



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

SEI DONNE PER SEI STORIE

Sig.ra Novella Valli

Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie – Cometa A.S.M.M.E.

Una sintetica premessa: le Malattie Metaboliche Ereditarie sono malattie genetiche responsabili del malfunzionamento del Metabolismo che è l'insieme dei processi per cui il cibo che ingeriamo (proteine, grassi e zuccheri), diventa energia e nutrimento per il nostro corpo. Questi processi vengono regolati da sostanze chiamate enzimi. Quando uno di questi enzimi manca o presenta delle anomalie, il processo metabolico si blocca o funziona male. Di conseguenza la morte o malattia cronica con le sue gravi problematiche, tra cui handicap psichico e neuro-motorio, in rapporto alle tossine accumulate.

Sono la nonna di una dolce bambina di nove anni, la sua malattia si chiama aciduria metilmalonico, con difetto di mutasi. Necessita di una ferrea dieta aproteica. Quando Asja è nata abbiamo recepito subito che qualcosa non andava quello strano respiro ma per il pediatra dell'ospedale l'unico problema era una mamma ansiosa. Così ansiosa che Asja è stata dimessa verso mezzogiorno e prima di mezzanotte era in rianimazione. Da qui un corpicino agonizzante, a detta dei medici non sarebbe arrivato vivo, è stato inviato in eliambulanza a Padova al Centro Regionale di riferimento per le MME dove un bravissimo medico, un genio nel suo campo il Dr. Burlina Alberto, che considero il secondo papà di mia nipote perché le ha ridato la vita, ci attendeva con l'immediata diagnosi spiegandoci il significato di quel nome così incomprensibile per noi e come la strada di quella bambina sarebbe stata difficile da percorrere. Per la prima volta sentivamo parlare di MME

Sono stati mesi molto duri per il regalo che la vita aveva fatto a mia nipote ed a mia figlia ed il dolore così forte da farmi litigare con Dio. Perché, spesso ci si dimentica di Lui, ma ce ne ricordiamo quando dobbiamo attribuirgli delle colpe.

E' stato difficile dominare l'ansia causata dalla paura di perdere quella piccolina che considero il più bel dono della mia vita e per almeno un anno ho vissuto come una zombie poi un giorno durante una di quelle riunioni che l'Associazione promuove per incontrare tutti noi famigliari ed in cui si spiegava che solo stando insieme potevamo dare una voce forte e chiara alle nostre malattie ed alle nostre esigenze ho capito che anch'io con il mio atteggiamento rientravo nella schiera di coloro che non vedono i nostri figli ed ho fatto una promessa a me stessa ed a tutte le Comete volate in cielo che mia nipote, quei bambini e ragazzi come lei sarebbero diventati il senso della mia vita.

Da allora, nel mio piccolo, sto cercando di far conoscere la loro esistenza, il loro mondo, fino a qualche anno fa sommerso e sconosciuto. Sono molto timida e parlare non è per niente il mio forte, ma voglio essere degna di mia nipote e di tutti i bambini come lei,

mia nipote che a nove anni frequenta la seconda elementare, con ritardo di psicomotricità, che ancora non sa leggere e scrivere, che non ho mai considerato diversa, che mai e poi mai cambierei, perché sono innamorata di lei, della sua dolcezza, del coraggio con cui affronta le problematiche giornaliere, compresi i pasti quotidiani, sempre frullati, sempre apoteici, sempre gli stessi da anni, le punture, i prelievi, mai un lamento o una lacrima.

Lei mi sta dando tanto, ho imparato a guardarmi intorno ed ho visto tutti quelli di cui non mi ero mai accorta troppo presa dal tran tran della vita ed anche dal mio egoismo.

Per ora il futuro è solo un grande punto interrogativo ma nel mondo delle MR viviamo di speranze e rincorriamo la serenità. La mia speranza è che in un futuro non troppo lontano, si realizzino alcuni sogni:

- Come avere un Centro, strutturato al meglio, che prenda in carico il malato accompagnandolo da zero anni fino all'età adulta perché le grandi difficoltà per i pazienti adulti derivano dalla mancanza di un percorso di cura specifico.

- Che le MME diventino il senso della vita di tanti e che ci siano giovani che, pur consapevoli della difficoltà del percorso, aspirino alla medicina come studio e ricerca delle Malattie Metaboliche ereditarie, i medici specializzati in queste patologie sono pochissimi e c'è troppa carenza d'informazione a partire dai pediatri Ospedalieri e di Base. E' ancora lunga la strada perché i pazienti metabolici, come tutti gli appartenenti al mondo delle MR, vedano riconosciuto il proprio diritto alla salute, ma come ho già detto la speranza è la mia forza.

Voglio concludere precisando che per tanti nostri bambini e le loro famiglie l'esistenza è molto più dolorosa e difficile di quanto lo sia per Asja e per noi che le stiamo accanto.