

28 FEBBRAIO, GIORNATA MONDIALE DELLE MALATTIE RARE
LEGA DEL FILO D'ORO: NEL 2024 IL 41% DEGLI UTENTI ARRIVATI AL CENTRO DIAGNOSTICO DELLA FONDAZIONE PRESENTAVA UNA MALATTIA RARA, IN CRESCITA DEL 10% DAL 2010

In occasione della Giornata Mondiale delle Malattie Rare, la Fondazione riaccende l'attenzione su alcune di queste patologie - come la sindrome di Norrie, Usher, Goldenhar o la mutazione del gene SCN8A e ALG3 - che ad oggi rappresentano le principali cause di sordocecità e pluridisabilità psicosensoriale. Nella presa in carico delle persone che ne sono colpite è necessario garantire un approccio interdisciplinare e multiprofessionale e un percorso educativo riabilitativo specifico per lo sviluppo dei sensi residui, promuovendo l'intervento precoce nei bambini al di sotto dei 6 anni.

Osimo, 26 febbraio 2025 - In Europa, **una malattia si definisce rara** quando colpisce **non più di 5 individui ogni 10mila persone**¹. Nel loro complesso, **le patologie rare sono moltissime**, tra le 6mila e le 8mila quelle conosciute ad oggi, secondo i dati dell'Istituto Superiore di Sanità; nella maggior parte dei casi hanno un esordio nella prima infanzia e si stima che ne soffrano 300 milioni di persone nel mondo, oltre 1 milione in Italia². **La Fondazione Lega del Filo d'Oro incontra quotidianamente queste malattie, poiché alcune di esse sono diventate la principale causa di sordocecità e di pluridisabilità psicosensoriale**: tra queste, la sindrome di Charge, Norrie, Usher, Goldenhar e la mutazione del gene SCN8A e ALG3.

Nel 2024, il Centro Diagnostico della Fondazione ha seguito **107 utenti** – erogando **40 valutazioni psicodiagnostiche** e **67 interventi precoci** – e **quasi la metà (41%)** delle persone con sordocecità e pluridisabilità psicosensoriale arrivate da tutta Italia **presentava una malattia rara**, registrando un +10% dal 2010³.

Le persone con malattia rara, insieme alle loro famiglie, affrontano quotidianamente sfide durissime per la complessità dei loro bisogni e la carenza di cure risolutive: in particolare, **le malattie rare che conducono alla Lega del Filo d'Oro sono fortemente disabilitanti**, e 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. Nella presa in carico di un bambino con malattia rara **l'intervento precoce diventa fondamentale** e necessita di percorso **interdisciplinare e multiprofessionale**, per lo sviluppo del **progetto di vita**. 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 evidenziano ogni anno come le malattie rare rappresentino una delle principali cause di sordocecità e pluridisabilità psicosensoriale. Si tratta di condizioni complesse, che pongono sfide significative sia per chi ne è colpito sia per le famiglie, spesso costrette a confrontarsi con l'incertezza della diagnosi e la mancanza di cure risolutive. – dichiara **Patrizia Ceccarani, Segretario del Comitato Tecnico Scientifico ed Etico della Fondazione Lega del Filo d'Oro** – In questi casi, il percorso educativo riabilitativo diventa fondamentale per garantire il raggiungimento del maggior livello di autonomia possibile e lo sviluppo del progetto di vita. Il metodo adottato dalla Lega del Filo d'Oro si basa, infatti, su un approccio specifico che mette la persona con i suoi bisogni al centro, attraverso programmi educativo riabilitativi personalizzati, per fornire la miglior risposta alle loro esigenze individuali. Inoltre, i nostri operatori lavorano in rete con il territorio e favoriscono l'autonomia, l'inclusione e l'interazione con l'ambiente, promuovendo l'utilizzo delle tecnologie assistive e mettendo l'esperienza della Fondazione al servizio delle famiglie, che per noi hanno un ruolo centrale. Esse, infatti, non solo sono parte attiva nel percorso riabilitativo dei loro figli, ma necessitano a loro volta di sostegno e punti di riferimento per affrontare le difficoltà legate alla gestione quotidiana di una persona con pluridisabilità. La nostra esperienza è al loro servizio, affinché ogni bambino possa raggiungere il massimo livello di autonomia possibile".*

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.

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

² https://www.epicentro.iss.it/politiche_sanitarie/sito-malattie-rare

³ Nel 41% dei casi tra gli utenti trattati dal Centro Diagnostico della Lega del Filo d'Oro la causa della sordocecità è una malattia rara, nel 30% la prematurità e nel restante 29% altre patologie. Nel 2010, invece, le malattie rare riguardavano il 31% degli utenti.

L'IMPORTANZA DELL'INTERVENTO PRECOCE PER I BAMBINI

Per agire tempestivamente e prevenire gli eventuali effetti secondari delle pluridisabilità psicosensoriali, 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 e i servizi sul territorio. 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 con sordocecità e pluridisabilità psicosensoriale, 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, 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 infermieristici, educativi e riabilitativi del percorso.

A livello nazionale la Lega del Filo d'Oro è un Ente affiliato ad **UNIAMO F.I.M.R.** (Federazione Italiana Malattie Rare), l'ente di rappresentanza della comunità delle persone con malattia rara, di cui Patrizia Ceccarani è membro del Consiglio Direttivo. Il prossimo 1° marzo, a Bologna, si terrà l'evento **"Rare in Festa"**, la festa finale della Campagna #UNIAMOleforze per la Giornata delle Malattie Rare 2025. Anche la Lega del Filo d'Oro sarà presente con un banchetto e con i volontari del Centro Socio-Sanitario Residenziale di Modena, punto di riferimento in Emilia-Romagna per la sordocecità e pluridisabilità psicosensoriale.

La Lega del Filo d'Oro è inoltre attivamente coinvolta nel progetto **"S.M.A.R.T. – Sviluppare i Modelli di Assistenza per i Rari nel Territorio"**, promosso da UNIAMO F.I.M.R e vincitore del bando del Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali. Il progetto 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 di questa iniziativa, la Lega del Filo d'Oro ha già avviato diverse attività, tra cui **due corsi online di meditazione Mindfulness per le famiglie dell'ente; attività con i volontari** nei Centri/Servizi Territoriali di Lesmo, Molfetta e Modena e **cinque incontri di Parent-Training**, sia in presenza che online.

LEGA DEL FILO D'ORO - Oggi la Lega del Filo d'Oro è presente in undici regioni e segue oltre 1250 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 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