

SUL CAMPO

Malattie rare, un anno per svoltare

Il 28 febbraio la Giornata mondiale. Il Testo unico appena approvato in Parlamento è un modello, ma ora servono i decreti attuativi

In sintesi

1

Sono un milione gli italiani affetti da una delle 6mila malattie rare sinora censite. Il Parlamento ha approvato il 3 novembre l'atteso Testo unico

2

Ogni anno il 28 febbraio è la Giornata mondiale delle Malattie rare, evento che ogni 4 anni cade il 29, «giorno raro» per autonomia. Ecco il perché della data

I «SIBLINGS»

Fratelli di disabili la risorsa decisiva è dentro la famiglia

DANILO POGGIO

Vengono definiti all'anglosassone *siblings*: sono i fratelli e le sorelle di persone con disabilità. Un tema spesso sottovalutato e che solo di recente è diventato oggetto di riflessione. Se ne è parlato nel webinar «Essere fratello o sorella di una persona con disabilità», organizzato dall'Istituto superiore di Sanità-Centro nazionale malattie rare e da Uniamo (Federazione italiana malattie rare) alla vigilia della Giornata delle Malattie rare del 28 febbraio. La disabilità è una condizione che riguarda l'intera famiglia: tutti i membri devono essere inclusi nel percorso assistenziale e aiutati a valorizzare l'esperienza che vivono, con responsabilità ma anche con gioia e in pienezza.

L'incontro, moderato dalla presidente di Uniamo, Annalisa Scopinaro, e dal direttore del Centro nazionale, Domenico Taruscio, ha portato testimonianze - come Federico Girelli, presidente del Comitato Sibling Onlus e Giulia Ragolino dell'Associazione Persone Sindrome di Williams Italia - ma anche dati scientifici. «Tra fratelli e sorelle - ha ricordato Concetta Polizzi, della Società italiana di psicologia pediatrica - c'è un legame indissolubile, una risorsa per lo sviluppo, importante anche per fronteggiare le difficoltà. E, pur non essendo sempre facile, la diversità può diventare fonte di sostegno», conferendo ai *siblings* un tasso superiore di empatia, capacità di insegnamento e vicinanza, e inferiore di conflitto e rivalità. «Davanti ai loro bisogni ambivalenti - ha detto Polizzi - c'è il rischio che i genitori possano fornire risposte ambivalenti, tra iperprotezione ("teniamolo fuori") e adultizzazione ("dopo di noi, ci sarà lui/lei. È bene che se ne occupi"). Conta invece renderli protagonisti fin da subito nel modo corretto. Avere conoscenza della malattia e dei problemi di un fratello può ridurre l'ansia e aumentare i sentimenti di controllo».

Il tema della comunicazione e della condivisione con fratellini e sorelline è anche alla base del libretto «Ora è tutto più chiaro. La Sindrome di Angelman spiegata ai bambini» presentato dalla psicologa Martina Baggio e dalla logopedista Marta Baset. «I fratelli di bambini disabili possono esperire una serie di sentimenti negativi, sentirsi arrabbiati, dimenticati, diventare gelosi e risentire dei trattamenti preferenziali che riceve il fratello. Ecco perché è fondamentale che la comunicazione della diagnosi sia condivisa al più presto tra tutti i membri della famiglia, con parole semplici ed esempi concreti».

© RIPRODUZIONE RISERVATA

VITO SALINARO

Sono "malattie rare". Ma considerando l'ampio ventaglio che le caratterizza, da quelle genetiche alle infezioni, fino ai tumori, investono oltre un milione di italiani, con un'insorgenza prevalente in età pediatrica. Per queste persone, e per le rispettive famiglie, la ricorrenza 2022 della Giornata mondiale delle malattie rare, che si celebra lunedì 28, brilla molto più delle altre. E non tanto perché la sede romana dell'Istituto superiore di sanità, in questa settimana, è illuminata con i colori che rimandano alla Giornata, ma perché l'anno in corso servirà a mettere a frutto le svolte epocali di fine 2021. E cioè l'approvazione del Testo unico sulle malattie rare (Legge 175 del 2021), licenziato dal Parlamento all'unanimità, di cui sono ora attesi i decreti attuativi. Tra i provvedimenti più importanti, il Testo garantisce, in tutta Italia, l'uniformità della presa in carico diagnostica, terapeutica e assistenziale dei malati, un Fondo di solidarietà, l'aggiornamento dei Livelli essenziali di assistenza (Lea), l'accesso ai farmaci orfani, e un importante sostegno alla ricerca. Ma il 2021 sarà anche ricordato per la Risoluzione varata dall'Onu che inserisce le malattie rare nell'Agenda delle priorità delle Nazioni Unite. Senza dimenticare, nel 2020, l'istituzione, nell'Istituto superiore di sanità (Iss), di un gruppo di lavoro sullo screening neonatale esteso che, assieme al Testo unico, rappresenta un unicum a livello internazionale.

Insomma, il tema è finalmente divenuto centrale. Tanto che il presidente dell'Iss, Silvio Brusaferrò, nel seminario introduttivo alla Giornata, definisce le malattie rare «un paradigma» che «ci permette di sperimentare soluzioni anche per altre patologie e di inaugurare reti organizzative, anche internazionali». Ancora, «un paradigma per la ricerca, perché le loro caratteristiche consentono ai ricercatori di sperimentare nuovi meccanismi patogenetici e fisiologici. E poi - aggiunge - sono un paradigma tra la persona che ne è affetta e la stessa patolo-

gia, una relazione da studiare e sostenere, includendo le persone che stanno accanto a chi ne è affetto». Un quadro che, secondo Brusaferrò ma anche per il sottosegretario al ministero della Salute, Pierpaolo Sileri, va inserito tra le opportunità offerte dal Pnrr. Del resto, ricorda Sileri, dal tavolo delle malattie rare è «già nata una proposta che ha visto la luce in tempi rapidi: un emendamento al decreto di attuazione del Pnrr con la riduzione da 6 a 2 mesi per l'inserimento dei farmaci orfani nei prontuari regionali». Il tutto mentre il Piano nazionale malattie rare, assicura il direttore generale della Programmazione sanitaria del ministero della Salute, Andrea Urbani, «è pronto e vedrà la luce entro il termine dei 3 mesi dall'entrata in vigore della legge», e quindi entro il 12 marzo.

Per il direttore generale dell'Iss, Andrea Piccioli, e per la direttrice del Centro nazionale Malattie rare dell'Iss, Domenica Taruscio, lo sforzo immediato è «di uniformare la pratica dello screening neonatale estendendo in tutta Italia». È una questione di «equità in salute, stiamo lavorando perché gli screening vengano eseguiti allo stesso modo a Milano come a Roma, Napoli e Palermo». Anche questa è un'esigenza che rientra tra le priorità dell'associazione Uniamo, di cui è presidente Annalisa Scopinaro, e che ha riunito, nel 1999, una ventina di associazioni, divenendo riferimento imprescindibile pure per istituzioni e medici. A prescindere dagli aspetti diagnostici e terapeutici, ecco le attese più rilevanti per Uniamo: l'integrazione del Piano nazionale con il Pnrr, i decreti attuativi del Testo unico, gli incentivi alla ricerca e una più proficua collaborazione tra pubblico e privato, oltre all'attivazione del "Finanziamento a funzione sulle malattie rare".

Tutti obiettivi che il Testo unico aiuterà a rendere praticabili. «È stata un'impresa intensa e corale - riferisce Taruscio riassumendo l'iter di approvazione - è una legge gioiello che costituisce un riferimento mondiale e di cui far tesoro».

© RIPRODUZIONE RISERVATA

«Nessun medico farà morire pazienti»

«Nessun medico del servizio sanitario regionale è disposto a somministrare il farmaco a questi pazienti». Così Filippo Saltamartini, assessore alla Sanità della Regione Marche, si è espresso ieri sui casi marchigiani dei due tetraplegici, "Mario" e "Antonio", che dopo i passaggi burocratici e amministrativi per l'applicazione della sentenza Cappato-dj Fabo e in assenza di una legge specifica, hanno compiuto con l'Associazione radicale Luca Coscioni il percorso richiesto ai pazienti che desiderano morire con il suicidio assistito e l'uso del Tio-pentone sodico (il Pentothal). La sentenza 242 emessa dalla Corte costituzionale nel 2019 impone alla sanità pubblica la verifica delle condizioni del paziente ma non, concretamente, il dovere di dare la morte a cura di medici del Servizio sanitario. «Non c'è alcun provvedimento - ha detto Saltamartini - che possa imporre a un medico la somministrazione del farmaco». (Vincenzo Varagona)

MARCHE

Humanity 2.0

La demenza online non è uno show

PAOLO BENANTI



Una diagnosi di demenza può cambiare istantaneamente il modo in cui il mondo vede qualcuno. Questo stigma sociale ha un grande effetto: anche la famiglia e gli amici dei malati di demenza potrebbero scoprire che il mondo è in fuga da loro. Internet e le tecnologie digitali possono avere un ruolo duplice rispetto al vissuto di chi viene diagnosticato con questa patologia e dei suoi cari. Può aiutare a rendere più visibile la realtà del convivere con la demenza, e per alcuni è l'unico posto in cui possono connettersi con altri che attraversano la stessa sofferenza. Ma Internet non è sempre un utensile, e a volte si rivela un'arma. In questi giorni numerosi commentatori fanno notare che l'hashtag #Dementia - strumento che si utilizza per parlare di un tema o categorizzare un contenuto - ha ge-

nerato sulla piattaforma di brevi video TikTok 2 miliardi di visualizzazioni. I creatori di video producono flussi di contenuti sulle loro esperienze prendendosi cura di qualcuno con demenza in fase avanzata. Molti dei video più popolari sono di ispirazione o educativi. Ma tra questi è facile trovare video virali in cui i partner nell'assistenza - un termine che molti online preferiscono al termine "caregiver", più comunemente usato - prendono in giro i pazienti con demenza e inscenano intense discussioni con loro davanti alla telecamera. Chi abita

questo social network non sembra avere alcuna idea delle implicazioni etiche nel rendere pubblici contenuti su qualcuno che potrebbe non essere più in grado di acconsentire a essere filmato. Nel frattempo, le persone che convivono con la demenza sollevano domande sul consenso e sottolineano i danni causati da contenuti virali che perpetuano gli stereotipi o travisano la natura della condizione. Kate Swaffer, cofondatrice di «Dementia Alliance International», gruppo di difesa dei malati di demenza i cui membri vivono con questa condizione, ha re-

centemente denunciato la cosa. A Swaffer è stata diagnosticata una demenza semantica a esordio giovane nel 2008, quando aveva 49 anni.

Questi video si inseriscono in un filone in cui la condivisione online riguarda contenuti di famiglia e influencer genitoriali. I bambini, che una volta erano protagonisti involontari nei feed dei social media dei loro genitori, sono cresciuti e ora ci dicono in maniera molto critica cosa pensano di come sono stati registrati. Ma gli adulti con demenza non sono bambini, e la loro capacità di acconsentire diminuisce man mano che invecchiano. Internet, strumento che può aiutare i pazienti a vincere la solitudine, può anche trasformarli in una sorta di attrazione da circo. Come tutelare la dignità della persona di fronte a questi eccessi?

© RIPRODUZIONE RISERVATA

Dieci anni alla guida di un ente ecclesiastico in un mondo in continua e veloce evoluzione. Fra' Massimo Villa, superiore della Provincia Lombardo-Veneta dei Fatebenefratelli, quali sfide ha dovuto raccogliere, e cosa ha imparato da questa esperienza così intensa?

«Dal 2012 ad oggi sono stato superiore provinciale in anni in cui sia la vita consacrata sia la realtà socio-sanitaria che è lo strumento della nostra missione hanno subito notevoli evoluzioni. La vita religiosa - la nostra come in tutta la Chiesa - ha subito e subisce un calo numerico drastico, l'invecchiamento dei membri della famiglia religiosa e questo hanno portato la nostra Provincia a riflettere a lungo sulla ristrutturazione delle comunità per far sì che, se pur in pochi, possiamo essere sempre quel piccolo seme e quel lievito necessario per animare e sostenere la vita con sacralità nella nostra Provincia. Abbiamo chiuso alcune comunità e implementato altre, lanciando l'altra sfida che è stata quella di lasciare alcune opere senza la comunità con dei collaboratori laici che, condividendo con noi la missione, portano avanti non solo la gestione ma anche il carisma dell'Ospitalità. In questi anni abbiamo scelto di lasciare, come religioso, la gestione diretta delle opere a collaboratori laici competenti tecnicamente, che stiamo formando alla "scuola dell'Ospitalità" affinché integrino la loro capacità tecnica con gli aspetti valoriali della nostra missione. Percorso arduo ma



Fra' Villa

Si apre il Capitolo dei Fatebenefratelli Provincia Lombardo-Veneta

«Una Ospitalità di religiosi e laici»

che sta dando i primi frutti. Da questo ho imparato molto a fidarmi, a fidarmi dello Spirito che se accolto e ascoltato con attenzione guida i nostri passi sempre. Ho imparato a essere audace e buttare a volte "il cuore oltre l'ostacolo" per il bene della nostra vita consacrata e della nostra missione».

Essere un Fatebenefratello, oggi, cosa vuol dire per lei?

«Significa innanzitutto vivere con fedeltà la mia vocazione di consacrato al Signore, che mi ha chiamato a seguirlo per essere con lui costruttore del Suo Regno dentro al mondo della povertà, della malattia e dell'emarginazione. Significa ritornare ogni giorno a comprendere cosa il mio fondatore San Giovanni di Dio farebbe oggi ascoltando il grido dell'umanità sofferente e scoprire quali risposte dare concretamente a chi chiede di essere accolto, curato».

Laici e religiosi corresponsabili nella realizzazione quotidiana della missione dei Fatebenefratelli: un percorso sfidante. Come ci state riuscendo?

«Sì, la collaborazione con i collaboratori laici è una sfida, come già ricordavo prima: una sfida che in questi anni mi ha fatto maturare l'idea che i nostri laici, che con noi lavorano al servizio dell'umanità sofferente, sempre di più devono fare il salto di qualità dall'essere collaboratori a corresponsabili della missione. Con la loro professione devono non solo

collaborare a rendere le cure sempre più attente e umane ma devono con noi religiosi essere i testimoni e responsabili con noi nella realizzazione piena del carisma dell'Ospitalità. È un percorso che deve durare per tutta la vita, per cui qualche risultato forse lo si sta già intravedendo, ma il cammino è ancora lungo ed entusiasmante perché diventa un "cammino vocazionale" anche per i nostri collaboratori che attraverso la loro professione si sentono chiamati dal Signore a realizzare la missione di San Giovanni di Dio, che sempre ci ricorda quanto lui stesso ha chiesto al Signore dopo aver sperimentato la durezza della malattia: "Concedimi o Signore di avere un ospedale dove curare i malati come desidero io"».

Il 137° Capitolo Provinciale che a breve prenderà avvio rappresenta il momento più delicato e profondo all'interno dell'Istituzione Ospedaliera che lei oggi rappresenta. Un'occasione foriera di profonde riflessioni e discernimento sull'identità presente e futura dell'Istituzione. Cosa ritiene si debba fare oggi per continuare a essere testimoni autentici e credibili del Carisma dell'Ospitalità?

«Il Capitolo Provinciale che ci apprestiamo a celebrare ha come slogan "Uscire con passione per promuovere l'Ospitalità":

sono le parole rivolte da Papa Francesco nel 2019 ai Padri Capitolari presenti al capitolo generale. Ritengo che per essere testimoni oggi della nostra vocazione di Consacrati al servizio dell'umanità sofferente dobbiamo innanzitutto "uscire". Uscire da noi stessi, dai nostri privilegi, dalle nostre comodità dal "si è sempre fatto così" per vedere con gli occhi e con il cuore i bisogni di oggi, e questo va fatto con passione. Ritengo che oggi vada riscoperta la "passione" per la nostra consacrazione, dobbiamo essere uomini appassionati delle cose di Dio, che hanno voglia di mettersi in gioco per Dio, che si lasciano stupire ancora dalla grandezza e dalla gratuita dell'amore di Dio per noi.

«Che cosa farebbe oggi san Giovanni di Dio per chi soffre?»

Giovanni di Dio, hanno risposto alla chiamata del Signore e si sono messi al servizio dei malati. 18 uomini, un piccolo seme che ha fatto germogliare l'Ordine ospedaliero di San Giovanni di Dio. Siamo di nuovo uno sparuto gruppo di religiosi: se riscopriamo la passione per le "cose di Dio", ancora il carisma dell'Ospitalità continuerà a vivere nel tempo».

