

AZIENDA OSPEDALIERA

Trecento pazienti con malattie rare «Verona centro di riferimento Ue»

Camilla Ferro pag.17

SANITÀ Giornata mondiale dedicata ai pazienti con particolari patologie ereditarie. Il bilancio dell'Azienda ospedaliera

Malattie rare, 300 casi a Verona «Centro di riferimento europeo»

Il dottor Bordugo: «Essenziale la diagnosi precoce, lo screening neonatale può fare la differenza e ci permette di iniziare terapie in grado di cambiare la vita di questi bambini»

Camilla Ferro

camilla.ferro@larena.it

●● Essere genitori di un figlio «raro» è una prova continua. Dall'inizio, da quando appena nato sta male e non c'è una diagnosi che dica il «perché» fino al momento in cui - spesso dopo molti anni di attesa, visite, esami, ospedalizzazioni e speranze disattese - arriva il verdetto. «Ed è un verdetto mortale, che uccide la speranza, lascia soli ed inebetiti, toglie l'aria e butta nel buio della disperazione», confessa mamma Cristina.

La diagnosi Lì, di fronte alla certezza che sano il tuo bambino non lo sarà mai perché non esiste cura che lo liberi dalla sua patologia genetica rara (è definita tale quando la prevalenza è di 5 casi su 10mila), scatta la fase del «vivere giorno per giorno combattendo la battaglia più dura di tutte per lui e per te», continua Cristina, «per la famiglia, per il sogno che si è infranto, per quello che non avremo mai, imparando ad apprezzare la giornata buona quando c'è, ad accontentarti di quel poco che, nella fatica fisica e psicologica, si conquista». Sospira: «Il momento più difficile? Accettare la malattia della tua creatura, la sua disabilità, quello è lo scoglio più difficile, ci impieghi anni ad elaborare e quando riesci a scavallare la monta-

gna della rabbia, della solitudine, del dolore e del domandarti giorno e notte «perché a me?», lì allora riesci a metterti in ascolto di tuo figlio e comincia a fare un po' meno male». I suoi occhi stanchi brillano: «Io posso dire che non sarei mai stata quella che oggi sono senza Alessandro. Ha 27 anni ed è la mia più grande conquista perché la sua Piruvato Carbossilasi, così si chiama la nostra condanna, è spesso incompatibile con la vita. Siamo rari, sì, ma siamo qui e non siamo pochi al mondo». Sono 2 milioni in Italia e 30 in Europa i pazienti nati con una di queste 3mila patologie.

La campagna E' il messaggio lanciato ieri, Giornata mondiale delle malattie rare, anche nella sala mostre del Polo Confortini dove da mattina a sera è stato attivo un punto informativo con distribuzione di brochure, lettura di documenti accompagnati dal flauto della dottoressa Chiara Salvottini e spiegazioni del dottor Andrea Bordugo responsabile dell'Unità Malattie Metaboliche Ereditarie della Pediatria C dell'AouI diretta dal professor Giorgio Piacentini, insieme ai volontari delle associazioni Aismme (associazione italiana sostegno malattie

metaboliche ereditarie) e DbA (anemia dimond-Blackfan Italia). «Facendo rete, affidandoci alla scienza e alla diagnosi precoce attraverso lo Screening neonatale esteso», ha ripetuto Cristina Valotto in veste di mamma rara e presidente di Aismme, «noi, genitori di figli unici ma speciali, possiamo restare a galla. Perché oggi, rispetto a decenni fa, grazie alle nuove terapie e alle conquiste della medicina, se questi bimbi vengono presi in carico nei primi mesi di vita grazie alla diagnosi tempestiva, possono sopravvivere e contare su una esistenza più dignitosa. Deve essere così per tutti alla nascita, prima che sia troppo tardi e che tanto dolore entri in tante altre case».

Hub di riferimento A Verona, oggi, il dottor Bordugo ha in carico 300 pazienti «rari», per lo più bambini. «Negli ultimi dieci anni», ha spiegato,



Peso: 1-1%, 17-47%

«abbiamo diagnosticato 160 neonati con patologie metaboliche ereditarie grazie allo screening neonatale esteso. Lo facciamo dal 2014, grazie ad una apposita legge regionale, che ci rende insieme a Padova una delle realtà pilota in Italia. Con questo semplice esame del sangue eseguito alla nascita riusciamo ad individuare oltre 40 malattie metaboliche rare, potendo così intervenire prima che si manifestino i sintomi, evitando gravi disabilità e decessi. Basta un po' di sangue prelevato dal tallone», precisa, «per iniziare terapie in grado di fare la differenza».

Verona e l'Europa «Si chiamano malattie rare ma i numeri non sono piccoli, anzi», è intervenuto il direttore generale dell'Aou Callisto Bravi, «sono quasi 3mila. E' fondamentale, come detto, la diagnosi precoce per evitare il rischio di un destino infau-

sto. Intervendo subito con lo screening neonatale che in Azienda abbiamo introdotto per primi siamo entrati nei centri Ern (European reference networks for rare diseases) cioè nella rete di realtà sanitarie europee esperte nel settore». E ancora: «In Aou abbiamo un modello organizzativo di network in cui i clinici di varie specialità si parlano per la presa in carico globale del paziente. La nostra organizzazione mette insieme attività clinica e assistenziale, ricerca universitaria e formazione, garantendo servizi sotto l'aspetto psicologico, la telemedicina, la nutrizione, la riabilitazione». Oltre a quello per le malattie metaboliche rare, Verona è riconosciuta come Centro di riferimento europeo anche per le malattie rare dell'osso, dei tessuti connettivi, del sistema muscolo scheletrico, del sangue, del polmone, dell'epilessia, del sistema endocrino e dei tumori rari.

L'appello «Molto spesso i nostri pazienti sono senza voce», ha concluso il dottor Bodrugo, «pur avendo tantissime storie da raccontare le malattie rare sono storie inascoltate. La ricerca ha fatto grandi passi avanti e oggi, quando devo comunicare una diagnosi di malattia ereditaria, sono molto più sereno perché esistono terapie nuove e perché posso contare sulla rete europea Ern, in cui Verona brilla con le citate sette specialità: di fronte a certe patologie gravi e "di nicchia" è fondamentale la condivisione».

E poi il grazie «alle associazioni qui rappresentate da mamme "rare" che, nonostante la sofferenza trovano la forza di essere qui perché queste malattie possano avere un futuro migliore». Come fa Maria Elisabetta Villa, presidente della Db: «Io sono una malata di anemia Diamond-Blackfan, per noi è dif-

ficile avere una diagnosi, ed è un enorme aiuto avere ospedali con percorsi dedicati come a Verona. La nostra associazione ha creato il registro nazionale dei malati e quello europeo, che conta più di 2.000 pazienti. Nulla è facile ma se viaggiamo insieme, tutti, siamo meno soli».



I protagonisti Aou della Giornata Mondiale delle Malattie Rare



Peso:1-1%,17-47%