

LEGA DEL FILO D'ORO: AL VIA LA QUARTA 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 dalla Fondazione Lega del Filo d'Oro insieme all'Azienda Ospedaliera Universitaria delle Marche e all'Università Politecnica delle Marche, si svolgerà nella giornata di sabato 20 settembre presso la Sala Conferenze del Centro Nazionale della Fondazione. Il convegno, giunto alla sua quarta edizione e rivolto ai pediatri del territorio marchigiano e ai vari operatori sanitari, mira a promuovere una maggiore consapevolezza sulle malattie rare, quest'anno con un focus sulle patologie renali, 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, 16 settembre 2025 – I bambini con malattia rara e le loro famiglie si trovano a dover fronteggiare ogni giorno sfide durissime: a causa delle difficoltà nel raggiungimento di una diagnosi certa e nell'individuazione di cure risolutive, avere a che fare con una patologia rara può generare in chi ne è colpito e nei suoi familiari una forte insicurezza. Per questo, è **fondamentale aumentare le conoscenze e le competenze sulle patologie rare e rafforzare il legame con i pediatri del territorio** per orientare correttamente il percorso diagnostico e assistenziale del neonato/bambino con malattia rara.

Nasce proprio con questo obiettivo il congresso **“Il bambino con malattia rara e disabilità, dalla diagnosi all'assistenza”**. L'iniziativa, promossa dalla Fondazione Lega del Filo d'Oro insieme alla Clinica Pediatrica dell'Azienda Ospedaliera Universitaria e all'Università Politecnica delle Marche, giunge quest'anno alla sua **quarta edizione** e sarà dedicata in particolare alle malattie rare che possono dare origine a patologie renali. Il convegno si svolgerà nella giornata di **sabato 20 settembre** presso il **Centro Nazionale della Lega del Filo d'Oro** (via Linguetta, 3 – Osimo) ed è rivolto non solo ai pediatri del territorio marchigiano, ma anche a tutte le figure professionali coinvolte nella diagnosi e nella cura dei pazienti pediatrici affetti da malattie rare e delle loro famiglie.

*“Sono lieta di presiedere per il secondo anno questo importante Congresso ideato e realizzato dalla Clinica Pediatrica e dalla Fondazione Lega del Filo d'Oro ETS insieme alla Azienda Ospedaliera Universitaria 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** – Continua dunque nelle Marche il percorso di formazione sulle malattie rare pediatriche e di cura condivisa tra ospedale, pediatri ospedalieri e del territorio e gli altri specialisti (infermieri, dietisti, riabilitatori, assistenti sociali) a garanzia dei bisogni di salute, psicologici e sociali dei bambini affetti da malattie rare disabilitanti”.*

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, quasi la metà (il 41%) delle persone arrivate da tutta Italia al Centro Diagnostico della Lega del Filo d'Oro presentava una malattia rara, ad oggi tra le prime cause di sordocecità e pluridisabilità psicosensoriale – dichiara **Patrizia Ceccarani, Segretario del Comitato Tecnico Scientifico ed Etico della Fondazione Lega del Filo d'Oro** – Diventa dunque più che mai 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. Quest'anno, abbiamo scelto di arricchire il programma del congresso con una sessione interattiva, pensata per far sperimentare in prima persona le sfide*

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

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

legate a una disabilità sensoriale e offrire strumenti pratici di comunicazione e relazione. Un passo in più per trasformare la conoscenza in consapevolezza concreta e in migliori opportunità di cura e inclusione”.

Con l'obiettivo di rispondere in maniera sempre più adeguata ai bisogni di salute dei propri utenti, la Lega del Filo d'Oro - già forte di una collaborazione più che decennale con la Clinica Pediatrica dell'Azienda Ospedaliera Universitaria di Ancona - dal 2022 ha rafforzato la sinergia con la Scuola di Pediatria dell'Università Politecnica delle Marche, offrendo agli specializzandi l'opportunità di prestare la loro attività per un mese al Centro Nazionale di Osimo, e di vivere da vicino anche gli aspetti sanitari, infermieristici, educativi e riabilitativi del percorso.

“I bambini con malattie rare disabilitanti rappresentano una grande sfida della medicina moderna – afferma la dott.ssa Lucia Santoro, Referente per le malattie genetico-metaboliche della Clinica Pediatrica –. Lo è per il bambino/a, per i familiari, ma anche per i medici, gli infermieri, i terapisti e le figure socio-sanitarie che sono coinvolte in un percorso di cura complesso, articolato e profondamente umano, che richiede alta conoscenza, stretta collaborazione e grande attenzione e rispetto. In particolare quest'anno approfondiremo le malattie rare del rene grazie alla partecipazione di uno dei massimi esperti in tale ambito; illustreremo i nuovi percorsi di rete assistenziale integrata presenti nel territorio marchigiano; indagheremo i principali aspetti della neurofibromatosi che è la più comune tra le sindromi neurocutanee, che necessita di un approccio multidisciplinare e può beneficiare di un trattamento sia di tipo farmacologico sia chirurgico”.

Il convegno “Il bambino con malattia rara e disabilità, dalla diagnosi all'assistenza” è organizzato con il patrocinio di: Ordine dei medici chirurghi e odontoiatri – provincia di Ancona; F.I.M.P – Federazione Italiana Medici Pediatri Marche; SIMGePeD – Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite; SIMMESN – Società Italiana per lo studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale; Società Italiana di Pediatria; UNIAMO – Federazione Italiana Malattie Rare e con il contributo non condizionante di Aboca, Alexion, Alnylam, MamoXi, Medifood, Kyowa Kirin, PharmExtracta e Vitaflo.

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).

LEGA DEL FILO D'ORO - Oggi la Lega del Filo d'Oro è presente in dodici regioni e segue oltre 1.250 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).