

## Progetti innovativi aziendali per le malattie rare

### ***Il trattamento della disabilità nel bambino con sindrome rara***

*Benedetta Bianchi*

*Referente Centro di Audiologia SOC ORL AOU Meyer*

#### **Abstract**

I dati epidemiologici sulla sordità indicano una percentuale di 1,3/1000 di ipoacusia neurosensoriale di grado grave-profondo sulla popolazione di neonati sani; la percentuale sale a 1-4/100 tra i neonati con fattori di rischio, si calcola che il 30-40% di bambini portatori di impianto cocleare presentano disabilità associate alla sordità. Il Centro di Audiologia dell'AOU Meyer rappresenta la struttura di riferimento per tutti i centri nascita e TIN dell'Area vasta Centro per la diagnosi precoce della sordità infantile. Al centro afferiscono quotidianamente i casi selezionati da malattie metaboliche, neurologia, neurochirurgia, nefrologia, dal Bambino Complesso che sono a rischio per sordità, si tratta di pazienti affetti da condizioni sindromiche complesse (molte comprese nell'elenco delle Malattie Rare).

Il grado di perdita uditiva, la tempestività d'intervento, la compliance familiare sono determinanti per l'outcome del paziente ma dobbiamo considerare che l'eterogeneità dei quadri clinici con sordità è altissima e di conseguenza ne deriva un'unicità clinica per ognuno di questi pazienti per la quale sarebbe fondamentale una terapia riabilitativa mirata e personalizzata. Spesso per casi clinici così complessi non è possibile accedere alla logopedia tradizionale e gli aspetti comunicativi da potenziare sono per esempio quelli della stimolazione sensoriale attraverso la manipolazione degli oggetti e la musicoterapia.