**SANT'ORSOLA** MAZZANTI DIRIGE IL CENTRO HUB PER LE MALATTIE RARE

# «Ecco i bimbi con capelli fragili e d'argento» Sono i baby pazienti dal gene speciale

di DONATELLA BARBETTA



**PROFESSORESSA** Laura Mazzanti, seconda da sinistra in prima fila, con il team del Centro hub per le malattie rare pediatriche

*È COME se fosse un piccolo ospedale nel grande Policlinico. Parliamo del Centro Hub per la malattie rare congenito-malformative pediatriche che, nato nel 2009 per seguire 1.350 pazienti, ora ne ha in cura circa 3.500, con 300 nuovi piccoli malati in arrivo ogni anno.*

*Nell'ambulatorio al primo piano del padiglione 16 non solo vengono visitati bambini colpiti da malattie che, nella maggior parte dei casi, hanno un'origine genetica, ma viene anche fatta un'ipotesi diagnostica a cui segue un progetto di esami che coinvolge un team di specialisti del Sant'Orsola, dell'Azienda Ausl di Bologna e del Rizzoli. Solo al termine del percorso si arriva alla diagnosi, alla terapia e ai controlli periodici.*

*Al Policlinico è stata identificata una nuova condizione genetica tra i bambini colpiti dalla sindrome di Noonan, la sindrome Noonan-like with Loose-anagen Hair, detta anche sindrome Mazzanti, dal nome della ricercatrice che l'ha identificata. «La sindrome di Noonan – spiega la professoressa Laura Mazzanti, responsabile del Centro Hub per le malattie rare pediatriche – è stata identificata nel 2001, ma alcuni nostri piccoli pazienti rientravano in un gruppo che aveva una mutazione genetica particolare, quella del gene SHOC2. Alcuni bambini, infatti, oltre ad avere bassa statura, un lieve ritardo mentale ed una tipica conformazione del torace, presentavano una caratteristica colorazione della cute e un tipico colore dei capelli: argentei e della consistenza simile a quella dei neonati, che si strappano facilmente. Poi, con la crescita, i capelli si fortificano».*

Un traguardo importante da ricordare, soprattutto in vista della Giornata delle malattie rare, che si celebra domani.