



La dottoressa  
Monika  
Raimondi,  
specialista  
in neurologia  
all'Ospedale  
regionale  
di Lugano.  
(Vincenzo  
Cammarata)

# Quando la malattia è «rara»

**Solidarietà medica** La neonata Associazione malattie genetiche rare della Svizzera italiana promuove e tutela la qualità di vita di questi pazienti

**Maria Grazia Buletti**

«Una madre si rende conto che il proprio bambino fatica a camminare e muove i suoi primi passi in modo strano, sulla punta dei piedi. Qualcosa non quadra, il pediatra lo visita, esegue gli esami del caso fra cui uno genetico che non lascia dubbi: il bambino soffre della distrofia di Duchenne, una malattia genetica rara che colpisce le cellule muscolari e non lascia lunga speranza di vita. Al medico, il compito di spiegare alla famiglia che il bambino faticerà progressivamente a camminare, si indebolirà fino a necessitare una carrozzella, visite periodiche e fisioterapia specifica fino a quando, verso i vent'anni, si presenteranno problemi di alimentazione e di respirazione», questa è una fra le più devastanti delle circa settemila malattie genetiche rare portata ad esempio dalla dottoressa Monika Raimondi, specialista in neurologia all'Ospedale regionale di Lugano.

Raimondi ci spiega come la speranza di vita di chi soffre della distrofia di Duchenne si limita purtroppo a circa trent'anni e i genitori dovranno presto fare i conti con questa dura realtà, a cominciare dalla fase più sconvol-

gente che – secondo la dottoressa – è il momento in cui il bambino sta ancora piuttosto bene, nonostante si sappia già che non avrà un futuro come tutti gli altri suoi coetanei.

«Esistono anche malattie genetiche meno gravi per le quali la patologia non riduce la speranza di vita, ma porta a complicazioni, sviluppo di handicap, così come ci potrebbero essere ripercussioni a livello di funzioni cognitive, visive o motorie», precisa la dottoressa Raimondi. Ci si rende quindi conto di quanto ampio sia il ventaglio delle manifestazioni di queste malattie, il cui comun denominatore è il decorso cronico e degenerativo. Inoltre – va da sé – che esse portano purtroppo grande sofferenza nelle persone ammalate e in tutta la loro cerchia familiare.

«Dal primo gennaio dell'anno prossimo sarà del tutto operativa la neonata Associazione malattie genetiche rare Svizzera italiana (Mgr) che andrà a colmare una lacuna a livello sociosanitario ticinese, attualmente orfano di un punto di riferimento in grado di intervenire a sostegno dei pazienti confrontati con queste devastanti patologie e dei loro familiari» spiega Claudio Del Don, presidente

della neonata associazione sostenuta da Telethon e che in futuro sarà pure riconosciuta dall'Ufficio federale delle assicurazioni sociali (Ufas).

La dottoressa Raimondi, che della neonata associazione è vice presidente, sostiene che le malattie genetiche rare non sono in fondo così poco frequenti, sebbene il Ticino non disponga della cosiddetta massa critica che giustificerebbe un'associazione per soddisfare i singoli bisogni di ciascuna di esse. «Perciò la Mgr ([www.malattiegenetiche.ch](http://www.malattiegenetiche.ch)) ha fra i suoi obiettivi quello di orientarsi verso una rete di collaborazione con enti e altre associazioni già presenti sul territorio, evitando doppioni e garantendo ai malati un supporto continuo e di qualità», aggiunge Del Don.

I numeri parlano chiaro: nel nostro territorio ci sono circa 600 persone affette da malattie genetiche rare, fra le quali più di 400 sono quelle colpite da patologie di tipo neuromuscolare, mentre gli altri 200 circa rappresentano i casi non miopatici: «Spesso i primi sintomi emergono già in età pediatrica; ad ogni modo, sia i bambini che gli adulti colpiti da malattie genetiche rare non miopatiche dal 2007 possono

contare sul centro Myosuisse per tutto quanto attiene agli aspetti sociosanitari» afferma la dottoressa Raimondi, alla quale fa eco il presidente di Mgr Del Don: «E proprio con il centro Myosuisse collaboreremo in modo complementare». Il ruolo dell'Associazione malattie genetiche rare della Svizzera italiana sarà poliedrico, spiegano i nostri due interlocutori: «Andremo a coprire diversi obiettivi legati al sostegno della ricerca clinica delle malattie genetiche rare, ci occuperemo di consulenza agli ammalati e alle loro famiglie, come pure del supporto finanziario laddove le assicurazioni sociali e i servizi pubblici non coprono le esigenze della situazione o non lo fanno nei tempi rapidi necessari».

Restando in tema, l'aspetto finanziario non è certo cosa di poco peso nel caso di malattie che richiedono esami diagnostici genetici molto costosi, i quali spesso non sono rimborsati dalle Casse malati. D'altronde arrivare ad avere una diagnosi è molto importante per diversi aspetti, spiega la dottoressa Raimondi: «Innanzitutto è dalla diagnosi, dal sapere cosa uno ha, che il giovane può pianificare la propria vita e il proprio futuro. E solo una volta dia-

gnosticata la malattia si può procedere alla richiesta di riconoscimento da parte delle assicurazioni sociali».

Inoltre, dal profilo scientifico e della ricerca sulle malattie genetiche rare, ogni diagnosi certa può essere inserita nei registri internazionali: «Questo aiuta sicuramente la ricerca a tutto beneficio di future scoperte per la cura di queste malattie complesse che per ora beneficiano di terapie non curative, ma di sostegno». L'Associazione malattie genetiche rare offre dunque supporto e consulenza alle persone confrontate con queste patologie e, puntualizza Del Don, «ci adopereremo affinché le persone e i loro familiari si sentano meno soli e non abbandonati a se stessi».

La dottoressa Raimondi ricorda invece l'importanza di favorire gli incontri e la conoscenza fra gli stessi pazienti, che spesso le chiedono quante altre persone hanno la loro stessa malattia e desiderano confrontarsi fra loro per condividere le proprie esperienze: «Una condivisione che permette loro di alleviare le proprie sofferenze e di sviluppare pure delle risorse personali interessanti, proficue alla loro qualità di vita».