

## **LA LEGA DEL FILO D'ORO E LA CLINICA PEDIATRICA DI ANCONA PROMUOVONO IL CONGRESSO "IL BAMBINO CON MALATTIA RARA E DISABILITÀ: DALLA DIAGNOSI ALL'ASSISTENZA"**

*L'iniziativa si svolgerà nelle giornate di venerdì 10 e sabato 11 giugno 2022 presso la Sala Conferenze del Centro Nazionale della Lega del Filo d'Oro ed intende favorire a livello territoriale una maggiore conoscenza del percorso diagnostico ed assistenziale del neonato/bambino con possibile malattia genetica malformativa o metabolica.*

Osimo, 7 giugno 2022 – Aumentare le conoscenze e le competenze sulle malattie rare, croniche e complesse e stimolare l'attenzione delle Istituzioni sui pazienti pediatrici: 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 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.

L'iniziativa, dedicata ai pediatri del territorio marchigiano, ma anche a tutte le figure professionali coinvolte nel percorso di diagnosi e cura di questi piccoli pazienti e delle loro famiglie, ha registrato l'adesione di un gran numero di partecipanti e si svolgerà nelle giornate del **10 e 11 giugno** presso il **Centro Nazionale** della Lega del Filo d'Oro (via Linguetta, 3 – Osimo) con l'intento di favorire una maggiore conoscenza del percorso diagnostico ed assistenziale del neonato/bambino con possibile malattia genetica malformativa o metabolica.

*"Sono lieto di presiedere questo importante Congresso 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, in considerazione della nostra costante collaborazione e della nostra storica dedizione alla tematica",* dichiara il **Prof. Carlo Catassi**, Direttore della Clinica Pediatrica.

Le Malattie Rare rappresentano un ampio ed eterogeneo gruppo di patologie accomunate da una **bassa prevalenza nella popolazione** (inferiore a 5 individui su 10mila), ma in realtà sono molto più diffuse di quanto si immagini: soltanto **in Italia si stima siano oltre un milione** le persone che ne sono colpite e nella maggior parte dei casi insorgono nella prima infanzia<sup>1</sup>. Negli ultimi anni, però, grazie all'introduzione dello screening prenatale e di quello neonatale, è stato possibile diagnosticare un numero sempre maggiore di sindromi dismorfiche/malformative o patologie metaboliche. Inoltre, le opportunità di trattamento in continua evoluzione, consentono oggi una migliore qualità di vita dei bambini affetti da queste patologie e delle loro famiglie.

*"La diagnosi precoce è fondamentale per garantire un'assistenza e un progetto di vita appropriati – afferma la **Dott.ssa Patrizia Ceccarani**, Direttore Tecnico Scientifico della Fondazione Lega del Filo d'Oro Onlus - Ancora di più è importante creare un legame forte con i medici sul territorio, in cui al centro deve esserci il bambino con malattia rara e i suoi bisogni. Per noi è un onore ospitare questo congresso, il cui ricco programma contiene interventi di caratura nazionale e testimonianze di chi opera sul campo, promuovendo la conoscenza e l'attenzione sui bisogni dei bambini con malattia rara e delle loro famiglie".*

I malati rari e le loro famiglie affrontano quotidianamente sfide durissime per la complessità dei loro bisogni e la carenza di cure risolutive, per questo è fondamentale promuovere anche a livello territoriale una maggiore conoscenza delle diagnosi cliniche e genetiche, delle molteplici opportunità di trattamento e di una presa in carico precoce, assicurando sempre l'assistenza in rete, fondata sulla condivisione di piani di diagnosi e riabilitazione individualizzati.

<sup>1</sup> <https://www.malattierare.gov.it/news/dettaglio/2105>

*“Il congresso si svolgerà in due giornate, la prima riguarderà gli aspetti diagnostici e la seconda i bisogni assistenziali del bambino con malattia rara e disabilità – spiega la **Dott.ssa Lucia Santoro**, Referente per le malattie genetico-metaboliche della Clinica Pediatrica – In particolare, la giornata di venerdì 10 giugno si aprirà con una sessione volta a far conoscere i bisogni di salute dei bambini fragili e a diffondere l’esperienza della Clinica Pediatrica dell’Ospedale Salesi di Ancona con le patologie rare e complesse; poi si rifletterà sull’importanza della diagnosi precoce di queste condizioni attraverso una tavola rotonda in cui parteciperanno il ginecologo, il genetista, il pediatra, il neuropsichiatra infantile ed il biochimico, con il contributo autorevole del presidente del Centro Nazionale delle Malattie Rare dell’ISS Dott.ssa Domenica Taruscio e del Presidente della SIMGePeD (Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite) Prof. Giuseppe Zampino. Mentre la giornata di sabato 11 giugno si aprirà con una serie di relazioni sulle strategie terapeutiche, nutrizionali e farmacologiche, incluso un cenno alle novità terapeutiche in ambito di malattie dell’osso e malattie lisosomiali; seguirà una sessione sulla riabilitazione, mettendo a confronto l’esperienza ospedaliera della Clinica Pediatrica di Ancona con quella territoriale della Lega del Filo d’Oro. Infine, si rifletterà sui problemi aperti e le criticità in ambito di malattia rara e disabilità attraverso la testimonianza diretta dei malati e dei propri familiari, del Presidente dell’associazione UNIAMO e di alcuni rappresentanti delle Istituzioni coinvolti nell’integrazione ospedale-territorio”.*

In definitiva, un flusso informativo che passa attraverso le testimonianze dei pazienti, delle loro famiglie e di chi si prende cura di loro, allo scopo di dare la giusta visibilità e garantire le migliori opportunità di diagnosi e strategie di cura ai bambini con malattia rara e disabilità della Regione Marche.

#### **L’INTERVENTO PRECOCE DELLA LEGA DEL FILO D’ORO PER I BAMBINI FINO A 4 ANNI**

Non tutti sanno che determinate malattie rare, come la **Sindrome di Usher**, di **Charge**, di **Norrie** e di **Goldenhar**, sono **causa di sordocità**. 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 sul territorio, in collaborazione con la famiglia.

**LEGA DEL FILO D’ORO** - Oggi la Lega del Filo d’Oro è presente in dieci regioni e segue ogni anno oltre 950 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](http://www.legadelfilodoro.it)