

29 febbraio, giornata mondiale delle malattie rare



OSIMO – Il 29 febbraio ricorre la Giornata mondiale delle Malattie Rare (Rare Disease Day), un ampio ed eterogeneo gruppo di patologie accomunate da una bassa prevalenza nella popolazione (inferiore a 5 individui su 10mila), ma che in realtà sono molto più diffuse di quanto si immagini. Nel loro insieme, infatti, le oltre 6.000 patologie conosciute ad oggi colpiscono 300 milioni di persone in tutto il mondo . Soltanto in Italia si stima siano oltre un milione le persone che ne sono colpite. Inoltre, determinate malattie rare, come la Sindrome di Usher, di Charge, di Norrie e di Goldenhar sono tra le principali cause di sordocecità.

La Fondazione Lega del Filo d'Oro ETS – Ente Filantropico è punto di riferimento in Italia in campo educativo riabilitativo per le patologie che danno problematiche sensoriali. Nel 2023, infatti, il Centro Diagnostico della Fondazione ha trattato 145 utenti – erogando 90 valutazioni psicodiagnostiche e 55 interventi precoci – e quasi la metà (44%) delle persone sordocieche e pluriminorate psicosensoriali arrivate da tutta Italia presentava una malattia rara, registrando un +13% dal 2010 .

Le persone con malattia rara e le loro famiglie affrontano quotidianamente sfide durissime per la complessità dei loro bisogni e la carenza di cure risolutive: per questo motivo un percorso educativo riabilitativo specifico per lo sviluppo dei

sensi residui e non solo, rappresenta per loro 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 necessita di percorso interdisciplinare e multiprofessionale. Negli ultimi anni, inoltre, grazie all'introduzione dello screening prenatale e neonatale è stato possibile diagnosticare un numero sempre maggiore di patologie dismorfiche/malformative o patologie metaboliche.

“I dati degli accessi al nostro Centro Diagnostico ci mostrano, di anno in anno, come la percentuale di persone con malattia rara sia sempre molto alta: oggi le malattie rare sono diventate tra le prime cause di sordocecità e pluriminorazione psicosensoriale. In molti casi, si tratta di situazioni complesse da affrontare, perché avere a che fare con una malattia rara può generare in chi ne è colpito e nei suoi familiari insicurezza e senso di smarrimento, a causa della carenza di cure risolutive e in alcuni casi delle difficoltà per il raggiungimento di una diagnosi definitiva – dichiara Patrizia Ceccarani, Direttore Tecnico Scientifico della Fondazione Lega del Filo d'Oro ETS – Per rispondere ai bisogni di salute dei nostri utenti, la metodologia adottata può fare la differenza: il metodo educativo riabilitativo della Lega del Filo d'Oro si basa su un approccio specifico per insegnare ai bambini ad utilizzare al meglio le loro potenzialità e abilità residue. Inoltre, i nostri operatori lavorano per facilitare l'autonomia, l'inclusione, l'utilizzo delle tecnologie assistive e l'interazione con l'ambiente, e mettono l'esperienza della Fondazione anche al servizio delle famiglie che, in questo percorso, svolgono un ruolo cruciale. 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 prendersi cura di una persona con pluridisabilità”.

Quella delle malattie rare è una sfida articolata che coinvolge l'intera comunità nazionale ed internazionale. Molto è stato fatto, ma tanto resta ancora da fare. 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.

L'IMPORTANZA DELL'INTERVENTO PRECOCE PER I BAMBINI

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 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. 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).

L'ATTIVITÀ TECNICO SCIENTIFICA DELLA LEGA DEL FILO D'ORO

L'autorevolezza e l'esperienza della Lega del Filo d'Oro sono riconosciute a livello nazionale ed internazionale e sono frutto della sinergia continua fra know how acquisito nel tempo e costante attività di ricerca scientifica in campo educativo riabilitativo e sociale. La ricerca e la sperimentazione sono aree di grande importanza per la Lega del Filo d'Oro, e lo testimonia la presenza presso la Sede nazionale di Osimo di un Centro di Ricerca per l'area psicopedagogica e tecnologico-riabilitativa che, su richiesta dei servizi riabilitativi e in base alle esigenze degli utenti, progetta, costruisce e sperimenta metodologie e strumenti di supporto alle persone sordocieche e pluriminorate psicosensoriali per permettere loro di interagire con l'ambiente circostante e acquisire la maggiore autonomia possibile. Intensa e costante è anche la collaborazione e il dialogo con il mondo scientifico e universitario, fondamentale nel campo delle malattie rare, con il quale il Comitato Tecnico Scientifico ed Etico lavora da oltre 40 anni per definire le linee di ricerca in campo biomedico, psicopedagogico e tecnologico-riabilitativo e per promuovere una cultura scientifica che si traduca in approcci operativi omogenei e coerenti.

Con l'obiettivo di rispondere in maniera sempre più adeguata ai bisogni di salute dei propri utenti, la Lega del Filo d'Oro dal 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. Inoltre il 7 e 8 giugno 2024 giunge alla sua terza edizione il convegno "Il bambino con malattia rara e disabilità" – organizzato in collaborazione con la Clinica Pediatrica di

Ancona, a conferma di quanto sia importante fare rete per garantire una maggiore conoscenza e promuovere modelli di intervento corrispondenti alle esigenze reali delle persone con malattia rara.

A livello nazionale la Lega del Filo d'Oro è un Ente affiliato ad UNIAMO F.I.M.R. (Federazione Italiana Malattie Rare) e il Direttore Tecnico Scientifico della Fondazione, Patrizia Ceccarani, è membro del Comitato Scientifico del progetto di comunicazione sulle malattie rare "Scienza partecipata" promosso dall'Istituto Superiore di Sanità, volto a diffondere la conoscenza delle malattie rare e raccogliere idee concrete per migliorare la vita quotidiana di chi ne è affetto. Da giugno 2023, la dott.ssa Ceccarani è anche ambasciatrice dell'iniziativa e questo importante ruolo permette alla Fondazione di organizzare, in raccordo con il Centro Nazionale Malattie Rare, eventi dedicati a queste patologie sempre più diffuse.

“Accendiamo le luci sulle Malattie Rare”, Palazzo Papale si illumina di verde



VITERBO – Anche Viterbo accende le luci sulle malattie rare e illumina di verde il palazzo papale. Lo farà questa sera, a partire dalle ore 19, in occasione della XV edizione della Giornata mondiale delle malattie rare. Un appuntamento importante per richiamare l'attenzione dell'opinione pubblica sulle sfide sociali e sanitarie di chi vive con una malattia rara, e allo stesso tempo promuovere in tutto il mondo l'equità come accesso a pari opportunità che possano valorizzare il potenziale delle persone con malattie rare. Dalle ore 19, i monumenti più rappresentativi di tante città italiane si illumineranno per celebrare tale ricorrenza. L'iniziativa, Accendiamo le luci sulle malattie rare, è promossa da Uniamo – Federazione italiana malattie rare.