

## **LEGA DEL FILO D'ORO: AL VIA LA TERZA 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 insieme all'Azienda Ospedaliera Universitaria "Ospedali Riuniti Ancona Umberto I-G.M. Lancisi-G. Salesi" e l'Università Politecnica delle Marche, si svolgerà nelle giornate di venerdì 7 e sabato 8 giugno presso la Sala Conferenze del Centro Nazionale della Fondazione. Il convegno, giunto alla sua terza 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, 3 giugno 2024 - Aumentare le conoscenze e le competenze sulle malattie rare e rafforzare il legame con i pediatri del territorio per orientare correttamente il percorso diagnostico e assistenziale del neonato/bambino con patologia rara, quest'anno con un focus su quelle che possono determinare una malattia neuro metabolica. Sono questi i principali obiettivi del congresso **"Il bambino con malattia rara e disabilità, dalla diagnosi all'assistenza"**, promosso dalla Fondazione Lega del Filo d'Oro ETS insieme alla clinica Pediatrica dell'Azienda Ospedaliera Universitaria "Ospedali Riuniti Ancona Umberto I-G.M. Lancisi-G. Salesi" e all'Università Politecnica delle Marche.

L'iniziativa, giunta alla sua terza edizione, si svolgerà nelle giornate del **7 e 8 giugno** presso il **Centro Nazionale** della Lega del Filo d'Oro (via Linguetta, 3 – Osimo) ed è dedicata ai pediatri del territorio marchigiano, ma anche a tutte le figure professionali coinvolte nel percorso di diagnosi e cura dei pazienti pediatrici affetti da malattie genetiche malformative o metaboliche e delle loro famiglie.

*"Le collaborazioni con la Clinica Pediatrica dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Ospedali Riuniti di Ancona e l'Università Politecnica delle Marche sono molto importanti per la Lega del Filo d'Oro – dichiara il **Presidente della Fondazione Rossano Bartoli**. – Confermano quanto l'Ente creda nell'attività tecnico scientifica a supporto non solo del percorso educativo riabilitativo, ma anche di inclusione sociale sul territorio".*

*"Sono lieta di presiedere questo importante Congresso ideato dalla Clinica Pediatrica e promosso dalla Fondazione Lega del Filo d'Oro ETS insieme all'Azienda Ospedaliera Universitaria "Ospedali Riuniti Ancona Umberto I-G.M. Lancisi-G. Salesi" e all'Università Politecnica delle Marche, in considerazione della nostra costante collaborazione e della nostra storica dedizione alla tematica – commenta **Maria Elena Lionetti, Direttore della Clinica Pediatrica** – Iniziative come questa rappresentano un momento prezioso di relazione e incontro, non solo per il fine importantissimo di migliorare la qualità della vita dei bambini e delle loro famiglie, ma anche per stabilire un legame più stretto con la medicina del territorio".*

Quando si parla di Malattie Rare si fa riferimento a 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 8.000 patologie conosciute ad oggi colpiscono **300 milioni di persone in tutto il mondo**<sup>1</sup>: soltanto **in Italia si stima siano oltre un milione** le persone che ne sono colpite. Nella maggior parte dei casi, le malattie rare hanno un **esordio nella prima infanzia**<sup>2</sup>. Inoltre, determinate patologie rare, come le acidemie organiche e le malattie da accumulo lisosomiale, sono tra le **cause di sordocecità e disabilità**.

*"Nel 2023, quasi la metà (il 44%) delle persone arrivate da tutta Italia al Centro Diagnostico della Lega del Filo d'Oro presentava una patologia rara, ad oggi tra le prime cause di sordocecità e pluriminorazione psicosensoriale. Spesso si tratta di situazioni complesse da affrontare: avere a che fare con una malattia rara può generare in chi ne è colpito e nei suoi familiari una forte insicurezza causata dalla difficoltà in primis di*

<sup>1</sup> [https://www.epicentro.iss.it/politiche\\_sanitarie/sito-malattie-rare](https://www.epicentro.iss.it/politiche_sanitarie/sito-malattie-rare)

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

*avere una diagnosi certa, e, in secondo luogo, di trovare cure risolutive – dichiara **Patrizia Ceccarani**, Direttore Tecnico Scientifico della Fondazione Lega del Filo d'Oro – Le occasioni di relazione e incontro come il convegno che ospiteremo al Centro Nazionale sono fondamentali per 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.”*

Con l'obiettivo di rispondere in maniera sempre più adeguata ai bisogni di salute dei propri utenti, dal 2022 la Lega del Filo d'Oro 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 sanitari, infermieristici, educativi e riabilitativi del percorso.

*“I bambini con patologie genetiche hanno oggi opportunità di intervento maggiori e migliori – afferma la **dott.ssa Lucia Santoro**, Referente per le malattie genetico-metaboliche della Clinica Pediatrica - Per tale motivo, è necessario che si condividano tra pediatri ospedalieri e del territorio e gli altri specialisti (infermieri, dietisti, riabilitatori) percorsi di appropriatezza diagnostico-terapeutici. È inoltre necessario investire sulla formazione del pediatra e degli altri specialisti sul fronte delle malattie genetiche e delle sindromi malformative, ed in particolare per quest'anno sul fronte delle malattie neurometaboliche, in virtù delle novità in merito di programmi screening e delle nuove opportunità di diagnosi e di intervento.*

#### **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).

**LEGA DEL FILO D'ORO** - Oggi la Lega del Filo d'Oro è presente in undici regioni e segue oltre 1200 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, San Benedetto dei Marsi (AQ) e Napoli. Per maggiori informazioni visita: [www.legadelfilodoro.it](http://www.legadelfilodoro.it)