

**Al via il Progetto per donare una diagnosi di malattia rara a 80 bambini
con l'innovativa tecnica di indagine genetica NGS "Next generation sequencing"**

**La donazione di 300.000 di Fondazione Just Italia alla FMRI - Federazione Malattie Rare infantili
di Torino**

Grezzana (Verona) , 18 luglio 2022 – Ha preso il via il Progetto di assistenza sociosanitaria **"Il domani nei miei sogni"**, nato dalla collaborazione tra **Fondazione Just Italia** e la **Federazione Malattie Rare Infantili di Torino**.

Il Progetto è reso possibile dalla donazione di **300.000 Euro di Fondazione Just Italia** (onlus costituita dall'omonima azienda cosmetica veronese) 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 ben 2 anni!

*"Queste ricerche sul DNA - ricorda il **Presidente della Federazione Malattie Rare Infantili, dottor 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, segnalati dalle Associazioni territoriali di tutta Italia, saranno presi in carico da un Team multidisciplinare dell'**Ospedale Infantile Regina Margherita di Torino** che li seguirà, insieme ai loro familiari, per ben due anni restituendo – concretamente – speranze di vita e di futuro".*

Il Progetto è partito proprio in questi giorni, prima di tutto 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 paziente 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 "in trio", estendendo quindi l'indagine genetica anche ai genitori. Sono seguiti altri piccoli con epilessia di origine genetica, quadro complesso malformativo, ritardo globale dello sviluppo legato a sindrome genetica.

"È importante ricordare" – prosegue il dottor Roberto 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 pazienti vede impegnati tutti i componenti del Team multidisciplinare, per agevolare l'ingresso dei bambini e delle loro famiglie presso la Pediatria dell'Ospedale Infantile 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, nel Team multidisciplinare, 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.

Per informazioni sul Progetto "*Il domani nei miei sogni*": www.fondazionejustitalia.org

NELLE FOTO:

Dott. Roberto Lala, medico pediatra, Presidente della FMRI (immagine singola)

Dott. Marco Spada, medico pediatra, primario SC Pediatria, Ospedale Infantile Regina Margherita, Torino (con il Team)

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 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
- 1 progetto a sostegno della medicina territoriale nell'emergenza Covid 19

FMRI: 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.