

LEGA DEL FILO D'ORO: AL VIA IL SEMINARIO “LA SINDROME DI USHER”, TRA INNOVAZIONE SCIENTIFICA, RIABILITAZIONE E PROSPETTIVE TERAPEUTICHE AVANZATE

L'iniziativa, promossa dalla Lega del Filo d'Oro e patrocinata da UNIAMO, Federazione Italiana Malattie Rare e da S.I.O.H., Società Italiana di Odontostomatologia per l'Handicap, si svolgerà ad Osimo presso il Centro Nazionale della Fondazione e in modalità webinar. Il seminario nasce per promuovere l'aggiornamento scientifico sulla Sindrome di Usher e favorire il confronto tra ricerca, clinica e riabilitazione, ed è rivolto a persone che convivono con questa malattia rara, familiari e caregiver, oltre che a professionisti dell'area sanitaria, educativo-riabilitativa, sociale e a ricercatori.

Osimo, 14 maggio 2026 – La **Sindrome di Usher** è una **patologia genetica rara** che provoca **ipoacusia o sordità alla nascita**, e che nel tempo porta a una **progressiva compromissione parziale o totale della vista**, con conseguenze importanti sulla **qualità della vita delle persone e delle loro famiglie**. Una condizione complessa, che richiede **competenze specialistiche** e un **approccio integrato** lungo tutto il percorso di cura. Proprio per rispondere a questa sfida, il confronto **tra ricerca scientifica, pratica clinica e riabilitazione diventa centrale**.

È da questa esigenza che nasce il **Seminario “La Sindrome di Usher”**, promosso dalla **Fondazione Lega del Filo d'Oro**, punto di riferimento in Italia per la sordocecità e pluridisabilità psicosensoriale e con il patrocinio di **UNIAMO** (Federazione Italiana Malattie Rare), ente di rappresentanza della comunità delle persone con malattia rara e di **S.I.O.H.** (Società Italiana di Odontostomatologia per l'Handicap). L'iniziativa è rivolta a persone che convivono con questa malattia rara, familiari e caregiver, oltre che a professionisti dell'area sanitaria, educativo-riabilitativa, sociale e a ricercatori.

L'evento, in programma **venerdì 15 maggio presso la Sala Conferenze del Centro Nazionale della Lega del Filo d'Oro** (via Linguetta 3, Osimo - AN) e fruibile anche in modalità webinar, si inserisce nel percorso di formazione continua dedicato alle malattie rare e si propone di approfondire sia gli aspetti clinico-genetici sia le più recenti prospettive terapeutiche e riabilitative, con particolare attenzione alle tecnologie assistive e ai modelli di intervento integrato tra centri specialistici, territorio e reti di cura.

*“Convivere con la Sindrome di Usher significa confrontarsi con una condizione che coinvolge progressivamente la vita della persona in modo sempre più complesso e richiede un approccio integrato tra ricerca, clinica e riabilitazione – dichiara **Patrizia Ceccarani, Segretario del Comitato Tecnico Scientifico ed Etico della Fondazione Lega del Filo d'Oro e Coordinatrice Scientifica del Seminario** – Negli ultimi anni la ricerca ha fatto passi importanti, dalle terapie geniche alla modulazione genetica fino ai nuovi modelli di telemedicina, ma la vera sfida resta trasformare questi progressi in percorsi concreti di inclusione e qualità di vita per le persone e le loro famiglie, rafforzando al tempo stesso le competenze dei professionisti. In questa direzione, la Lega del Filo d'Oro mette a disposizione un'équipe interdisciplinare di specialisti che ogni giorno lavora accanto a numerose persone con Sindrome di Usher, accompagnandole in un percorso di maggiore indipendenza”.*

Il programma scientifico della giornata, moderata da **Massimo Frascarello**, Direttore Sanitario della Fondazione Lega del Filo d'Oro, si aprirà con l'introduzione e la presentazione dell'evento di **Domenica Taruscio**, componente del Comitato Tecnico Scientifico ed Etico della Lega del Filo d'Oro, già Direttrice del Centro Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità; a seguire la sessione “Clinica e genetica della sordità nella Sindrome di Usher”, con gli interventi di **Maria Rosaria Barillari**, del Dipartimento di Salute Mentale e Fisica e Medicina Preventiva, Università degli Studi della Campania “Luigi Vanvitelli”, Napoli e di **Alessandro Martini**, del Dipartimento DNS, Università di Padova e componente del Comitato Tecnico Scientifico ed Etico della Lega del Filo d'Oro, dedicati ai meccanismi genetici e alle correlazioni tra genotipo e fenotipo, con particolare attenzione al ruolo della diagnosi precoce e dello screening genetico. Sarà poi la volta dell'intervento di **Leonardo Colombo**, Responsabile Centro distrofie retiniche della Clinica Oculistica dell'Ospedale San Paolo, Milano, dedicato alle nuove strategie di modulazione genica per la retinite pigmentosa associata alla Sindrome di Usher tipo 2A, tra le più avanzate frontiere della ricerca sulle terapie personalizzate. A seguire **Benedetto Falsini**, Professore Associato, Dipartimento di

Oftalmologia e Otorinolaringoiatria, Università Cattolica del S. Cuore di Roma, con un intervento sulla storia naturale delle disfunzioni dei coni nella sindrome di Usher 2A.

Il focus si sposterà poi sulla Sindrome di Usher tipo 1B con **Francesca Simonelli**, Direttrice Clinica Oculistica e Prof. Ordinario di Malattie dell'Apparato Visivo, Università degli Studi della Campania "Luigi Vanvitelli", che presenterà i progressi della terapia genica applicata a questa forma della malattia, tra le più avanzate frontiere della ricerca oftalmologica. Francesca Simonelli ha inoltre coordinato il primo intervento al mondo di terapia genica sperimentale per trattare la retinite pigmentosa associata a questa patologia. A seguire, **Paolo Ferri** (Responsabile Centro Regionale di Ipvisione e Riabilitazione Visiva dell'ASST Santi Paolo e Carlo, Milano) illustrerà il progetto di rete di telemedicina per la riabilitazione visiva in Lombardia, volto a migliorare accessibilità e continuità assistenziale attraverso la connessione dei centri di ipovisione.

Il programma si chiuderà con un contributo sull'innovazione tecnologica applicata alla comunicazione, a cura di **Davide Cervellin**, programmatore informatico, e con la testimonianza di **Samantha Marsili**, che offrirà una prospettiva diretta sull'esperienza di vita con la Sindrome di Usher.

Il seminario sarà accreditato ECM. L'iscrizione è gratuita, con preiscrizione online obbligatoria su www.betaeventi-cms.it.

LEGA DEL FILO D'ORO - Oggi la Lega del Filo d'Oro è presente in dodici regioni e segue oltre 1.400 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).