

Malattie rare infantili: per scovarle un database incrociato di risonanze

di [Redazione](#) | 27 febbraio 2014 | [salute](#) | [0 commenti](#)



Creare un database italiano per la raccolta e la condivisione di neuroimmagini di bambini affetti da malattie rare con interessamento neurologico e di piccoli sani, per conoscere meglio le mutazioni del cervello in fase evolutiva e soprattutto per aiutare a “scovare” patologie rare che colpiscono il bambino. E, allo stesso modo, contribuire a diffondere fra i medici la conoscenza dei segni tipici di questi disturbi. Il progetto, nato dalla collaborazione fra Ospedale pediatrico Bambino Gesù di Roma e altri due Irccs (“E.Medea” di Bosisio Parini, Lecco, e San Raffaele di Milano) e chiamato “Colibr” (Collection of pediatric Brain Images), vede la collaborazione di altri 16 centri in tutto il Paese, che invieranno i loro “casi rari” per la creazione di una speciale banca dati di risonanze magnetiche neurologiche.

A parlarne con l'Adnkronos Salute è Bruno Bernardi, responsabile dell'Unità operativa di Neuroradiologia del nosocomio capitolino, che guida la ricerca. “Le malattie rare sono tante – spiega l'esperto – ma quelle con interessamento neurologico sono oltre il 50%. Eppure, difficilmente l'opinione pubblica associa i disturbi neurologici ai bambini. Mentre invece, nella popolazione pediatrica, fra i tumori più comuni al secondo posto ci sono quelli del sistema nervoso centrale, e al primo le leucemie, che hanno ripercussioni sullo stesso sistema nervoso. Quindi i bimbi sono affetti da malattie neurologiche in maniera importante. Se parliamo di malattie rare, occorre considerare che spesso esordiscono in epoca molto precoce e che loro pronta identificazione è essenziale per salvare la vita di un bambino e per migliorare la sua qualità di vita”.

Gli esperti uniti nella “rete del Colibr” collaboreranno per creare un “database di dati e immagini e informazioni cliniche di bimbi con malattie rare e di studi Rm normali ottenute con apparecchiature ad alto campo magnetico (tre tesla) su soggetti normali – evidenzia Bernardi – La rete informatica consente l'accesso via web ai dati e la condivisione di questi in modalità sicura e protetta, garantendo l'assoluto anonimato, al fine di erogare un servizio per la ricerca e la consultazione. Il database dedicato alle malattie rare conterrà due parti, una dedicata ai casi con diagnosi certa e una per i casi la cui valutazione “in progress” si potrà avvalere degli esperti in rete”.

A raccogliere le immagini di cervelli in sviluppo di bambini neurologicamente “normali”, studiati con le più avanzate tecniche e apparecchiature Rm ad alto campo (non esiste ancora un database in Italia o all'estero di questo tipo), saranno “i tre Irccs ideatori e promotori del progetto – spiega ancora Bernardi – mentre agli altri 16 centri, che in futuro potranno aumentare, spetterà il compito di raccogliere i casi di malattie rare e di inviare queste immagini in rete, dove sempre i tre centri promotori faranno un'opera di validazione, controllando la correttezza dei dati prima della loro diffusione.

L'obiettivo finale è quello di rendere questo sistema assolutamente “free” per possibilità di consulto. Tutto il materiale sarà fruibile in rete da tutti: se si hanno uno o più casi di malattie rare, è inutile tenerseli “per sé”, ma è bene condividerli per aiutare ad avere diagnosi precoci di altri casi simili e allo stesso tempo di aumentare la conoscenza scientifica di queste patologie: insomma, si va incontro ai bisogni del paziente e della scienza”. Il progetto “risponde fra l'altro a una richiesta che viene dall'Europa di una adeguata codificazione e classificazione delle malattie rare e di uno scambio di expertise. Nel nostro team – conclude Bernardi – lavora un gruppo di giovani ricercatori coordinati dal neuroradiologo Lorenzo Figli-Talamanca, con anche esperti in fisica, per curare tutti gli aspetti legati alla risonanza magnetica. Il progetto è stato fortemente voluto anche dall'Associazione italiana neuroradiologia (Ainr), il cui past president, Fabio Triulzi, è il principal investigator del nostro programma”