



lega del filo d'oro

Insieme oltre il buio e il silenzio

28 FEBBRAIO, GIORNATA MONDIALE DELLE MALATTIE RARE

LEGA DEL FILO D'ORO: OLTRE LA METÀ DEGLI UTENTI ARRIVATI NEL 2022 AL CENTRO DIAGNOSTICO DELLA FONDAZIONE PRESENTAVA UNA MALATTIA RARA

In occasione della Giornata Mondiale delle Malattie Rare (Rare Disease Day), 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 oggi rappresentano le principali cause di sordocecità e pluriminorazione psicosensoriale. Nella presa in carico delle persone che ne sono colpite è necessario garantire un approccio globale ed interdisciplinare attraverso interventi sanitari, educativi e riabilitativi, promuovendo inoltre l'importanza dell'intervento precoce per i bambini al di sotto dei 4 anni.

Osimo, 27 febbraio 2023 – La Fondazione Lega del Filo d'Oro Onlus è punto di riferimento in Italia **in campo educativo riabilitativo** per alcune malattie rare, che oggi rappresentano le **principali cause di sordocecità**. Nel 2022, infatti, **oltre la metà (53%)** delle persone sordocieche e pluriminorate psicosensoriali arrivate da tutta Italia al Centro Diagnostico della Fondazione **presentava una malattia rara**, come la **sindrome di Norrie, Goldenhar o la mutazione del gene SCN8A e ALG3**.

Si tratta di un eterogeneo gruppo di patologie accomunate da una **bassa prevalenza nella popolazione**, ma che sono **molto più diffuse di quanto si pensi**. Nel loro insieme, le malattie rare interessano 30 milioni di persone in Europa e almeno 300 milioni nel mondo¹. Soltanto **in Italia si stima siano oltre un milione le persone che ne sono colpite** e, nella maggior parte dei casi, hanno un **esordio nella prima infanzia**².

In particolare, le malattie rare che conducono alla Lega del Filo d'Oro sono **fortemente disabilitanti** e gli utenti seguiti dalla Fondazione, insieme alle loro famiglie, affrontano quotidianamente sfide durissime per la complessità dei loro bisogni e la carenza di cure risolutive. L'approccio **educativo riabilitativo per lo sviluppo dei sensi residui e delle abilità** resta centrale e rappresenta l'unica 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 fa leva su un percorso globale ed interdisciplinare.

*“Oggi la sordocecità e la pluriminorazione psicosensoriale sono causate sempre più frequentemente da prematurità e da malattie rare. Si tratta di disabilità complesse, in cui la minorazione sensoriale si affianca ad altre disabilità”, spiega **Patrizia Ceccarani**, Direttore Tecnico Scientifico della Fondazione Lega del Filo d'Oro Onlus e membro del Comitato Scientifico del progetto “**Scienza partecipata**”, recentemente avviato dall'**Istituto Superiore di Sanità** per diffondere la conoscenza delle malattie rare e raccogliere idee concrete per migliorare la vita quotidiana di chi ne è affetto. “Quello che fa la differenza nella presa in carico di queste patologie – prosegue - è la metodologia: alla Lega del Filo d'Oro si basa su un approccio specifico volto ad insegnare agli utenti, attraverso programmi di riabilitazione personalizzati, ad utilizzare le loro potenzialità e abilità residue per fornire la miglior risposta alle loro esigenze individuali. Inoltre, i nostri operatori lavorano per facilitare l'autonomia, l'inclusione, l'utilizzo delle tecnologie assistive e l'interazione con l'ambiente, mettendo l'esperienza della Fondazione al servizio delle famiglie, che per noi hanno un ruolo centrale. Da un lato, infatti, sono parte integrante del percorso di educazione e riabilitazione dei loro figli, dall'altro hanno bisogno loro stesse di aiuto, sostegno e vicinanza per potersi orientare nella complessa condizione di dover assistere una persona con pluridisabilità”.*

Quella delle malattie rare è sempre stata una sfida molto articolata, con costi economici, sociali ed emotivi importanti. Uno dei principali problemi è stato finora rappresentato dalla **mancanza di equità per i malati rari**, che neanche a livello nazionale godevano degli stessi diritti e **accedevano in modo disomogeneo ai trattamenti e alle cure**. Tuttavia, 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.

Quando ci si ritrova però di fronte alla diagnosi di una malattia rara, i genitori si sentono smarriti in un mondo sconosciuto, in cui è difficile orientarsi. Ma alla Lega del Filo d'Oro le famiglie possono contare sul sostegno di un'équipe interdisciplinare che le accompagna passo dopo passo: vengono informate dei loro diritti, vengono supportate nel favorire i contatti con la rete locale o nell'avviarli se ancora non ci sono. L'obiettivo è cominciare

¹ https://www.epicentro.iss.it/politiche_sanitarie/sito-malattie-rare

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



lega del filo d'oro

Insieme oltre il buio e il silenzio

a costruire un progetto di vita che vada al di là degli aspetti sanitari, ma che coinvolga tutti gli ambiti e tutta la famiglia, dalla scuola ai servizi sul territorio.

Per rispondere ancora meglio ai bisogni di salute dei propri utenti, la Lega del Filo d'Oro **nel 2022 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.

L'IMPORTANZA DELL'INTERVENTO PRECOCE PER I BAMBINI AL DI SOTTO DEI 4 ANNI

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 a casa, in collaborazione con la famiglia. Il trattamento verrà 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).

LA CAMPAGNA #UNMONDODISI PER DONARE SPERANZA A TANTI BAMBINI SORDOCIECHI E CON GRAVI DISABILITÀ

"Non può, non riesce", è la frase ricorrente che molti genitori si sentono dire prima di arrivare alla Lega del Filo d'Oro. Proprio come è successo alla famiglia di Edoardo, protagonista del nuovo spot della campagna "**Un mondo di sì**" dedicata ai donatori regolari. Edoardo ha 7 anni ed è affetto dalla **mutazione del gene SCN8A**, una sindrome rarissima, scoperta da poco, che causa pluriminorazione psicosensoriale. Non vede, non parla, non cammina e ha bisogno di assistenza 24 ore su 24. Ma grazie all'aiuto dell'équipe interdisciplinare della Fondazione è riuscito ad uscire dall'isolamento nel quale si trovava e per lui e la sua famiglia è iniziato un mondo di possibilità. I donatori regolari supportano il lavoro quotidiano della Lega del Filo d'Oro volto a trasformare i "no" in tanti "sì". Per sostenere la campagna basta chiamare il **numero verde 800.90.44.50** e parlare con una persona del servizio donatori, comunicando l'importo scelto e la periodicità della donazione. La stessa procedura si può fare su [unmondodisi.it](https://www.unmondodisi.it) con pochi click. La cifra scelta può essere variata in qualsiasi momento ed è sempre possibile interrompere l'adesione.

LEGA DEL FILO D'ORO - Oggi la Lega del Filo d'Oro è presente in dieci regioni e segue ogni anno circa 1000 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