



Como, stazione San Giovanni sommersa: auto intrappolate nel fango e sottopasso invaso dai detriti

SALUTE TAVERNERIO

Il centro medico in provincia di Como all'avanguardia: riferimento per 4 nuove malattie rare

Riferimento regionale per la Sindrome di Rett, la Sindrome di Angelman, la Sindrome Cardio-Facio-Cutanea e la Sindrome di Kabuki



Redazione

13 ottobre 2025 11:30



Villa Santa Maria a Tavernerio (Como) amplia le proprie competenze: è stata riconosciuta come hub regionale per la Sindrome di Rett, la Sindrome di Angelman, la Sindrome Cardio-Facio-Cutanea e la Sindrome di Kabuki. Tutte accomunate dalla possibile insorgenza di crisi epilettiche e dalla necessità di percorsi di cura personalizzati e multidisciplinari.

Le nuove sindromi riconosciute

Villa Santa Maria ha alzato ulteriormente il proprio livello di specializzazione nell'ambito delle malattie rare. La struttura, già centro di riferimento della Rete Lombardia per la Sindrome di Landau-Kleffner, la Sindrome di Dravet e la Sindrome di Lennox-Gastaut, è stata ora individuata come hub regionale anche per le altre quattro nuove patologie.

Si tratta di malattie genetiche rare e complesse, che richiedono un approccio altamente personalizzato e un lavoro costante di diagnosi, monitoraggio e assistenza integrata.

- **Sindrome di Rett:** interessa il sistema nervoso centrale e periferico, provoca una regressione progressiva delle abilità motorie e cognitive e colpisce quasi esclusivamente soggetti di sesso femminile.
- **Sindrome di Angelman:** comporta gravi disturbi cognitivi, linguistici e motori, con crisi epilettiche e difficoltà di coordinazione.
- **Sindrome Cardio-Facio-Cutanea:** si manifesta con alterazioni genetiche multiple che coinvolgono il cuore, il viso e la pelle, oltre a ritardi nello sviluppo.
- **Sindrome di Kabuki:** provoca anomalie facciali riconoscibili, malformazioni e ritardi cognitivi e di crescita.

Tutte condividono la possibilità di sviluppare crisi epilettiche e necessitano di percorsi diagnostico-terapeutici tempestivi, integrati e continuativi.

Diagnosi precoce e medicina personalizzata

“Questo riconoscimento è la conferma della qualità del lavoro svolto negli anni e della capacità di offrire risposte concrete a pazienti e famiglie che spesso vivono situazioni di grande fragilità”, spiega il dottor Daniele Grioni, responsabile dell’Ambulatorio di Epilettologia e Neuromodulazione di Villa Santa Maria.

“Tutte queste patologie possono avere conseguenze serie, ma se riconosciute precocemente si possono curare. Intercettarle prima che sia tardi è fondamentale: il nostro impegno è fare in

modo che nessun bambino rimanga senza un percorso adeguato e che le famiglie si sentano supportate nel migliore dei modi”.

Il centro comasco si distingue per un approccio multidisciplinare che coinvolge medici, psicologi clinici, genetisti, radiologi e altri specialisti, in un modello di medicina personalizzata capace di adattare i trattamenti alle necessità del singolo paziente.

In Italia circa il 20% delle malattie rare interessa pazienti in età pediatrica. Secondo il Registro Nazionale delle Malattie Rare dell’Istituto Superiore di Sanità, si stimano 20 casi ogni 10mila abitanti, con circa 19mila nuovi diagnosi ogni anno. Un contesto in cui centri come Villa Santa Maria diventano un punto di riferimento essenziale per la diagnosi e la presa in carico precoce dei più piccoli.

© Riproduzione riservata

