



PRIMO PIANO



DOMANI LA GIORNATA MONDIALE. LA DIMENSIONE DEL PROBLEMA A LIVELLO ROMAGNOLO

Malattie rare, in Romagna sono oltre 6.300 i pazienti che le combattono

In un caso su cinque la diagnosi avviene in età pediatrica; anche il genere e l'area territoriale influiscono sull'incidenza

ROMAGNA

Vengono classificate come malattie rare - di cui domani si celebra la Giornata mondiale -, eppure dai numeri così rare non sono: in base all'ultimo report del Registro regionale (che raccoglie i dati riferiti al periodo dal giugno 2007 al dicembre 2023, quando è stato avviato un progetto per il primo dei centri specializzati comprendente tutte le unità operative coinvolte nel trattamento di specifici gruppi di patologie) riguardano infatti oltre 6.300 persone in Romagna, in carico tra Ausl Romagna (6.010) e Ausl Imola (243), oltre a 64 casi certificati dall'Istituto romagnolo per lo studio dei tumori. Si tratta di patologie che interessano meno di una persona ogni 2mila, che colpiscono poche persone a livello statistico ma con pesanti riflessi sulla salute di chi ne è affetto e dei propri familiari per le difficoltà legate alla diagnosi e alla cura. Spesso infatti non esistono terapie o quelle disponibili sono limitate per-

ché, nonostante la lista delle malattie sia lunga, l'esiguità del numero di pazienti per ciascuna patologia condiziona lo sviluppo della ricerca e la produzione di farmaci.

Le statistiche

In un caso su cinque (23,2%) la diagnosi avviene in età pediatrica, con un picco (9,3%) nella fascia 5-9 anni; «in particolare malformazioni congenite e le malattie delle ghiandole endocrine si manifestano in quella classe di età - si legge nel report -, mentre diversi gruppi di patologie vengono certificate esclusivamente in età adulta come nel caso delle malattie della pelle, dell'apparato visivo, del sistema osteomuscolare, dell'apparato circolatorio, di quello genito-urinario o del sistema digerente. Anche le malattie del sistema nervoso centrale e periferico presentano un'insorgenza in età adulta». Anche per quanto riguarda il genere le patologie mostrano una differenza: «Le malattie delle ghiandole endocrine e del sistema osteomu-



scolare interessano maggiormente il sesso femminile, quelle del metabolismo, del sistema nervoso, dell'apparato digerente e respiratorio invece interessano prevalentemente gli uomini, mentre alcuni gruppi di patologie ereditarie legate al cromosoma X colpi-



scono quasi esclusivamente i maschi come la distrofia di Duchenne». La casistica, infine, varia anche in base al territorio. A Imola ad esempio, le patologie maggiormente certificate dall'azienda sanitaria locale sono cheratocono (malattia

degenerativa della cornea) con 98 casi, la pubertà precoce progressiva, sindromi miasteniche congenite e disimmuni, lichen scleroso e atrofico (patologia cronica della pelle) e sla; tra le casistiche meno diffuse, l'acasia, disfunzioni dell'apparato genito-urinario e digerente. Tra i 64 casi certificati dall'Istituto romagnolo per lo studio dei tumori, 46 riguardano piastriopatie autoimmuni primarie croniche che toccano la coagulazione, mentre rare sono le sindromi mielodisplastiche, microangiopatie trombotiche, le anemie aplastiche acquisite, difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro e mastocitosi sistemica. **GLRO.**

Un webinar sulle malattie polmonari rare

In occasione della Giornata Mondiale delle Malattie Rare, domani l'Ammp, l'Associazione Morgagni malattie polmonari organizza in collaborazione con l'unità operativa di pneumologia dell'ospedale Morgagni-Pierantoni di Forlì un webinar aperto a tutti per approfondire il tema delle malattie polmonari rare con la presenza di due esperti di rilievo come il professor Venerino Poletti, pneumologo di fama internazionale, professore dell'Alma Mater Studiorum di Bologna e direttore della divisione di pneumologia del Morgagni-Pierantoni e la professoressa Claudia Ravaglia, specialista in malattie polmonari rare. Si parlerà di diagnosi precoce, ricerca scientifica e percorsi di cura, con l'obiettivo di sensibilizzare il pubblico e offrire informazioni utili a pazienti, familiari e operatori sanitari.



La forlivese Chiara Ruscelli

FORLÌ

RAFFAELLA TASSINARI

La Rtd, malattia che si stima colpisca mille bambini al mondo, ha iniziato a manifestare i primi sintomi in Chiara Ruscelli quando aveva 5 anni ma è solo nel 2019, dopo ben 21 anni, che le viene diagnosticata con certezza dando un nome alla patologia e consentendole di intraprendere le terapie necessarie. Da allora a combattere contro questa malattia rarissima, e con lei tutta la sua famiglia, in particolare la mamma, Marina Borghesi, oggi presidente dell'associazione Cure Rtd Italia, omologa della Fondazione americana, nata per iniziativa dello scienziato canadese Keith Massey, a sua volta padre di una bambina affetta dalla stessa malattia. «Chiara ha avuto la diagnosi molto in ritardo - spiega - Quando è arrivata, mia figlia scrivendo il nome della ma-

La diagnosi in ritardo e la forza di Chiara nonostante la Rtd

lattia su internet, ha trovato questa fondazione americana e ci si è aperto un mondo. Prima non sapevamo nulla di Rtd. Quando la figlia di Massey si è ammala, lui si è messo a fare ricerca. Non esiste al momento una cura ma c'è una terapia salvavita». Chi ne è affetto ha un deficit del gene trasportatore di una proteina, la riboflavina, che porta a sviluppare una sindrome neurovegetativa rarissima che colpisce il sistema nervoso centrale e le capacità sensoriali e motorie. «Mi sono detta che come Massey dovevo fare qual-

cosa - prosegue Borghesi - così è nata l'associazione. Servono soldi per finanziare la ricerca sulla terapia genica così come per migliorare l'assorbimento della riboflavina». Si è così creata una rete che dall'America a Forlì raggiunge tutto il mondo dove sono dislocati i ricercatori che, nei loro laboratori, possono dare una speranza ai malati e alle loro famiglie. «Chiara in un primo momento mi aiutava con l'associazione - prosegue la mamma - ma adesso ha voglia di fare altro e ha aperto una pagina che

si chiama «Una goccia per l'Africa» attraverso la quale, anche attraverso raccolte fondi, finanzia eventi ludici per i bambini della Costa d'Avorio». Il computer per questa coraggiosa e generosa ragazza forlivese è una finestra sul mondo attraverso la quale tendere una mano a chi ha bisogno. Nel frattempo l'associazione cure Rtd Italia è cresciuta sempre con l'obiettivo di raccogliere fondi per finanziare la ricerca. «Abbiamo da poco versato 15mila euro al Bambin Gesù per la ricerca - spiega Marina Borghesi - e domani (stasera, ndr) si terrà una cena con il contributo fondamentale del ristorante Arquebuse, con lo stesso fine. Non mi sento sola, è importante che si parli di queste cose. Se Chiara avesse avuto la diagnosi in anticipo probabilmente la riboflavina l'avrebbe aiutata. Io vorrei salvare dei bambini agendo in questo senso con tempestività».

Il viaggio di Dade e papà Simone Pedaleranno fino in Puglia per combattere l'indifferenza

RICCIONE

Non è solo un progetto, ma una vera e propria avventura che unisce speranza, coraggio e un forte messaggio di inclusione. «Dade alla ricerca del Delfino Magico» è la storia di Davide (detto Dade), un bambino riccionese di quasi 6 anni affetto da una rara malattia genetica, la Kif5c, e di suo padre Simone, che intraprenderanno un viaggio lungo la costa adriatica, da Riccione a Santa Maria di Leuca, a bordo di una cargo bike.

Il progetto, patrocinato dal Comune di Riccione, sarà ufficialmente lanciato domani in occasione della Giornata mondiale delle malattie rare, attraverso il programma televisivo «Tutta Salute», ideato e condotto da Lucia Renati, in onda su Icaro Tv.

Il viaggio, previsto per il mese di giugno, non è solo una sfida fisica per Simone e Davide, ma vuole essere un atto di denuncia contro l'indifferenza che circonda le malattie rare e le disabilità infantili. Malattie come quella che colpisce Davide, così rare da non essere nemmeno considerate nei circuiti principali della ricerca medica, ma che colpiscono non solo i bambini, ma anche le famiglie che, lasciate sole, affrontano difficoltà enormi.

Il progetto

«Dade alla ricerca del Delfino Magico» è un'avventura che si snoderà in circa quindici giorni, con lo scopo di sensibilizzare e accendere i riflettori su queste patologie, dando voce a chi troppo spesso è messo in secondo piano.

Ogni tappa del viaggio sarà un'occasione per coinvolgere il pubblico e un invito a partecipare a questa causa di solidarietà, tappa dopo tappa. La famiglia di Dade ha scelto di non isolarsi, ma di farsi portavoce di un messaggio potente: la diversità è un valore e ogni bambino ha il diritto di essere parte integrante della comunità. Lungo il cammino, incontreranno altre famiglie che condividono le stesse difficoltà, contribuendo a costruire una rete di supporto.

Mentre Simone guiderà la cargo bike con Davide, la mamma Antonella e la sorellina Amelia li seguiranno in camper, per assicurarsi che tutto proceda per il meglio. Un viaggio che, sebbene pianifica-



Davide, detto Dade, con il padre Simone a bordo della cargo bike

to, regalerà emozioni e sorprese ad ogni incontro e che verrà documentato attraverso video e podcast sui social per permettere a tutti di seguire da vicino questa straordinaria avventura che va oltre il semplice «like».

«Abbiamo scelto la cargo bike perché rappresenta una soluzione pratica e inclusiva, che ci permette di superare le barriere che affrontiamo ogni giorno», spiega Simone Tura, papà di Davide e promotore del progetto. «È un mezzo sicuro, comodo per Davide, e gli consente di partecipare attivamente alla vita sociale. Questo progetto nasce dalla nostra esperienza quotidiana come caregiver e dalla necessità di far sentire la nostra voce. Davide potrebbe essere l'unico in Italia ad avere questa malattia, ma le difficoltà che affrontiamo sono condivise da tante altre famiglie. Il nostro viaggio sarà emotivo, fisico e sociale. Vogliamo far capire alle famiglie che non sono sole, perché insieme possiamo farci senti-

L'aiuto dal territorio

A supporto dell'iniziativa, Marina Zoffoli, assessora alla Famiglia del Comune di Riccione, ha dichiarato che «siamo orgogliosi di patrocinare questa straordinaria iniziativa. È fondamentale dare voce alle famiglie che affrontano le difficoltà delle malattie rare e, soprattutto, far capire che ogni bambino ha il diritto di essere ascoltato e valorizzato per la sua unicità. Insieme, possiamo costruire una società più inclusiva».

«Dade alla ricerca del Delfino Magico» non è solo un viaggio fisico, ma una chiamata all'azione: anche il più piccolo gesto di solidarietà può fare la differenza. L'iniziativa, che coinvolge realtà come il Comune di Riccione, Amici di Rimini cuore, BCargo, Club del Sole, Icaro Tv e molte altre, è un'opportunità per dimostrare che ogni bambino ha diritto a un futuro senza barriere.