
Malattie rare: Lega del Filo d'oro, "nel 2022 coinvolti il 53% degli utenti del nostro centro diagnostico. Importante l'intervento precoce sui bambini"

In occasione della Giornata mondiale delle malattie rare (Rare disease day) che si celebra domani, 28 febbraio, la Fondazione Lega del Filo d'oro 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", afferma in una nota la Fondazione Lega del Filo d'Oro, 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. 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. "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. "Quello che fa la differenza nella presa in carico di queste patologie è la metodologia", ossia "programmi di riabilitazione personalizzati, per utilizzare potenzialità e abilità residue per fornire la miglior risposta alle esigenze individuali". 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.

Patrizia Caiffa