



AS.MA.RA. ONLUS

Associazione Malattia Rara

Sclerodermia ed altre Malattie Rare

“Elisabetta GIUFFRÈ”

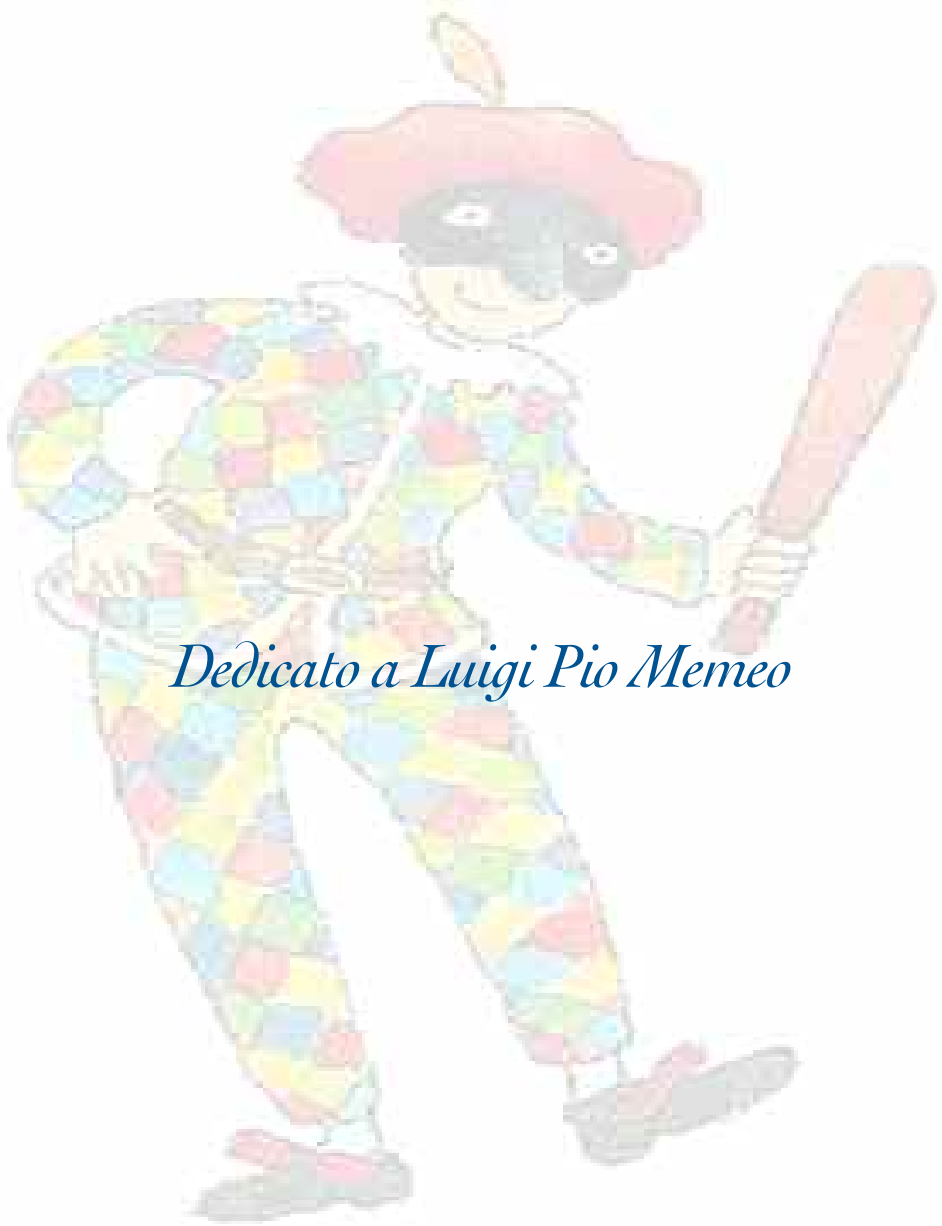
*Siamo piccoli ma cresceremo...
e ci sposeremo*

RACCONTO PER LE SCUOLE



28 febbraio 2013

Malattie Rare senza Frontiere



Dedicato a Luigi Pio Memeo

*Siamo Piccoli ma cresceremo...
e ci sposteremo*

a cura

dell'Associazione Sclerodermia e altre malattie rare
"Elisabetta Giuffrè" As.Ma.Ra onlus

Consulenza: dott.ssa Valentina Tanini - psicologa

Autore testo Maria Pia Sozio

Impaginazione e stampa Legatoria Rumori Paolo - Roma

Finito di stampare nel gennaio 2013

CON IL PATROCINIO



ROMA
CAPITALE



presentazione

Il 28 febbraio 2013 si celebrerà la **giornata mondiale delle Malattie Rare** che promuove la solidarietà. Quest'anno lo slogan è:

“Malattie Rare Senza Frontiere”

La conoscenza delle malattie rare è scarsa e a volte isolata.

Per questo motivo As.Ma.Ra Onlus Sclerodermia ed altre Malattie Rare “Elisabetta Giuffrè”, si unisce a tutti i portatori di interesse: alla Federazione Nazionale Italiana delle Malattie Rare UNIAMO, alla Federazione Europea Eurordis, alle associazioni che si occupano di malattie rare, ai pazienti, ai familiari, ai medici, e ai ricercatori, per far conoscere le malattie rare e far sentire la voce dei malati rari a vari livelli come “La Scuola”.

Insegnanti ed alunni debbono sapere cosa sono le Malattie Rare e come comportarsi quando si è a contatto con un malato raro.

Questo è il nostro desiderio: lavorare per diffondere informazioni sulle Malattie Rare ed aiutare tutte le persone ed in particolare i bambini colpiti da Malattie Rare.

In questo libretto è contenuto un racconto dedicato ad un bimbo affetto da una malattia rara: Ittiosi congenita tipo “feto Arlecchino”, che si manifesta con profonde screpolature cutanee. L'aspetto fa pensare al vestito di Arlecchino.

E' possibile effettuare la diagnosi prenatale con biopsia cutanea e analisi al microscopio elettronico.

Maria Pia Sozio
PRESIDENTE AS.MA.RA. ONLUS



Lisa e Giulio sono a scuola,
si osservano, si scrutano.

Dopo un po'

Lisa dice a Giulio: "Perché le tue braccia sono piene di pellicine? Sei tutto screpolato?"

Giulio abbassa gli occhi e dice:
"Non lo so, mamma dice che sono un bambino speciale e sono come Arlecchino!"

E Lisa "Arlecchino quello che ha il vestito con tutti i colori?"

"Sì", dice Giulio, "sono nato così.

Il dottore dice che ho una malattia congenita e siccome ho la pelle a rombetti sembro Arlecchino.



Io sono speciale e posso anche fare ridere perché sono come Arlecchino!!”

“Che forza” dice Lisa... “Lo raccontiamo alla maestra?”

“Sì”, dice Giulio.

“Andiamo, andiamo, andiamoglielo a dire”, e correndo mano nella mano si dirigono verso la maestra.

La maestra dice: “Piano piano bambini, perché urlate e correte così?”

“Maestra” dice Lisa, “lo sai che Giulio è Arlecchino?”

“Arlecchino?”, dice la maestra, “che significa?”

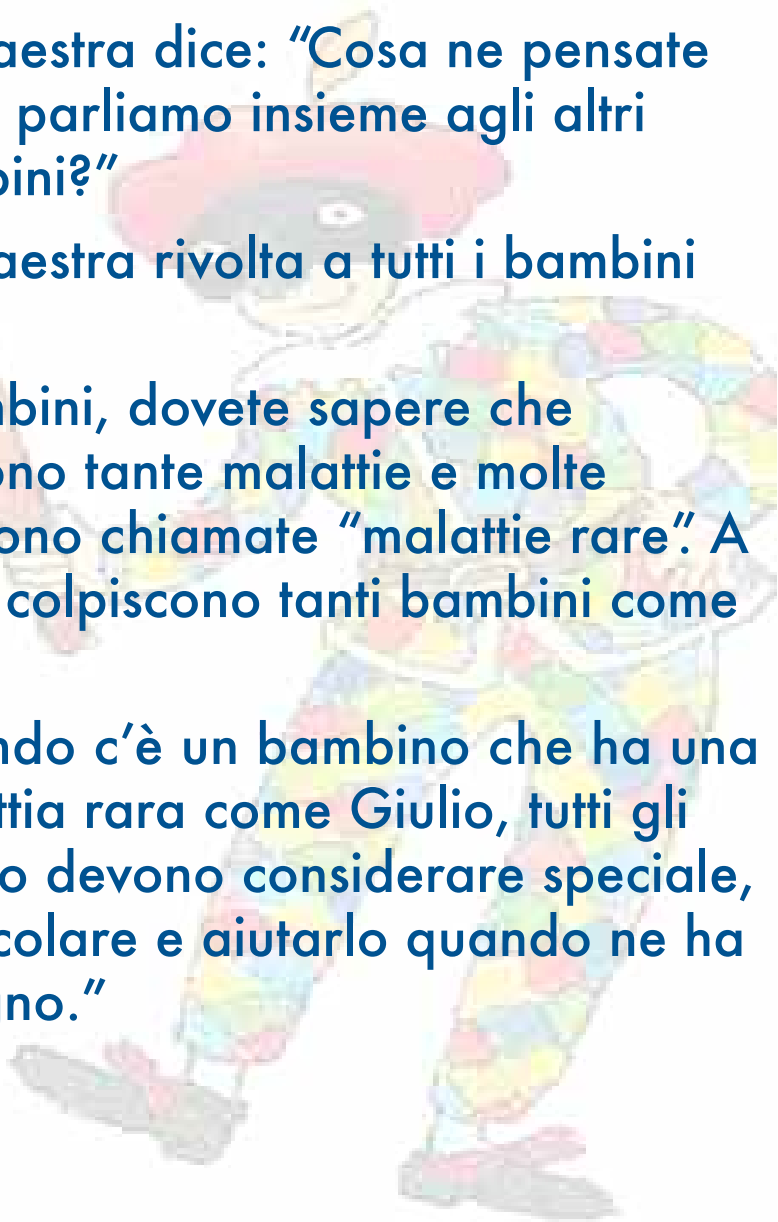
E Giulio: “Sì. Ho una malattia rara che si chiama così.”

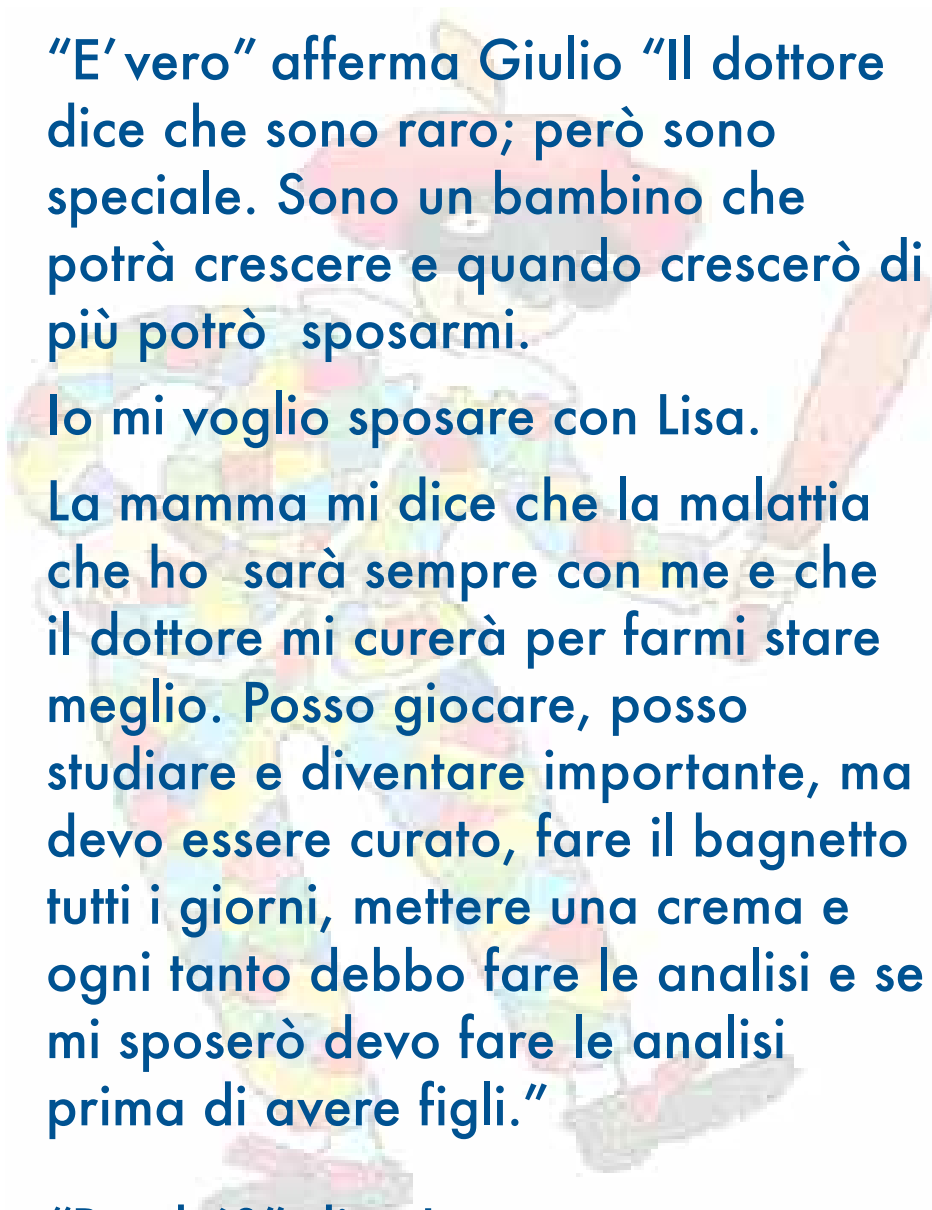
La maestra dice: "Cosa ne pensate se ne parliamo insieme agli altri bambini?"

La maestra rivolta a tutti i bambini dice:

"Bambini, dovete sapere che esistono tante malattie e molte vengono chiamate "malattie rare". A volte colpiscono tanti bambini come voi.

Quando c'è un bambino che ha una malattia rara come Giulio, tutti gli altri lo devono considerare speciale, particolare e aiutarlo quando ne ha bisogno."





“E’ vero” afferma Giulio “Il dottore dice che sono raro; però sono speciale. Sono un bambino che potrà crescere e quando crescerò di più potrò sposarmi.

Io mi voglio sposare con Lisa.

La mamma mi dice che la malattia che ho sarà sempre con me e che il dottore mi curerà per farmi stare meglio. Posso giocare, posso studiare e diventare importante, ma devo essere curato, fare il bagnetto tutti i giorni, mettere una crema e ogni tanto debbo fare le analisi e se mi sposerò devo fare le analisi prima di avere figli.”

“Perché?” dice Luca.

E la maestra risponde:

“Perché essendo questa malattia considerata “congenita” può colpire i figli.”

E Luca: “Maestra ma che cosa significa congenita?”

La maestra risponde dicendo:

“Congenita è una malattia che può essere causata da “disordini genetici” che possono essere trasmessi dai genitori ai figli quando nascono.”

E Luca: “Maestra, ma cosa significa “disordini genetici?””

E La maestra: “Significa che c’è qualcosa che non va e il medico che studia le malattie deve capire che cosa non va!”



Giulio dice:

“Maestra, sono proprio contento che oggi abbiamo parlato della mia malattia e che i miei compagni mi vogliono bene.

Quando vado a casa lo racconto a mamma e papà.”

E Lisa: “Sai Giulio ti voglio bene e ti voglio sposare anch’io.”

le malattie rare

COSA SONO LE MALATTIE RARE

Per malattie rare si intendono tutte quelle patologie che hanno una casistica inferiore a 5 casi ogni 10.000 persone.

Queste patologie sono molto numerose, in Italia se ne contano tra le 7.000 e le 8.000. Nel DM/279/2001 ne è contenuto l'elenco da cui sono state escluse 109 patologie tra cui la sclerodermia (malattia di cui occupa in particolare l'Associazione ASMARA Onlus).

Sono patologie potenzialmente letali, croniche e debilitanti con elevato grado di complessità; la maggior parte di esse sono di origine genetica, comprendendo anche rare forme tumorali, malattie auto-immuni, malformazioni congenite, patologie di origine infettiva e tossica.

Queste malattie richiedono uno studio e un approccio con il paziente molto complesso e spesso non è facile identificarle da subito, occorre appunto uno studio approfondito del paziente per stabilire la diagnosi e la cura della malattia individuata. Per giungere alla diagnosi di una malattia rara è necessario formare ed informare i medici di base che sono i primi professionisti a cui il paziente si rivolge, non appena avverte qualsiasi sintomo di malattia. Il medico di base deve essere in grado di individuare o di diagnosticare un sospetto di malattia rara ed indirizzare i pazienti in centri specializzati. Non tutte le malattie rare sono mortali e quindi è necessario attivare interventi specifici per migliorare la qualità della vita e potenziare l'aspetto socio-economico dei pazienti che ne sono colpiti.

Le malattie rare si manifestano in diversi modi e in diverse età. La metà delle malattie rare compaiono alla nascita o durante l'infanzia, l'altra metà si manifestano in età adulta. La gran parte delle malattie rare sono di origine genetica ma possono anche essere attribuite al risultato dell'esposizione ambientale durante la gravidanza o durante particolari fasi della vita, spesso in presenza di particolare suscettibilità genetica.

(Notizie acquisite dall'Istituto Superiore di Sanità)



L'Associazione As.Ma.Ra. onlus Sclerodermia ed altre malattie rare "Elisabetta Giuffrè"

è stata costituita il 12.03.2009.

L'Associazione non ha scopo di
lucro e persegue esclusivamente
finalità sociali, nel campo

dell'assistenza sociale, socio-sanitaria,
ricerca e promozione scientifica.

Si avvale della consulenza del proprio Comitato Scientifico.

In particolare opera in attività di volontariato, in favore di
soggetti terzi e si prefigge lo scopo di:

- Aiutare coloro i quali sono affetti da Sclerodermia ed altre malattie rare anche per prevenire o eliminare i problemi di carattere sanitario, sociale e più in generale di disagio che tali patologie comportano, sensibilizzando l'opinione pubblica e contribuendo alla ricerca anche attraverso la raccolta fondi.
- Prevenire o eliminare i problemi di carattere sanitario individuando i percorsi diagnostico-terapeutici dei pazienti e far sì che siano più efficienti su tutto il territorio Nazionale.
- Facilitare contatti con le famiglie attraverso incontri periodici.
- Promuovere la ricerca scientifica per individuare nuove terapie o farmaci per la cura delle malattie rare ed assicurare una vita migliore ai pazienti affetti da queste malattie e ai loro familiari, molto spesso lasciati soli ad affrontare situazioni davvero pesanti da gestire.



AS.MA.RA ONLUS

Associazione Malattia Rara
Sclerodermia e altre Malattie Rare
“Elisabetta Giuffrè”

Via Rovereto, 7 – 00198 Roma

Tel. 06.8546164 - Fax 06.85389884 - Cell. 339.1348170

www.asmaraonlus.org - as.ma.ra-onlus@live.it

mariapiasozio@libero.it

per una contributo volontario:

IBAN: IT57L0504803207000000000323

BANCA POPOLARE COMMERCIO E INDUSTRIA Fil. Roma-Provincie

per donare il 5 per mille:

C.F. 97546030582



UNIAMO
FEDERAZIONE ITALIANA
MALATTIE RARE
ONLUS

Member of
EURORDIS
Rare Diseases Europe

orphanet

