



MALATTIE RARE E DISABILITÀ

“Siamo Rari... ma Tanti”

Mercoledì 3 dicembre 2008, ore 08:30 – 16:30

COMUNE DI ROMA - PALAZZO SENATORIO
Aula Giulio Cesare
Piazza del Campidoglio, Roma

LA RETINITE PIGMENTOSA

RETINA ITALIA Onlus

(Presidente: Assia Andrao)

Retina Italia onlus è la federazione nazionale per la lotta alle degenerazioni retiniche e in particolare alla Retinite Pigmentosa, e rappresenta le Associazioni regionali Italiane, in organismi Internazionali e Nazionali, Vi aderiscono 11 Associazioni regionali e due tematiche nazionali

Gli obiettivi primari e statutari che ci siamo da sempre posti sono:

- Promozione e sviluppo della ricerca scientifica per l'individuazione delle cause, della cura, e della prevenzione della Retinite Pigmentosa, delle degenerazioni maculari, delle distrofie retiniche ereditarie e di altre patologie che determinano ipovisione e cecità.
- La tutela dei diritti delle persone con disabilità visiva
- L'organizzazione di seminari e convegni di aggiornamento scientifico
- La sensibilizzazione delle istituzioni pubbliche sulle problematiche derivanti dall'ipovisione
- Promozione e gestione di iniziative presso enti pubblici e/o privati per l'adeguamento delle strutture sociali al fine di consentirne la fruizione da parte degli ipovedenti e dei ciechi e favorire l'integrale inserimento nella quotidianità della vita sociale.
- Promozione e organizzazione di corsi e di attività di formazione professionale, qualificazione e aggiornamento.

Organo di informazione ufficiale di Retina Italia è “LUMEN”, rivista quadrimestrale di aggiornamento tecnico scientifico.

Obiettivo organizzativo/istituzionale era ed è la realizzazione di una Rete interdisciplinare tra le associazioni, il mondo scientifico e le istituzioni.

Il nostro comitato Scientifico:

Prof. Alfredo CICCODICOLA –Napoli
Dott.ssa Cristiana MARCHESE – Torino
Prof.ssa Francesca SIMONELLI – Napoli
Dott. Sandro BANFI – Napoli
Dott.ssa Enrica STRETTOI – CNR Pisa
Dott. Andrea SODI – Firenze
Prof. Matteo BRACCIOLINI – Bari
Dott. Francesco PARMEGGIANI – Camposampiero (PD)

Prof. Alessandro MARTINI – Ferrara
Prof. Giovanni CALABRIA – Genova
Prof. Mario PIRASTU –Alghero
Prof. Nicola ORZALESI - Milano
Dott. Luigi FUSI - Torino

La Retinite Pigmentosa appartiene al gruppo di patologie oculari denominate collettivamente “distrofie genetiche della retina”, che nella maggior parte dei casi conduce alla grave compromissione della funzione visiva sino alla cecità.

E' una malattia genetica e sono stati identificati oltre 80 geni responsabili, solo per alcuni di essi è possibile eseguire una diagnosi molecolare .La prognosi è infausta perchè ancora non esiste cura, ma nemmeno terapia che possa arrestare la progressiva distruzione delle cellule fotorecetrici e dell'epitelio pigmentato della retina, vale a dire che la vista va inesorabilmente e progressivamente spegnendosi, passando per quella situazione ancora semi incompresa della IPOVISIONE lieve, grave, molto grave.

Il problema dell'Ipovisione è ancora poco compreso dalle istituzioni, dai progettisti, e dalla opinione pubblica, rallentando così il reale processo d'inclusione sociale delle persone ipovedenti, la difficoltà a riconoscere l'ipovedente di fatto impedisce ancora una reale presa di coscienza da parte della società e delle istituzioni.
Ma occorre ammettere che effettivamente è una condizione molto complessa.

L'ipovisione ha moltissime variabili, secondo la causa che la ha prodotta vale a dire: difficoltà nella visione notturna, acuità visiva ridotta, percezione visiva a macchie, problemi d'abbagliamento, nella degenerazione maculare la percezione di una macchia al centro dell'occhio, daltonismo, un campo visivo ridotto, ecc., situazioni così varie e soggettive da rendere il mondo dell'ipovisione difficilmente standardizzabile. Quindi una delle necessità dell'ipovedente è riuscire a far comprendere quale sia la sua effettiva percezione visiva.

Ma la conseguenza comune spesso sottovalutata è l'implicazione psicologica della situazione di disabilità visiva.
La percezione incerta, confusa a volte errata della realtà rende l'ipovedente insicuro nell'ambiente, limitando altresì la sua vita di relazione
La situazione di una persona ipovedente è paradossalmente ambigua: né cieca né normovedente, ed è spesso causa di pregiudizi (quante volte sentiamo o anche noi abbiamo detto “ma guarda dove vai! Guarda cosa fai!”, ma sei cieco?) perché ancora sfugge la condizione di ipovedente .

Certi pregiudizi fanno parte della nostra cultura e la stessa persona ipovedente non ne è immune, in molti casi vi è ancora una sorta di vergogna della malattia, quindi le persone ipovedenti gravi spesso rifiutano la loro situazione negandola, non accettando i propri limiti, rifiutando aiuto e ausili compensativi, tendono a identificarsi con le persone vedenti più che con i ciechi.

Ma molto dipende anche da come viene affrontato il primo incontro con la malattia. Ancora oggi assistiamo a prime diagnosi che escludono ogni possibilità di “accettazione della malattia”, in quanto non lasciano alcuna speranza di qualità di vita accettabile, stigmatizzandola in maniera negativa, (non c'è nulla da fare, non fate progetti futuri, non ci sono cure, dovete accettare la situazione, ecc), inoltre l'evoluzione della malattia varia soggettivamente pertanto non è possibile fare alcun tipo di previsione.

E spesso l'attenzione del soggetto adulto colpito da queste patologie è rivolta solo a quello che ha perso, escludendo spesso la prospettiva di potenziare le possibilità di sfruttare il proprio residuo visivo, vedendosi quindi escluso dalla vita sociale. E la reazione del soggetto giovane a volte è proprio quello di negazione e paura di un futuro incerto

Questo è uno degli aspetti specifici delle problematiche legate alle degenerazioni retiniche, ma oggi si è parlato di malattie rare e la Retinite Pigmentosa come tale condivide molti problemi comuni e Retina Italia come molte altre associazioni promuove metodi per uscire dallo stato di solitudine e per aprire ad aspettative future, quali ad esempio:

- L'omogeneizzazione a livello nazionale e internazionale dei protocolli diagnostici e terapeutici, dove esistono.
- La garanzia di diagnosi, più specifica possibile , (in patologie genetiche rare quali la retinite pigmentosa, oggi prive di cure, l'esattezza della diagnosi è sempre più rilevante mano a mano che si individuano tentativi terapeutici di tipo genico che necessariamente potranno essere diversi a seconda del tipo di affezione).
- L'accesso e disponibilità dei trattamenti, dove esistono.
- La promozione e il sostegno della ricerca scientifica
- Il coordinamento e scambio di informazioni tra i Presìdi regionali per malattie rare
- Il miglioramento dell'integrazione degli interventi sanitari con quelli socio-assistenziali.
- La realizzazione e aggiornamento del registro nazionale dei pazienti,

Ma per arrivare ai risultati occorre far sentire le nostre voci, lavorare in sinergia con tutte le parti coinvolte : le istituzioni, mondo scientifico, organizzazioni e associazioni che si occupano di malattie rare.