

Istituto Giannina Gaslini



Visite specialistiche supporto e informazioni per 12 famiglie provenienti da tutto il Paese, in collaborazione con lo Sportello Regionale Malattie Rare della Regione Liguria e con LND Famiglie Italiane



Genova, 11 settembre 2018 - Sabato 15 settembre dalle 8.30 fino al primo pomeriggio, presso gli ambulatori al primo piano dell'Ospedale di Giorno (padiglione 20) dell'Istituto Giannina Gaslini si terrà il primo open day dedicato ai pazienti affetti dalla malattia di Lesch-Nyhan organizzato dall'Istituto pediatrico genovese in stretta collaborazione con lo Sportello Regionale Malattie Rare della Regione Liguria e con *LND Famiglie Italiane*, l'associazione di volontariato dei familiari e delle persone affette da questa patologia, giunta all'ottavo anno di attività.

La malattia di Lesch-Nyhan

I bambini, che nascono apparentemente sani, manifestano entro l'anno ritardo motorio anche grave, infatti nessuno dei pazienti che sarà presente sabato 15 settembre è in grado di stare seduto senza appoggio, di camminare, di articolare bene la parola. La manifestazione più angosciante per le famiglie resta attualmente quella comportamentale non essendo i pazienti in grado di controllare il loro agire quotidiano, con il risultato di causare possibili danni a se stessi, a chi sta loro vicino, alle cose e alla comunicazione, se non si interviene con strategie gestionali appropriate.

Le visite specialistiche

Le visite pediatrica, neurologica, fisiatrica, odontoiatrica e psicologica con medici dell'Ospedale e consulenti dell'Associazione, oltre ad orientare le famiglie nella gestione della malattia, serviranno anche a raccogliere preziosissimi dati per la ricerca. La LND (Lesch-Nyhan Disease) è infatti una malattia genetica metabolica molto rara, di cui si contano in Italia meno di 50 casi e che pone ancora molti interrogativi per la sua comprensione soprattutto a livello neurologico.

Il programma della giornata

In apertura dei lavori è prevista la presentazione della giornata durante la quale gli specialisti del Gaslini accoglieranno una dozzina di pazienti affetti dalla rarissima malattia di Lesch-Nyhan. L'Associazione

LND Famiglie Italiane offrirà nell'ora di pranzo un buffet a tutti i partecipanti, e potendo usufruire dell'ulteriore supporto offerto dalle associazioni *Il Sogno di Tommi*, *Band degli Orsi* e *Porto dei Piccoli*, i piccoli pazienti che vengono da Puglia, Campania, Umbria, Lazio, Toscana, Piemonte e Lombardia, saranno intrattenuti nei tempi di attesa fra una visita e l'altra.

Durante la giornata i volontari presenti accolgono i malati e le loro famiglie, forniscono assistenza, supporto e condivisione di esperienze, rispondendo ai molti quesiti che le persone si pongono quando si trovano a dover affrontare la diagnosi di questa gravissima malattia rara: l'associazione è costantemente impegnata nell'aiutare i malati e le loro famiglie a trovare risposte, percorsi medico e assistenziale appropriati e sostegno psicologico.

La complessità della malattia, insieme alla sua rarità, comportano la necessità che si sviluppino competenze multidisciplinari e ricerca, per dare speranza a famiglie fortemente provate, questa iniziativa può mettere le basi affinché l'Istituto divenga punto di riferimento qualificato per tutte le famiglie di pazienti affetti da LND.