
Malattie rare: D'Angelo (Ist. scientifico Eugenio Medea – La Nostra Famiglia), “costringono a rivedere sogni e aspettative, non ad eliminarli”

“Occorre creare un percorso in cui la famiglia sia presa in carico dal momento della diagnosi al momento del passaggio al territorio”. È quanto osserva Maria Grazia D'Angelo, responsabile dell'Unità di Riabilitazione specialistica malattie rare dell'Istituto scientifico Eugenio Medea – La Nostra Famiglia, alla vigilia della Giornata mondiale delle malattie rare, che ricorre domani. “È necessaria una comunicazione costante e continua tra tutte le figure che intervengono nella vita del bambino o della persona con malattia rara. Quindi non solo i medici, gli infermieri, i biologi molecolari e i genetisti al momento della diagnosi, ma anche tutte le figure che accompagnano il paziente, come i terapisti e gli educatori, senza dimenticare la scuola e gli insegnanti”, precisa D'Angelo. “È un processo molto complesso che a livello teorico sembra essere stato definito dal nuovo Piano nazionale dedicato alle malattie rare ma che ancora stenta ad attuarsi in maniera lineare e completa. La malattia rara ti costringe a rivedere sogni e aspettative, non ad eliminarli”, conclude D'Angelo. In occasione della Giornata mondiale delle malattie rare, poi, sabato 2 marzo presso La Nostra Famiglia di Bosisio Parini (Lc) si terrà l'evento “Malattie rare: parliamoci”, un confronto tra “malati rari”, famiglie, associazioni di pazienti e referenti sanitari. Al centro dei lavori il dialogo tra famiglia, medico e laboratorio per la diagnosi, con focus sui bambini (con disturbi motori, deficit cognitivo linguistico, disturbi del neurosviluppo, epilessia rara) e sulle tecniche più avanzate di biologia molecolare; verrà affrontata inoltre la presa in carico del paziente, con attenzione alle nuove tecnologie per la riabilitazione motoria e agli interventi precoci centrati sulla promozione delle potenzialità relazionali dei genitori; verrà dato infine uno sguardo alle prospettive future e alle terapie innovative per le malattie muscolari.

Gigliola Alfaro