

Giornata Mondiale delle Malattie Rare: Intervista alla dottoressa Irene Bruno

Servizio Malattie Metaboliche e Rare dell'IRCCS "Burlo Garofolo di Trieste"

Premessa

Esistono tante Giornate mondiali che ricordano e spronano alla lotta di altrettante malattie, e per molte di queste le date scelte non sono casuali, ma mai come nel caso delle malattie rare, la data si sposa perfettamente col concetto che le definisce: il 29 febbraio è infatti il giorno più raro, tanto da capitare ogni quattro anni, e da costringere ad anticipare la celebrazione al giorno prima quando l'anno non è bisestile. Era, appunto, il 29 febbraio del 2008 quando i pazienti, riuniti sotto l'ombrello di Eurordis e in Italia sotto quello di Uniamo, 'inventavano' la prima Giornata delle Malattie Rare. [...].

Fonte: <https://www.malattierare.gov.it>

La dott.ssa Irene Bruno, Dirigente Responsabile del Servizio Malattie Metaboliche e Rare dell'IRCCS "Burlo Garofolo" di Trieste, ci presenta il Servizio.

Il nostro servizio è inserito all'interno di un Day Hospital Generale. Siamo tre medici pediatri sulla cui porta è scritto "Malattie Rare", ma poi l'equipe è formata da tutti i colleghi delle altre specialità che ci aiutano a fare squadra intorno ai bambini e alle famiglie affette da malattia Rara.

Se infatti la definizione di malattia Rara è una definizione di prevalenza nella popolazione -la malattia è rara se colpisce meno di una persona ogni 2000- con il termine si tende anche ad identificare il gruppo delle condizioni rare che sottendono anche un concetto di gravità e di coinvolgimento di più organi e apparati.

In questo senso il punto di forza del nostro Istituto e del servizio di cui sono responsabile è proprio quello di giocare di squadra con gli innumerevoli specialisti (otorini e logopedisti, oculisti e ortottisti, ortopedici, chirurghi stomatologi neurologi, genetisti, infermieri) che girano intorno ai bisogni multidisciplinari che un bambino con malattia rara può presentare.



Foto fornita dalla dott.ssa Irene Bruno

I nostri specialisti sono esperti in malattie rare pediatriche quindi punto di riferimento nazionale per numerose patologie. Il nostro personale è cosciente delle famiglie che aiuta ed è sensibile ai momenti di stress e di nervosismo che ovviamente possono manifestarsi durante i ricoveri.

Quello che ci contraddistingue come servizio è il fatto di avere delle infermiere dedicate all'organizzazione di

DH multidisciplinari, volti a far perdere meno giornate lavorative e scolastiche alla famiglia e a permettere che, in una determinata giornata, tutti ci si possa concentrare su un bambino confrontandosi sulle possibili opportunità terapeutiche.

La sensibilità che si è creata negli anni nei confronti di questi bambini permette di coordinare bene le consulenze, riducendo i tempi di attesa tra le visite e rendendo meno pesante la giornata. Gli ambienti di visita sono pensati per dare una buona accoglienza durante momenti fondamentali come la comunicazione di diagnosi, la riunione multidisciplinare e la visita del bambino.

Il momento della comunicazione di diagnosi di Malattia Rara o di diagnosi di malattia cronica in generale, è un momento emotivamente difficile per famiglia e operatore e va gestito con cura, sensibilità e professionalità. È un momento che segnerà per sempre il vissuto di malattia e l'interpretazione della malattia del figlio. La relazione che si crea nel momento della comunicazione di diagnosi, se fatta bene, aiuta a creare una alleanza terapeutica con la famiglia che è indispensabile per il prosieguo delle cure e la fiducia che reciprocamente deve esserci tra curante e paziente.

In questo senso la bellezza del lavoro nel nostro Istituto è che pur essendo molto periferico rispetto all'Italia, riesce a garantire umanità e competenza superspecialistica. L'aggiornamento e

l'esperienza oltre che personali sono anche semplici grazie alle reti di Malattia Rara che si sono create negli anni. Sono reti costituite da clinici, associazioni di famiglie e ricercatori che mettono insieme idee e bisogni per trovare spiegazioni a malattie ancora sconosciute, a descriverne la storia naturale e a scoprire possibili opzioni terapeutiche, a dare diritti.



Quindi se da una parte l'attenzione viene posta al singolo e ai suoi bisogni di salute, anche indipendentemente dalla diagnosi di base, dall'altra il clinico è sempre aggiornato sulle novità rispetto alla singola malattia.

Il nostro Istituto è certamente a carattere pediatrico. La fortuna di vivere in questo secolo è che molti dei pazienti che prima non riuscivano a superare la maggiore età ora sopravvivono fino all'età adulta. Alcuni diventano grandi con buone autonomie tali da poter essere transitati alle cure del medico dell'adulto, molti altri ancora presentano poche autonomie, enormi bisogni assistenziali e bisogno di una gestione ancora "materna", come lo sono le cure che la pediatria può ancora garantire alle famiglie. In questo senso noi diagnosticiamo e accompagniamo fino alla maggiore età molti ragazzi che poi continuiamo da adulti: a volte perché in alcune malattie siamo effettivamente super specializzati (es. Fibrosi cistica, atrofia muscolare spinale), a volte perché la medicina dell'adulto non è in grado di riunire i bisogni multidisciplinari di pazienti particolarmente complessi.

Afferiscono al nostro centro bambini provenienti tendenzialmente del Triveneto, ma l'afferenza è nazionale e, per alcune condizioni, internazionale.

Per esempio la nostra esperienza in campo di Neurofibromatosi 1 ha fatto sì che in Italia siamo stati i primi ad utilizzare un farmaco che ha letteralmente cambiato la vita di un sottogruppo di pazienti con complicante da NF1. Attualmente abbiamo ancora la casistica più numerosa di Italia e anche quella trattata da più anni. Questo ha fatto sì che siano afferiti al nostro centro pazienti molto gravi e con numerosi fabbisogni assistenziali da tutta Italia. Ovviamente, per questo tipo di pazienti, non sarebbe bastato avere il farmaco giusto, in assenza di una equipe multi-specialistica superqualificata che ha permesso di prendere in carico problematiche davvero gravi, per una gestione a tutto tondo.

Io non ho scelto di fare malattie rare, avrei fatto oncologia pediatrica, paradossalmente dura, ma non cronica come gestione del paziente, se non in rari casi. Una serie di vicissitudini personali e professionali mi hanno portato alle malattie rare, con non poca paura sul fatto di dover gestire pazienti spesso gravi e certamente cronici, con malattie molto diverse (le malattie rare sono più di 10.000).

La realtà molto affascinante, oltre al fare un percorso di crescita insieme a molte famiglie, è che se 20 anni fa usavo antidolorifici lassativi e tante parole per aiutare le famiglie, ad oggi la lista dei farmaci utili ai miei pazienti è lunghissima. La vita di alcuni pazienti con specifiche malattie è radicalmente cambiata e ogni giorno siamo in grado di aiutare le persone con terapie e strumenti terapeutici nuovi ed innovativi. Mi dicono, scherzando, che sono uno dei medici più cari della regione, infatti. Proprio recentemente abbiamo anche aperto un laboratorio per la ricerca sulle malattie rare qui al Burlo che è davvero all'avanguardia e che speriamo ci permetterà di diagnosticare e capire nuove malattie, consentendoci di ottenere possibili risvolti terapeutici.

In conclusione, la bellezza del mio lavoro sta proprio nell'instaurare una relazione con le famiglie, una relazione di fiducia che permette di affrontare i momenti difficili delle diagnosi di peggioramento o la proposta di una medicina sperimentale. L'equipe multidisciplinare, che si è creata negli anni, permette di offrire una buona presa in carico.

Certamente c'è ancora moltissimo da fare e da migliorare e avrei una lista lunga di cose da dire, richiedere e proporre. Ma nella giornata delle Malattie Rare, intanto festeggiamo i progressi con entusiasmo.

Se togliamo al medico la parola, a lui togliamo il 50% del suo potere di cura.

Irene Bruno