
Malattie rare, #liveyourbestlife

Autore: Chiara Andreola

Fonte: Città Nuova

La storia di Paolo Galfetti e di suo figlio Riccardo affetto da fenilchetonuria dimostra la necessità di impegno professionale e di fondi per la ricerca. Per questo il 30 aprile si celebra la Giornata mondiale delle malattie rare

Sicuramente non è facile confrontarsi con le **malattie rare**; né quando si è i diretti interessati, né quando se ne è i genitori. La necessità di affrontare al meglio le difficoltà derivanti dalle malattie rare può però portare ad aguzzare l'ingegno e trovare soluzioni costruttive, specie se si ha la fortuna di possedere le competenze e i mezzi per contribuire con il proprio lavoro a migliorare la vita dei pazienti. È il caso ad esempio di **Paolo Galfetti e di suo figlio Riccardo**, la cui storia è diventata anche un cortometraggio. **Riccardo è affetto da fenilchetonuria**, una malattia rara che impedisce di metabolizzare correttamente le proteine. Oggi è diagnosticabile tramite screening neonatale; cosa che consente di gestirla, tramite uno speciale regime dietetico – da mantenere per tutta la vita – che da un lato limita l'assunzione di proteine dal cibo (che non sarebbero appunto correttamente assimilabili) e dall'altro integra gli amminoacidi necessari tramite farmaci appositi. Caso ha voluto che **Paolo sia amministratore delegato di un'azienda farmaceutica che produce, tra le altre cose, alimenti a fini medici speciali**; come quelli che servono appunto a chi soffre di fenilchetonuria. La spinta è arrivata appunto da Paolo dopo la nascita di Riccardo, quando il manager si è reso conto di quanto questi prodotti fossero di difficile assunzione e anche sgradevoli nel sapore. **Sono così partiti gli studi per ottenere dei farmaci più efficaci e più "gradevoli"** al tempo stesso, con il lancio di un progetto denominato **#liveyourbestlife** (vivi la tua vita migliore). «La mia posizione professionale mi ha dato l'opportunità di pensare che avrei potuto fare qualcosa di più – ha raccontato infatti Paolo –: migliorare l'assorbimento degli amminoacidi per garantire un miglior controllo metabolico, che per Riccardo voleva dire stare meglio, e allo stesso tempo migliorarne gusto e odore. Così qualche anno dopo **è nata una nuova linea di prodotti**. Sapere che questo potrà essere utile a pazienti e famiglie che convivono tutti i giorni con questa malattia è la ricompensa più grande». Questa è una storia che potremmo definire "felice" (nell'accezione in cui si può riferire questo termine ad una malattia che può essere trattata, ma non definitivamente debellata in quanto rimane a vita). **Ci sono purtroppo molte malattie rare che non hanno nemmeno una diagnosi** – vuoi perché sono così rare da non consentire studi sufficientemente approfonditi, vuoi per altri ostacoli: e **a queste è dedicata ogni anno la giornata del 30 aprile**. L'intento è quello di sensibilizzare sulle necessità di tutti quei pazienti che si ritrovano a vivere con una malattia a cui non riescono a dare nemmeno un nome, e quindi nemmeno a curare – se non affrontando i singoli sintomi; nonché sull'importanza della ricerca – in particolare nel campo della genomica – e del fare rete tra professionalità diverse, così da poter avere un approccio quanto più possibile complessivo.