

28 FEBBRAIO, GIORNATA MONDIALE DELLE MALATTIE RARE

LEGA DEL FILO D'ORO: NEL 2025 OLTRE UNA PERSONA SU TRE SEGUITA DAL CENTRO DIAGNOSTICO PRESENTAVA UNA MALATTIA RARA

COSTRUIRE UN PROGETTO DI VITA PER BAMBINI E ADULTI CON SORDOCECITÀ E PLURIDISABILITÀ: PROSEGUE LA CAMPAGNA “INSIEME, UN TRAGUARDO DOPO L'ALTRO”

In occasione della Giornata Mondiale delle Malattie Rare, la Fondazione riaccende l'attenzione su patologie poco conosciute ma fortemente disabilitanti – come le sindromi di Norrie, Usher e Goldenhar e le mutazioni genetiche SCN8A e ALG3 – ad oggi tra le principali cause di sordocecità e pluridisabilità psicosensoriale. Prosegue inoltre l'impegno della Lega del Filo d'Oro attraverso la campagna “Insieme, un traguardo dopo l'altro”, firmata da Arkage e in TV con la voce narrante di Neri Marcorè, a sostegno delle donazioni regolari. Per maggiori informazioni: www.legadelfilodoro.it

Osimo, 25 febbraio 2026 – Le malattie rare restano una sfida quotidiana per migliaia di famiglie, tra bisogni complessi e terapie spesso ancora insufficienti. I dati del 2025 del **Centro Diagnostico della Fondazione Lega del Filo d'Oro** - che nel corso dell'ultimo anno, ha preso in carico 122 persone con sordocecità e pluridisabilità psicosensoriale, erogando 56 valutazioni psicodiagnostiche e 66 interventi precoci - raccontano una realtà significativa: **oltre 1 persona su 3 (35%) con sordocecità e pluridisabilità psicosensoriale proveniente da tutta Italia presenta una malattia rara.**

In Europa **una malattia si definisce rara** quando colpisce **non più di 5 individui ogni 10mila persone**¹. Eppure, nel loro insieme, queste patologie hanno un impatto enorme: sono **circa 10.000 le malattie rare** ad oggi conosciute e diagnosticate, che coinvolgono circa **300 milioni di persone nel mondo e circa 2 milioni in Italia** (nel 70% dei casi si tratta di pazienti in età pediatrica)². La Fondazione Lega del Filo d'Oro incontra quotidianamente queste malattie, poiché **alcune di esse sono tra le principali cause di sordocecità e di pluridisabilità psicosensoriale**: tra queste, la sindrome di Charge, Norrie, Usher, Goldenhar e la mutazione del gene SCN8A e ALG3.

*“Essere accanto alle persone con malattie rare e alle loro famiglie è fondamentale – dichiara **Patrizia Ceccarani, Segretario del Comitato Tecnico Scientifico ed Etico della Fondazione Lega del Filo d'Oro** – Ogni anno, i dati del nostro Centro Diagnostico ci confermano quanto queste patologie siano, ad oggi, tra le cause di sordocecità e pluridisabilità psicosensoriale. In questi contesti, un percorso educativo riabilitativo specifico per lo sviluppo dei sensi residui e non solo, rappresenta una via in grado di garantire il raggiungimento del maggior livello di autonomia possibile. Nel caso di un bambino con malattia rara, è poi determinante l'intervento precoce. Negli ultimi anni, inoltre, grazie all'introduzione dello screening prenatale e neonatale è stato possibile individuare un numero sempre maggiore di patologie, permettendo interventi più tempestivi ed efficaci. In questo percorso, le famiglie restano al centro: accompagnarle e sostenerle significa dare a ogni bambino maggiori opportunità di sviluppo e di futuro”.*

Quella delle malattie rare è una sfida articolata che coinvolge l'intera comunità nazionale ed internazionale. Molto è stato fatto, ma tanto resta ancora da fare. Sono stati raggiunti traguardi molto importanti tra cui, a livello internazionale, la **Risoluzione ONU sulle Malattie Rare** e, a livello nazionale, **l'entrata in vigore della Legge 175/2021**, che punta a garantire cure innovative e screening, attraverso l'uniformità dell'erogazione di prestazioni, medicinali, ausili e terapie non farmaceutiche e ad aggiornare costantemente l'elenco delle malattie rare e dei livelli essenziali di assistenza, a riordinare e potenziare la “Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare” e a sostenere la ricerca scientifica.

“I dati del Centro Diagnostico della Fondazione Lega del Filo d'Oro confermano con chiarezza quanto le malattie rare rappresentino una componente significativa tra le cause di sordocecità e pluridisabilità psicosensoriale, evidenziando la necessità di una diagnosi tempestiva e di percorsi di presa in carico altamente specializzati – sottolinea **Maria Luisa Scattoni, Direttrice del Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) dell'Istituto Superiore di Sanità e membro del Comitato Tecnico Scientifico ed Etico della Fondazione Lega del Filo d'Oro.** - Queste condizioni complesse richiedono una presa in carico globale e continuativa e rendono indispensabile un approccio multidisciplinare e personalizzato, fondato sull'integrazione tra ambito sanitario, educativo e sociale. In un contesto in cui la maggioranza delle persone

¹ <https://www.malattierare.gov.it/malattie/ricerca/MR/E>

² <https://www.osservatoriomalattierare.it/malattie-rare>

con malattia rara è in età pediatrica, diventa inoltre fondamentale garantire interventi precoci, continuità assistenziale e un coordinamento strutturato tra rete sanitaria, servizi territoriali e realtà del Terzo Settore. Il rafforzamento della Rete nazionale per le malattie rare, insieme alla piena attuazione della Legge 175/2021, rappresenta un passaggio strategico per assicurare equità di accesso alle cure, uniformità nei percorsi e un progetto di vita realmente personalizzato per ogni bambino e adulto”.

L'IMPORTANZA DELL'INTERVENTO PRECOCE PER I BAMBINI

Per agire tempestivamente e prevenire gli effetti delle pluridisabilità psicosensoriali, alla Lega del Filo d'Oro l'intervento precoce, rivolto ai **bambini sotto i 6 anni**, dura tre settimane. È proprio nelle prime fasi dello sviluppo che si possono ottenere i migliori risultati, **valorizzando le potenzialità e le abilità residue**. All'arrivo al Centro Diagnostico, un'équipe interdisciplinare valuta abilità, caratteristiche e potenzialità di ciascun bambino e imposta, insieme alla famiglia e ai servizi esterni, un **progetto di vita** personalizzato. Fondamentale è il **lavoro sui prerequisiti**, che permette di costruire una serie di abilità per l'autonomia e la comunicazione, lavorando sul fronte sensoriale, cognitivo e motorio, ovvero su tutte le tappe dello sviluppo. Al termine del percorso, la famiglia riceve una diagnosi funzionale e un programma educativo-riabilitativo personalizzato da proseguire a casa, in collaborazione con i servizi del territorio. Il trattamento viene poi ripetuto periodicamente, utilizzando metodi e strumenti adattati caso per caso, comprese **tecnologie assistive** e ausili tecnologici, che ampliano le possibilità della persona e offrono strumenti per l'apprendimento di sistemi comunicativi, come comunicatori e switches.

L'ATTIVITÀ TECNICO SCIENTIFICA DELLA FONDAZIONE

L'autorevolezza e l'esperienza della Lega del Filo d'Oro, riconosciute a livello nazionale e internazionale, nascono dalla **sinergia tra il know-how maturato nel tempo e la costante attività di ricerca scientifica in ambito educativo-riabilitativo e sociale**. La ricerca e la sperimentazione rappresentano infatti un pilastro dell'attività della Fondazione, che presso la Sede nazionale di Osimo ospita un **Centro di Ricerca psicopedagogico e tecnologico-riabilitativo**. Qui vengono progettati e sperimentati metodologie e strumenti a supporto delle persone con sordocecità e pluridisabilità psicosensoriale, per favorirne l'autonomia e l'interazione con l'ambiente. Fondamentale è inoltre il **dialogo continuo con il mondo scientifico e universitario**: da oltre 40 anni il Comitato Tecnico Scientifico ed Etico definisce le linee di ricerca in ambito biomedico, psicopedagogico e tecnologico-riabilitativo, promuovendo una cultura scientifica che si traduca in approcci operativi coerenti e condivisi.

A livello nazionale, la Lega del Filo d'Oro è un Ente affiliato ad **UNIAMO F.I.M.R.** (Federazione Italiana Malattie Rare), ente di rappresentanza della comunità delle persone con malattia rara ed è attivamente coinvolta nel progetto **“S.M.A.R.T. – Sviluppare i Modelli di Assistenza per i Rari nel Territorio”**, promosso dallo stesso UNIAMO F.I.M.R. e vincitore del bando del Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali. L'iniziativa punta a rafforzare l'accesso ai diritti, il supporto e l'inclusione delle persone con malattia rara e delle loro famiglie attraverso interventi mirati in tutto il territorio nazionale. Nell'ambito del progetto, la Lega del Filo d'Oro promuove e organizza una serie di **corsi di Mindfulness**: nella prima edizione rivolti a genitori e caregiver e nella seconda (S.M.A.R.T. 2.0), che è in corso, rivolti a persone con sordocecità e pluridisabilità e al personale della Fondazione, per fornire strumenti utili nella gestione dello stress e nel benessere quotidiano.

La Fondazione Lega del Filo d'Oro, fa inoltre parte del progetto **“Scienza partecipata per il miglioramento della qualità di vita delle persone con malattie rare”**, coordinato dal **Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) dell'Istituto Superiore di Sanità**. Nata nel dicembre 2021 nell'ambito di un Accordo di collaborazione fra Istituto Superiore di Sanità e Ministero della salute per sensibilizzare i cittadini su vari temi di salute, questa iniziativa ha l'ambizione di favorire la conoscenza sul tema ma, allo stesso tempo, si pone come una sorta di laboratorio per l'ideazione di soluzioni pratiche a problemi quotidiani per tutte le persone che convivono con una disabilità – sia essa causata da una malattia rara (MR) o da altre condizioni croniche o anche temporanee. La prima edizione, conclusa nel 2023, era aperta a tutta la società civile (cittadini, persone con MR, studenti, professionisti della salute e l'intera comunità scientifica) e ha ottenuto numerose adesioni. La seconda edizione lanciata nel 2025 si rivolge ad un target preciso: studenti e studentesse.

PROSEGUE LA CAMPAGNA “INSIEME, UN TRAGUARDO DOPO L'ALTRO”

La frase che tanti genitori si sentono ripetere di fronte a diagnosi difficili è **“no, non può fare”**, ma la **Lega del Filo d'Oro si impegna a trasformare quei “no” in traguardi raggiungibili**, giorno dopo giorno. Ed è proprio questo il messaggio della campagna **“Insieme, un traguardo dopo l'altro”**, firmata da Arkage e in TV con la voce narrante di Neri Marcorè, a sostegno delle **donazioni regolari**. Il nuovo spot, accanto a quello con Giulia e i suoi genitori lanciato lo scorso anno, ha come protagonisti Benedetta, Agostino e Alberto, che, circondati dall'affetto dei loro fratelli e sorelle e grazie al supporto della Fondazione, possono superare ogni barriera.



lega del filo d'oro

Insieme oltre il buio e il silenzio

Diventare donatore regolare vuol dire esserci ogni giorno e garantire a chi non vede e non sente una vita piena di possibilità, grazie a un percorso educativo, riabilitativo e sociale continuo. Si tratta di un gesto di generosità, capace di cambiare la vita delle persone sordocieche e con pluridisabilità psicosensoriale e delle loro famiglie, assicurando loro tutto il supporto di cui hanno bisogno. La nuova campagna è visibile sui canali TV e la versione web dello spot è veicolata sui profili social della Fondazione.

Per diventare donatore regolare, basta chiamare il **numero verde 800.904450** e parlare con una persona del servizio donatori, comunicando l'importo scelto e la periodicità della donazione. La stessa procedura si può fare su legadelfilodoro.it con pochi click. La cifra scelta può essere variata in qualsiasi momento ed è sempre possibile interrompere l'adesione.

LEGA DEL FILO D'ORO - Oggi la Lega del Filo d'Oro è presente in dodici regioni e segue oltre 1.400 utenti provenienti da tutta Italia svolgendo le sue attività di assistenza, educazione e riabilitazione delle persone sordocieche e con pluridisabilità psicosensoriale nei Centri e Servizi Territoriali a Osimo (AN), Sede principale dell'Ente, Lesmo (MB), Modena, Molfetta (BA) e Termini Imerese (PA) e con Sedi Territoriali a Novara, Padova, Pisa, Roma, San Benedetto dei Marsi (AQ), Napoli e Rende (CS).