

**SPECIALE
MALATTIE RARE**

Ricerca e assistenza Serve il piano nazionale

L'Ue si è raccomandata affinché ogni Stato membro ne abbia uno
Sono necessarie azioni mirate per regolamentare l'organizzazione

Veronica Meddi

■ Presta il suo sguardo, tenero ma deciso, intriso di umanità e di tanta esperienza, la signora Renza Barbon Galluppi, Presidente UNIAMO (Federazione Italiana Malattie Rare Onlus), ha un punto di vista che svela infinite e quasi sempre impensabili prospettive, come quello di una madre che sogna il futuro dei suoi figli speciali, e speciali lo sono proprio perché figli. Oggi è una data importante, settima Giornata delle Malattie Rare e la signora Galluppi, determinata, con energia affronta la vita e diffonde forza, perché è proprio la vita che glielo chiede, la sua e quella di molti altri. È così che si possono superare gli ostacoli, unendo le mani con amore. Oggi verrà presentata una proposta al governo per le malattie rare, ed è un evento davvero

importante. «È importante perché abbiamo lavorato circa l'implementazione del piano nazionale per le malattie rare. Una delle sei raccomandazioni che l'Unione Europea ha emanato riguardo alle malattie rare, è proprio il Piano Nazionale all'interno di ogni Stato membro che è libero di scegliere se fare azioni strategiche o se fare piani specifici che regolamentino la coordinazione e l'organizzazione dell'assistenza e della ricerca. Su questo l'Italia ha adempiuto fino a una certa parte, nel senso che

entro il 2013 ha preparato una bozza di piano, poi si è bloccata perché la bozza comporta delle prestazioni e delle azioni che devono essere coperte dal sistema e per essere coperte va a collegarsi a il ea, i famosi livelli essenziali d'assistenza, che ovviamente devono essere aggiornati. E quindi si tratta di un momento di stop, di freno, ma che riguarda solo un discorso di metodologia e di innovazione. Su questo, noi pazienti, abbiamo cercato di prendere la palla al balzo che arrivava dall'Europa. Da un progetto che parte dall'Istituto Superiore di Sanità, e che va a monitorare gli stati d'azione che sono in questo ambito. Abbiamo cercato di rafforzare la metodologia di lavoro che abbiamo utilizzato nel 2010, quella di mettere attorno a un tavolo tutti gli "stakeholder" e lavorare sugli argomenti di piano in modo tale che venisse una proposta condivisa. Quello che noi auspichiamo e che chiediamo al Governo è che venga implementata questa bozza di piano con questo nuovo apporto condiviso. Per lo Stato è a costo zero perché noi pazienti abbiamo investito con i soldi che ci arrivano a fondo perduto dal Ministero delle Politiche Sociali. Perché le nostre azioni fanno parte di un associazionismo, e il piano nazionale deve essere rispettoso e deve andarsi a intersecare sia nel sistema sanitario che in quello sociale».

Dalla parte del malato, cosa

significa?

«È difficile dire al malato che deve saper aspettare, deve essere in attesa. Lui giustamente è stanco di fare il paziente e vuole vedere risultati immediati. Però dall'altra parte è vero anche che quando si deve modificare un sistema, ma prima di tutto una cultura, c'è bisogno di un percorso che non può essere dall'oggi al domani. È un percorso lungo che porta a interiorizzare la malattia con la consapevolezza che un qualcosa si sta facendo. A piccoli passi».

Questo piano cosa comporterà?

«Delle regole e dei ruoli ben precisi che devono avere anche i pazienti che sono i valutatori delle azioni intraprese. Quello che noi ci aspettiamo adesso è di essere all'interno dei tavoli decisionali, partecipare alle decisioni, e allo stesso tempo andare a monitorare i servizi erogati dai centri. La cosa principale sarà scritta nella nostra proposta, e sarà di andare a spiegare che cos'è la rete. Non è la rete da pesca, è una rete che ovviamente si struttura su funzioni importanti, quindi su binari, che non sono i binari del treno, ma che sono invece delle stazioni, che sono i centri, e che fa sì che questi pazienti possano avere una risposta di alta eccellenza vicino casa».

Quale differenza c'è tra malattia e malattia rara?

«La malattia viene curata perché già conosciuta, quindi riconosciuta. Invece la malattia

rara è innanzitutto comprendere che quel paziente è un paziente malato di un qualcosa che non è detto si manifesti come normalmente si manifesta una malattia conosciuta. Il paziente è diverso. Io stessa sono madre di tre ragazzi. Due sono affetti da malattia rara. Scientificamente loro sono uguali, ma hanno degli effetti completamente diversi. Su questo bisogna ragionare. Bisogna capire che cosa erogare a uno e che cosa erogare all'altro. È anche giusto che non venga erogato uguale perché i bisogni assistenziali sono diversi. Il paziente deve avere consapevolezza anche di questo. C'è chi ha più bisogno e chi ha meno bisogno e si può mettere a disposizione degli altri».

Ci vuole tanta forza?

«Assolutamente sì. Ma ci vuole anche tanta determinazione. Chi mi conosce sa bene che io non mollo mai».

I bambini affetti da malattie rare che prospettiva di vita hanno?

«Una volta un paziente affetto da talassemia non aveva speranze di vita, poteva arrivare fino a 13, 14 anni. Ora abbiamo pazienti che hanno superato i 40, 50, 60 anni e che sono diventati anche genitori. Addirittura mamme. E questo significa che se prima non c'era nessuna aspettativa di vita, ora c'è».

Ci sono differenze tra pazienti bambini e adulti?

«Il bambino è fragile ma fiducioso, gioioso, vuole vivere la sua quotidianità. Noi dobbiamo

mo dargli la forza, per quelle capacità residue che ha, di fare in modo che il mondo gli sia aperto, gli sia vicino e che lui sia parte inclusiva di questa società. L'adulto invece deve fare un grande sforzo, una grande crescita, perché se prima era affidato a terapie normalmente conosciute, ora c'è la terapia rigenerativa, quella innovativa, che sono le cellule staminali. Si deve mettere in gioco e cercare di rischiare. Un bambino rischia, perché siamo noi genitori che tante volte siamo appripista e prendiamo decisioni su un corpo che non è nostro. L'adulto invece fa molta difficoltà a staccarsi da quello che conosce per immergersi in un mondo di rigenerazione».

«Sono tantissime, raccolte per gruppi. Più di 6000, ma addirittura si dice siano 7, 8000. Su questo sta lavorando l'OMS, ci sta lavorando l'Unione europea, per fare una codifica unica in modo tale che tanti sinonimi possano essere racchiusi in un unico nome. Questo è importante per fare chiarezza. In Italia solo un gruppo di queste patologie può ottenere quei diritti esigibili. La prima regolamentazione delle malattie rare che è la 279 del 2001 ha fatto sì che ci fosse un allegato che portava dei nomi che riguardavano gruppi di malattie, e siamo intorno ai 2700, gli altri rimangono fuori, e questo non va bene».

Quante sono attualmente le malattie rare?

«Sono tantissime, raccolte per gruppi. Più di 6000, ma addirittura si dice siano 7, 8000. Su questo sta lavorando l'OMS, ci sta lavorando l'Unione europea, per fare una codifica unica in modo tale che tanti sinonimi possano essere racchiusi in un unico nome. Questo è importante per fare chiarezza. In Italia solo un gruppo di queste patologie può ottenere quei diritti esigibili. La prima regolamentazione delle malattie rare che è la 279 del 2001 ha fatto sì che ci fosse un allegato che portava dei nomi che riguardavano gruppi di malattie, e siamo intorno ai 2700, gli altri rimangono fuori, e questo non va bene».

Come è nata l'idea della Giornata delle Malattie rare?

«L'idea è stata partorita dai nostri pazienti nel 2007. Però la prima giornata delle malattie rare si è realizzata nel 2008. Perché nel 2007 è stata messa in rete una consultazione pubblica che riguardava le malattie rare, durata fino a febbraio. Noi stiamo alle regole del nostro Presidente, Terkel Andersen di Eurordis. Abbiamo un unico logo: due mani che si incrociano, unite. E da qui abbiamo dato un giorno raro per persone molto speciali, era il 29 febbraio del 2008».

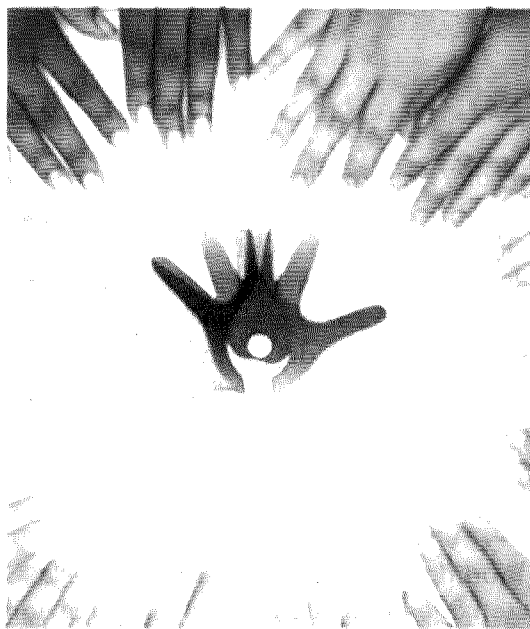
Cosa ha detto ai suoi figli? Come infonde la forza ai suoi figli?

«Ho detto loro di non arrendersi mai e di essere molto determinati. Mia figlia, quella affetta da malattia rara, ultimamen-

te ha preso una medaglia d'oro, discesa libera a Sestriere ai campionati Special Olympics. Ci ha messo 12 anni per avere una diagnosi. Però non ha mai mollato nella riabilitazione e questo le ha dato la possibilità di inserirsi nel contesto sportivo e di trovare le sue potenzialità. Un oro e due bronzi a Shanghai in equitazione. Adesso continua sia con lo sport dell'equitazione sia con lo sport dello sci. A dimostrazione che quando uno monta a cavallo o quando c'ha un paio di sci la malattia non si vede, ma la determinazione nel voler arrivare e raggiungere l'obiettivo sì. Lei non si è mai tirata indietro. Lei ha trovato in me la forza, e io in lei lo strumento per poter arrivare a questa diagnosi, che finalmente è arrivata. E il farmaco che l'aspettava c'era, c'è. Diciamo che tutto quello era stato fatto prima è stato consolidato dal farmaco presente».



Presidente Renza B. Galluppi



Manifestazione il logo dell'evento

«Uniamo»

L'idea è nata nel 2007 ma la prima giornata delle malattie rare si è svolta nel 2008 «Abbiamo fatto un dono speciale a persone speciali»

