



# Cartella stampa

Evento formativo con crediti ECM “Il pediatra, le malattie rare e i siblings”

10 ottobre 2022, ore 09.30 – Auditorium San Paolo - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma



Evento formativo con crediti ECM

## IL PEDIATRA, LE MALATTIE RARE E I SIBLINGS

10 OTTOBRE 2022 ore 09.30-14.00

AUDITORIUM SAN PAOLO, OSPEDALE PEDIATRICO BAMBINO GESÙ - Viale Ferdinando Baldelli, 38 - Roma

Con il patrocinio di



SIMGePeD  
Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Complesse



SIN  
Società Italiana Neurologia

Con il contributo non condizionato di



PTC  
ENERPOTES  
measured by moments





Evento formativo con crediti ECM

# IL PEDIATRA, LE MALATTIE RARE E I SIBLINGS

10 OTTOBRE 2022 ore 09.30-14.00

AUDITORIUM SAN PAOLO, OSPEDALE PEDIATRICO BAMBINO GESÙ · Viale Ferdinando Baldelli, 38 - Roma

## Programma

Responsabile scientifico dell'evento: **Andrea Bartuli**

Moderatore **Ilaria Ciancaleoni Bartoli**, Direttore O.Ma.R. - Osservatorio Malattie Rare

### 09.30 SALUTI ISTITUZIONALI

**Luciana Indinnimeo**, Professore aggregato in Pediatria, Università degli Studi di Roma "Sapienza" e Direttore Scientifico Area Pediatrica Società Italiana di Pediatria - SIP

**Massimiliano Raponi**, Direttore Sanitario Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma

**Luigi Orfeo**, Direttore UOC di Pediatria, Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale (TIN) Ospedale San Giovanni Calibita Fatebenefratelli - Isola Tiberina di Roma e Presidente Società Italiana di Neonatologia - SIN

**Andrea Pession**, Direttore UO Pediatria IRCCS AOU di Bologna e Presidente Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale - SIMMESN

**Giuseppe Zampino**, Direttore UOC Pediatria e Coordinatore delle Unità di Malattie Rare della Fondazione Policlinico Universitario "A. Gemelli" IRCCS - Roma e Presidente Società di Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite - SIMGePeD

### LO SCENARIO

#### 10.00 INTRODUZIONE

**Alberto Villani**, Direttore Dipartimento Emergenza, Accettazione e Pediatria Generale, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS di Roma e già Presidente Società Italiana di Pediatria - SIP

#### 10.10 UNA RIFLESSIONE SULLE MALATTIE RARE

**Bruno Dallapiccola**, Direttore Scientifico Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma e Coordinatore di Orphanet Italia

#### 10.20 IL RUOLO DELLA FAMIGLIA NELLE MALATTIE RARE

**Sen. Paola Binetti**, Neuropsichiatra infantile e già Presidente Intergruppo Parlamentare per le Malattie Rare

**Valentina Colozza**, Presidente Associazione Io Se Posso Komunico APS

#### 10.45 I PEDIATRI ITALIANI ED I RARE SIBLINGS

**Luigi Memo**, Segretario del GdS di Qualità delle Cure della Società Italiana di Pediatria - SIP

#### 11.00 LA PSICOLOGIA DEI RARE SIBLINGS

**Laura Gentile**, Psicologa e Psicoterapeuta, Responsabile Scientifico Progetto Rare Sibling

#### 11.15 GIOCARE E CRESCERE CON UN FRATELLO EXTRA-ORDINARIO

**Giuseppe Zampino**, Direttore UOC Pediatria e Coordinatore delle Unità di Malattie Rare della Fondazione Policlinico Universitario "A. Gemelli" IRCCS - Roma e Presidente Società di Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite - SIMGePeD

#### 11.30 DISCUSSIONE

### VIVERE DA RARE SIBLINGS

#### IL PUNTO DI VISTA DI...

11.45 **Il pediatra genetista ospedaliero - Marina Macchiaiolo**, Responsabile di Alta Specializzazione in Malattie Rare non diagnosticate, Dirigente Medico UO Malattie Rare e Genetica Medica, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma

12.00 **Il pediatra del territorio - Laura Reali**, Pediatra di base Asl RM/E e Referente per la formazione e la ricerca dell'Associazione Culturale Pediatri ACP

12.15 **Il pediatra palliativista - Renato Cutrera**, Responsabile UOC di Broncopneumologia Pediatrica, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma e Segretario GdS sulle Cure Palliative Pediatriche della Società Italiana di Pediatria - SIP

12.30 **Il divulgatore - Ilaria Ciancaleoni Bartoli**, Direttore O.Ma.R. - Osservatorio Malattie Rare

#### 12.45 DALL'OSPEDALE AL MARE. UN VIAGGIO NELLA CONOSCENZA DEI SIBLINGS

**Carlo Dionisi Vici, Giorgia Olivieri**, UOC Malattie Metaboliche, Dipartimento di Medicina Pediatrica, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma

#### 13.00 LE ASSOCIAZIONI AL SERVIZIO DEI SIBLING

Testimonianze

**Maria Caterina Pugliese**, Psicologa Centro Ascolto Duchenne Parent Project aps

**Marco Marmotta**, Presidente Mitocon - Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali ODV

**Vania Zaghi**, Consigliere Associazione Gruppo Famiglie Dravet ONLUS

#### 13.40 DISCUSSIONE

#### 13.50 CONCLUSIONI

**Andrea Bartuli**, Responsabile UOC Malattie Rare e Genetica Medica, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma





## EMBARGO 10 OTTOBRE 2022 ORE 10:30

### COMUNICATO STAMPA

#### **OMaR, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù e SIP insieme per rispondere alla richiesta di formazione dei pediatri su malattie rare e sibling**

*I pediatri sono le figure professionali che hanno in carico tanto il paziente bambino quanto i relativi fratelli e sorelle, a loro volta piccoli o adolescenti. Necessario, dunque, per gli esperti essere formati e informati anche sugli aspetti psicologici e sociali degli interi nuclei familiari*

*OMaR porta avanti da 4 anni il Progetto Rare Sibling che include studi, survey, pubblicazioni, storytelling, gruppi esperienziali con i sibling e ora, per la prima volta, anche formazione medica*

**Roma, 10 ottobre 2022** – Fino agli anni Ottanta gli studi sugli effetti della presenza di bambini con disabilità in una famiglia erano incentrati sui genitori, in particolar modo sulla madre, considerata la principale caregiver. Ma il nucleo familiare spesso è composto anche da fratelli e sorelle, i **sibling**, termine utilizzato nella letteratura medica al posto di **brother o sister per indicare fratelli e sorelle di persone con patologie o disabilità**. Per questo motivo, successivamente, la ricerca ha iniziato a interessarsi anche ai sibling seppure in maniera non approfondita. Così, per contribuire a **far conoscere questa condizione che interessa migliaia di fratelli e sorelle, spesso bimbi e ragazzi che vivono accanto a persone con malattia rara, i cosiddetti rare sibling**, [Osservatorio Malattie Rare-OMaR](#), [l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù](#) e la [Società Italiana di Pediatria-SIP](#) hanno organizzato il convegno **Il pediatra, le malattie rare e i siblings**. Un'iniziativa – la prima di questo genere, cioè di fare formazione medica, per OMaR – tenutasi oggi a Roma presso l'Auditorium San Paolo del Bambino Gesù e in diretta sui [social](#), nata dalla consapevolezza che **mentre la conoscenza delle patologie rare da parte dei pediatri italiani si può definire buona/alta, non si può dire lo stesso sul tema dei rare sibling**.

“Obiettivo dell'incontro, un vero e proprio **evento di formazione con crediti ECM** (Educazione Continua in Medicina), è stato fornire agli esperti un background di conoscenze di base sui **rare sibling** grazie alle relazioni di pediatri, psicologi e neuropsichiatri infantili che hanno in cura pazienti con malattia cronica e/o rara, e la testimonianza di alcuni fratelli di questi pazienti, oltre agli interventi di istituzioni e associazioni di pazienti – ha affermato **Ilaria Ciancaleoni Bartoli, Direttore**

**di Osservatorio Malattie Rare-OMaR** – Ciò che si è svolto oggi è sia il proseguimento dell'accordo di collaborazione tra l'Ospedale, Orphanet e OMaR per promuovere l'informazione e i servizi rivolti a famiglie e associazioni, sia delle attività che portiamo avanti da ormai quattro anni con il [Progetto Rare Sibling](#) che include studi, survey, pubblicazioni, storytelling e gruppi esperienziali con fratelli e sorelle di persone con patologia rara. La formazione medica era dunque un altro step necessario perché spesso i pediatri sono le figure professionali che hanno in carico tanto il bambino con malattia rara che i relativi sibling”.

“Le malattie croniche in età pediatrica coinvolgono tre generazioni: i nonni che vengono impegnati nell'assistenza al nucleo familiare, i genitori costretti a diventare ‘caregivers’ e, infine, i fratelli che si vedono sottratte risorse economiche e affettive in favore del fratello malato. In questi bambini l'essere ‘in salute’ costituisce di fatto una penalizzazione della piena soddisfazione dei propri bisogni. Tenerne conto e parlarne è un passo necessario per darne consapevolezza a famiglie e sanitari e per prevenire lo sviluppo di disturbi secondari altrimenti evitabili”, ha dichiarato **Andrea Bartuli, Responsabile UOC Malattie Rare e Genetica Medica, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma** nel corso dell'evento.

“La malattia cronica o la disabilità di un bambino ha degli effetti sulla vita di tutti i componenti della famiglia: cambiano i ritmi, le priorità, gli impegni. Le attenzioni dei genitori sono più frequentemente concentrate sul bambino che ha più bisogno di cure e i sentimenti e i bisogni dei suoi fratelli (siblings) rischiano di passare inascoltati. Ciò potrebbe costituire un fattore di rischio per uno sviluppo emotivo equilibrato del fratello ‘sano’ – ha sostenuto **Luigi Memo, Segretario del GdS di Qualità delle Cure in Pediatria della Società Italiana di Pediatria** – I bambini in realtà provano un'ampia gamma di sentimenti in relazione al fratello disabile, dal senso di protezione a quello di colpa per i propri impulsi negativi nei suoi confronti, dall'invidia (anche della disabilità, che ha il vantaggio di attirare l'attenzione di tutti) alla preoccupazione. Spesso i siblings svolgono dei compiti nella cura del fratello disabile a discapito del loro tempo libero, provando dei sentimenti contrastanti: da un lato l'amore per il fratello e la voglia di aiutarlo, dall'altro l'impulso a soddisfare i propri bisogni. Ma il vivere la disabilità di un pari così emotivamente vicino ha anche un effetto positivo, in quanto sviluppa nei bambini la tolleranza, l'empatia, la capacità di reagire agli eventi difficili della vita, la sensibilità. La malattia/disabilità di un fratellino può quindi diventare un fattore di distress (stress negativo) o una sfida evolutiva serenamente superabile. Molto dipende dalle risorse emotive, cognitive, relazionali dei componenti della famiglia e del sistema stesso in cui la famiglia è compresa e in quest'ottica diventa fondamentale la figura del pediatra”.

“L'esperienza di essere sibling non va patologizzata, minimizzata o enfatizzata, è fondamentale invece che sia adeguatamente monitorata, ponendo particolare attenzione in alcuni passaggi fondamentali dello sviluppo evolutivo e in alcune fasi di vita per offrire il necessario sostegno che possa favorire un percorso sereno ed evitare lo strutturarsi di situazioni di malessere. Il ruolo del pediatra può divenire fondamentale per accendere i riflettori sull'essere sibling invitando la famiglia, i genitori, a offrire spazi di confronto e condivisione adeguati di tutti i vissuti, anche i più difficili, in modo da normalizzare l'ambivalenza dei sentimenti provati dai siblings in uno spazio di ascolto adeguato”, ha detto **Laura Gentile, Psicologa e Psicoterapeuta, Responsabile Scientifico Progetto Rare Sibling**, intervenuta durante l'incontro.

È evidente che i pediatri rivestano un ruolo determinante nella “presa in carico” di tutti i componenti del nucleo familiare. Ma **che ruolo ha la famiglia nelle malattie rare?** A raccontarlo è stata la **Sen. Paola Binetti, Neuropsichiatra infantile e già Presidente Intergruppo Parlamentare per le Malattie Rare**: “La quotidianità non è sempre scorrevole, priva di intoppi, in qualsiasi famiglia, immaginiamoci quella in cui è presente una patologia rara: le difficoltà possono essere numerose e queste, di conseguenza, possono portare a risvolti sia sociali che psicologici. Ma la famiglia è anche un luogo di ‘cura’, di amore e di ritrovo: tanto per i genitori quanto per i *rare sibling* è importante non isolarsi, non sentirsi esclusi, ma dialogare, sostenersi e confrontarsi internamente. Un confronto e uno scambio che vanno mantenuti anche con l’esterno, con altre famiglie o realtà associative, per trasmettersi esperienze e conoscenze. In questo modo si contribuisce altresì a una maggiore sensibilizzazione della popolazione sul tema fino a ottenere una maggiore attenzione da parte delle istituzioni”.

**L’importanza di fare rete tra le famiglie** è stata affrontata anche dalle associazioni di pazienti presenti all’evento che hanno ribadito la necessità dell’aiuto reciproco – famiglie, pazienti e sibling. [Mitocon – Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali ODV](#) da diverso tempo organizza gruppi esperienziali online dedicati ai genitori, [Associazione Gruppo Famiglie Dravet ONLUS](#) ha messo in piedi una community online per fratelli e sorelle di persone con sindrome di Dravet, e [Parent Project APS](#), oltre a realizzare da anni gruppi di confronto per sibling, ha redatto la pubblicazione *Siblings: fratelli invisibili*. “Inoltre il nostro Centro Ascolto Duchenne affianca le famiglie fin da subito, partendo dalla comunicazione della diagnosi, lungo le fasi successive di evoluzione della patologia e per tutto il percorso di crescita del bambino – ha illustrato **Maria Caterina Pugliese, Psicologa Centro Ascolto Duchenne Parent Project APS** – Supportiamo i pazienti e le loro famiglie nell’orientamento rispetto a medici specialisti e centri di riferimento, garantiamo un sostegno psicologico globale al nucleo familiare anche durante i trial clinici e le visite ospedaliere, affianchiamo i genitori nel loro interfacciarsi con le istituzioni educative. Per contribuire a diffondere la conoscenza degli aspetti psico-sociali correlati alla patologia, inoltre, organizziamo programmi di formazione e realizziamo materiale informativo specifico”.

Le famiglie hanno bisogno di essere sostenute dal punto di vista emotivo/gestionale attraverso parent training e terapia familiare, ma anche dalle istituzioni come la scuola che dovrebbe fornire strumenti e professionalità adeguate a ogni tipo di patologia, e ancora dal Servizio Sanitario Nazionale che dovrebbe prendersi carico, economicamente, di tipi di terapie più specializzate. A tal proposito l’associazione [Io Se Posso Komunico APS](#) ha recentemente svolto un’indagine finalizzata a raccogliere le informazioni sulla qualità di vita e il benessere delle famiglie con uno o più figli con disabilità. Dallo studio è emerso che: **solo il 32% del totale ha svolto almeno un incontro di terapia familiare e di questo 32% solo 9 famiglie su 234 totali svolgono attualmente un percorso di parent training/terapia familiare; su 31 bambini con disturbo sensoriale di tipo uditivo, quasi la metà non ha un sostegno alla comunicazione a scuola; solo il 7% del totale degli intervistati ha un aiuto extra familiare (babysitter, educatori, psicologi, infermieri); 26 bambini/ragazzi non seguono nessun tipo di terapia individuale; circa il 50% ha un ritardo gravissimo, grave e medio**. Sempre nella survey di Io Se Posso Komunico APS, presentata all’incontro formativo, è stato registrato che le variabili che influiscono di più sul benessere, diminuendo quindi lo stress, sono: la soddisfazione

del lavoro dei docenti e l'integrazione scolastica; lo svolgimento di una terapia individuale per il bambino/ragazzo; lo svolgimento di un parent training; un sostegno economico; un sostegno terapeutico adatto e funzionale al tipo di patologia presente.

**All'evento formativo *Il pediatra, le malattie rare e i siblings* hanno partecipato anche:** **Luciana Indinnimeo**, Professore aggregato in Pediatria, Università degli Studi di Roma "Sapienza" e Direttore Scientifico Area Pediatrica Società Italiana di Pediatria-SIP; **Massimiliano Raponi**, Direttore Sanitario Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma; **Luigi Orfeo**, Direttore UOC di Pediatria, Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale (TIN) Ospedale San Giovanni Calibita Fatebenefratelli – Isola Tiberina di Roma e Presidente Società Italiana di Neonatologia-SIN; **Andrea Pession**, Direttore UO Pediatria IRCCS AOU di Bologna e Presidente Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale-SIMMESN; **Giuseppe Zampino**, Direttore UOC Pediatria e Coordinatore delle Unità di Malattie Rare della Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS – Roma e Presidente Società di Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite-SIMGePeD; **Alberto Villani**, Direttore Dipartimento Emergenza, Accettazione e Pediatria Generale, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS di Roma e già Presidente Società Italiana di Pediatria-SIP; **Bruno Dallapiccola**, Direttore Scientifico Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma e Coordinatore di Orphanet Italia; **Valentina Colozza**, Presidente Associazione Io Se Posso Komunico APS; **Marina Macchiaiolo**, Responsabile di Alta Specializzazione in Malattie Rare non diagnosticate, Dirigente Medico UO Malattie Rare e Genetica Medica, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma; **Laura Reali**, Pediatra di base Asl RM/E e Referente per la formazione e la ricerca dell'Associazione Culturale Pediatri ACP; **Renato Cutrera**, Responsabile UOC di Broncopneumologia Pediatrica, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma e Segretario GdS sulle Cure Palliative Pediatriche della Società Italiana di Pediatria-SIP; **Carlo Dionisi Vici** e **Giorgia Olivieri** UOC Malattie Metaboliche, Dipartimento di Medicina Pediatrica, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma; **Marco Marmotta**, Presidente Mitocon – Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali ODV e **Vania Zaghi**, Consigliere Associazione Gruppo Famiglie Dravet ONLUS.

L'incontro – i cui risultati saranno raccolti in una pubblicazione – ha ricevuto il **patrocinio di Alleanza Malattie Rare-AMR, Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite-SIMGePeD, Società italiana per lo studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale-SIMMESN, Società Italiana Neonatologia-SIN e Società Italiana di Pediatria-SIP.** L'evento è stato realizzato con il contributo non condizionante di PTC Therapeutics.

È possibile leggere le testimonianze dei sibling sul sito di [Rare Sibling](#), progetto realizzato con il contributo non condizionante di Pfizer.

**UFFICIO STAMPA OSSERVATORIO MALATTIE RARE (OMaR)**

Ilaria Ciancaleoni Bartoli: +39 331 4120469; [direttore@osservatoriomalattierare.it](mailto:direttore@osservatoriomalattierare.it)

Arianna Cioffi: +39 339 2704221; [cioffi@rarelab.eu](mailto:cioffi@rarelab.eu)

Rossella Melchionna: +39 334 3450475; [melchionna@rarelab.eu](mailto:melchionna@rarelab.eu)  
[www.osservatoriomalattierare.it/](http://www.osservatoriomalattierare.it/)

**OSPEDALE PEDIATRICO BAMBINO GESÙ – IRCCS**

Ufficio stampa e Coordinamento editoriale

Funzione Comunicazione

Responsabile: Alessandro Iapino

Piazza Sant'Onofrio, 4 - 00165 Roma

Tel. +39 06 6859 2612

Mobile +39 335 7900456

Email [ufficiostampa@opbg.net](mailto:ufficiostampa@opbg.net)

[www.ospedalebambinogesu.it](http://www.ospedalebambinogesu.it)

**UFFICIO STAMPA SOCIETÀ ITALIANA DI PEDIATRIA (SIP)**

Cinthia Caruso: +39 333 7902660; [ufficiostampasip@gmail.com](mailto:ufficiostampasip@gmail.com)

[www.sip.it](http://www.sip.it)



## Il Progetto Rare Sibling

Il vissuto dei fratelli e sorelle di persone con disabilità è caratterizzato dalla difficoltà di codificare e gestire sentimenti di rabbia, tristezza e sofferenza che spesso sfociano in un senso di isolamento. L'isolamento può essere sia «sociale», per le limitazioni imposte dall'andare con un fratello/sorella malato, sia "interno" per essere escluso dall'attenzione dei genitori o per la decisione di "mettersi da parte" per non aggiungere ulteriori preoccupazioni.

I «fratelli rari» (Rare Siblings) – fratelli o sorelle di bambini con malattie rare – hanno ancora più difficoltà che per altre malattie, a causa della minore conoscenza, minore possibilità di scambio e di confronto con altre famiglie sfociando così di più nell'isolamento. Inoltre, trattandosi di malattie genetiche, c'è anche un senso di vergogna e senso di colpa a causa della sensazione di avere un "difetto". Mentre le famiglie con le malattie più conosciute e diffuse spesso ricevono sostegno da gruppi e organizzazioni specifici anche all'interno dei centri di cura, questo è molto raro per le malattie rare, dove lo sforzo maggiore è quello di fornire una soluzione terapeutica.

Per contribuire a far conoscere questa condizione **Osservatorio Malattie Rare**, nel 2018, **ha deciso di realizzare il Progetto Rare Sibling** che si concentra sui fratelli o sorelle di bambini e adulti affetti da una malattia rara. L'obiettivo del lavoro, reso possibile grazie al contributo incondizionato di Pfizer, è porre l'attenzione su un componente spesso sottovalutato, il sibling, come elemento indispensabile per migliorare la qualità di vita complessiva all'interno dei nuclei familiari toccati dalle malattie rare.

Il Progetto, che vede la partecipazione attiva delle Associazioni di Pazienti, è realizzato con il supporto specialistico della dottoressa **Laura Gentile**, Psicologa clinica e Psicoterapeuta, e del Comitato scientifico composto da **Associazione Nazionale Famiglie di Persone con Disabilità Intellettiva e/o Relazionale - ANFFAS** e **Comitato Siblings Onlus**.

## Le attività del Progetto

A partire dal 2019 è iniziata un'attività di storytelling dedicata alla raccolta delle esperienze dirette che passano attraverso il portale divulgativo [raresibling.it](http://raresibling.it). È stata, inoltre, realizzata un'indagine conoscitiva che ha consentito di far emergere la realtà nella quale vivono i sibling e i genitori.

Le testimonianze e i risultati dell'indagine sono stati **pubblicati nel volume *La mia storia è quella di mio fratello. Racconti di famiglie e di malattie rare***, realizzato da OMaR per l'Editore Rarelab.

Nel 2020, oltre a realizzare l'attività di storytelling, sono stati organizzati due **Gruppi Esperienziali online** che hanno avuto l'obiettivo di promuovere l'aggregazione, il confronto e lo scambio tra rare



sibling. L'esperienza dei Gruppi e le testimonianze sono state **raccolte nel volume *Gli Equilibristi. Come i Rare Sibling vivono le malattie rare***, che ha ricevuto il patrocinio della Società Italiana di Medicina Narrativa - SIMeN e si apre con un'approfondita prefazione della Senatrice Paola Binetti e l'introduzione a cura del Prof. Alberto Villani, Presidente della Società Italiana di Pediatria - SIP.

Nel 2021, oltre a proseguire le attività di storytelling e dei Gruppi Esperienziali online, sono state organizzate una serie di attività realizzate in collaborazione con alcune Società Scientifiche.

In particolare è stata promossa **una survey che ha coinvolto oltre 11.000 pediatri della Società Italiana di Pediatria - SIP e della Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite - SIMGePeD**. L'indagine ha consentito di realizzare una prima analisi per comprendere quale ruolo possono ricoprire nell'elaborazione di programmi socio-sanitari in grado di rispondere alle diverse problematiche emerse grazie alle attività del Progetto.

Nel 2022, a seguito dell'indagine condotta con i pediatri della SIP, **è stata realizzata un'attività di formazione destinata ai Medici** organizzata con la Società Italiana di pediatria - SIP e in collaborazione con l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù. I risultati dell'evento formativo "Il pediatra, le malattie rare e i siblings", saranno raccolti in una pubblicazione che verrà diffusa attraverso il sito di Osservatorio Malattie Rare e degli enti che hanno patrocinato l'iniziativa.

Tutte le testimonianze, i documenti e le pubblicazioni realizzate sono disponibili sul sito [raresibling.it](http://raresibling.it).

Tra le associazioni che quest'anno partecipano attivamente al Progetto Rare Sibling ci sono Parent Project APS, Mitocon Insieme per lo Studio e la Cura delle Malattie Mitocondriali ODV, Gruppo Famiglie Dravet Associazione ONLUS, Io Se Posso Komunico, Associazione Niemann Pick, Nessuno è Escluso ODV.

Associazioni che, in questi anni, hanno aderito al Progetto Rare Sibling:

- A.I.S.A. Lazio Onlus - Associazione Italiana Lotta Sindromi Atassiche
- A.I.Vi.P.S. Associazione Italiana Vivere La Paraparesi Spastica Onlus
- Acondroplasia - Insieme Per Crescere Onlus
- AIMAR Associazione Italiana Malformazioni Anorettali
- AISW Associazione Italiana Sindrome Di Williams
- AMD Associazione Malattia Drepanocitica
- A-Ncl Associazione Nazionale Ceroido Lipofuscinosi
- ANIPI Associazione Nazionale Italiana Patologie Ipofisarie
- ASBI Onlus - Associazione Spina Bifida Italia
- ASMARA Onlus



- ASSIEME Onlus
- Associazione Charcot-Marie-Tooth Acmt Rete
- Associazione Famiglie LGS Italia
- Associazione GLUT1
- Associazione Gruppo Famiglie Dravet ONLUS
- Associazione X Fragile
- CblC - Associazione Italiana Acidemia Metilmalonica con Omocistinuria
- Collagene Vi Italia Onlus
- Comitato Disabilità Municipio X
- Coordinamento Malattie Rare Lazio
- ESEO Italia Associazione di famiglie contro l'esofagite eosinofila
- fAmy Onlus Associazione Italiana Amiloidosi
- FIRST Federazione Italiana Rete Sostegno e Tutela dei Diritti
- Foundation for Angelman Syndrome Therapeutics Onlus FAST Italia
- Io se posso Komunico
- Insieme è Possibile Onlus
- La Gemma Rara
- Linfa Onlus Associazione Neurofibromatosi
- Mitocon Insieme per lo Studio e la Cura delle Malattie Mitocondriali ODV
- Nessuno è Escluso ODV
- Noi Huntington Onlus
- Parent Project Aps
- SOD Italia Onlus
- Unione Italiana Ittiosi