

ATTUALITÀ GREZZANA / VIA COLOGNE

## Donazione di Fondazione **Just** per 80 bambini affetti da malattie rare

La fondazione di Grezzana ha finanziato con 300mila euro il progetto "Il domani nei miei sogni" della Federazione Malattie Rare Infantili di Torino

La Redazione

19 luglio 2022 13:01

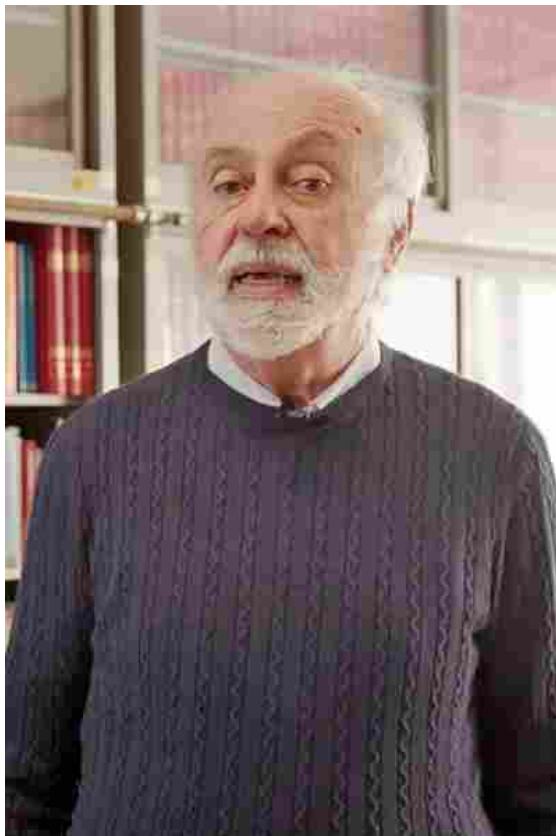


Il dottor Marco Spada, medico pediatra e primario della pediatria dell'ospedale infantile Regina Margherita di Torino, con il team del progetto

**I**n questi giorni ha preso il via il progetto di assistenza socio-sanitaria "Il domani nei miei sogni", nato dalla collaborazione tra la Fondazione **Just** Italia di Grezzana e la Federazione Malattie Rare Infantili di Torino.

Il progetto è reso possibile dalla donazione di 300mila euro di Fondazione **Just** alla federazione torinese che prenderà in carico 80 bambini affetti da malattie rare, partendo da una sofisticata indagine genetica (Ngs - Next Generation Sequencing). Questo potrà consentire di arrivare rapidamente alla diagnosi e alla definizione del percorso terapeutico appropriato che durerà 2 anni.

«Queste ricerche sul dna - ha ricordato il presidente della Federazione Malattie Rare Infantili Roberto Lala - sono costose, non sono per ora coperte dal servizio sanitario nazionale e sono quindi difficilmente accessibili per la maggior parte delle famiglie. Grazie alla donazione di Fondazione **Just** Italia, 80 bambini affetti da patologie rare senza diagnosi precise saranno presi in carico da un team multidisciplinare dell'ospedale infantile Regina Margherita di Torino che li seguirà, insieme ai loro familiari, per due anni restituendo concretamente speranze di vita e di futuro».



(Roberto Lala)

Il progetto è iniziato con la creazione della specifica équipe interdisciplinare, costituita da medici pediatri, una genetista, una dietista, un consulente di percorso, una psicologa, una neuropsichiatra infantile, un bioeticista e una clinical data manager, ognuno con precise funzioni di affiancamento e assistenza sia ai piccoli pazienti sia ai genitori.

Il primo bambino già selezionato è affetto da leucoencefalopatia (malattia del cervello che insorge nell'infanzia o nell'adolescenza, caratterizzata da compromissione e lesioni situate nella sostanza bianca dell'encefalo, in particolare in quella degli emisferi cerebrali), ed è stato sottoposto ad analisi insieme ai genitori. Sono seguiti altri piccoli con epilessia di origine genetica, con quadro complesso malformativo e con ritardo globale dello sviluppo legato a una sindrome genetica.

«È importante ricordare - ha aggiunto 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 e questo è il punto da cui siamo partiti».

La presa in carico dei piccoli vede impegnati tutti i componenti del team multidisciplinare, per agevolare l'ingresso dei bambini e delle loro famiglie nella pediatria del Regina Margherita di Torino. Il primo incontro è con il consulente di percorso che ha il delicatissimo compito di illustrare l'iter delle visite mediche e degli esami finalizzati ad avere il quadro clinico completo, così da impostare il piano terapeutico personalizzato. Si prosegue con il medico pediatra e la genetista che effettuano l'esame genetico con il prelievo di un campione di sangue. Il materiale biologico viene quindi inviato al laboratorio di analisi che invierà il referto nell'arco di 60 giorni. Questo consentirà il secondo incontro con i genitori cui verranno illustrati la diagnosi definitiva e il progetto terapeutico previsto per il proprio bambino. In funzione della situazione clinica di ogni paziente vengono quindi pianificati gli incontri con la psicologa, la dietista, il bioeticista, con un approccio globale che rassicura bambini e genitori e rafforza la percezione di accudimento, affetto e attenzione.

Fondamentale è poi 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 i previsti incontri online fra pediatri e genitori, favoriti da una specifica piattaforma web, e le numerose iniziative messe a punto dalla Federazione Malattie Rare durante il percorso terapeutico che è lungo e complesso ma che offre un fondamentale miglioramento per le prospettive di vita dei piccoli pazienti.

© Riproduzione riservata

