
Malattie rare: non dimentichiamole

Autore: Giulio Meazzini

Fonte: Città Nuova

Due milioni di malati, quasi sempre bambini. La rete mondiale Orphanet. Lo slogan della giornata 2011: rari ma uguali.

Quando una malattia grave bussa alla porta di una famiglia e il medico comunica che **la scienza medica non sa ancora come curarla** perché molto rara, inizia quello che spesso si può chiamare calvario. Specialmente quando è coinvolto un bambino (il 70% dei casi), un figlio amato e desiderato, e il dottore magari comunica che statisticamente non gli rimangono più di tre o quattro anni di vita. Ma il cuore dei genitori non può accettare questa diagnosi implacabile.

Il primo impatto è la **faticosa nuova organizzazione della vita familiare** intorno al piccolo sofferente, con le battaglie quotidiane per conciliare lavoro, affetti familiari, stanchezza, impellenze quotidiane, ristrettezze economiche, fede, vita di coppia, scuola, vacanze, burocrazia, incapacità di tante persone intorno di comprendere ed aiutare. Ogni più piccola cosa diventa difficile, complicata, stancante: insomma una conquista. E, cosa più scoraggiante di tutte, non si vede la fine del tunnel.

Proprio per questo, inizia subito una successione di telefonate, consulti presso specialisti costosi, **via vai** tra ospedali e istituti specializzati, ricerca su Internet di soluzioni, terapie sperimentali, farmaci appena usciti, associazioni che possono dare un consiglio, viaggi della speranza in questo o quel famoso centro specializzato.

La sensazione più dura, in questo (lungo?) periodo, è quella di essere **solì**, abbandonati dalla società che non capisce e non si interessa della malattia perché, appunto, molto rara.

Negli ultimi anni, però, anche in questo campo molte cose sono cambiate, non ultimo il fatto che Internet ha permesso di mettere in contatto centinaia e centinaia di centri di diagnosi e laboratori di ricerca in tutto il mondo, rendendo immediatamente disponibili notizie su scoperte e nuove terapie.

A livello europeo, compie 10 anni la più grande base dati mondiale in rete (www.orpha.net), a disposizione di famiglie e studiosi per migliorare la diagnosi, la presa in carico e la cura dei pazienti affetti da malattie rare. **Orphanet** contiene, tra l'altro, un'enciclopedia dedicata ai professionisti, e una dedicata ai pazienti, con la descrizione di 5954 malattie, 4942 centri specializzati, 5924 laboratori, 15019 professionisti del settore, oltre a molti farmaci.

E inoltre, importantissimo, un elenco, diviso per paesi del mondo, di **associazioni di pazienti**: il primo modo per sentirsi meno soli e imparare dall'esperienza degli altri come affrontare la malattia, sia dal punto di vista medico che familiare.

Al sito si collegano ogni giorno più di 20 mila persone da tutto il mondo; nel nostro paese si parla di circa **due milioni di malati**. Per migliorare l'assistenza, dovrebbero presto essere inserite nei "livelli minimi di assistenza" garantiti dalle Asl anche 100 malattie rare.

L'accresciuta sensibilità a questi problemi ha portato, quattro anni fa, a proclamare il 28 febbraio la **Giornata delle malattie rare** (www.rarediseaseday.org) con manifestazioni ed eventi previsti ovunque nel mondo, così da intensificare gli sforzi tesi a ridurre il numero di malattie per le quali non esiste una cura. Sul sito della Federazione italiana malattie rare (www.uniamo.org) l'elenco delle iniziative in Italia.

Anche l'Unione europea non è rimasta indietro, ed **entro il 2013** ogni nazione europea dovrà definire un proprio piano nazionale di contrasto alle malattie rare, con un codice comune di intervento.

Comunque, al di là dei pur indispensabili interventi legislativi e comunicativi, per sostenere ed incoraggiare una famiglia che vive questa avventura, la cosa che più vale è il **calore** di amici, volontari ed altre famiglie che si stringono intorno, aiutando concretamente e con perseveranza. Facendo sentire a genitori e piccoli malati che non sono soli.