



365 giorni a fianco delle persone con malattie rare



Autrice:
Beatrice Reimann,
Coordinatrice e
assistente sociale
AMGRSI



Autore:
Claudio Del Don,
Presidente AMGRSI

Per molti decenni nei corsi della facoltà di medicina si ripeteva come un mantra agli studenti “selten ist selten, häufig ist häufig” (raro è raro, frequente è frequente), come esortazione a concentrarsi sulle patologie frequenti e a lasciare da parte le malattie rare che non avrebbero visto spesso. **Questo ha fatto sì che le malattie rare siano rimaste orfane di attenzione da parte dei medici, della ricerca, della clinica e delle aziende farmaceutiche: un errore, poiché le oltre 7000 malattie rare censite rappresentano una massa silenziosa che riguarda quasi il 7 per cento della popolazione (1 persona su 15!).** Molte di queste producono sintomi poco appariscenti e confondibili con altre malattie comuni; altre portano a sintomi preoccupanti; alcune sono altamente debilitanti e conducono a morte prematura. Molti dei pazienti affetti dalle forme più gravi sono bambini o giovani; ci sono pure malattie rare che si manifestano più tardi, con l'avanzare dell'età, e che spesso si camuffano con altri disturbi. In seguito a tale drammatica negligenza, **migliaia di pazienti adulti hanno ricevuto una diagnosi er-**

rata e hanno subito cure inadatte. Nel peggiore dei casi, il medico, che non era stato in grado di capire l'origine di tali difficoltà (cardiache, polmonari, neurologiche, muscolari e quant'altro), non aveva trovato di meglio che classificare i disturbi con l'etichetta di malattia psicosomatica.

Per molti anni la scarsa ricerca fondamentale e clinica ha potuto avanzare solo grazie al sostegno di fondazioni e associazioni private, spesso attivate da parenti di persone affette da queste patologie. A mo' di esempio, **per le neuropatie rare ha rivestito un ruolo centrale la Fondazione Telethon Azione Svizzera, che, grazie ai fondi raccolti, ha potuto finanziare progetti di ricerca e sostenere sia lo sviluppo di nuove cure, sia il sostegno sociale.** Grazie a Telethon, nella Svizzera italiana si è fondato prima il centro Myosuisse per le cure delle malattie neuromuscolari presso l'ente ospedaliero cantonale, poi, nel 2013, sempre grazie al sostegno di Telethon, **è stata creata l'Associazione Malattie Genetiche Rare della Svizzera Italiana (MGR), allo scopo di fornire consulenza e sostegno, anche finanziario, alle persone colpite da malattie neuromuscolari genetiche rare e ai loro familiari, difendendo i loro diritti e tutelandone la qualità di vita.**

La MGR si occupa della presa in carico sociale dei pazienti affetti da malattie genetiche rare e delle loro famiglie. Gli ambiti di intervento vanno dalla consulenza sociale alle attività di svago per pazienti e famiglie, dalla promozione di momenti formativi e informativi per professionisti e non professionisti al sostegno finanziario ai pazienti e

Alcune attività di cui l'Associazione è stata protagonista, come la settimana di vacanza, la visita al Circo Knie o l'uscita in barca a vela.

alle famiglie per le spese non coperte dalle assicurazioni, fino alla promozione di studi e indagini e al campo della politica sanitaria.

Attualmente fruiscono dei servizi della MGR poco meno di 300 persone affette da una patologia genetica rara, con le rispettive famiglie.

Nel 2021 la consulenza sociale ha coinvolto 278 ammalati, con un investimento di oltre 2400 ore di lavoro di due assistenti sociali, coadiuvate da un gruppo di volontari fedeli e dai membri del comitato direttivo.

I gruppi di auto-aiuto si sono incontrati mediamente una volta al mese. Le attività di formazione, che non hanno potuto essere offerte in presenza a causa della pandemia, sono state trasformate in accompagnamento formativo individualizzato presso il domicilio degli ammalati oppure tramite teleconferenze. **Delle tredici attività di svago in programma, ben undici, compreso il campo di vacanza estivo, hanno potuto essere realizzate.** Tutto ciò è servito anche a risollevarle le persone ammalate e le loro famiglie dalle severe restrizioni alle quali hanno dovuto sottostare, per evitare il più possibile i rischi dovuti al Covid 19.

Nell'ambito della politica sanitaria, negli ultimi 4-5 anni la MGR ha collaborato intensamente all'implementazione nella Svizzera italiana del Piano nazionale sulle malattie rare. **Il risultato più significativo è sicuramente l'apertura nel giugno 2021 del Centro per le malattie rare presso l'Ente Ospedaliero Cantonale.** Lo scopo prioritario del centro è quello di accorciare i tempi di diagnosi, che a volte possono durare da 2 a 5 anni. Inoltre, e questo lo differenzia dagli altri centri in Svizzera, ha integrato, parallelamente alla presa a carico sanitaria, anche quella sociale dei pazienti, attività che viene seguita dalle assistenti sociali della MGR.

Il lavoro di implementazione della politica nazionale sulle malattie rare non si ferma ovviamente a questa prima realizzazione. I prossimi passi mirano a migliorare le cure di queste patologie, creando in Svizzera, e quindi anche nella Svizzera italiana, centri di riferimento per specifiche malattie rare. Tanto è stato fatto, ma moltissimo resta ancora da fare e noi siamo pronti a raccogliere queste sfide sull'arco di tutti i 365 giorni dell'anno, oltre al simbolico giorno nazionale dedicato alle malattie rare, che cade il 5 di marzo. ●



Per approfondire



Associazione
Malattie Genetiche Rare
Svizzera italiana

**Associazione Malattie Genetiche
Rare Svizzera Italiana**

via Orico 9
6500 Bellinzona

✉ info@malattierare.ch

🌐 www.malattierare.ch