

**FEDERAZIONE MALATTIE RARE INFANTILI: in corso il PROGETTO di assistenza sociosanitaria “Il domani nei miei sogni”**

**Indagini genetiche “Next Generation Sequencing NGS” e terapie personalizzate per 2 anni a 80 bambini con malattie genetiche rare – già presi in carico i primi 20 bambini**

**Il progetto reso possibile da una donazione di 300.000 Euro da Fondazione Just Italia**

Grezzana (Verona) – 25 ottobre 2022 - Due milioni di persone, in Italia, sono affette da malattie rare, 1 su 5 ha meno di 18 anni e la patologia viene diagnosticata - nel 70% dei casi - nell’infanzia. Purtroppo il 25% può attendere anche anni prima di avere una diagnosi corretta e cure adeguate che, se iniziate per tempo, potrebbero ridare speranze e futuro a tanti bambini e alle loro famiglie.

Per questo, è importante ricordare la dimensione sociale del problema e segnalare le iniziative messe in atto per superarlo. Come il Progetto “*Il domani nei miei sogni*”, messo a punto dalla **Federazione Malattie Rare Infantili** di Torino, che sarà sviluppato in tutte le fasi cliniche presso **l’Ospedale Infantile Regina Margherita** del capoluogo piemontese. Il Progetto prevede di prendere in carico 80 bambini affetti da malattie genetiche rare non diagnosticate, di sottoporli a indagini innovative sul DNA (con la tecnica genetica Next Generation Sequencing NGS) e di curarli per ben **due anni** presso l’Ospedale Infantile Regina Margherita.

*“Queste particolari ricerche sul DNA – ha ricordato il Presidente della Federazione Malattie Rare Infantili, dottor **Roberto Lala** - sono costose, non sono al momento coperte dal Servizio Sanitario Nazionale e sono difficilmente accessibili per la maggior parte delle famiglie. Grazie alla donazione di Fondazione Just Italia, 80 bambini affetti da patologie rare senza diagnosi, segnalati dalle Associazioni territoriali di tutta Italia, saranno presi in carico da un Team multidisciplinare che affronterà tutti gli aspetti della patologia”.*

A rendere possibile il Progetto di assistenza sociosanitaria è il supporto di **Fondazione Just Italia**, creata dall’omonima azienda veronese che distribuisce i cosmetici svizzeri Just tramite vendita diretta a domicilio, nel quadro delle proprie attività di Responsabilità Sociale - Fondazione Just Italia ha sostenuto in 14 anni progetti di solidarietà per **5,9 milioni di Euro**, in gran parte destinati proprio all’infanzia.

Il Progetto è avviato e **già 20 piccoli (12 bambine e 8 maschietti, età media 4 anni, 14 italiani e 6 stranieri di varie nazionalità)** sono stati presi in carico dal Team medico - Quasi tutti presentano problematiche multiple a livello corporeo e cerebrale, ritardi neuromotori e sintomi di patologie a vari organi e apparati. In particolare, 9 dei 20 bambini già sottoposti al test dell’esoma (*sequenza del genoma umano*) hanno mostrato **alterazioni genetiche fino ad ora non segnalate**. Gli altri sono invece risultati negativi o devono ancora completare il ciclo di analisi.

La percentuale di efficacia delle indagini genetiche si colloca tra il 60% e il 70%, valori che il Team medico giudica molto significativi—*“Un dato molto positivo”*, commenta Daniela Pernigo, Vicepresidente di Fondazione Just Italia. *“Questi bambini provengono da percorsi complessi prima di accedere a questo test diagnostico. Anche laddove la malattia non riceva una diagnosi precisa, la possibilità di completare un processo così lungo e incerto è comunque un grande sollievo per i piccoli pazienti e le loro famiglie che si sentono accolti, ascoltati e assistiti in ospedale e dopo, dato che saranno seguiti per ben **2 anni**”* .

*“Non bisogna dimenticare”* – riprende il dottor Lala - *“che ogni bambino ha una patologia diversa e una propria storia, che le malattie non possono essere affrontate nello stesso modo, che le patologie si evolvono nel tempo e possono richiedere modifiche del percorso terapeutico. È però indispensabile che la diagnosi a monte sia veloce, corretta, accurata. Questo è il punto da cui siamo partiti”*.

Il Team multidisciplinare che segue il Progetto al Regina Margherita è costituito da 10 professionisti di grande esperienza (*elenco nominativi nella didascalia della foto \*\*\**) - Ne fanno parte 3 medici pediatri esperti in malattie rare; 1 biologa genetista esperta di indagini Next Generation Sequencing; 1 neuropsichiatra infantile, 1 dietista specializzata in malattie rare metaboliche, 1 esperto di Big Data management, 1 filosofo bioeticista, 1 educatore consulente di percorso che affianca e supporta le famiglie, 1 educatrice esperta di telemedicina per favorire i contatti online.

Secondo una strategia condivisa, il Team multidisciplinare affronta i problemi con un approccio “globale” che prende in considerazione non solo il piccolo paziente ma anche la sua famiglia. Da qui, l’opportunità di sottoporre a indagine genetiche sia i piccoli sia le famiglie (*analisi “trio”* su madre, padre, figli, figlie), così da risalire ad eventuali patologie pregresse o ereditarie.

il primo incontro è stato con il **consulente di percorso** che ha il delicato compito di illustrare alle famiglie l’iter delle visite mediche e degli esami necessari per avere il quadro clinico completo e impostare il piano terapeutico. Un incontro di grande importanza, soprattutto se si considera che alcune famiglie non sono italiane e devono superare non soltanto la patologia del figlio ma, anche, un contesto socioeconomico sconosciuto e problematico.

Sono seguiti il **pediatra e la genetista** che hanno effettuato l’esame genetico con il prelievo di un campione di sangue e inviato il materiale biologico al Laboratorio di analisi che ha il compito di elaborare il referto.

Questo ha consentito il secondo incontro con i genitori, cui sono stati illustrati la diagnosi definitiva, se raggiunta, e il piano terapeutico messo a punto per il loro bambino. In funzione della situazione clinica di ogni paziente sono stati quindi pianificati gli incontri con la **psicologa, la dietista, il bioeticista**.

Fondamentale, sin dalla prima fase, il ruolo del **Clinical Data Manager**, incaricato di raccogliere i dati individuali forniti dalle analisi genetiche e di confrontarli con dati internazionali presenti sui Big Data System.

Ugualmente rilevanti gli incontri online fra pediatri e genitori, attraverso la specifica piattaforma web, e tante iniziative messe a punto dalla Federazione Malattie Rare Infantili che segneranno la vita dei bambini e delle loro famiglie nei prossimi due anni: una presa in carico globale e prolungata che rappresenta il formidabile “valore aggiunto” di questo Progetto che mette in campo risorse, passione, speranze, professionalità, perseguendo il comune obiettivo di migliorare la vita e dare un futuro a tanti bambini.

### **Nota per le redazioni**

#### **Fondazione Just Italia**

Sono tantissime le persone raggiunte dall'intervento di Fondazione Just Italia in 14 anni di attività. Costituita nel 2008 dall'azienda cosmetica Just Italia S.p.a. (Grezzana-Verona), Fondazione Just Italia sostiene progetti di solidarietà realizzati dalle organizzazioni non - profit. Diverse le linee di azione della Fondazione, sia tramite due bandi annuali, sia attraverso iniziative straordinarie che concretizzano la missione *“Ci prendiamo cura delle persone, insieme”*.

I numeri della Fondazione:

- 5,9 milioni di Euro erogati per sostenere progetti di solidarietà
- 14 progetti nazionali per l'infanzia in ambito sanitario
- 71 progetti locali per Verona e la sua comunità
- 2 progetti per le donne, in Italia e in Afghanistan

[www.fondazionejustitalia.org](http://www.fondazionejustitalia.org)

#### **FMRI – Federazione Malattie Rare Infantili**

Dal 2000, sostiene la ricerca e la cura delle malattie rare infantili, con progetti e attività che consentono ai pazienti e ai loro familiari di superare le numerose difficoltà dovute alla “rarietà” e alla “complessità” della loro patologia. Comprende 14 Associazioni e rappresenta migliaia di pazienti e familiari.

***Didascalia foto:*** *il Team multidisciplinare che segue il progetto sulle Malattie rare infantili all'Ospedale Regina Margherita di Torino*

*In basso da sinistra*

**D. ssa Elisa Biamino**, medico pediatra, coordinatrice dell'ambulatorio Patologie complesse dell'OIRM

**Dr. Marco Spada**, medico pediatra, direttore della SC di Pediatria dell'OIRM

**Dr. Luca Nave**, filosofo bioeticista, segretario generale della FMRI e coordinatore del progetto

**Dr. Claudio Zottola**, educatore, consulente di percorso presso la SC di Pediatria dell'OIRM

*In piedi da sinistra*

**D.ssa Sara Giorda**, Dietista specializzata in malattie rare metaboliche

**D.ssa Francesca Benedini**, Medico specializzata in Neuropsichiatria infantile

**D.ssa Chiara Caprioli**, specializzanda in pediatria, esperta in Big Data Management

**D.ssa Martina Intini**, educatrice, gestisce la piattaforma per la telemedicina

**Dr. Roberto Lala**, medico pediatra specialista in malattie rare, complesse e senza diagnosi, Presidente della FMRI e coordinatore del progetto

**D.ssa Nicoletta Chiesa**, biologa genetista esperta in Next Generation Sequencing (NGS)

**Contatti stampa:**

Daniela Colombo – Fondazione Just Italia - tel 333 5286950 – [info@colombodaniela.it](mailto:info@colombodaniela.it)

Luca Nave – Federazione Malattie Rare infantili – tel 339 52 03 554 – [segreteria@malattie-rare.org](mailto:segreteria@malattie-rare.org)