



Chi siamo

La FMRI Onlus, dal 2000, sostiene la ricerca e la cura delle malattie rare infantili, attraverso una serie di iniziative che consentono ai pazienti e ai loro familiari di superare le numerose difficoltà dovute alla “rarità” della loro patologia. FMRI Onlus comprende tredici Associazioni e rappresenta migliaia di pazienti e familiari.

Le malattie rare infantili

Con una prevalenza inferiore a 5 su 10.000 persone, le malattie rare colpiscono più di trenta milioni di pazienti in Europa, circa un milione abitano nel nostro Paese. Le patologie diagnosticate sono circa 8000, solo 582 quelle riconosciute ed esentate dal Servizio Sanitario Nazionale. L’incidenza di alcune patologie è molto bassa, fino ad arrivare a pochissimi casi al mondo. Talvolta per ottenere una diagnosi possono volerci anni, talvolta non basta una vita intera. Riguardando le abilità fisiche e/o mentali, le capacità sensoriali e comportamentali della persona, esse limitano le opportunità professionali, sociali ed educative, e possono essere causa di discriminazione. I più esposti sono i bambini: nel 70% dei casi la patologia colpisce in età pediatrica.

Cosa facciamo

FMRI Onlus è impegnata nella ricerca bio-medica e nell’assistenza ai pazienti, ai familiari, alle associazioni e agli operatori che vivono quotidianamente il dramma di una malattia rara. Contribuiamo a finanziare importanti ricerche bio-mediche, le attività di Laboratorio Analisi e di Screening Neonatale, l’acquisto di apparecchiature sanitarie, le borse di studio di giovani ricercatori dell’Ospedale Infantile Regina Margherita di Torino e offriamo consulenze gratuite a pazienti e familiari che ne fanno richiesta. Attraverso una consolidata rete di contatti stabilita con il Tavolo Tecnico per le Malattie Rare e con i Centri e i Reparti ospedalieri della Rete per le Malattie Rare della Regione Piemonte e Valle D’Aosta, FMRI Onlus propone l’adozione agli organi istituzionali competenti di provvedimenti legislativi e normativi modulati sui bisogni dei pazienti e dei loro familiari.

Cosa finanziamo

Il nostro Comitato Scientifico, per il biennio 2016/2017, ha deliberato il finanziamento dei seguenti progetti:

- 4 borse di studio-lavoro in atto presso il Reparto Malattie Metaboliche e la Rete Malattie Rare Pediatriche dell'Ospedale Infantile Regina Margherita Torino.
- 1 borsa di studio in atto presso Ambulatorio Malformazioni Congenite Multiple, Disabilità Intellettiva e Disturbi Del Comportamento - AOU Città della Salute e della Scienza.
- Finanziamento attività del Laboratorio Analisi e Centro Screening Neonatale (Dr. Pagliardini – D.ssa Puccinelli) - AOU Città della Salute e della Scienza.
- Spazio di ascolto, informazione e orientamento per pazienti, familiari e operatori della cura. Consulenze individuali, per i genitori (“Spazio Genitori”) e per gruppi di pazienti (“Incont-rare”).
- Campagna di sensibilizzazione sulle malattie rare infantili e sulla “diversità” nelle scuole di secondo grado, in collaborazione con il Centro Servizi Didattici del Comune di Torino.

Sul sito www.malattie-rare.org è possibile consultare il programma dettagliato dei progetti. L'investimento da essi richiesto è notevole, e per questo motivo abbiamo attivato diverse iniziative di fundraising con Aziende, Enti, Organizzazioni e Associazioni che condividono la missione, gli obiettivi e i valori etici della FMRI e intendono contribuire alla lotta contro le malattie rare infantili.

In questi quattordici anni di intensa attività, importanti realtà imprenditoriali ed Enti pubblici e privati hanno riconosciuto in FMRI un partner qualificato a cui destinare con fiducia risorse finalizzate a progetti di utilità sociale.

Qualora anche Lei voglia contribuire a sostenere le attività e i progetti di FMRI, restiamo a completa disposizione per fornire informazioni e materiale illustrativo.

Il Presidente FMRI Onlus
Prof. Alberto Musso