

I TEMI AL CENTRO DELL'EVENTO IN STREAMING all'ISS

Dalla “casa di Gabri” al Centro territoriale per le malattie rare (Ctmr) dell'Asl di Brescia. Dall'esperienza dell'infermiera di ricerca Miriam alle eccellenze della “clinica”. Fino alle storie vive dei pazienti, sale e cuore della giornata che venerdì prossimo, all'Iss, sarà dedicata alle patologie orfane e offerta in streaming a quanti vorranno seguirla e partecipare in diretta.

Casa di Gabri è una comunità socio-sanitaria gestita dalla Cooperativa sociale Onlus Agorà 97. A Roderò, provincia di Como, accoglie neonati e bambini affetti da gravi patologie cerebrali e malattie ad alta complessità assistenziale, come appunto sono le patologie rare. La struttura prende in carico anche l'intero nucleo familiare, che il personale supporta e accompagna anche in percorsi di formazione all'utilizzo degli ausili necessari una volta che il piccolo paziente, quando sia possibile, torna a casa. La clinica pediatrica di Monza offre anche a questo fine un servizio continuo di teleconsulenza.

Il Ctmr di Brescia è all'avanguardia per i servizi offerti: accoglienza telefonica e via e-mail con personale dedicato che dà informazioni sui varie percorsi assistenziali; servizio psicologico per il malato e la sua famiglia; un gruppo di sostegno per i familiari di pazienti con Corea di Huntington; un servizio di baby-sitting per bambini con malattia rara e interventi di sollievo per le famiglie; infine, tra i progetti conclusi, la “Dote finanziaria per le malattie rare”, contributo economico per garantire la possibilità di sostenere le spese necessarie per rispondere ai bisogni sanitari e assistenziali non ricompresi nei Lea.

Miriam è un'infermiera di ricerca, impegnata dal 2007 nello staff di Alessandro Aiuti all'Istituto San Raffaele-Telethon per la terapia genica di Milano. “Il mio compito è non farvi sentire mai soli”: questo il suo slogan: si occupa dei viaggi dei bambini, dei visti di ingresso da Paesi extracomunitari, dell'alloggio in Italia, informa i genitori su cosa mettere in valigia e le precauzioni da usare per evitare che i piccoli che vengono curati con le cellule staminali contraggano infezioni.

Ed è ancora il personale in primo piano, nel progetto “Conoscere per assistere”, iniziativa triennale di formazione sulle malattie rare rivolta a medici di medicina generale e a pediatri di libera scelta, ideata da Uniamo Fimr Onlus. Il primo obiettivo è fornire strumenti per poter porre tempestivamente il sospetto di malattia rara e affrontare in modo concreto e diretto le problematiche assistenziali trasversali (nutrizionali, gastroenterologiche, pneumologiche, cardiologiche) che il pediatra o il Mmg si trovano a fronteggiare insieme alla famiglia; secondo obiettivo: gettare le basi per definire un protocollo di passaggio di consegne dal pediatra al medico di famiglia che renda possibile una reale continuità assistenziale.

E ancora, le eccellenze della clinica. Come il Centro per la diagnosi e terapia delle malformazioni vascolari, emangiomi e patologie venose complesse diretto da Giovanni Ragazzi del Policlinico di Modena (Clinica chirurgica I), dove un team multidisciplinare, il primo in Italia, per la diagnosi e la cura di queste patologie, si sta affermando come punto di riferimento su tutto il territorio nazionale. Per la prima volta, è in corso l'accreditamento di un percorso diagnostico-terapeutico interamente dedicato al trattamento delle malformazioni vascolari. Alla sua approvazione Modena diventerà l'unico centro pubblico accreditato per le angiodisplasie sia per pazienti adulti che per quelli pediatrici.

Infine, primi in ordine d'importanza, i pazienti. C'è la storia di Emanuele, la cui malattia da cinque anni, che sono poi la sua età, non ha ancora un nome pur avendo costretto lui e i suoi genitori a una lunga serie di analisi e accertamenti e a grandissime sofferenze e sacrifici. Dare un nome alla malattia, per Emanuele e la sua famiglia, vuol dire trovare un'ancora psicologica e la possibilità di liberarsi dal senso di solitudine e isolamento che provano per essere “un caso raro tra i rari”. Nina, invece, almeno l'origine della sua malattia la sa: è una sindrome genetica polimalformativa, al momento sconosciuta, che comprende varie problematiche molto serie. I suoi genitori l'hanno battezzata “Sindrome di Nina”: ha un'incidenza di 1 su 7 miliardi di persone. Ma

determinazione, forza di volontà, capacità di affermare i propri diritti, sanno essere più forti della zavorra malattia. L'esperienza di Renato, che a soli 16 anni praticando la pallanuoto a livello agonistico ha sviluppato i primi sintomi della distrofia di Becker, è in un certo senso la storia di un'inclusione al contrario: utilizzare la carrozzina elettrica, di cui nella vita quotidiana non ha bisogno, lo porta a sentirsi parte della squadra di Weelchair Hockey del Dream Team Milano e gli consente di non rinunciare al suo sogno di atleta. Renato riesce anche a incontrare la nazionale di pallanuoto e ad allenarsi un pomeriggio con i campioni che, nel 2012, gli dedicano l'argento olimpico di Londra. Oggi Renato è diventato giornalista pubblicitista e lavora nella cooperativa sociale DM dove si occupa di comunicazione.