



## La Giornata delle Malattie Rare 2010 Un'alleanza tra medico e paziente

di Laura Gentile\*

Prendersi cura di persone con una malattia rara significa entrare in una realtà che coinvolge in Italia circa un milione e mezzo di persone con caratteristiche del tutto particolari. Il vissuto di un malato raro è quello di solitudine e isolamento, di bizzarria della propria condizione, si può spesso trovare a soffrire l'incomprensione della comunità in cui vive a causa della mancanza di informazione e di conoscenza sulla patologia, e sulle sue manifestazioni sia in ambito medico-scientifico che riabilitativo e assistenziale.

In Europa, Italia compresa, un paziente su cinque (Eurordis, 2009, The voice of 12,000 patients) riferisce di essere stato rifiutato da professionisti della salute (medici, infermieri, ricercatori). Tale esito può essere non intenzionale ma un tentativo malriuscito di proteggere i pazienti, il risultato di un limite nella conoscenza dei professionisti o delle capacità strutturali dei centri di accoglienza. In definitiva il rifiuto dipende dalla complessità della malattia, dall'aspetto fisico del malato (peso, altezza, caratteri dismorfologici), dai comportamenti correlati alla malattia (eccitamento, comportamenti autistici) o alle difficoltà comunicative (comprensione, linguaggio). Si tratta sempre di motivazioni legate alla scarsa conoscenza e alla percezione di eccessiva complessità della malattia da affrontare.

Il mondo dell'associazionismo si è mobilitato da qualche anno per incentivare la conoscenza di questo tipo di patologie con iniziative come quella del 28 febbraio, la Giornata delle Malattie Rare. Per il 2010 il tema scelto è il rapporto tra la ricerca scientifica e le malattie rare e l'importanza del rapporto ricercatore - paziente. Quello delle malattie rare è un ambito particolare, nel quale la rarità rende molto difficile riconoscere la malattia e orientare efficacemente e tempestivamente il paziente o i suoi genitori. Per tale motivo i pazienti diventano spesso i principali collaboratori dei professionisti che se ne occupano. Nel caso dei ricercatori, i pazienti partecipano alle sperimentazioni cliniche dei nuovi farmaci, forniscono le loro informazioni genetiche conservate nelle "bio-banche" e narrano la loro esperienza da profondi conoscitori della loro malattia, divenuti tali nel tempo perché spesso costretti dalla poca conoscenza del mondo scientifico sulla loro malattia a divenire loro stessi i maggiori "esperti" della loro patologia.

La stessa stretta collaborazione si realizza tra medico/pediatra e "paziente raro". Il Medico di medicina generale e il Pediatra sono coloro che facilitano il lungo e complesso viaggio del paziente all'interno della gestione della propria malattia. Dal sospetto diagnostico all'invio al Centro di Riferimento in grado di effettuare una diagnosi e di prescrivere un iter terapeutico all'inserimento nella complessa e frammentata rete di assistenza abilitativa e riabilitativa e di supporto di base a livello territoriale.

In definitiva il "paziente raro" oggi non può ancora affidarsi ad un sistema di cura e assistenza integrato e pronto ad affrontare tutti gli aspetti della malattia, ma è molto spesso chiamato a tenere egli stesso le fila di tutti gli aspetti della propria malattia cosa che comporta uno sforzo molto grande e la sensazione di non avere lo stesso tipo di accesso e assistenza alle cure di altri tipi di malati, con la reale possibilità che ciò aggravi lo stato umorale e la capacità di reagire alla malattia stessa.

Il malato raro quindi ha bisogno che il professionista che si occupa di lui faccia uno sforzo, non solo di acquisizione di specifiche competenze tecniche ma di individuazione della rete di supporto che ruota intorno a questi malati, comprendendo anche la sua capacità di sentirsi in grado di gestirla e diventando al fianco del paziente la figura chiave che governa il complesso intreccio di livelli e competenze.

[www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)

[www.rarediseaseday.org](http://www.rarediseaseday.org)

[www.uniamo.it](http://www.uniamo.it)

[www.ceripa.it](http://www.ceripa.it)

*\*Laura Gentile, psicologa, esperta in malattie rare, coordina il Dipartimento Malattie Rare di Ceripa onlus*

