



lega del filo d'oro

Insieme oltre il buio e il silenzio

29 FEBBRAIO, GIORNATA MONDIALE DELLE MALATTIE RARE

LEGA DEL FILO D'ORO: NEL 2023 IL 44% DELLE PERSONE CON SORDOCECITA' E PLURIMINORAZIONE PSICOSENSORIALE CHE SI SONO RIVOLTE AL CENTRO DIAGNOSTICO DELLA FONDAZIONE PRESENTAVA UNA MALATTIA RARA

La Lega del Filo d'Oro è punto di riferimento in campo educativo riabilitativo per alcune malattie rare che sono causa di sordocecità e pluriminorazione psicosensoriale, tra cui la sindrome di Charge, Norrie, Usher, Goldenhar e la mutazione del gene SCN8A e ALG3. In occasione della Giornata mondiale delle Malattie Rare, la Fondazione riaccende l'attenzione su queste patologie, ricordando come nella presa in carico delle persone che ne sono colpite sia necessario garantire un approccio globale ed interdisciplinare attraverso interventi sanitari, educativi e riabilitativi, promuovendo inoltre l'importanza dell'intervento precoce per i bambini.

Osimo, 27 febbraio 2024 – Il 29 febbraio ricorre la **Giornata mondiale delle Malattie Rare** (Rare Disease Day), un ampio ed eterogeneo gruppo di patologie accomunate da una **bassa prevalenza nella popolazione** (inferiore a 5 individui su 10mila), ma che in realtà sono molto più diffuse di quanto si immagini. Nel loro insieme, infatti, le oltre 6.000 patologie conosciute ad oggi colpiscono **300 milioni di persone in tutto il mondo**¹. Soltanto **in Italia si stima siano oltre un milione** le persone che ne sono colpite. Inoltre, determinate malattie rare, come la **Sindrome di Usher**, di **Charge**, di **Norrie** e di **Goldenhar** sono tra le principali **cause di sordocecità**.

La **Fondazione Lega del Filo d'Oro ETS – Ente Filantropico** è punto di riferimento in Italia in **campo educativo riabilitativo** per le patologie che danno problematiche sensoriali. Nel 2023, infatti, il Centro Diagnostico della Fondazione ha trattato **145 utenti** - erogando **90 valutazioni psicodiagnostiche** e **55 interventi precoci** – e **quasi la metà (44%)** delle persone sordocieche e pluriminorate psicosensoriali arrivate da tutta Italia **presentava una malattia rara**, registrando un +13% dal 2010².

Le persone con malattia rara e le loro famiglie affrontano quotidianamente sfide durissime per la complessità dei loro bisogni e la carenza di cure risolutive: per questo motivo un **percorso educativo riabilitativo specifico per lo sviluppo dei sensi residui** e non solo, rappresenta per loro l'unica via in grado di garantire il raggiungimento del maggior livello di autonomia possibile. 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, inoltre, grazie all'introduzione dello **screening prenatale e neonatale** è stato possibile diagnosticare un **numero sempre maggiore di patologie dismorfiche/malformative o patologie metaboliche**.

*“I dati degli accessi al nostro Centro Diagnostico ci mostrano, di anno in anno, come la percentuale di persone con malattia rara sia sempre molto alta: oggi le malattie rare sono diventate tra le prime cause di sordocecità e pluriminorazione psicosensoriale. In molti casi, si tratta di situazioni complesse da affrontare, perché avere a che fare con una malattia rara può generare in chi ne è colpito e nei suoi familiari insicurezza e senso di smarrimento, a causa della carenza di cure risolutive e in alcuni casi delle difficoltà per il raggiungimento di una diagnosi definitiva – dichiara **Patrizia Ceccarani**, Direttore Tecnico Scientifico della Fondazione Lega del Filo d'Oro ETS – Per rispondere ai bisogni di salute dei nostri utenti, la metodologia adottata può fare la differenza: il metodo educativo riabilitativo della Lega del Filo d'Oro si basa su un approccio specifico per insegnare ai bambini ad utilizzare al meglio le loro potenzialità e abilità residue. Inoltre, i nostri operatori lavorano per facilitare l'autonomia, l'inclusione, l'utilizzo delle tecnologie assistive e l'interazione con l'ambiente, e mettono l'esperienza della Fondazione anche al servizio delle famiglie che, in questo percorso, svolgono un ruolo cruciale. Da un lato, infatti, sono parte integrante del percorso di*

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

² Nel 44% dei casi tra gli utenti trattati dal Centro Diagnostico della Lega del Filo d'Oro la causa della sordocecità è una malattia rara, nel 23% la prematurità e nel restante 33% altre patologie. Nel 2010, invece, le malattie rare riguardavano il 31% degli utenti.



lega del filo d'oro

Insieme oltre il buio e il silenzio

educazione e riabilitazione dei loro figli, dall'altro hanno bisogno loro stesse di aiuto, sostegno e vicinanza per potersi orientare nella complessa condizione di dover prendersi cura di una persona con pluridisabilità”.

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 e medicinali; 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.

L'IMPORTANZA DELL'INTERVENTO PRECOCE PER I BAMBINI

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 6 anni**, si opera attraverso l'**intervento precoce** che ha una durata di tre settimane. Perché è proprio dalle 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 sia in grado di trarre il meglio da ogni elemento e da ogni risorsa a sua disposizione. Fondamentale è il **lavoro sui prerequisiti**, che permette di costruire una serie di abilità, lavorando sul fronte sensoriale, cognitivo e motorio, ovvero su tutte le tappe dello sviluppo. Al termine delle settimane di soggiorno vengono restituiti una diagnosi funzionale e il programma educativo-riabilitativo personalizzato che proseguirà a casa, in collaborazione con la famiglia. Il trattamento viene 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).

L'ATTIVITÀ TECNICO SCIENTIFICA DELLA LEGA DEL FILO D'ORO

L'autorevolezza e l'esperienza della Lega del Filo d'Oro sono riconosciute a livello nazionale ed internazionale e sono frutto della **sinergia continua fra know how acquisito nel tempo e costante attività di ricerca scientifica in campo educativo riabilitativo e sociale**. La ricerca e la sperimentazione sono aree di grande importanza per la Lega del Filo d'Oro, e lo testimonia la presenza presso la Sede nazionale di Osimo di un **Centro di Ricerca per l'area psicopedagogica e tecnologico-riabilitativa** che, su richiesta dei servizi riabilitativi e in base alle esigenze degli utenti, progetta, costruisce e sperimenta metodologie e strumenti di supporto alle persone sordocieche e pluriminorate psicosensoriali per permettere loro di interagire con l'ambiente circostante e acquisire la maggiore autonomia possibile. Intensa e costante è anche la collaborazione e il **dialogo con il mondo scientifico e universitario, fondamentale nel campo delle malattie rare**, con il quale il Comitato Tecnico Scientifico ed Etico lavora da oltre 40 anni per definire le linee di ricerca in campo biomedico, psicopedagogico e tecnologico-riabilitativo e per promuovere una cultura scientifica che si traduca in approcci operativi omogenei e coerenti.

Con l'obiettivo di rispondere in maniera sempre più adeguata ai bisogni di salute dei propri utenti, la Lega del Filo d'Oro dal 2022 ha 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. Inoltre il 7 e 8 giugno 2024 giunge alla sua terza edizione il convegno **"Il bambino con malattia rara e disabilità"** – organizzato in collaborazione con la Clinica Pediatrica di Ancona, a conferma di quanto sia importante fare rete per garantire una maggiore conoscenza e promuovere modelli di intervento corrispondenti alle esigenze reali delle persone con malattia rara.



lega del filo d'oro

Insieme oltre il buio e il silenzio

A livello nazionale la Lega del Filo d'Oro è un Ente affiliato ad UNIAMO F.I.M.R. (Federazione Italiana Malattie Rare) e il Direttore Tecnico Scientifico della Fondazione, **Patrizia Ceccarani**, è **membro del Comitato Scientifico** del progetto di comunicazione sulle malattie rare “**Scienza partecipata**” promosso dall'**Istituto Superiore di Sanità**, volto a diffondere la conoscenza delle malattie rare e raccogliere idee concrete per migliorare la vita quotidiana di chi ne è affetto. Da giugno 2023, la dott.ssa Ceccarani è anche **ambasciatrice** dell'iniziativa e questo importante ruolo permette alla Fondazione di organizzare, in raccordo con il Centro Nazionale Malattie Rare, eventi dedicati a queste patologie sempre più diffuse.

LEGA DEL FILO D'ORO - Oggi la Lega del Filo d'Oro è presente in undici regioni e segue ogni anno oltre 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, Napoli e San Benedetto dei Marsi (AQ). Per maggiori informazioni visita: www.legadelfilodoro.it