

Pazienti «orfani» non solo di medicinali ma anche di attenzione

Malattie rare Le difficoltà e i ritardi nelle diagnosi ancora molte (troppe) volte negano a chi ne soffre la speranza di un'esistenza migliore

Laura, dieci anni per sapere di che cosa è ammalata

Scarsa l'informazione, pochi i centri competenti

Tutte le strade portano qui, al primo piano di un edificio grigio fuori e pieno di colore dentro. L'Unità di genetica medica dell'ospedale San Gerardo di Monza è uno dei tanti crocevia d'Italia dove le vite dei bambini «speciali» si incontrano.

Sulle strade delle malattie rare, mamme e papà condividono l'attesa. Delle diagnosi. E dei controlli. Quando sono tanti, se la cavano in una mattinata solo grazie all'organizzazione delle visite coordinate dal reparto. È un mondo di disegni nell'angolo dei volontari dell'Abio, questo. Di braccine tese contro gli aghi per i prelievi del sangue. Di papà che giocano a biliardino con figli instancabili.

Il tour del giorno: un giro al primo piano, per la risonanza magnetica. Uno al secondo, per l'ortopedico. «Poi tornate e ci vediamo in stanza». Pianti, sorrisi, urla di spavento e gridolini di gioia. E poi via a casa. A scuola. Alla vita di tutti i giorni. Restano scie di dolore sul volto delle mamme, smorfie di rassegnazione agli angoli delle bocche dei papà, occhi di bambini che trasmettono maturità e consapevolezza estranei alla loro età.

Sulle strade delle malattie rare tempi e distanze diventano concetti sfuocati come miraggi nel deserto. Prendi Laura (il nome è di fantasia), ad esempio. Abita non molto lontano dall'ospedale eppure ci è arrivata dopo 30 anni. Nel 1980, quando nasce, la diagnosi di una malattia rara è l'approdo assolutamente aleatorio di un percorso di guerra. Figurarsi poi se la sindrome è rarissima. La sua ha il nome esotico di Kabuki, perché il

volto di chi ce l'ha ricorda le maschere del teatro tradizionale giapponese: il Kabuki appunto. Due ricercatori, Nikiawa e Kiroki, la descrivono nell'81, ma le traiettorie di Laura e della sua malattia impiegano altri nove anni prima di incrociarsi.

La madre e il padre, entrambi sessantenni ed ex operai, raccontano volentieri le vicende della figlia, venuta al mondo nove anni dopo il fratello che invece è perfettamente sano. Hanno un pudore antico, però, e chiedono di restare anonimi. Raccontano la nascita prematura di Laura e il distacco immediato dalla mamma, la storia infinita di visite e interventi chirurgici, i busti di gesso tre volte per quattro me-

ormai si erano manifestate in lei. Mi sembra che come lei ci fosse solo un altro caso a Torino». Laura viene seguita alla De Marchi fino all'anno scorso, quando il medico di riferimento si trasferisce a Monza.

Ad un'altra latitudine, anche il cammino di Fabio Terzaroli, che di anni ne ha 42 e abita a Roma, è lungo e accidentato. A lui e a sua sorella la mucopolisaccaridosi di tipo IV (malattia che deforma lo scheletro) è diagnosticata dopo ben otto anni. E questo li costringe a una vita di sacrifici, compreso il busto portato per 15 anni.

Di quel calvario, Fabio non riesce a dimenticare soprattutto l'infanzia: «Un trauma — ricorda —. Siccome ero malato, a scuola dovevo stare sotto la

stein-Taybi, sindrome diagnosticata a 8 mesi, che provoca scarsa crescita e ritardo psicomotorio. «È bruttissimo dirlo, ma bisogna alzare la voce per ottenere il giusto — si rammarica —. Loris non veniva preso all'asilo, perché secondo loro non c'era una classe adatta. Ho scritto ai giornali. Alla fine, la classe è saltata fuori. Per tenerlo a scuola, dove lo hanno escluso dopo una settimana perché si faceva la pipì addosso e anche lì non c'era il bagno per i disabili, ho dovuto raccogliere le firme in paese». Deve battere i pugni sui tavoli anche per ottenere la maestra di sostegno e un'operatrice del comune.

Sulle strade delle malattie rare, ma a Vicenza, ancora la

Facebook facilitino i contatti con le associazioni o comun-que tra persone con le stesse vicissitudini.

«Ma i siti Internet usano anche un linguaggio angosciante — sottolinea Cristina —. Il modo di comunicare è fondamentale. Per la nostra sindrome parlano subito di ritardo mentale. Quando lo hanno detto a me, una dottoressa mi ha spiegato: Diego sarà piccolo, ma simpatico. E in effetti i nostri bambini sono così: piccoli e simpatici, sempre sorridenti».

Annalisa Sergio approva. Da nove anni, l'età di sua figlia Denise, lascia Lizzanello in provincia di Lecce e assieme a lei e al marito raggiunge Monza per i controlli semestrali. «Andiamo in ospedale a Gallipoli — spiega questa mamma, che è anche referente regionale dell'Associazione dei malati (www.aimps.it) — solo per sottoporre Denise alla terapia enzimatica contro la Mucopolisaccaridosi di tipo VI che le hanno diagnosticato a sette mesi. Al Sud purtroppo mancano le strutture e i medici non vogliono aggiornarsi». Sulle strade delle malattie rare, il papà di Denise ha perso il lavoro e ogni volta la trasferita al San Gerardo si fa grazie a una colletta della parrocchia, dei parenti e degli amici. «Le nostre famiglie vengono distrutte, — sussurra Annalisa — ma io amo la vita e Denise la prende abbastanza bene».

Anche Ruben Sanvito ama la vita, il judo e la batteria. Ha 15 anni ed è un ragazzo «con le stelle negli occhi», uno dei segni distintivi della sindrome di Williams. Con i genitori e il fratello ha creato un sito (www.wfsf.it), quando ancora sul web in Italia non c'era nulla. Sulle strade delle malattie rare c'è anche il loro coraggio.

Ruggiero Corcella

Europa

Ad Amsterdam l'alleanza delle associazioni

Per le malattie rare, serve un Piano nazionale. Se ne discuterà questo fine settimana ad Amsterdam, nell'assemblea annuale di Eurordis, l'alleanza europea di 400 associazioni dei pazienti di 40 Paesi. «In Italia siamo ancora esclusi da alcuni tavoli istituzionali e scientifici importanti — lamenta Renza Barbon Galluppi, presidente di Uniamo, federazione italiana delle malattie rare —. Chiediamo di dare vita a un Comitato nazionale con tutti gli attori coinvolti per l'elaborazione del Piano. Occorre poi definire i criteri per l'accreditamento dei Centri, che siano basati su evidenza scientifica, conoscenza, ma anche su quante persone effettivamente vengono viste e da chi».

© RIPRODUZIONE RISERVATA

”

Oggi, oltre al problema fisico, è la burocrazia l'ostacolo più difficile da superare

si, la riabilitazione, gli apparecchi acustici, le mappature cromatiche «che a quei tempi non si facevano sotto casa». Soltanto alla fine del '90, su consiglio del pediatra, la famiglia si rivolge alla clinica De Marchi di Milano per cercare un nome ai tanti guai di Laura.

Da una prima indagine non salta fuori nessun collegamento a sindromi allora conosciute. Poi, un medico della De Marchi sente parlare della Kabuki a un congresso di Marsiglia. «Laura aveva tutti questi sintomi: — rammenta la madre — problemi all'orecchio, occhi così, mani in un certo modo, scoliosi; tutte cose che

”

Molto spesso è necessario alzare la voce per riuscire ad ottenere quello che è giusto

finestra, lontano dagli altri bambini altrimenti c'era chissà quale pericolo. Anche da adulto comunque trovo queste differenze: veniamo sempre guardati e squadriati».

Oggi, oltre al problema fisico, è la burocrazia l'ostacolo più difficile da affrontare: «Dai certificati di invalidità che scadono a tutto il resto, i farmaci che paghiamo nella maggior parte. Ci sentiamo abbandonati alla burocrazia». Sonia Pizzato, mamma di Loris, combatte contro l'ottusità della burocrazia fin da quando il figlio frequentava l'asilo, in provincia di Varese. Loris ha 12 anni e soffre di Rubin-

”

Le famiglie vengono distrutte dalla malattia, anche dal punto di vista economico

burocrazia nega a Cristina Gasparet, madre di Diego, e presidente dell'associazione dei genitori (www.rubinstein-taybi.it), il permesso di parcheggio per gli invalidi. Lo decide un medico del distretto sanitario, basandosi su una precedente visita dalla quale non risulta che il bambino abbia problemi di deambulazione. «Per forza, — ride Cristina — aveva otto mesi!».

La mamma riesce però a sapere che basta rivolgersi al comando della polizia locale. Così aggira l'ostacolo. Non tutte le famiglie sono combattive o si informano, nonostante Internet e i social network come

© RIPRODUZIONE RISERVATA