

## STORIE COMUNI DI MALATTIE RARE



Marta De Santis e Amalia Egle Gentile  
Centro Nazionale Malattie Rare, ISS

**RIASSUNTO** - Le storie di quanti hanno a che fare con una malattia rara, che siano essi pazienti, familiari od operatori, evidenziano tutte - o quasi - un senso di disorientamento e scoramento. Per superare quest'impasse è necessaria una ri-umanizzazione del rapporto di cura e del rapporto sociale. Lo scopo del manuale "Storie comuni di malattie rare. Come orientarsi nel mondo dei nomi strani" - nato dalla collaborazione del Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) dell'Istituto Superiore di Sanità (ISS) con l'Istituto Psicoanalitico per le Ricerche Sociali (IPRS) è quello di riaffermare l'importanza della persona nella sua globalità e completezza, e di fornire informazioni utili a tutti gli attori coinvolti nelle malattie rare per una migliore qualità della vita.

**Parole chiave:** malattia rara; qualità della vita; operatori sociali

**SUMMARY** (*Common stories of rare diseases*) - All the stories, or almost all, of those who are dealing with a rare disease - patients, family members or professionals - highlight a sense of confusion and discouragement. To avoid this, a re-humanization of care and social relationship is needed. The purpose of the manual "Common stories of rare diseases. How to navigate the world of strange names", born from the collaboration between the National Centre for Rare Diseases of the Italian National Institute of Health and the Psychoanalytic Institute for Social Research, is to reaffirm the importance of the person as a whole, and to provide useful information to all actors involved in rare diseases for a better quality of life.

**Key words:** rare disease; life quality; social workers

notiziario.rare@iss.it

Il periodo che stiamo vivendo è caratterizzato da una radicale sensazione di alterità dal mondo e dagli altri, da una sostanziale solitudine per la quale si cerca disperatamente rimedio. Il destino dei malati di malattie rare (MR), che quotidianamente s'imbattono nel disagio e nelle difficoltà, sembra proprio peculiare di questa epoca. Le storie di quanti hanno a che fare con una malattia rara, che siano essi pazienti, familiari o operatori, evidenziano tutte - o quasi - un senso di disorientamento e scoramento: malati e famiglie provano un sentimento di esclusione dal consesso della maggioranza, perché la loro sindrome è rara, poco conosciuta e per questo, nonostante i passi avanti della medicina, spesso le tecniche diagnostiche e le nuove terapie sono ancora inadatte o insufficienti. Gli operatori socio-sanitari, d'altro canto, devono prendersi cura di malati "fuori dall'ordinario", che li costringono spesso a confrontarsi con l'esperienza d'impotenza, con l'impossibilità di fornire risposte adeguate ai molti quesiti avanzati dal paziente.

Per superare quest'impasse è necessaria una ri-umanizzazione del rapporto di cura e del rapporto sociale, che da un lato restituisca umanità al malato,

non circoscrivendo la sua esistenza solo a una serie di visite specialistiche e rituali igienico-sanitari; dall'altro, offra all'operatore socio-sanitario la possibilità di riflettere sul proprio modo di procedere, rivalutando risposte non tecniche, non tecnologiche eppure scientifiche.

Lo scopo del manuale "Storie comuni di malattie rare. Come orientarsi nel mondo dei nomi strani" - nato dalla collaborazione del Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) dell'Istituto Superiore di Sanità (ISS) con l'Istituto Psicoanalitico per le Ricerche Sociali (IPRS) - è dunque quello di riaffermare l'importanza della persona nella sua globalità e completezza, e di fornire informazioni utili a tutti gli attori coinvolti nelle MR per una migliore qualità della vita. Il volume è rivolto in particolar modo agli assistenti sociali, ma gli spunti di riflessione vogliono essere uno stimolo anche per le altre professioni che prestano opera di assistenza e supporto ai pazienti e ai loro familiari.

Per gli assistenti sociali, come in generale per i professionisti dell'ambito sociale e sanitario, non è semplice immaginare quali siano i reali bisogni delle

persone con MR; la formazione universitaria di rado si sofferma su queste patologie e sulle conseguenti difficoltà che comportano.

Tuttavia, è chiaro come professionisti adeguatamente preparati, o almeno in grado di orientarsi nella rete delle MR, possano supportare in modo migliore pazienti e famiglie nella gestione di un'articolata quotidianità. Poiché i malati rari e le loro famiglie si confrontano, come e più di altri, con i servizi socio-sanitari, si è ritenuto utile fornire uno strumento da cui trarre informazioni su normative, soggetti, percorsi della Rete Nazionale Malattie Rare, problematiche socio-sanitarie. La struttura e gli argomenti di questo breve manuale traggono spunto proprio dalle storie raccontate dai pazienti e dai loro familiari al Telefono Verde Malattie Rare (TVMR) dell'ISS e al Polo Provinciale per le Malattie Rare (PPMR) gestito dall'IPRS. Dopo un'essenziale descrizione della Rete dedicata alle MR, in cui si tratteggiano la realtà nazionale e quelle regionali in ambito sanitario, la prima parte del manuale è dedicata proprio a queste "storie comuni": brevi racconti esemplificativi utili a tracciare, seppure in modo non completamente esaustivo, le problematiche e i disagi che persone con MR vivono quotidianamente. Il paragrafo "La bussola", nato da testimonianze dirette pervenute al TVMR, affronta alcune specifiche aree tematiche: scuola, famiglia e lavoro, a cui si aggiungono trasversalmente questioni di carattere sociale e relazionale più generali. Ogni racconto, inoltre, è arricchito da qualche indicazione su possibili percorsi, normative di riferimento (ove esistenti) e questioni ancora aperte. Come già anticipato, infatti, la complessità di problematiche e situazioni "non conformi" impedisce spesso un'immediata soluzione.

L'esperienza del PPMR, invece, che è testimone privilegiato e diretto dei territori della provincia di Roma, offre differenti letture di disagio, che hanno dato luogo a "incontri" felici e infelici tra servizi sociali e malati rari.

La seconda parte del volume prevede la sezione "Come orientarsi", nella quale si affrontano più nel dettaglio i compiti del servizio sociale, con alcune riflessioni generali sulla teoria del servizio sociale e sull'urgenza di formulare nuove risposte ai bisogni dei cittadini, ancor più di quelli con MR. L'attuale organizzazione del lavoro nei servizi sociali, infatti, sembra sprecare alcune competenze, non agevolando lo studio e la documentazione a discapito della ricerca e dell'innovazione. Da qui la conclusione della necessità di promuovere assetti di servizi dinamici e flessibili, centrati sulla sostenibilità

orizzontale, in cui cittadini si preoccupano di altri cittadini e servizi sociali incoraggiano forme di cooperazione e di solidarietà informale od organizzata. Queste ultime comprendono l'associazionismo e il mutuo-aiuto, cui è dedicato ampio spazio nella parte finale del manuale. Volontariato e mutuo-aiuto rispondono sovente al bisogno di comprensione, solidarietà e affetto che nelle situazioni di disagio e di malattia è imperante. Nel caso delle persone con MR, spesso emarginate in mondi surreali, queste forme di auto-supporto e "fratellanza" diventano addirittura fondamentali, come evidenziato anche dalle esperienze del CNMR e del PPMR.

Chiudono il manuale due appendici, utili e di facile consultazione, a cura del CNMR: la prima propone un breve *excursus* delle normative europee in tema di MR; la seconda, "Abbecedario", riporta l'elenco in ordine alfabetico di tutte le risposte fornite per le singole storie e altre su temi inerenti le MR e la disabilità in generale. Nelle ultime pagine di questa sezione sono presentate in ordine cronologico le leggi a cui si è fatto riferimento. ■

Indice del volume, edito da EDUP nel maggio 2011:

*Prefazione* di Claudio Cecchini

*Presentazione* di Domenica Taruscio

*Introduzione* di Raffaele Bracalenti

*Dalla definizione alla Rete nazionale*

Dalla definizione al contesto europeo; Dalle normative alla Rete Nazionale: la realtà italiana; Uno sguardo alle realtà regionali; Il Centro Nazionale Malattie Rare; Riferimenti

*Un problema sociale di vaste proporzioni*

Telefono Verde Malattie Rare: fotografie dei bisogni emergenti; "La bussola": storie per orientarsi; Polo Provinciale per le Malattie Rare: lungometraggi dei bisogni emergenti; Riferimenti

*Come orientarsi?*

Qualche riflessione sulla teoria del servizio sociale; Sfide a cui deve rispondere l'assistente sociale; Riferimenti; Volontariato e malattie rare: l'eccezione fa sistema

*La risorsa dell'auto-mutuo aiuto*

Auto-mutuo aiuto: l'esperienza del Centro Nazionale Malattie Rare; Gruppi di auto-mutuo aiuto e servizi sociali; Conclusioni; Riferimenti

*Appendici*

Breve *excursus* sulle normative europee in tema di malattie rare; "L'Abbecedario": risposte dalla A alla Z; Le leggi "anno per anno"; Numeri verdi & Website

*Note biografiche sugli autori*

Raffaele Bracalenti, Pietro De Santis (IPRS); Francesca Danese (Centro Servizi per il Volontariato); Marta De Santis, Amalia Egle Gentile, Agata Polizzi, Domenica Taruscio (CNMR-ISS); Isabella Mastropasqua (Ordine Assistenti Sociali)