

S

Sel qui: Home > Torino



Malattie rare, 80 bambini otterranno diagnosi gratuite e saranno curati per due anni a Torino

Il progetto "Domani nei miei sogni" sarà sviluppato dall'ospedale infantile Regina Margherita

ALESSANDRO MONDO

03 Novembre 2022 alle 12:51 | 2 minuti di lettura



Il team che si occuperà del progetto

Ottanta bambini colpiti da malattie rare saranno curati per due anni all'Ospedale Infantile Regina Margherita di Torino. Una piccola ma importante parte dei due milioni di persone che in Italia sono affette da queste patologie: 1 su 5 ha meno di 18 anni e la patologia viene diagnosticata - nel 70% dei casi - nell'infanzia. Purtroppo il 25% può attendere anche anni prima di avere una diagnosi corretta e cure adeguate che, se iniziate per tempo, potrebbero ridare speranze e futuro a tanti bambini e alle loro famiglie.

Il progetto

Per questo, è importante ricordare la dimensione sociale del problema e segnalare le iniziative messe in atto per superarlo. Come il progetto *Il domani nei miei sogni*, messo a punto dalla Federazione Malattie Rare Infantili di Torino, che sarà sviluppato in tutte le fasi cliniche all'Ospedale Infantile Regina Margherita del capoluogo piemontese. Il progetto prevede di prendere in carico 80 bambini affetti da malattie genetiche rare non diagnosticate, di sottoporli a indagini innovative sul Dna (con la tecnica genetica Next Generation Sequencing, Ngs) e di curarli per due anni all'Ospedale Infantile Regina Margherita.

«Queste particolari ricerche sul Dna - ha ricordato il presidente della Federazione Malattie Rare Infantili, dottor Roberto Lala - sono costose, non sono al momento coperte dal Servizio Sanitario Nazionale e sono difficilmente accessibili per la maggior parte delle famiglie. Grazie alla donazione di Fondazione Just Italia, 80 bambini affetti da patologie rare senza diagnosi, segnalati dalle associazioni territoriali di tutta Italia, saranno presi in carico da un team multidisciplinare che affronterà tutti gli aspetti della patologia».

A rendere possibile il progetto di assistenza sociosanitaria è il supporto di fondazione Just Italia, creata dall'omonima azienda veronese che distribuisce i cosmetici svizzeri Just tramite vendita diretta a domicilio, nel quadro delle proprie attività di responsabilità sociale - Fondazione Just Italia ha sostenuto in 14 anni progetti di solidarietà per 5,9 milioni di euro, in gran parte destinati proprio all'infanzia.

Leggi Anche



Fuga di gas nella scuola d'infanzia in via Santa Chiara, a Torino evacuati 80 bambini

"Passaporti, nessuno risponde alle mail: così viaggiare è diventato impossibile"

Il ministro Bernini a Torino: "Studentessa aggredita nel campus, sulla sicurezza bisogna bilanciare tra le varie esigenze"

Primi passi

Il progetto è avviato e già 20 piccoli (12 bambine e 8 maschietti, età media 4 anni, 14 italiani e 6 stranieri di varie nazionalità) sono stati presi in carico dal team medico - Quasi tutti presentano problematiche multiple a livello corporeo e cerebrale, ritardi neuromotori e sintomi di patologie a vari organi e apparati. In particolare, 9 dei 20 bambini già sottoposti al test dell'esoma (sequenza del genoma umano) hanno mostrato alterazioni genetiche fino ad ora non segnalate. Gli altri sono invece risultati negativi o devono ancora completare il ciclo di analisi.

Le analisi

La percentuale di efficacia delle indagini genetiche si colloca tra il 60% e il 70%, valori che il team medico giudica molto significativi *Un dato molto positivo*, commenta Daniela Pernigo, vicepresidente di fondazione Just Italia. «Questi bambini provengono da percorsi complessi prima di accedere a questo test diagnostico. Anche laddove la malattia non riceva una diagnosi precisa, la possibilità di completare un processo così lungo e incerto è comunque un grande sollievo per i piccoli pazienti e le loro famiglie che si sentono accolti, ascoltati e assistiti in ospedale e dopo, dato che saranno seguiti per ben 2 anni».

La squadra

Il team multidisciplinare che segue il progetto al Regina Margherita è costituito da 10 professionisti di grande esperienza. Ne fanno parte 3 medici pediatri esperti in malattie rare; una biologa genetista esperta di indagini Next Generation Sequencing; un neuropsichiatra infantile, una dietista specializzata in malattie rare metaboliche, un esperto di Big Data management, un filosofo bioeticista, un educatore consulente di percorso che affianca e supporta le famiglie, un'educatrice esperta di telemedicina per favorire i contatti online. Il primo incontro è stato con il consulente di percorso che ha il delicato compito di illustrare alle famiglie l'iter delle visite mediche e degli esami necessari per avere il quadro clinico completo e impostare il piano terapeutico. Inoltre sono seguiti dal pediatra e dalla genetista, che hanno effettuato l'esame genetico con il prelievo di un campione di sangue e inviato il materiale biologico al Laboratorio di analisi che ha il compito di elaborare il referto. Questo ha consentito il secondo incontro con i genitori, cui sono stati illustrati la diagnosi definitiva, se raggiunta, e il piano terapeutico messo a punto per il loro bambino. In funzione della situazione clinica di ogni paziente sono stati quindi pianificati gli incontri con la psicologa, la dietista, il bioeticista.

Argomenti

bambini