

13th World Rare Disease Day

Raro e prezioso è Donna

Affinché la voce dei malati rari, delle famiglie, dei caregiver e della ricerca non si spengano

Domani, sabato **29 febbraio 2020** sarà celebrata la tredicesima **Giornata internazionale delle Malattie Rare** coordinata da **EURORDIS**, la rete europea che rappresenta più di 800 associazioni di malattie rare.

Le malattie rare, in gran parte, sono croniche, gravi e invalidanti. E possono essere letali, con tassi di mortalità che vanno dal 5 al 30%. Secondo la rete **Orphanet Italia**, nel nostro Paese i malati rari sono circa 2 milioni: nel 70% dei casi si tratta di pazienti in età pediatrica.

Le parole chiave dell'edizione di quest'anno saranno **equità, pari opportunità e valorizzazione del potenziale**. Intorno a questi temi si svilupperanno nel mondo le attività di sensibilizzazione.

Focus sul ruolo della donna, nella scienza, nella ricerca e nell'universo familiare e sociale delle malattie rare.

Le attività di informazione e sensibilizzazione vedono in prima linea **Marina Melone**, direttore del Centro Interuniversitario di Ricerca in Neuroscienze, professore di Neurologia dell'Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche Avanzate – Clinica Neurologica II e Centro Malattie Rare, con il Coordinamento Napoletano Donne della Scienza; **Maria Giuliano**, pediatra e presidente della Società Italiana Medici Pediatri (SIMPe) Campania; **Valentina Fasano**, presidente dell'Associazione Italiana Adrenoleucodistrofia Onlus, con il sostegno dell'AILU, l'Associazione Italiana Leucodistrofie Unite, presieduta da **Erasmus Di Nucci**; **Chiara Magaddino**, rappresentante e formatrice della Onlus Famiglie SMA; **Tina Grassini**, presidente dell'Associazione Parla con me.

“In occasione della giornata internazionale sulle malattie rare in programma sabato 29 febbraio - evidenzia **Marina Melone** – vengono messe al centro le donne scienziate che hanno saputo testimoniare l'amore per la conoscenza e le donne che, nella malattia, testimoniano il sapere e la cura della vita”.

Ma purtroppo a causa delle disposizioni delle istituzioni regionali legate all'emergenza del Coronavirus, lo Science Centre partenopeo ha annullato l'evento **Raro e prezioso è Donna**.

Molti, in questi giorni di emergenza legata al Coronavirus, parlano con una certa superficialità dei pazienti più fragili, quelle persone che hanno già problemi di salute. In realtà quando scolliamo le spalle, pensiamo non ci riguardi e camminiamo sereni per strada continuando la nostra vita sociale distogliendo lo sguardo da chi, affetto da patologie croniche, malattie rare il più delle volte, fortemente invalidanti lotta ogni giorno per la vita, con innumerevoli difficoltà, contro pregiudizi e barriere sociali.

“L'emergenza Coronavirus non fa altro che ricordarci che ci sono persone che ogni giorno affrontano complessità, paure, rischi maggiori di altri, tra questi i malati rari!” affermano i rappresentanti delle associazioni, tra i quali **Erasmus di Nucci**, presidente AILU.

“Resta dunque forte e coeso l'impegno a favore dei malati rari, delle famiglie e dei caregivers, nonostante l'evento sia cancellato - affermano Viviana Rosati e Valentina Fasano -. La nostra campagna di sensibilizzazione non si arresta, anzi trova rinnovato vigore proprio per tutelare coloro che anche in questo momento della vita del nostro paese restano i più fragili.”

L'evento Raro e Prezioso è Donna, è stato pensato per Città della Scienza, all'occasione della 13° giornata internazionale dedicata alle Malattie Rare per mantenere viva l'attenzione sull'importanza del ruolo femminile nel mondo della scienza, della ricerca e dell'universo familiare e sociale che ruota intorno al malato raro.

Donne Scienziate... Il coraggio di appassionarsi a ciò che è raro, come spiegato da Marina Melone e dal Coordinamento Napoletano Donne della Scienza, è il racconto della storia e dell'impegno di donne come Nettie, Rosalind, Gerty, Martha, Barbara, Henrietta, Hilde, Rita, Jennifer, Emmanuelle: donne, che condividono il privilegio di aver contribuito all'avanzamento della conoscenza medico-biologica e allo sviluppo delle terapie avanzate nelle malattie rare attraverso scoperte fondamentali, dall'iniziale consapevolezza che il sesso di un organismo è determinato dalla presenza dei cromosomi X e Y, seguita dalla scoperta del DNA e dalla citogenetica, fino al progetto di terapie avanzate quali la terapia genica, la terapia cellulare, la Car-T e altre terapie di precisione quali le nuove tecniche di editing genetico.

Lo screening neonatale è nell'attenzione dei pediatri. **Maria Giuliano**, presidente della Società Italiana Medici Pediatri (SIMPe) Campania lavora sulla diagnosi e nella gestione delle malattie rare in età pediatrica. “La SIMPe sta approfondendo un grande impegno per promuovere la formazione e l'informazione dei medici pediatri e le attività di ricerca clinica, in collaborazione multidisciplinare. Una diagnosi precoce è uno strumento di equità e rispetto per chi grazie ad una conoscenza tempestiva della sua patologia può vedere tutelato il suo diritto alla vita e alla cura”.

E' importante, inoltre, che attraverso i mezzi messi a disposizione dal mondo della comunicazione e dell'informazione, l'universo delle malattie rare, in particolare declinato al femminile, faccia sentire la sua voce.

“Dopo la diagnosi ha inizio un vero e proprio viaggio di scoperta – spiega **Chiara Maggadino**, formatrice Famiglie SMA - da intraprendere insieme, in cui i genitori devono comprendere ed accettare i bisogni specifici del figlio, così come l'inevitabile cambio nello stile di vita. E' necessario, infatti, essere consapevoli che il proprio figlio avrà necessità di un'assistenza complessa, con importanti differenze da soggetto a soggetto, una complessità che occorre elaborare per poter affrontare”.

In tal senso la donna, con la sua empatia, il suo orientamento alla relazione e la sua capacità di autoanalisi diviene l'ago di una immaginaria bilancia degli equilibri familiari e sociali, ma c'è un “però” davvero drammatico.

Secondo quanto mette in evidenza **Tina Grassini**, counselor ed operatrice dei centri antiviolenza, il 70-80% delle donne convive con un senso di colpa, legato a diversi aspetti e ragioni, instillato da un processo educativo figlio di una cult, una maschilista, spesso sottile, sotterranea, mascherata.

“A queste donne viene chiesto di essere forti, dinamiche, risolutive. Non sembrerebbe esserci spazio per la legittima fragilità, per fermarsi, per essere ammalate. Perché se sei ammalata non sei più sufficientemente forte, adeguata, capace e quindi utile. Se poi ti viene attribuita la responsabilità di aver provocato la malattia di tuo figlio (quel figlio che in realtà ogni donna vorrebbe proteggere e salvare), perché sei tu la portatrice della mutazione genetica, allora sei anche colpevole!”

“È come se fossi stata colpita da uno tsunami”. E' così che Beatrice, madre di tre figli, ricorda il giorno in cui ha saputo che suo figlio di quattro anni soffriva di distrofia di Duchenne, una malattia neuromuscolare caratterizzata da un'atrofia muscolare in rapida progressione. La malattia è trasmessa dalla madre ai figli maschi e inizia in tenera età, con un'evoluzione inarrestabile.

E' pertanto fondamentale che il rischio attuale per la salute rappresentato dal Coronavirus nel nostro paese, non metta a tacere le voci dei malati rari e delle loro famiglie che vivono uno stato di emergenza cronico nel loro quotidiano.

“Le malattie rare croniche richiedono alle famiglie di adattarsi ad una vita molto difficile - ribadisce **Marina Melone** - a partire dalla difficoltà di accedere ad una diagnosi rapida e affidabile, senza dimenticare il peso di terapie quotidiane accessibili solo a costi elevati dovuti alla mancanza di cure

rimborsabili. Così i familiari, le donne che spesso si fanno carico della complessità dell'assistenza, senza riposo, senza tregua e senza alcun riconoscimento, diventano invisibili al mondo”.

“Mi chiedo pertanto - conclude **Marina Melone** - perché il carico di emozione e di coinvolgimento che oggi l'Italia esprime a fronte di una problematica certo complessa, ma indubbiamente circoscritta nella vita di ogni cittadino, quale può essere una infezione virale, non si possa tradurre in iniziative di solidarietà e di sostegno affinché le istituzioni si facciano portatrici di una presa in carico globale del malato raro e delle loro famiglie”.