

COMUNICATO STAMPA del 27 febbraio 2014

---

## MALATTIE RARE: NUOVE CURE, DUE FRATELLINI GUARITI AL BAMBINO GESU' GRAZIE AL TRAPIANTO DI STAMINALI

*Affetti da una forma rara di immunodeficienza che colpisce 1 bambino su 200mila. Operati al dipartimento di Oncoematologia pediatrica. Il prof. Locatelli: "Nuove opportunità dalle biotecnologie".*

Nel celebrare la giornata delle malattie rare, è opportuno menzionare quelle che possono andare incontro a completa risoluzione attraverso **trattamenti ad alta complessità biotecnologica** effettuabili solo in strutture altamente qualificate. Tra queste malattie, rientrano certamente i difetti congeniti delle difese immunitarie. Al Dipartimento di Oncoematologia Pediatrica dell'Ospedale Bambino Gesù di Roma sono stati **guariti definitivamente attraverso un trapianto di cellule staminali 2 fratellini** affetti da una rara condizione di difetto della funzione di un tipo particolare di globuli bianchi che si chiamano granulociti neutrofili. Questa patologia, conosciuta come **malattia granulomatosa cronica**, colpisce circa **1 nato vivo su 200.000** e si presenta più frequentemente, ma non esclusivamente, nei soggetti di sesso maschile.

Il caso positivo è stato dal **prof. Franco Locatelli**, responsabile del dipartimento di Oncoematologia, nel corso del convegno promosso a Roma dal Bambino Gesù con **Telethon, Uniamo** (Federazione italiana delle malattie rare), **Istituto Superiore di Sanità** e **O.Ma.R.** (Osservatorio sulle Malattie Rare).

I pazienti affetti da **malattia granulomatosa cronica** si caratterizzano per una incapacità a distruggere alcuni tipi di batteri e di altri patogeni. Da questo difetto di funzione dei globuli bianchi ne derivano episodi infettivi spesso assai gravi, quali polmonite, ascessi del fegato, infezioni cutanee, infezioni dell'osso che limitano marcatamente sia la durata della sopravvivenza che la qualità della medesima.

**La malattia si presenta fin dai primissimi anni di vita**, come si è verificato nei 2 fratellini trapiantati dall'Ospedale Bambino Gesù. Uno di essi, prima di essere sottoposto al trapianto di cellule staminali, era stato sottoposto a un intervento di asportazione di larga parte di uno dei polmoni. Le terapie mediche possono controllare e, parzialmente, prevenire lo sviluppo di infezioni gravi. Tuttavia, **sono rari i soggetti che, con questa patologia, superano i 30 anni di età** e, nei pochi che raggiungono questa soglia, vi è assai spesso un danno invalidante, soprattutto a carico dei polmoni.

**Il trapianto di cellule staminali del sangue può curare definitivamente questa patologia.** Per entrambi i bambini, è stato impiegato un donatore identificato al di fuori dell'ambito familiare nei Registri internazionali dei donatori. I due bambini trapiantati sono, rispettivamente, a 12 e 2 mesi dal trapianto ed **entrambi godono di ottima salute**, non avendo riportato alcuna complicanza significativa dal trapianto.

Spiega il prof. Locatelli: *«Gli approcci di terapia cellulare, anche o soprattutto con elementi geneticamente modificati, possono giocare un ruolo importante nella correzione dei difetti di funzione di molti processi fisiologici alla base dello sviluppo di malattie rare».* *«La storia di questi 2 bambini – aggiunge - è anche emblematica del valore aggiunto in termini di assistenza sanitaria offerto da un Ospedale altamente qualificato come il Bambino Gesù. Entrambi i fratelli, infatti, operati dal Dipartimento di Oncoematologia, erano stati precedentemente diagnosticati e trattati presso il nostro stesso Dipartimento Pediatrico Universitario».*