

INTERVISTA

«Ogni famiglia è un mondo a sé»

Il 28 febbraio si celebra la Giornata mondiale delle malattie rare, per le quali spesso manca persino una diagnosi. Con Beatrice Reimann, coordinatrice dell'Associazione malattie genetiche rare della Svizzera italiana, abbiamo parlato delle sfide quotidiane che i pazienti e le loro famiglie devono affrontare.

Testo **Palma Grano** Foto **Melanie Türkyilmaz**

Si chiamano “malattie rare”, ma nel loro insieme toccano 500mila persone in Svizzera, di cui circa 7.000 in Ticino. Quali obiettivi persegue e quali attività svolge la vostra associazione per supportare famiglie e pazienti?

Innanzitutto, è importante dire che ci occupiamo esclusivamente di persone con la diagnosi di una malattia rara e domiciliate nella Svizzera italiana. Si tratta di malattie che possono essere invalidanti o generare un rischio vitale per la salute. Oggigiorno nel mondo sono state riconosciute oltre settemila malattie rare, e circa l'80% di queste ha origine genetica. Tra i nostri obiettivi ci sono la consulenza sociale e corsi formativi per chi presta servizio a domicilio. Collaboriamo anche con l'Ente ospedaliero cantonale, offrendo consulenza sociale, e partecipiamo a indagini e studi su tali malattie, per esempio sui familiari curanti o sul miglioramento della qualità di vita.

Vi occupate anche di creare e organizzare incontri di tipo più informale?

Offriamo attività ricreative accessibili a tutte le persone partecipanti. Può essere una gita in barca a vela, un atelier di pittura, una visita al museo. Poi c'è la settimana di vacanza in una città svizzera. Infine, “il gruppo di parola”: un incontro che ha luogo ogni 5-6 settimane ed è autoge-

stato. Durante questi incontri possono partecipare genitori e familiari. È uno strumento che funziona bene.

Per quanto riguarda bambini e bambine, quali sono le difficoltà principali a livello di vita sociale?

Ad esempio, spiegare la malattia agli altri è una sfida. Sembra una banalità, ma molte malattie rare non sono ovvie, sono invisibili. È il caso di quelle metaboliche o neurologiche. I genitori devono raccontare agli insegnanti, magari con l'aiuto del pediatra, cosa significa avere una malattia rara. È fondamentale creare un ambiente comprensivo.

Ci può fare qualche esempio per capire questa “invisibilità” di alcune malattie e l'importanza di aiutare chi ne è affetto a spiegare le proprie necessità?

Le malattie rare possono manifestarsi in modo diverso in ogni paziente, rendendole difficili da comprendere. Ad esempio, nella sindrome familiare autoinfiammatoria da freddo, il contatto con il freddo causa febbre, dolore articolare ed esantema cutaneo. Ma far capire che il contatto col freddo possa causare tutto questo non è cosa semplice. Nella distrofia miotonica di Steinert, una malattia neuromuscolare degenerativa, la debolezza muscolare può essere scambiata per pigrizia. Analogamente,

Beatrice Reimann

Classe 1972, è nata nella città bilingue di Biel/Bienne. Di professione assistente sociale con un Master in Social Management, ha sempre lavorato come assistente sociale in diversi ambiti tra Zurigo e Biel/Bienne. Dal 2013 svolge il ruolo di coordinatrice dell'Associazione malattie genetiche rare della Svizzera italiana. Collabora inoltre con la raccolta fondi di Telethon.

RITRATTO



A livello mondiale si stima che il 6% della popolazione sia affetto da una malattia rara, spesso difficile da individuare e diagnosticare anche per i medici.

nella sindrome di Ehlers-Danlos, una malattia reumatica rara, i sintomi possono comparire improvvisamente dopo periodi in cui la persona sembra stare bene.

Queste malattie sono invisibili anche per i medici curanti?

A volte sì. I pazienti vengono considerati affetti da disturbi psicosomatici a causa della mancanza di una diagnosi. Questo non dipende dai medici curanti, ma da fattori come la scarsa formazione durante gli studi. Tuttavia, la situazione sta migliorando grazie all'informazione offerta dalle associazioni dei pazienti. Inoltre, il Coordinamento nazionale per le malattie rare (Kosek) facilita il riferimento a specialisti quando si sospetta una patologia rara.

Tornando alle famiglie, quali sono le principali sfide per i genitori?

I genitori di bambini con malattie rare hanno grandi sfide da affrontare. Molto dipende dal tipo di malattia rara e anche da quando avviene la diagnosi. Nel caso delle malattie metaboliche, la diagnosi precoce rende fondamentale il monitoraggio della dieta a scuola. Quando si tratta di una malattia rara di tipo progressivo, che sia alla nascita o meno, siccome il corpo si deteriora a poco a poco, i genitori devono aggiornarsi continuamente per prendere decisioni adeguate. Inoltre, quando si è affetti da una malattia rara di tipo progressivo, spesso un genitore deve occuparsi al 100% della figlia o del figlio. Viene quindi a mancare un'entrata finanziaria in famiglia.

Fare rete tra famiglie aiuta?

Spesso accade che non vi sia un'altra famiglia in Ticino che si trova ad affrontare la stessa malattia. Per questo consigliamo di allargare la cerchia oltre i confini cantonali e nazionali, magari comunicando con un'altra famiglia grazie ai social media. È molto utile per confrontare esperienze, per capire come far fronte alle sfide quotidiane di una malattia rara. A volte non si trova nemmeno un'altra famiglia in Europa. Noi aiutiamo in questa ricerca. → Pagina 15



Giro del Mondo IN CUCINA

Offerte valide dal 27.2 al 5.3.2025, fino a esaurimento delle scorte.

25%
1.45
invece di 1.95

naturaplan
*Avocado bio Naturaplan, Spagna, al pezzo

10x SUPERPUNTI
-.80

naturaplan
*Limette bio Naturaplan, Colombia, al pezzo

Karma
*Guacamole Dip Karma, 200 g (100 g = 1.90)
3.80

naturaplan
*Mais dolce bio Naturaplan, 160 g (100 g = 1.84)
2.95

OLD EL PASO
8 Tortilla POCKETS
ad es. Tortilla Pockets, 8 pezzi, 223 g
4.60 invece di 5.80 (100 g = 2.06)

20%
a partire da 2
su tutto l'assortimento Old el Paso a scelta

Qualité & Prix
Red Kidney Beans Coop
290 g (100 g = -.59)
1.70

35%
3.95
invece di 6.10

naturaplan
Tortilla Chips Nature XL bio Naturaplan, 270 g (100 g = 1.46)

BIRRA
DESPERADOS
ORIGINAL
Birra Original Desperados, lattine, 6 x 50 cl (100 cl = 4.80)
14.40

→ **Per quel che concerne la scuola, che rapporto avete con gli istituti?**
È molto positivo quando ci confrontiamo con degli istituti scolastici che sono propensi a fare delle modifiche. A volte, purtroppo, per questioni di vario genere, come i limiti architettonici, ciò non è possibile. Offriamo consulenza per queste modifiche, per l'adattamento e per la ricerca di una persona di accompagnamento.

«I genitori di bambini con malattie rare hanno grandi sfide da affrontare»

Quali sono le difficoltà principali che le famiglie incontrano con il sistema sanitario o con le assicurazioni malattie?
Molte malattie rare diagnosticate non appaiono nella lista dell'Assicurazione invalidità (Ai), oppure alcune cure e terapie non sono accettate dalle casse malati. In questi casi cerchiamo di fare accettare la terapia dal medico specialista. Se necessario, collaboriamo con la consulenza giuridica di Inclusione handicap Ticino e, per il supporto finanziario, con ProInfirmis. In ultima istanza, ricorriamo alla pressione mediatica per sbloccare la situazione.

Un rapporto del 2020 dell'Ufficio federale della salute pubblica (Ufsp) ha pubblicato i risultati di uno studio che indica una variabilità tra il 46% e il 95% tra i vari assicuratori di malattie nella valutazione dei costi in base all'articolo 71 a-d della OAMal. Cosa ne pensa?
A questa arbitrarietà purtroppo si è aggiunta l'anno scorso l'adozione dell'OLU-Tool, uno strumento per l'armonizzazione nel determinare l'efficacia dei farmaci. Se è vero che è importante fare i controlli per evitare abusi, d'altra parte queste normative e questi strumenti che standardizzano o lasciano margine di manovra alle assicurazioni rendono difficoltosa la situazione già precaria per l'accesso ai farmaci dei pazienti.

Le persone affette da una malattia rara e i loro genitori soffrono quindi di una forte pressione psicologica, non solo



L'Associazione malattie genetiche rare della Svizzera italiana offre consulenza e supporto ai pazienti, ma anche alle loro famiglie.

a causa della malattia ma anche per la precarietà del sistema per sostenere le terapie. Quanto è importante il supporto psicologico per le famiglie?
Va detto che alcune famiglie gestiscono molto bene la situazione e non necessitano di supporto. Ma per esempio nei nostri "gruppi di parola", nei quali è presente uno psicologo, le famiglie possono beneficiare di un sostegno attivo per condividere diverse problematiche con altri genitori. Inoltre siamo in contatto con una rete di psicologi e psichiatri specializzati con persone affette da malattie gravi e, quando si affrontano momenti di forte stress, possiamo mettere le famiglie in contatto con loro.

Quali consigli darebbe ai genitori che si trovano a dover gestire una malattia rara nella loro famiglia?
Ogni famiglia è un mondo a sé: dipende da com'è composta, dalla patologia che deve affrontare, dalla situazione economica e da tanti altri fattori. Non diamo consigli gene-

rali. Noi facciamo soprattutto la consulenza sociale che serve a individuare quali risorse ci siano dentro la famiglia. E proviamo a vedere chi può collaborare al meglio: può essere una nonna o un nonno, una vicina di casa, la scuola. Mettiamo in evidenza i punti di forza per creare una rete stabile.

Che cosa spera di vedere cambiare nei prossimi anni nel sostegno alle famiglie di bambini con malattie rare?
Purtroppo abbiamo delle limitazioni dovute ai fondi nella nostra associazione. In tre ci occupiamo di 700 persone, delle quali 400 pazienti: avere più sostegno accorcerebbe i tempi d'attesa che ora esistono. Per quel che riguarda le persone affette da malattie rare, mi auguro che l'accesso ai farmaci e all'assistenza necessaria sia più rapida e meno burocratica, maggior collaborazione da parte dell'AI e delle casse malati e una maggiore collaborazione da parte della società per gli adulti affetti da malattie rare. ■

Acquisti semplici online: coop.ch

* In vendita nei supermercati Coop selezionati
Coop non vende bevande alcoliche ai minori di 18 anni.

coop
Per me e per te.