sezione Stampa Iscrizione del 22/5/2018 N. 90/2018; Registro Imprese di Roma 08413350581 - Copyright © 2023