

LEGA DEL FILO D'ORO: AL VIA LA SECONDA EDIZIONE DEL CONVEGNO "IL BAMBINO CON MALATTIA RARA E DISABILITÀ: DALLA DIAGNOSI ALL'ASSISTENZA"

L'iniziativa ideata e realizzata dalla Clinica Pediatrica dell'Ospedale Salesi e promossa dalla Fondazione Lega del Filo d'Oro Onlus insieme all'Azienda Ospedaliera Universitaria "Ospedali Riuniti Ancona Umberto I-G.M. Lancisi-G. Salesi" e all'Università Politecnica delle Marche, si svolgerà nelle giornate di venerdì 9 e sabato 10 giugno presso la Sala Conferenze del Centro Nazionale della Fondazione. Il convegno, giunto alla sua seconda edizione, è rivolto ai pediatri del territorio marchigiano e ai vari operatori sanitari, mira a promuovere una maggiore consapevolezza delle malattie rare, così da migliorare la qualità della vita dei bambini e delle loro famiglie e stabilire un legame più stretto con la medicina del territorio.

Osimo, 8 giugno 2023 – Le persone con malattia rara e le loro famiglie si trovano a dover fronteggiare ogni giorno sfide durissime. A causa della carenza di cure risolutive e delle difficoltà per il raggiungimento di una diagnosi definitiva, avere a che fare con una malattia rara può generare senso di smarrimento, insicurezza, paura del futuro. Per questo, è importante aumentare le conoscenze e le competenze sulle patologie rare e creare un legame forte con i medici del territorio, così che siano capaci di orientare correttamente il paziente e indirizzarlo nel percorso diagnostico e terapeutico.

Il congresso **"Il bambino con malattia rara e disabilità, dalla diagnosi all'assistenza"**, promosso dalla Fondazione Lega del Filo d'Oro Onlus insieme alla Clinica Pediatrica dell'Azienda Ospedaliera Universitaria "Ospedali Riuniti Ancona Umberto I-G.M. Lancisi-G. Salesi" e all'Università Politecnica delle Marche, nasce proprio per **favorire a livello territoriale una maggiore consapevolezza sulle malattie rare**, croniche e complesse e **promuovere la conoscenza del corretto percorso diagnostico ed assistenziale** per il neonato/bambino affetto da tali patologie.

L'iniziativa, giunta alla sua seconda edizione, si svolgerà nelle giornate del **9 e 10 giugno** presso il **Centro Nazionale** della Lega del Filo d'Oro (via Linguetta, 3 – Osimo) ed è dedicata ai pediatri del territorio marchigiano e a tutte le figure professionali coinvolte nel percorso di diagnosi e cura dei pazienti pediatrici affetti da malattie rare e delle loro famiglie.

*"Sono felice e onorato di presiedere anche quest'anno la seconda edizione del Congresso – dichiara il **Prof. Carlo Catassi**, Direttore della Clinica Pediatrica dell'Università Politecnica di Ancona – L'iniziativa è possibile grazie all'importante collaborazione tra la Fondazione Lega del Filo d'Oro Onlus, la Clinica Pediatrica dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Ospedali Riuniti Ancona Umberto I-G.M. Lancisi-G. Salesi e l'Università Politecnica delle Marche, dedite da tempo alla tematica delle malattie genetiche rare. Saranno due giorni di relazioni e incontri, il cui obiettivo finale non è solo migliorare la qualità della vita dei bambini e delle loro famiglie, ma anche stabilire un legame più stretto con la medicina del territorio".*

Quando si parla di Malattie Rare si fa riferimento a eterogeneo gruppo di patologie accomunate da una **bassa prevalenza nella popolazione**, ma che sono **molto più diffuse di quanto si pensi**. Nel loro insieme, le malattie rare interessano 30 milioni di persone in Europa e almeno 300 milioni nel mondo¹. Soltanto **in Italia si stima siano oltre un milione le persone che ne sono colpite** e, nella maggior parte dei casi, hanno un **esordio nella prima infanzia**² e rappresentano la **principale causa di sordocecità e pluriminorazione psicosensoriale**.

*"Nel 2022 oltre la metà delle persone sordocieche e pluriminorate psicosensoriali arrivate da tutta Italia al Centro Diagnostico della Fondazione presentava una malattia rara, come la sindrome di Norrie, Goldenhar o la mutazione del gene SCN8A e ALG3, che sono tra le principali cause della sordocecità – dichiara **Patrizia Ceccarani**, Direttore Tecnico Scientifico della Fondazione Lega del Filo d'Oro Onlus – Diventa dunque fondamentale formare e informare su queste tematiche i pediatri e tutti i professionisti coinvolti nei percorsi di diagnosi e cura, in modo che sappiano orientare in maniera corretta il paziente e indirizzare le terapie del caso. Dare un nome alla malattia è fondamentale, così come è importante giungere ad una diagnosi sin dai primi giorni di vita, in modo da iniziare il percorso terapeutico indicato per il caso specifico. Per rispondere in maniera sempre più adeguata ai bisogni di salute dei nostri utenti, nel 2022 abbiamo rafforzato la collaborazione con la Scuola di Pediatria dell'Università Politecnica delle Marche: gli specializzandi prestano la loro attività per un mese al Centro Nazionale di Osimo, immergendosi anche negli aspetti infermieristici, educativi e riabilitativi del percorso".*

¹ https://www.epicentro.iss.it/politiche_sanitarie/sito-malattie-rare

² <https://www.malattierare.gov.it/news/dettaglio/2105>

Nella presa in carico di un bambino con malattia rara **l'intervento precoce diventa fondamentale** e necessita di percorso **interdisciplinare e multiprofessionale**. Negli ultimi anni, grazie all'introduzione dello **screening prenatale e neonatale** è stato possibile diagnosticare un **numero sempre maggiore di patologie dismorfiche/malformative o patologie metaboliche**. In particolare, dal 2017 è stato inserito nei Livelli Essenziali di Assistenza lo screening neonatale universale uditivo e visivo così da poter effettuare una diagnosi precoce e agire tempestivamente per prevenire gli eventuali effetti secondari della pluriminorazione psicosensoriale.

*“Il congresso dello scorso anno ha registrato l'adesione di oltre 100 partecipanti, per tale ragione ne abbiamo previsto la II edizione. I bambini con patologie genetiche hanno oggi opportunità di intervento maggiori e migliori. Per tale motivo, è necessario che si condividano tra pediatri ospedalieri e del territorio e gli altri specialisti percorsi di appropriatezza sul piano della prescrizione dei test genetici, degli accertamenti diagnostici e degli approcci farmacologici - spiega la **Dott.ssa Lucia Santoro**, Referente per le malattie genetico-metaboliche della Clinica Pediatrica - A tal proposito, abbiamo previsto nel corso delle due giornate interventi ad opera dei vari specialisti che possono essere utili nel corso della vita del bambino con malattia rara disabilitante e racconteremo esperienze di presa in carico condivisa tra il Pediatra di famiglia, la Pediatria Ospedaliera e il Centro di Riferimento. Infine, abbiamo previsto nella prima giornata il syndromic game, gioco a quiz per aumentare le competenze, che stimolerà nella platea una partecipazione attiva nel riconoscimento delle malattie rare e disabilità, con il contributo autorevole del genetista e pediatra Dr. Angelo Selicorni”.*

L'IMPORTANZA DELL'INTERVENTO PRECOCE PER I BAMBINI AL DI SOTTO DEI 4 ANNI

Per agire tempestivamente e prevenire gli eventuali effetti secondari della pluriminorazione psicosensoriale, alla Lega del Filo d'Oro, **con i bambini al di sotto dei 4 anni**, si opera attraverso **l'intervento precoce** che ha una durata di tre settimane. Perché è proprio nelle prime fasi dello sviluppo del bambino che si possono ottenere le migliori risposte, identificando e **valorizzando tempestivamente le potenzialità e le abilità residue**. Una volta giunti al Centro Diagnostico della Fondazione, un'équipe interdisciplinare effettua un'approfondita valutazione delle abilità, potenzialità e caratteristiche di ogni bambino/a ed imposta un **progetto di vita** affinché l'utente sia in grado di trarre il meglio da ogni elemento e da ogni risorsa a sua disposizione. Fondamentale è il **lavoro sui prerequisiti**, quindi vanno costruite con pazienza tutta una serie di abilità, lavorando sul fronte sensoriale, cognitivo e motorio, ovvero su tutte le tappe dello sviluppo. Al termine delle settimane di soggiorno viene restituita una diagnosi funzionale da cui poi si sviluppano i programmi personalizzati educativo-riabilitativi che proseguiranno a casa, in collaborazione con la famiglia. Il trattamento verrà poi ripetuto periodicamente. I metodi e gli strumenti utilizzati sono studiati e adattati caso per caso e fra questi non mancano le **tecnologie assistive**, ausili tecnologici a supporto dell'intervento educativo-riabilitativo che ampliano le possibilità e le potenzialità della persona offrendo, ad esempio, l'opportunità di apprendere un sistema comunicativo (attraverso comunicatori e switches).

Parte dei lavori congressuali sarà trasmessa su **Web Radio AIDEL22**, il primo laboratorio italiano di Radio interno ad un'associazione di promozione sociale **dedicata ad una Malattia Rara**, che ha l'obiettivo di rendere “protagonisti” i ragazzi e i giovani parlando il linguaggio universale della musica. A cura di Francesco Grande e Alice Colombo, nel corso dei lavori verranno realizzate interviste di approfondimento ai relatori.

Link per il collegamento: <https://webradio.aidel22.it/>

LEGA DEL FILO D'ORO - Oggi la Lega del Filo d'Oro è presente in dieci regioni e segue ogni anno circa 1000 utenti provenienti da tutta Italia svolgendo le sue attività di assistenza, educazione e riabilitazione delle persone sordocieche e pluriminorate psicosensoriali nei Centri e Servizi Territoriali di Osimo (AN), Sede principale dell'Ente, Lesmo (MB), Modena, Molfetta (BA) e Termini Imerese (PA) e nelle Sedi Territoriali di Novara, Padova, Pisa, Roma e Napoli. Per maggiori informazioni visita: www.legadelfilodoro.it