

IL RACCONTO

LA SANITÀ DIFFICILE

LE BARRIERE

Un'esistenza fatta di ostacoli quotidiani grandi e piccoli. Le scale di casa rendono difficili gli spostamenti. Andare all'asilo è un'impresa

I COSTI

A carico della famiglia seggiolone, ausili vari e stabilizzatore, alcune certificazioni necessarie per le cure non vengono riconosciute

Michael e una malattia senza nome

La vita impossibile di un bambino. E di sua madre sola anche contro la burocrazia

ROSANNA VOLPE

● **BARI.** Michael ha tre anni e mezzo. Vive con la mamma, Manuela, in un appartamento in centro. Ha una malattia ultra rara, tanto da non avere nemmeno un nome, legata a una microduplicazione del cromosoma 17p13.3. È caratterizzata principalmente da ritardo dello sviluppo, disabilità intellettiva, ritardo nel linguaggio, basso tono muscolare. Michael non riesce a reggersi in piedi da solo e passa gran parte del tempo sul seggiolone, arrivato solo ieri dopo un anno di attesa. Quando sorride, i suoi occhi cercano gli sguardi di chi gli sta vicino, e ogni piccolo gesto diventa una conquista. Manuela, 35 anni, separata, affronta ogni giorno una battaglia silenziosa tra le difficoltà pratiche e la gestione delle cure. «Non sto chiedendo niente di impossibile, vorrei solo risposte per mio figlio», racconta, mentre prepara il latte speciale di Michael, intollerante alle proteine del latte e celiaco. Un caso complesso perché molte delle sue necessità non sono riconosciute dal sistema sanitario. «Gli cucino tutto io, con le farine giuste e gli ingredienti che può tollerare», aggiun-

L'AFFANNO
Scene quotidiane nell'abitazione di Michael e di sua madre Manuela costretta oltre tutto a cucinare ogni pasto a causa delle intolleranze del piccolo

burocratiche. Il seggiolone, lo stabilizzatore e altri ausili, sono costosi e a carico della famiglia. Alcune certificazioni necessarie per le cure non vengono riconosciute. «Ho aspettato un anno per avere un seggiolone adeguato. Per me il futuro è un'incognita, non ci sono posti dove mio figlio possa giocare. Uscire con il passeggino e girare per Bari è un percorso ad ostacoli». E poi c'è la solitudine, la fatica invisibile di una mamma che deve gestire tutto da sola. «Io lavoravo, ma ho dovuto lasciare tutto. Devo seguire Michael, lui ha bisogno di me». Si guarda intorno, guarda le scale dove si affaccia il soggiorno e aggiunge: «Vorrei solo una casa a piano terra, per rendere la nostra vita un po' più semplice». Nella stanza, Michael osserva il mondo dal suo seggiolone, cercando equilibrio e sguardi affettuosi. La fotografia è chiara: un bambino fragile, una mamma che non si arrende, e un sistema che ancora non sa come prendersi cura di chi ha bisogno di risposte concrete, immediate e continue. Manuela conclude, quasi sussurrando: «Vorrei solo che mio figlio avesse quello che serve, e che non fossimo soli in questa battaglia».

ge, stringendo tra le mani una lunga lista di alimenti da evitare.

La loro vita è fatta di ostacoli quotidiani, grandi e piccoli. Le scale di casa rendono difficili gli spostamenti. Andare all'asilo, che dista diversi isolati, diventa un'impresa. Qui ad aspettarlo c'è un'insegnante di sostegno che fa quello che può. Michael parla, chiama la mamma, fa richieste continue come tutti i bambini della sua età. «Ci lavoro ogni giorno. Gli ho insegnato tutto quello

che sa. Trascorre la maggior parte della giornata in un box stile montessoriano e nel seggiolone. Ma purtroppo gli ostacoli sono tanti».

Ogni uscita richiede un passeggino posturale, due scarponcini diversi da usare a seconda della posizione del piccolo e una tutina rafforzata. La diagnosi è arrivata dopo mesi di esami e incertezze. A quattro mesi Michael non teneva la testa dritta, e la fisioterapia sembrava non bastare. Solo nel

febbraio 2024 il risultato genetico ha confermato una diagnosi durissima. «Nessuno sapeva darmi una risposta. Ho mandato cartelle cliniche a ospedali come il Mayer o il Bambino Gesù, ma anche lì nessuno conosceva questa malattia. Poi ho scritto a un medico di Boston che lavora in un ospedale dove sono più avanti con la ricerca». La visita, però, ha un costo di oltre mille dollari che Manuela non può permettersi.

Le difficoltà pratiche si sommano a quelle

L'INTERVISTA

● **BARI.** Le chiamano malattie rare, ma di raro hanno solo il nome. Perché dietro ogni singola patologia - circa 8mila quelle identificate - c'è un universo fatto di famiglie, difficoltà quotidiane e, spesso, solitudine. Un paradosso: colpiscono pochi, ma tutte insieme rappresentano un problema sanitario e sociale enorme. Parte da qui la riflessione di Francesco Rossiello, attivista di «Uniamo», una federazione che mette insieme duecento tra associazioni e fondazioni in rappresentanza della comunità delle persone con malattia rara presenti su tutto il territorio nazionale.

Si chiamano «malattie rare», ma continuare a considerarle un fenomeno marginale è un errore.

«Anche se ogni singola patologia interessa poche persone, nel complesso parliamo di migliaia di malattie e di un numero molto più ampio di famiglie coinvolte. Non è un tema di nicchia, ma una questione sanitaria e sociale di grande rilievo. Questo paradosso diventa ancora più evidente quando ci si accorge che, nonostante i numeri complessivi, l'attenzione resta bassa e spesso frammentata».

E poi ci sono le malattie senza nome.

«Sì, le cosiddette

SWAN, sindromi senza diagnosi. In questi casi manca tutto: un nome, un inquadramento clinico, un percorso di cura. Le famiglie vivono in una condizione sospesa, perché senza una diagnosi non sai a chi rivolgerti, quali esami fare, quali diritti puoi far valere. È una delle situazioni più difficili in assoluto».

Qual è il problema principale oggi?

«Non è corretto dire che mancano le competenze mediche. Parliamo di patologie rarissime, per le quali spesso non esiste una letteratura consolidata. Il vero problema è un altro: le famiglie vengono lasciate sole. Non c'è un sistema che le accompagni passo dopo passo, che le aiuti a orientarsi tra strutture, specialisti e percorsi assistenziali».

Cosa significa, concretamente, essere soli?

«Vuol dire dover gestire tutto in autonomia: dalle visite mediche alla burocrazia, dall'assistenza quotidiana alle spese. Ci si muove tra mille incertezze,

Francesco Rossiello analizza tra l'altro il funzionamento del Coordinamento Regionale Malattie Rare



L'AUTO POSSIBILE

Nuove prospettive di ricerca sul dolore oncologico grazie al protocollo d'intesa Istituto Tumori-Farmalabor

● **BARI.** Firmato il protocollo d'intesa per la collaborazione scientifica tra l'IRCCS Istituto Tumori «Giovanni Paolo II» e Farmalabor finalizzato allo sviluppo di attività di ricerca clinica nel campo della terapia del dolore e delle cure palliative in ambito oncologico. «La collaborazione - si legge in una nota - si concentrerà sulla promozione di attività di ricerca scientifica indipendente, con l'obiettivo di sviluppare evidenze utili alla gestione del dolore e dei sintomi correlati nei pazienti on-



I protagonisti dell'accordo

cologici. Tra gli ambiti di interesse rientra anche lo studio di preparazioni a base di cannabinoidi, nel pieno rispetto della normativa vigente».

«Questo protocollo si inserisce nel percorso di rafforzamento delle attività di ricerca clinica dell'Istituto - afferma Alessandro Delle Donne, commissario straordinario - con particolare attenzione alla qualità della vita dei pazienti e alla gestione del dolore. L'obiettivo è sviluppare evidenze scientifiche solide, nel pieno rispetto dei principi di autonomia e indipendenza della ricerca pubblica, valorizzando collaborazioni qualificate che possano contribuire a migliorare i percorsi di cura». Sergio Fontana, presidente di Farmalabor, si è detto orgoglioso della sinergia con un centro di eccellenza come l'Istituto Tumori di Bari. «Mettere la nostra esperienza nelle preparazioni galeniche e nello studio della cannabis medicinale al servizio della ricerca scientifica indipendente significa investire concretamente nel futuro delle cure. Il nostro obiettivo non è solo fornire materie prime di qualità, ma contribuire alla creazione di protocolli terapeutici sicuri e validati che possano realmente migliorare il quotidiano dei pazienti oncologici nella gestione del dolore».

«Nessuno orienta le famiglie Il Coremar? Non è operativo»

La testimonianza di Francesco Rossiello, attivista di «Uniamo»

senza punti di riferimento chiari. E quando entrano in gioco difficoltà economiche, la situazione diventa ancora più pesante. Ci sono famiglie che non ricevono alcun tipo di sostegno».

Lei parla anche per esperienza personale.

«Sì, purtroppo sì. Ho perso mia madre e mio fratello a causa della Malattia di Huntington. Questo mi ha portato a conoscere da vicino cosa significa convivere con una patologia rara, non solo dal punto di vista sanitario, ma anche umano, familiare e sociale».

Come si può spiegare la gravità di questa malattia?

«Per far capire di cosa parliamo, spesso faccio una domanda provocatoria: «Conoscete la SLA o la sclerosi multipla?». Ecco, la Huntington racchiude diversi aspetti di queste patologie e raggiunge forme anche più gravi. È una malattia neurodegenerativa complessa, che ha un impatto devastante non solo sul paziente, ma sull'intero nucleo fa-

miliare».

Cosa non funziona nel sistema?

«In Puglia, ad esempio, si stimano circa 3mila persone affette da malattie rare. Esiste un organismo come il Coordinamento Regionale Malattie Rare (Coremar), che dovrebbe coordinare e supportare queste situazioni, ma oggi non è sufficientemente operativo. Dovrebbe prendere in carico le famiglie, fornire indicazioni, creare una rete».

Cosa servirebbe davvero?

«Servirebbe innanzitutto un sistema di orientamento chiaro. Screening più efficaci per individuare precocemente le patologie e strumenti per indirizzare subito le famiglie verso i centri giusti. Ma serve anche un accompagnamento continuo, non episodico: qualcuno che segua queste persone nel tempo, aiutandole a districarsi tra le difficoltà».

Ci sono anche problemi pratici nella vita quotidiana?

«Assolutamente sì, e sono quelli che pesano di più. Parliamo di ausili fon-

damentali che non vengono garantiti con continuità: una sedia a rotelle che si rompe e può essere sostituita solo dopo due anni, oppure forniture insufficienti come tre pannolini al giorno, che spesso non bastano. Sono aspetti concreti che incidono direttamente sulla qualità della vita».

Quanto conta l'aspetto umano?

«Conta moltissimo. A volte, oltre ai servizi, manca anche l'ascolto. Una parola di conforto, un supporto umano, fanno la differenza. È assurdo che in un sistema sanitario evoluto si debba ancora sottolineare questo aspetto, ma purtroppo è così. E poi c'è un altro aspetto: le malattie rare non sono tutte uguali e vanno distinte, perché ogni patologia ha caratteristiche e bisogni specifici. Ma tutte hanno un elemento in comune: le famiglie non devono essere lasciate sole. Serve un sistema che le accompagni davvero, dalla diagnosi - quando c'è - fino alla gestione quotidiana della malattia».

(ro. vol.)