

Tredici specialisti e un paziente È il centro per le malattie rare

*Crescono le richieste per la struttura del Bambino Gesù
Nell'81% dei casi si riesce ad avere una diagnosi definitiva*

ANDREA BARTULI, IL RESPONSABILE

«Il vero valore aggiunto per noi medici è la discussione, per raggiungere un obiettivo comune»

di **PAOLO CONTI**

L'esempio è tristemente tipico. Due genitori di un bambino afflitto da una malattia rara costretti a interminabili spole tra uno specialista e l'altro, tra un centro di cura specializzato e una clinica privata. Pareri diversi che spesso si contraddicono. Costi che lievitano e diventano un ostacolo insormontabile per chi ricco non è. All'incognita del male si aggiunge l'angoscia dell'incertezza. Ma i medici non sono maghi, e i loro dubbi sono comprensibili. Difficile (niente nomi ma i casi sono autentici, protetti da un doveroso anonimato) su un bambino che abbia, per esempio, sia una coartazione aortica che una complessa patologia renale. O un altro che debba affrontare un forte dismorfismo del volto e insieme un ingrossamento del cranio con una notevole sordità. O ancora un terzo con gli arti inferiori quasi atrofizzati e privi di tono muscolare.

Il Bambino Gesù sta tentando di invertire la rotta, o meglio di bloccare la spola e regalare tutto il tempo necessario per una malattia rara (la definizione è accettata quando colpisce non più di cinque individui ogni diecimila abitanti) concentrando nel medesimo tempo un gruppo di specialisti. I genitori possono contare su una specie di «full immersion» dedicata al loro figlio. Il Centro pediatrico delle malattie rare («Rari ma non soli») funziona ormai da un paio d'anni in collaborazione con l'assessorato alle Politiche sociali, ma negli ultimi tempi ha registrato una crescente richiesta. Il gruppo è coordinato dal dottor Andrea Bartuli ed è composto da tredici specialisti (il neurologo Enrico Bertini, l'istologo Francesco Callea, l'endocrinologo Marco Cappa, la psicologa Stefania Caviglia, l'immunoinfettologa Patrizia D'Argenio, l'immunologo Fabrizio De Benedetti, la genetista Cristina Digilio, lo specialista in malattie

metaboliche Carlo Dionisi Vici, il nefrologo Francesco Emma, la dermatologa May El Hachem, l'epatologa Matilde Marcellini, l'ortopedico Gaetano Pagnotta, la pediatra Elettra Vignati). È tutto gratuito, essendo il Bambino Gesù ospedale convenzionato con il servizio sanitario nazionale.

Spiega il responsabile Andrea Bar-

tuli: «Il consulto temporaneo serve alla famiglia quanto al bambino. La multidisciplinarietà dell'approccio evita continue visite. E il vero valore aggiunto, per noi medici, è la discussione comune, quasi un mettersi in gioco per raggiungere un obiettivo comune». Aggiunge Carlo Dionisi Vici riferendosi a una «moda» incentivata da molti medici: «Cerchiamo di dissuadere dal "medical shopping", ovvero da quel cercare, e pagare, specialisti spesso provando a caso. Qui invece trovano persone decise ad andare fino in fondo per poter affrontare una malattia sicuramente complessa». Aggiunge Fabrizio De Benedetti: «C'è veramente la voglia di imparare dagli altri, è una notevole esperienza non solo professionale». C'è poi, ovviamente, l'essenziale aspetto psicologico. Dice Stefania Caviglia: «Per quanto ci riguarda funzioniamo un po' come una mente comune formata da quattordici "sottomententi". In quanto al bambino e alla famiglia, è essenziale il momento dell'accoglienza e i diversi momenti legati all'analisi del caso e all'informazione alle parti in causa». Prima di ogni visita il caso viene presentato dallo specialista più coinvolto e poi discusso. Quindi c'è la visita, sempre sotto monitoraggio psicologico.

Qualche dato. Il 27% dei casi ha un'età tra i 6 e i 12 anni (ciò dimostra quanti tentativi siano stati effettuati prima di approdare al Bambino Gesù). Il 57% proviene da fuori del Lazio, in gran parte arrivano patologie di cu-

te e connettivo o endocrino-metaboliche, nell'81% dei casi si esce dal centro con una diagnosi definitiva. Fino ad oggi sono stati affrontati più di duecento casi: l'ambulatorio funziona ogni ultimo sabato del mese e, proprio per le modalità di lavoro, non analizza in media più di quattro bimbi malati. Per informazioni www.rarimanon-soli.it, 06.6859.2780 - 06.68592482, scrivere a bartuli@opbg.net