



Cercasi centri specializzati

«I sintomi mi tormentavano. E i medici a consulto allargavano le braccia senza darmi una risposta». Cefalea e dispnea, formicolio e paralisi degli arti. Sono i sintomi della malformazione di Chiari: il nome di questa malattia però Irma P., 49 anni, non l'aveva mai sentito. «La diagnosi è arrivata dopo 17 anni. Dopo avere consultato esperti di ogni disciplina, ognuno mi proponeva una cura diversa. Assumevo antinfiammatori, medicine contro l'artrosi, antidepressivi, farmaci che alla fine si sono rivelati controproducenti. Il problema è che in Campania (io vivo a Napoli) non ci sono centri multidisciplinari. Qualche anno fa mi rivolsi persino a un guaritore di Pompei, perché c'era chi, in famiglia e in ospedale, sosteneva che la mia malattia fosse immaginaria» dice Irma. «Ancora oggi mi sento allo sbando, appena ho un problema devo darmi da fare da sola per trovare uno specialista».

tici sul territorio nazionale. Una malattia rara è difficile da individuare.

«Per me la diagnosi è arrivata dopo 7 anni. Dopo aver consultato più esperti con pareri contrastanti» racconta Ricci, oggi in prima linea con l'Aismac, l'associazione che si occupa della malformazione di Chiari e di siringomielia: la prima è un difetto della fossa cranica posteriore, più piccola della norma; nella seconda c'è un accumulo di liquido cerebrospinale all'interno del midollo spinale. «Il mio non è un caso isolato» sottolinea Francesca. «A volte c'è poca umiltà da parte dei medici, restano arroccati nelle loro convinzioni senza dare ascolto ai disturbi segnalati dai pazienti. Per me è stata dura, all'inizio, trovare un professionista che credesse a quanto riferivo. Un neurochirur- >

re dati ufficiali e accertati sulle malattie rare nel nostro Paese» dice Garaci. «Si tratta di una cifra sottostimata, poiché non tutte le regioni hanno ancora inviato i dati al nostro centro; ma sono acquisizioni importanti, visto che il 62 per cen-

to della popolazione residente in Italia risulta coperta dal Registro nazionale».

Raccogliere e centralizzare le informazioni è utile per potenziare lo studio delle malattie, stimolare la ricerca farmaceutica, rendere omogenei i percorsi terapeutici

LE PERCENTUALI

Quali e quante sono le patologie rare

- Le malattie rare più frequenti, individuate attraverso l'analisi delle cartelle cliniche di 66.491 pazienti, sono rappresentate dai difetti ereditari della coagulazione (6 mila casi, pari a circa il 9 per cento delle segnalazioni).
- Seguono connettiviti indifferenziate, anemia ereditaria, sclerosi laterale amiotrofica. Poi: neurofibromatosi, alterazioni congenite del metabolismo del ferro e cheratocono (una malattia dell'occhio).
- Tra i bambini i gruppi di malattie rare più diffusi sono malformazioni congenite (27 per cento), patologie del sangue e degli organi ematopoietici (22 per cento), delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo, e i disturbi immunitari (22 per cento).
- Federazione italiana malattie rare: www.uniarmo.org;
Associazione italiana sindrome emiplegia altalenante: www.aisea.org

