

## 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 mondo<sup>[1]</sup>. 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**<sup>[2]</sup>.

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

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.

### **Ufficio stampa LEGA DEL FILO D'ORO c/o INC- Istituto Nazionale per la Comunicazione**

**Alessandra Dinatolo** - 06 44160846 – 348 4151778 - [a.dinatolo@inc-comunicazione.it](mailto:a.dinatolo@inc-comunicazione.it)  
**Chiara Ambrogini** - 071 72451 - 338 7802398 - [ambrogini.c@legadelfilodoro.it](mailto:ambrogini.c@legadelfilodoro.it)

**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](https://www.legadelfilodoro.it)

---

[1] [https://www.epicentro.iss.it/politiche\\_sanitarie/sito-malattie-rare](https://www.epicentro.iss.it/politiche_sanitarie/sito-malattie-rare)

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