



Presidente e direttore scientifico Prof. Rosario Di Sauro

Vivere con una Malattia Rara

E' esperienza di molti malati rari aver ricevuto una iniziale diagnosi scorretta con la conseguente inadatta terapia, ciò oltre a poter creare danni impedisce per lungo tempo di poter proseguire le ricerche e di arrivare ad una diagnosi corretta. Questo crea il rischio di attendere anni (è stato rilevato un range tra i 5 e i 20 anni) prima di scoprire l'esatta malattia.

Le malattie rare sono disabilitanti, la qualità della vita è compromessa a causa di una mancanza di autonomia e il livello di dolore e sofferenza dell'individuo e della sua famiglia è alto. La quasi totalità delle malattie rare sono anche croniche e invalidanti, e il paziente affetto deve convivere con i sintomi e le difficoltà indotte per tutta la vita, spesso fin dalla nascita. In molti casi si tratta di patologie pericolose per la sopravvivenza del paziente, che riducono la speranza di vita media e che determinano sempre una riduzione della qualità della vita. Durante il decorso della malattia, inoltre, il paziente si può spesso trovare a soffrire l'isolamento e l'incomprensione della comunità in cui vive a causa della mancanza di informazione e di conoscenza sulla patologia e sulle sue manifestazioni.

La diagnosi, la cura (se esistente), e il trattamento (nei restanti casi), sono resi difficoltosi proprio dalla rarità, che determina uno scarso livello di conoscenza e di attenzione nei confronti delle specifiche necessità del malato, sia in ambito medico-scientifico che riabilitativo e assistenziale.



Presidente e direttore scientifico Prof. Rosario Di Sauro

Presenza in carico

La presa in carico di un paziente con patologia rara implica un approccio multidimensionale, il trattamento travalica il solo approccio medico diagnostico/terapeutico ma coinvolge aspetti psicologici e sociali di enorme rilevanza. Il malato raro prova una sensazione di eccentricità di grande solitudine e insicurezza rispetto al sistema sanitario e alla comunità dei malati in generale. Per porre rimedio a questo vissuto è necessario attivare un sistema di sostegno sociale intorno al paziente, analizzare il singolo individuo, le caratteristiche delle sue reti sociali e le organizzazioni e le interazioni tra le organizzazioni che possono prestare un sostegno all'individuo. Questo permette di identificare le risorse ambientali a disposizione del paziente e della sua famiglia e lo fa divenire protagonista delle proprie scelte lasciandogli una autonomia nella gestione della propria malattia con la sensazione di essere in grado di affrontarla. Spesso i pazienti con malattia rara e le loro famiglie nel reagire ai primi momenti di smarrimento divengono più attivi di altre persone che soffrono di altre malattie croniche più conosciute, essi divengono più competenti, al corrente della sofferenza e della particolarità della malattia, prendono in carico loro stessi la propria malattia effettuando gli stessi trattamenti in quanto spesso sono esclusi dai normali sistemi sanitari. Il sistema sanitario come organizzazione e nello specifico molti operatori spesso non possono prendere in carico i malati rari. I motivi sono diversi e di varia origine. Si va dall'incompetenza sul



Presidente e direttore scientifico Prof. Rosario Di Sauro

problema specifico, all'eccessivo costo che il paziente comporterebbe per la struttura, fino ad un rifiuto personale di intolleranza a sostenere personalmente ed emotivamente problematiche di tale entità.

E' intuibile come tali difficoltà possano gettare le persone che vivono il problema nello sconforto e nella solitudine. I problemi psicologici dei malati rari hanno a che fare quindi con una dimensione relazionale, si sentono diversi tra i diversi, non riescono ad entrare in relazione con il mondo e a volte hanno l'impressione che il mondo si muova parallelamente a loro e che essi non riescano a parteciparvi. Questo tipo di difficoltà non deriva solo dai problemi concreti che essi debbono affrontare, dagli sguardi imbarazzati di chi gli ruota intorno, ma hanno origine anche dalla stessa struttura di personalità di queste persone che si è costruita su un substrato corporeo compromesso molte volte già in età intrauterina, o nelle prime fasi di sviluppo del bambino. L'impatto sulla personalità dell'individuo è estremamente duro anche nel caso di esordi tardivi, anche perché in molti casi la diagnosi è preceduta da lunghi periodi di incertezza, confusione, attesa e grande sofferenza che minano alle basi la stabilità stessa dell'individuo.