Tra pandemia e malattie rare un rapporto difficilissimo

Domani la Giornata mondiale. Nel Bresciano i pazienti sono seimila Il «nodo» delle terapie

Segno. Le rose blu sono rare, simbolo di molte malattie altrettanto rare

Salute

Anna Della Moretta
a.dellamoretta@giornaledibrescia.it

■ L'emergenza sanitaria e sociale che ha investito per due anni il mondo intero, e non è ancora finita, concentrando le energie nella ricerca di vaccini e farmaci per far fronte al nuovo virus, ha spinto le malattie rare, che erano già in secondo piano, ancora più in basso nella scala degli interessi e degli investimenti.

Rari ma non pochi. I malati «rari» riconosciuti solo nel Bresciano sono quasi seimila, il 70% dei quali in età pediatrica. Ciascuno di loro vive la particolarità della sua malattia, definita rara proprio perché è diagnosticata in non più di cinque persone su diecimila. Il numero di malattie rare conosciute e diagnosticate oscilla tra le sette e le ottomila, ma è una cifra che cresce con l'avanzare della scienza e, in particolare, con i progressi della ricerca genetica. Stiamo dunque parlando non di pochi malati, ma di milioni di persone in Italia e addirittura decine di milioni in tutta Europa.

Tra i bambini le malattie rare che si manifestano con maggiore frequenza sono le malformazioni congenite (45%), le malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione o del metabolismo e i disturbi immunitari (20%).

Per i pazienti in età adulta, invece, le più frequenti appartengono al gruppo delle patologie del sistema nervoso e degli organi di senso (29%) o del sangue e degli organi ematopoietici (18%).

L'accesso alle cure. L'ultimo problema, in ordine di tempo, riguarda il via libera al decreto sui Livelli essenziali di assistenza, ovvero quelle prestazioni sanitarie garantite a tutti. In realtà il decreto istitutivo dei nuovi Lea era attesto per il 28 febbraio 2018, la giornata delle malattie rare di 4 anni fa.

Cittadinanza Attiva e Osservatorio Malattie Rare hanno inviato una lettera-appello alle istituzioni: «L'approvazione del Decreto garantirebbe l'erogazione di nuove e lungamente attese prestazioni, ma soprattutto ne agevolerebbe l'erogazione uniforme su tutto il territorio nazionale. Tra i provvedimenti che trovano un blocco in questa mancata attuazione, c'è il decreto di aggiornamento del gruppo degli screening neonatali, fermo al 2016, l'inserimento nella lista delle patologie esenti di malattie rare e croniche precedentemente non incluse e anche il riconoscimento al diritto alla procreazione medicalmente assistita per alcune persone affette da patologie genetiche trasmissibili». //

Il 28 febbraio

La Giornata mondiale delle malattie rare

Dal 2008, il 29 febbraio si celebra la Giornata mondiale delle Malattie Rare per porre l'attenzione sui bisogni delle persone con patologie rare, sui loro familiari e sulla necessità di supportare la ricerca quale strumento fondamentale per migliorare la vita. Il 29 febbraio non a caso, perché è un giorno raro, che ricorre ogni quattro anni. Quando non c'è, la Giornata si anticipa al 28.

Nel Bresciano

Tra chi ne soffre, sette su dieci sono bambini

Le persone con una malattia rara (è tale se colpisce 5 persone su diecimila) nel Bresciano sono circa seimila, il 70% delle quali in età pediatrica. Tra i problemi, il ritardo nella diagnosi e la disponibilità di terapie adeguate. Info: territorio.malattierare@asst-spedalicivili.it. Oppure Centro coordinamento rete regionale malattie rare: raredis@marionegri.it; malattierare.marionegri.it.

L'associazione

A Brescia primo caso in Italia di cure a domicilio

L'Associazione italiana glicogenosi, citata nel libro di Alessandra Sala, è nata nel 1996 per volontà di un gruppo di genitori che hanno figli affetti dalle glicogenosi. Tra le altre cose, a Brescia, ha aiutato un bambino affetto dalla malattia di Pompe (o glicogenosi di tipo due) a ricevere, per primo in Italia, le cure a domicilio. Un risultato che si è rivelato ancora più importante in tempi di pandemia.

Nel gusto dolce dell'amore, un libro oltre la sofferenza

Copertina. Acquerello di Rosalba Perucchini per il libro di Sala

La recensione

Nei capitoli brevi del volume si parla anche dei diritti dei malati rari

■ Quando si inizia a leggere un libro di sera e non si riesce a smettere fino a notte fonda, fino a vederne la fine, significa che è un bel libro. Avvincente, delicato, profondo. Tanto che quando l'autrice Alessandra Sala mi ha chiesto se mi era piaciuto, le ho scritto: «Sembra di essere sulle ali di una farfalla: si vola leggeri, ma con il privilegio di avere uno sguardo ampio su quanto accade». Si vola leggeri, perché mescolando zucchero e farina con tanta pazienza, si mescolano anche i sentimenti, le paure, la voglia di riscatto. Così, quando Nora, pasticciera cinquantenne, rimane vedova di un marito meticoloso e pesante, decide di non disperdere l'arte pasticcera del coniuge, ma di condividerla e trasmetterla a bambini scampati dalla guerra, dalla fame. O emigrati in cerca di una terapia per curare una malattia rara. Della glicogenosi Alessandra Sala racconta al ventunesimo capitolo de «Il gusto dolce dell'amore», Libraccio Editore. Capitolo che, come tutti gli altri, «inizia con le note che hanno ispirato la sua stesura». Note di una musica che ha accompagnato l'autrice nella scrittura della storia. Per il ventunesimo, nell'aria si sente l'«Ouverture» delle Nozze di Figaro di Mozart. Una delizia. Come lo spettacolo teatrale del «fascinoso» veterinario che sul palco sale per beneficenza e per fare del bene a se stesso. Un po' come Nora alle prese con i dolci, o l'inquilina Jasmine che inventa i gioielli partendo dalla forma e dai colori dei fiori e delle foglie e che hanno saputo tradurre il dolore delle loro esistenze in fonte di energia e di piacere per gli altri. Sul palco l'impegno è dedicato all'Associazione italiana Glicogenosi che si occupa dei diritti dei malati rari. Di malattia di Pompe, o glicogenosi, ne esistono ben tredici tipi diversi.

Sala:«Quando la vita diventa un pugno di schegge, a volte basta poco per riunirne i frammenti»

La presidente dell'Associazione, sul palco, spiega che «in Italia i malati rari sono circa due milioni e il 70 per cento sono bambini. Mentre parla è commossa. Spiega che l'associazione è composta da genitori di bambini malati e che anche lei ha un figlio "raro". L'associazione è nata per merito di suo marito, un brillante medico che ha deciso di mettere la sua professionalità a disposizione di tutti, regalando il suo poco tempo libero a chi aveva bisogno». // **ADM**

Con «L'uomo sindonico» l'arte si specchia nella fede

L'esposizione

Inaugurata a Santa Maria del Carmine la mostra dedicata alla sofferenza del Cristo

■ Un convivio di arte, fede e scienza. È stata inaugurata ieri nella chiesa di Santa Maria del Carmine la mostra «L'uomo sindonico. Il corpo e le ferite», a cura degli allievi dell'Hdemia di belle arti Santa Giulia, coordinati dal professor Adriano Rossoni, e dello scultore Sergio Rodella. Il progetto, partito nel 2018, è ancora in itinere: «L'obiettivo - spiega Rossoni - è la ricostruzione bi e tridimensionale, quindi tradotta nella pittura e nella scultura, della fisicità del Cristo nelle varie fasi del Calvario: dalla crocifissione fino al corpo deposto».

L'esposizione si compone dei dipinti degli allievi di Santa Giulia, della scultura Corpo Sindonico, realizzata da Sergio Rodella, e del video di Lorenzo Tentori, che come prova finale del suo percorso in Scultura all'Hdemia ha ricreato una modellazione 3d virtuale, restituendo il processo evolutivo con cui compaiono ferite e tumefazioni del Corpus Christi.

Arte e devozione. Uno dei pannelli in mostra a Santa Maria del Carmine

Una ricerca trasversale, partita su proposta del compianto professor Luigi Fabrizio Rodella, responsabile del Settorato Anatomico della facoltà di Medicina e chirurgia dell'UniBs, e resa possibile grazie alla collaborazione dei medici dell'ospedale Papa Giovanni XXIII. Proprio a Luigi Fabrizio Rodella, scomparso a settembre del 2020, è dedicata la mostra, in calendario tra le iniziative per la celebrazione dei Santi patroni Faustino e Giovita.

«Il risultato presentato oggi - commenta il sindonologo Bruno Barberis, che ha affiancato gli allievi nel progetto - si basa sugli studi di diversi artisti: oltre a Sergio Rodella, Luigi Mattei e lo scultore spagnolo Juan Manuel Minarro. Alla loro ricerca hanno offerto dialogo e prosecuzione gli studenti dell'Accademia, e questo è il risultato».

Un risultato presentato ieri dal presidente della Confraternita dei Santi Faustino e Giovita don Maurizio Funazzi, insieme a don Carlo Tartari, che ha portato il saluto del vescovo monsignor Pierantonio Tremolada.

La mostra, a ingresso gratuito, resterà aperta al pubblico fino al 3 aprile, dal venerdì alla domenica, dalle 15 alle 18. //

CHIARA DAFFINI

VkVSIyMjOTY0MGJkMzMtOWQxZi00NmMzLThjYTktZTVhNmM0YTZlYWJlIyMjMDAwMDAwMDAtMDAwMC0wMDAwLTAwMDAtMDAwMDAwMDAwMDAwIyMjMjAyMi0wMi0yN1QxNDoxNDoyMSMjI1ZFUg==